



rganizácia
muskulárnych
dystrofií
v SR

modré stránky

Výskum – Starostlivosť – Rehabilitácia

Informačné listy o nervovosvalových ochoreniach

1/2010

Milí čitatelia,

v rukách držíte prvé vydanie Modrých stránok, prostredníctvom ktorých chceme tak vám – našim členom, ľuďom s nervovosvalovými ochoreniami, ako aj lekárom a iným zdravotníckym odborníkom pravidelne prinášať aktuálne a zaujímavé informácie z oblasti nervovosvalových ochorení.

Modré stránky budeme distribuovať bezplatne spolu s každým vydaním Ozveny počas r. 2010.

Ako napovedá podnadpis, nájdete tu články z výskumu, poznatky o lekárskej starostlivosti, správy o štandardoch starostlivosti o niektoré špecifické typy svalových ochorení a rôzne iné informácie napríklad z rehabilitácie či predpisovania pomôcok. Prinášať budeme aj kontakty na špecialistov. Pôjde o preklady zo zahraničných zdrojov. Neostane len pri nich – práve prvé vydanie obsahuje autor-ské príspevky renomovaných detských špecialistov zo Slovenska.

K spusteniu tohto pilotného projektu nás viedol fakt, že vývoj vo výskume a medicínske poznatky v oblasti progresívnych svalových ochorení napredujú míľovými krokmi, čo sa odráža v zvýšenej kvalite a komforte života ľudí so svalovými ochoreniami.

Šírenie informácií, vzdelávanie tak smerom k ľuďom so svalovým ochorením a ich rodinám ako aj smerom k odbornej obci považujeme za veľmi dôležité.

Informovaný pacient je totižto ten najlepší pacient. Predovšetkým by sme však radi takto prispeli k tomu, aby sa aj na Slovensku kvalita života detí a dospelých so svalovou dystrofiou či iným svalovým ochorením zvyšovala.

Želáme vám príjemné a poučné čítanie.

Mária Duračinská za Organizáciu muskulárnych dystrofiíkov v SR

OBSAH

Téma: **Interdisciplinárna starostlivosť o deti s nervosvalovým ochorením (NSO) a Duchenneovou svalovou dystrofiou (DMD)**

- Genetické poradenstvo pri DMD/BMD, MUDr. Halasová Edita
- Pneumologická starostlivosť o deti s NSO, MUDr. Jaroslava Orosová
- Laické odporúčania
- Výživa perkutánnou endoskopickou gastrostómiou (PEG), MUDr. Ladislav Laho
- Domáca umelá pľúcna ventilácia (DUPV), MUDr. Ladislav Laho
- Liečba svalovej dystrofie z pohľadu ortopéda, MUDr. Milan Kokavec
- Rehabilitácia detí s NSO, MUDr. Katarína Šalomonová
- Stav vo vývoji liečby pre Duchennovu a Beckerovu muskulárnu dystrofiu (DMD/BMD)
- Kontakty: Sieť detských špecialistov na Slovensku

Modré stránky

– informačné listy o nervosvalových ochoreniach

V r. 2010 vyjde štyrikrát.

Vydáva **Organizácia muskulárnych dystrofiíkov v SR**

Vrútocká 8, 821 04 Bratislava

Tel: 02/ 43 41 16 86

E –mail: omd@omdvrs.sk

www.omdvrs.sk

Grafická úprava: Veronika Melicherová

Tlač: fi CopyOffice

Distribúcia: fi ARES spolu s časopisom Ozvena

Postrehy a námety posielajte: duracinska@omdvrs.sk

Modré stránky ani žiadna ich časť nesmie byť použitá a zverejnená bez predchádzajúceho písomného súhlasu vydavateľa a uvedenia zdroja.

Genetické poradenstvo pri DMD/BMD

DMD/BMD je najčastejšie X - viazané recesívne dedičné nervovo-svalové ochorenie u detí. Frekvencia sa pohybuje od 1: 2500-5000 novorodených chlapcov. Postihuje jedincov mužského pohlavia, ženy sú prenášačky väčšinou klinicky zdravé.

Riziko ochorenia pre potomstvo istej (obligátnej) prenášačky je modelové, t.j. 50% pre synov a 50% dcér sú prenášačky.

Ochorenie je spôsobené mutáciou v dystrofinovom géne. Asi 2/3 mutácií predstavujú **delécie** jedného alebo viacerých exónov dystrofinového génu, zvyšnú časť tvoria iné **mutácie typu duplikácií, inzercií a bodové mutácie**.

V rodinách s DMD/BMD je dôležité absolvovať genetické vyšetrenie.

V genetickej ambulancii sa urobí rodokmeňová analýza, pri ktorej sa vytypujú isté (obligátne) prenášačky a možné prenášačky patologického génu, urobí sa klinicko-genetické vyšetrenie.

U pacientov s DMD/BMD a vytypovaných prenášačiek (matka, sestra, teta – matka sestra a pod.) sa odoberie materiál - krv na DNA analýzu.

DNA diagnostika veľkých mutácií v dystrofinovom géne sa robí metódou PCR –ppolymerázovej reťazcovej reakcie, prenášačky sa vyšetrujú metódou Real time PCR, ev. sekvenovaním.

Po skompletizovaní výsledkov sa urobí komplexná genetická konzultácia a rodine sa ponúkne konkrétna forma prenatálnej genetickej diagnostiky.

V Centre lekárskej genetiky (CLG) FNŠP v Bratislave sa vykonáva DNA diagnostika DMD/BMD detekcia delécií v dystrofinovom géne

Kontakt: CLG FNŠP – pracovisko Staré Mesto, Americké nám 3,
PSČ 81369 Bratislava
t.č. 02/ 52968855 , mail. genetika@faneba.sk

Ďalšie menej frekventované mutácie a vyšetrenia prenášačiek sa zabezpečujú v Českej republike, vo FN Brno, Centrum molekulárnej biológie a génovej terapie.

Vyšetrenia sa realizujú prostredníctvom CLG FNŠP alebo ďalších klinicko-genetických pracovísk v SR.

MUDr. Halasová Edita
primárka CLG FNŠP Bratislava

Pneumologická starostlivosť o deti s NSO

1.

- Odporúčam prvú návštevu v ambulancii detského pneumológa hneď po stanovení diagnózy.
- Je to čas na prvé, vstupné funkčné vyšetrenie pľúc na základe ktorého sa bude posudzovať funkčná schopnosť pľúc v ďalšom období.
- Tiež sa zhodnotí celkový stav a navrhnu sa ďalšie opatrenia na minimalizáciu infekcií dýchacích orgánov – stav imunity, podpora imunity v prípade jej oslabenia, zhodnotiť očkovania – podľa očkovacieho kalendára, prípadne návrh mimoriadnych očkovaní (chrípka) alebo imunoprofylaxie respiračných vírusov a odporúčenie agresívnej liečby respiračných ochorení, odporučí sa dychová rehabilitácia a techniky na podporu kašľa (asistované odkašliavanie, posturálna drenáž).
- Odporučíme úpravu domáceho prostredia (upozornenie na pasívne fajčenie)

2.

- Potrebné je pravidelné sledovanie pľúcnych funkcií a to po dosiahnutí veku dieťaťa, kedy je schopné spolupracovať (okolo 4 rokov).
- Dôležitá je hodnota vitálnej kapacity (VC), ale aj rozpísaný výdych 1 sekundovej vitálnej kapacity (FEV₁) a ich vzájomný pomer (FEV₁ / FVC). Na posúdenie stavu bránice je potrebné sledovať hodnoty VC pri zmene polohy z ľahu do sedu (pod 20%).
- Pri poklese FVC pod 40 % hrozí riziko spánkovej hypoventilácie a pri poklese pod 20 % aj riziko retencie kysličníka uhličitého (CO₂).
- Hodnota VC pod 1 liter je najlepšou predpoveďou prežívania pacientov s DMD (3,5 roka, 20 % 5 rokov).
- Je potrebné pravidelne minimálne 1x ročne sledovať arteriálne krvné plyny – parciálny tlak kyslíka (p O₂) a kysličníka uhličitého (p CO₂).
- Ak klesne FVC pod 40 %, je potrebné 1x ročne vyšetriť celonočnú saturáciu kyslíkom (S a O₂) a parciálny tlak kysličníka uhličitého (p CO₂), a to aj v prípade absencie kliniky. Polysomnografické vyšetrenie (vyšetrenie spánkových porúch dýchania) je vhodné urobiť 1x ročne.
- Pri príznakoch porúch spánkového dýchania je potrebné zahájiť nočnú ventiláciu.
- Pravidelné meranie PCF – vrcholová hodnota prúdu vzduchu vydychaného pri kašli, pri jeho poklese zvážiť manuálne techniky na zvýšenie objemu pľúc.
- Pri poklese pod 170 l/min. zvážiť použitie prístroja pre asistované odkašliavanie

3.

Treba pozorne sledovať:

- mechaniku dýchania (slabosť dýchacích svalov)
- zahlieňovanie a retenciu sekrétov v dýchacích cestách
- silu a intenzitu kašľa
- frekvenciu respiračných infekcií (atelektázy, pneumónie)
- poruchu prehltania a žuvania
- opakované aspirácie
- spánkové poruchy dýchania
- vývoj skoliózy – zhoršuje výkonnosť svalov dýchania, spôsobuje asymetrickú pľúcnu ventiláciu, vznikajú atelektázy
- stav výživy (obezitu alebo podvýživu). Obezita zhoršuje pľúcne funkcie, spôsobuje spánkové poruchy dýchania
- príznaky alveolárnej hypoventilácie:
 - nespavosť a nočné mory, nočné a včasné ranné bolesti hlavy, zadýchavanie počas denných bežných aktivít, únava počas dňa, závrate a spavosť, strata energie, pokles intelektuálnych schopností, zníženie chuti do jedla a pokles na váhe, porucha prehltania, viac ako 3 respiračné infekcie v priebehu 1 roka, známky srdcovej nedostatočnosti (cor pulmonale).

4.

Frekvenciu kontrolných vyšetrení u detského pneumológa treba zvážiť prísne individuálne. Za optimálne považujem kontrolu 1x za 6 mesiacov, eventuálne podľa potreby.

MUDr. Jaroslava Orosová, primárka Kliniky detskej pneumológie
FNsP Bratislava – Ružinov, pracovisko Podunajské Biskupice

Laické odporúčania:

Čo robiť a ako postupovať pri zabezpečení starostlivosti o pľúca u detí s nervovosvalovým ochorením

Ideálny postup, ktorý by mal predchádzať obdobiu, keď začnú vznikať zdravotné ťažkosti kvôli oslabeným pľúcam (silné a časté zahlieňovanie, opakované zápal pľúc):

- ✓ Pneumológa PRVÝ KRÁT navštíviť HNEĎ po určení diagnózy NSO, aj keď má dieťa ešte len 3 roky
- ✓ Žiadať komplexné funkčné vyšetrenie pľúc, ktoré bude slúžiť na ďalšie porovnanie, keď sa začnú pľúcne problémy vyskytovať
- ✓ Ďalšie pravidelné kontroly každé 3 až 6 mesiacov

- ✓ V prípade ochorenia dolných ciest a ťažkých ochoreniach horných ciest VŽDY liečbu konzultovať s pneumológom, prípadne rovno s dieťaťom navštíviť pľúcneho lekára (nie obvodného pediatra)
- ✓ Osvojiť si a pravidelne doma cvičiť dychové cvičenia a naučiť sa polohovaním dieťa odhlieňovať
- ✓ Zaučiť by mal rodiča a dieťa vždy vyškolený fyzioterapeut, ktorý odhlieňovacie techniky ovláda
- ✓ Preto od pľúcneho lekára žiadajte odoslanie k fyzioterapeutovi, ktorý by vám mal pomôcť naučiť sa cvičiť doma

Keď už sú pľúca oslabené a u pneumológa sme zatiaľ ešte s dieťaťom neboli:

- V prípade, že ste s dieťaťom kvôli preliečeniu zápalu pľúc hospitalizovaný, žiadajte, aby vás pri prepustení z nemocnice odporučili (do prepúšťacej správy písomne uviedli) do starostlivosti špecialistu – detského pľúcneho lekára
- Ak ste v starostlivosti odvodného pediatra žiadajte, aby vám vystavil odporúčací lístok a odoslal vás k detskému pneumológovi
- Kontakt na pľúcnych lekárov, na Slovensku sú v 6 mestách, nájdete podľa regiónov nižšie (v Bratislave odporúčame primárku Orosovú – odvolajte sa na OMD, spolupracujeme s ňou, v Košiciach primárku Feketeovú, obe majú pri ambulanciách aj pľúcne oddelenia a v prípade komplikácii môžu dieťa hospitalizovať)
- Dieťa by malo byť v ambulancii pneumológa pravidelne sledované (dispenzarizované) a malo by tam absolvovať aj kontrolné vyšetrenia, keď je dieťa zdravé
- V prípade akýchkoľvek ďalších zápaloch a ochoreniach, keď je dieťa zahlienené (chrípka, viróza) je potrebné rovno navštíviť pneumológa, aby on dieťa nastavil na liečbu antibiotikami (cielené podľa citlivosti) a inými liekmi na odhlienenie – podľa závažnosti infektu by mala byť zvážená hospitalizácia a podávanie liekov infúziami, lebo môžu byť účinnejšie; nechodte k obvodnému pediatriovi, ale hneď k pneumológovi
- Je potrebné od pneumológa žiadať odoslanie k fyzioterapeutovi, ktorý vás a dieťa naučí odhlieňovacie techniky ako polohovanie; fyzioterapeuti so skúsenosťami s ohlieňovaním by mali fungovať pri pľúcnych oddeleniach alebo v rámci rehabilitačných oddelení (napr. v detskej nemocnici v Košiciach je to p. Andrea Bérešová)
- Je nevyhnutné oslabené pľúca pravidelne, aj denne odhlieňovať, aj keď dieťa infekciu pľúc nemá, hlieny sú prirodzené, pľúca ich produkujú v rámci svojej samočistiacej funkcie (ak sa tieto hlieny začnú hromadiť, nevykašlú, hrozí riziko množenia baktérii a vznik zápalu pľúc)
- V prípade náhleho ochorenia pľúc a prudkého zhoršenia dýchania (dieťa

chrapčavo dýcha, modrú mu pery) je nevyhnutné volať záchrannú zdravotnú službu (sanitku na čísle 155 alebo 112) a dieťa previesť na oddelenie anesteziológie a intenzívnej medicíny – tieto oddelenia špecializované pre deti sa nachádzajú v detskej nemocnici v Bratislave (na Kramároch), Košiciach a Banskej Bystrici

- Ak sa dieťa ráno budí malátne, s bolesťami hlavy, treba na to hneď upozorniť pneumológa a na základe ďalších vyšetrení (spirometria, krvné plyny a iné) zväčšiť používať podpornú nočnú ventiláciu – ide o dýchač prístroj, ktorý sa používa počas noci alebo časti dňa a pomáha lepšie predýchať pľúca, dieťa má pritom nasadenú umelohmotnú masku.

Výživa perkutánnou endoskopickou gastrostómiou (PEG)

Indikácia: PEG je indikovaný pri poruchách prehĺtania, ktoré vedie k aspiráciám a tiež podvýžive. Výživa naso – gastrickou sondou je v tejto situácii z pohľadu modernej medicíny nevhodná. Zavedenie PEGu je krátky výkon v celkovej anestézii. Umožňuje podávanie dostatočného množstva potravy priamo do žalúdka bez potreby nepríjemného a rizikového „sondovania“ a zároveň je možné podávať malé dávky potravy (tekutín) do ústnej dutiny (pre pocit chuti).

Používaná výživa: Do PEGu sa podáva farmaceuticky pripravovaná enterálna výživa, ktorú na doporučenie gastroenterológa predpisuje lekár prvého kontaktu. Prípravok (sú ich desiatky) určí gastroenterológ podľa stavu výživy a biochemických parametrov. Rodičia sú v nemocnici zacvičení a poučení.

Ošetrovanie: Denná dezinfekcia kože okolo PEG katétra, sterilné prekrytie gázovým štvorcom. Sledovanie pravidelnosti a konzistencie stolice.

Kontroly: Pri zahájení kontrola biochemických parametrov o 2 týždne. Ďalej podľa stavu á 3 - 4 mesiace kontrola u gastroenterológa.

Možné komplikácie: Zápal kože v okolí katétra

Upchatie katétra

Hnačky

Zápcha

Vo všetkých prípadoch nutné konzultovať lekára.

Domáca umelá pľúcna ventilácia (DUPV)

1. Základné delenie:

- **Neivazívna (NIV)** – ventilácia maskou, alebo špeciálnym „náhubkom“ (teda bez tracheostómie)- je indikovaná pri nočných hypoventiláciách alebo

intermitentne cez deň pri zhoršovaní ventilačných parametrov aj v priebehu dňa (zvyšovanie pCO₂ a znižovanie SaO₂). Jej možnými komplikáciami je nafúknutie žalúdka, vysychanie slizníc, zhoršené vykašliavanie sekrétov a deformácie tvárových kostí.

- **Invazívna** – cez tracheostomickú kanylu. Tento spôsob je indikovaný, ak sa napriek všetkým opatreniam zhoršujú ventilačné parametre a tiež ak zlyháva kašľací mechanizmus – dochádza k hromadeniu sekrétov v dýchacích cestách. Tracheostómia umožňuje odsávať dýchacie cesty priamo – katétrom. Jej nevýhodou je zhošená komunikácia – výrazne znížená možnosť rozprávania. Tento spôsob zabezpečenia pacienta sa používa vo fáze, kedy je potrebná stála ventilácia. V poslednej dobe sa objavili na trhu tzv. „hovoriace kanyly“, ktoré umožňujú komunikáciu aj počas UPV (www.passy-muir.com) Skúsenosti na Slovensku ešte nie sú dostatočné, ale predpoklad je, že budú pomerne rýchlo zavádzané do praxe a poisťovne ich budú akceptovať.
- **BiPAP** – je jeden z viacerých tzv. podporných ventilačných režimov, ktorý sa dá použiť formou neinvazívnej aj invazívnej.

Ventilačný režim sa musí najprv „ušiť pacientovi na mieru“ v nemocnici. Je to kompetencia pediatrického anesteziológa. Potom sa zaškolia rodičia a pacient môže byť prepustený do režimu domácej ventilácie.

2. Základné predpoklady zahájenia DUPV

- informovanosť a vôľa rodičov
- kvalitné zázemie
- stabilná cirkulácia
- dostatočná oxigenácia na FiO₂ < 0,3

3. Zabezpečenie dieťaťa na DUPV

- lekár prvého kontaktu – pravidelné prehliadky, sledovanie prospievania, odbery spúta na kultiváciu minimálne 1x za mesiac, liečba ľahších infektov
- ADOS – pravidelné návštevy, ošetrovanie tracheostómie, hodnotenie stavu sekrétov, poradenstvo
- najbližšie oddelenie anestézie a intenzívnej medicíny - kontinuálne možný telefonický kontakt, vymieňanie tracheostomickej kanyly, riešenie technických problémov s ventiláciou
- rýchla zdravotná pomoc – informovaná o pacientovi a možných závažných komplikáciách

h.doc. MUDr. Ladislav Laho, CSc.
prednosta II. Kliniky pediatrickej anestéziológie a intenzívnej medicíny (KPAIM),
DFNSP Banská Bystrica

Liečba svalovej dystrofie z pohľadu ortopéda

Ortopéd by sa mal do liečby svalovej dystrofie zapojiť už v štádiu počiatkovej reštrikcie hybnosti u dieťaťa (vo veku 3-6 rokov). Spolu s rehabilitačným lekárom a rodičmi dieťaťa by mal dbať na udržanie individuálnych svalových funkcií a svalovej sily. U pacientov sú odporúčané normálne fyzické aktivity, plávanie, bicykel a u aktívnych jedincov aj futbal a kolektívne športy. U pacientov inklinujúcich k pasivite je potrebné indikovať denné strečingové cvičenie, hlavne svalových skupín v oblasti bedra, kolena a členka. Nočné ortézy členka môžu oddialiť vývoj kontraktúr v tejto lokalite.

Skoré operačné výkony sú zamerané na uvoľnenie kontraktúr a na umožnenie samostatnosti pri chôdzi a iných aktivitách. Jednoduché operačné uvoľnenia kontraktúr svalov skúseným operátorom výrazne uľahčujú rehabilitáciu u pacientov. Najčastejšie sa vykonávajú uvoľnenia abduktorov bedra, flexorov kolena a flexorov nohy. Následne sú indikované polohovacie ortézy a intenzívna rehabilitácia.

Pacienti vo vyššom veku (10 – 14 rokov) často nie sú schopní bez operačného uvoľnenia kontraktúr samostatnej chôdze ani o barliach v ortézach. Úloha ortopéda je udržať pacienta čo najdlhšie schopného chôdze a to z dôvodu udržania dostatočnej pľúcnej ventilácie, prevencie vývoja nových kontraktúr a deformít chrbtice. Predpis ortopedického vozíka znamená definitívne sa zrieknutie možnosti chôdze.

Oslabenie svalov chrbta vedie k vývoju skoliózy. Táto deformita sa u svalovej dystrofie vyznačuje progresiou. Odkladanie operácie často znamená potrebu zložitejšieho operačného výkonu. Najčastejšie sa deformita chrbtice u týchto pacientov stabilizuje Luqueho a Cortel-Dubosset technikou (súprava tyčí, skrutiek a drôtov) a to v špecializovaných centrách. Operačná intervencia je indikovaná už u kriviek ktoré presiahnu 20 - 30 stupňov podľa Cobba. Ide často o zložité operačné výkony s možnými vážnymi komplikáciami. Väčšina pacientov s Duchenneovou dystrofiou má vyvinutú kardiomyopatiu s určitým stupňom srdcovej nedostatočnosti. Nedá sa teda predpokladať ako srdce zvládne operačnú záťaž. Pri operáciách dochádza k zvýšenému krvácaniu pre nedostatočnosť krvných doštičiek. Je potreba náhrad množstva krvi transfúziami. Pacienti sú ohrození aj malígnou hypertermiou a hyperkalcémiou, preto patria pooperačne na jednotky intenzívnej starostlivosti.

Každý pacient vyžaduje individuálny prístup a konzultáciu. Na Detskej ortopedickej klinike LFUK a DFNSP, Limbova 1, Bratislava je možnosť vyšetrenia pacientov denne od 8.00 do 12.00. Ambulancia pre diagnostiku a liečbu skolióz je každú stredu (tel. č. 59371 578).

Doc. MUDr. Milan Kokavec, PhD.
Prednosta Detskej ortopedickej kliniky
LF UK, DFNSP Bratislava

Rehabilitácia u detí s NSO

1. Poučenie rodičov, aby sa nedali odradiť pri prvom odmietnutí v hociktorom rehabilitačnom zariadení, náplň učiva fyzioterapeutov je aj vedieť pripraviť cieleň rehabilitačný plán pre pacientov so svalovým ochorením.
2. Fyzioterapeut má odborne poučiť rodiča, urobiť inštrukťaz s vysvetlením postupu, aby doma mohli denne pracovať podľa daného aktuálneho stavu, či bude viac potrebné dýchať alebo vyťahovať skrátene svaly, rodič musí získať pomocou terapeuta rutinu, to znamená, aby vedel zmenu včas zachytiť.
3. Prvoradé je včas začať s rehabilitáciou, to znamená ihneď po diagnostike.
4. Dôležitá je pravidelnosť cvičenia.
5. Cvičenie len do únavy, a nie proti odporu, rodič najskôr pozná, kedy počas cvičenia terapeutom začína únava, preto má právo na to upozorniť. Tiež - rodič sa má aktívne zapájať s terapeutom do pohybovej liečby v zariadeniach, ak je to možné.
6. Rehabilitácia sa tiež stavia tak, aby sa využila aktivita dieťaťa.
7. Základom rehabilitácie by mala byť pestrosť cvičenia, a to menej cvikov v jednom sedení, ale častejšie, aby nedošlo k únave.
8. Neustále polohovanie, aby nedošlo skrátению svalov, napr. u chodiacich pacientov stoj na klíne, kde sa zamedzí skracovaniu „achilovky“.
9. U nechodiacich je vhodné používanie vertikalizačných aparátov - parapódia, predchádzame tým osteoporóze, zlepšime prekrvenie vnútorných orgánov, cirkuláciu celkovo.
10. Chôdza len do únavy, potom dať dieťa do kočíka alebo vozíka

Odporúčame mať doma gymnastickú loptu, kde je zabezpečený stimul proprioreceptorov, dieťa sa naučí prenášať rovnováhu, čo samo potom vedie s zaisteniu správnej polohy chrbtice, hlavy a panvy, čo je v celej starostlivosti najdôležitejšie. Ak je chrbtica v správnom postavení a napätí, aj cvičenie s končatinami je uľahčené a vedie k udržaniu primeranej svalovej sily. A vtedy nedochádza tak skoro k skrátению a oslabeniu svalov.

MUDr. Katarína Šalamonová
vedúca lekárka, Fyziatrisko – rehabilitačné oddelenie, DFN Košice

Vyššie uvedené články napísali autori bez nároku na odmenu pre slovenskú verziu Zlatého štandardu starostlivosti o pacientov s DMD/BMD a potreby Organizácie muskulárnych dystrofií SR. Ďakujeme.

Stav vo vývoji liečby pre Duchennovu a Beckerovu muskulárnu dystrofiu (DMD/BMD)

Zlúčenina/ Stratégia	Pred- klinik- ká fáza	Fáza 1	Fáza 2	Fáza 3	Do- stup- nosť	Poznámka
PTC124 prečítanie STOP kodónu						Vyvinutý spoločnosťou PTC The- rapeutics s financovaním MDA. Umožňuje bunkám čítať cez molekulárne STOP signály a tvoriť dystrofínový proteín.
AVI4658 preskok exónu						Vyvinutý spoločnosťou AVI BioPharma, umožňuje bunkám preskočiť poškodený dystrofí- nový gén a tvoriť dystrofínový proteín.
PRO051 preksok exónu						Vyvinutý spoločnosťou Prosensa, umožňuje bunkám preskočiť po- škodený dystrofínový gén a tvoriť dystrofínový proteín.
Biostrofín génová liečba						Navrhnutý firmou Asklepios BioPharmaceutical s finančnou podporou MDA ako zlúčenina pre génovú liečbu pre doručova- nie miniaturizovaných dystro- fínových génov do svalového tkaniva.
Kmeňové bunky transplantácia						Niekoľko grantov MDA je zameraných na transplantáciu kmeňových buniek na zvieracích modeloch DMD/BMD. Používajú sa široké spektrá kmeňových bu- niiek, ako napr. kmeňové bunky zo svalov a z pupočníkovej krvi.
Transplantácia myoblastu						Nedospelé svalové bunky (myoblasty) dokážu u pacientov s DMD po ich vpichnutí do svalu produkovať dystrofín. Ostáva však vykonať veľa práce, aby sa táto technika stala praktickejšou.

Zlúčenina/ Stratégia	Pred- klinik- ká fáza	Fáza 1	Fáza 2	Fáza 3	Do- stup- nosť	Poznámka
SMT C1100 zvýšenie hladiny a distribúcie utrofinu						Navrhnutý spoločnosťou Summit Corp. Of Oxford, Anglicko. Zvyšuje hladinu utrofinu, čo môže vyrovnávať hladinu dystrofinu.
Polox- amer 188 utesňovanie membrán						Utesňovač membrán v srdcových bunkách s nedostatkom dystrofinu. Vyvinutý bol s podporou MDA.
ACE031 tlmenie rastu svalov						Vyvinutý firmou Acceleron Pharma na blokovanie myostatínu a iných zlúčenín, ktoré spomaľujú rast svalov. Testuje sa na zdravých dobrovoľníkoch.
Halofuginone zabraňovanie vzniku fibrózy vo svaloch						Orna Halevyová z Hebrejskej univerzity v Jeruzaleme má podporu MDA na experimentovanie s touto látkou na myšiach.
Kortikoster- oidy (Prednizón, Deflazakort) Možné zmenšenie zápalov						Kortikosteroidy dokážu predĺžiť u pacientov schopnosť chôdze, udržujú funkčnosť pľúc a redukujú potrebu chirurgických zákrokov v dôsledku skolióz pri pacientoch s DMD. Majú však mnoho vedľajších účinkov. Americká Neurologická Akadémia publikovala v roku 2005 usmernenia pre ich použitie u pacientov s DMD. Pripravuje sa niekoľkoročná štúdia na optimálnu voľbu lieku a jeho dávky.

MDA - Muscular Dystrophy Association,
sidlo v Tucsove, štát Arizona, USA

Sieť interdisciplinárnej starostlivosti o deti s NSO

NEUROLOGIA

Západné Slovensko

■ MUDr. Roman Mego

Sinalgis – súkromné neurologické centrum

Miletičova 32

821 08 Bratislava

Tel: 02/ 5020 102

E – mail: roman@sinalgis.sk

■ MUDr. Karin Viestová

Klinika detskej neurológie –
Neuromuskulár. poradňa

DFNsp

Limbová 1

833 40 Bratislava

E-mail: viestova@dfnsp.sk

Stredné Slovensko

■ MUDr. Katarína Okáľová

Neurologická ambulancia

Detská fakul. nem. s polikl. (DFNsp)

Nám. L. Svobodu č. 4

974 09 Banská Bystrica

Tel: 055 / 6402535

E-mail: kokalova@dfnbb.sk

Východné Slovensko

■ MUDr. Eva Lazarová

Ambulancia detskej neurológie

Detská fakultná nemocnica (DFN)

Trieda SNP 1, Košice

Tel.: 055 / 640 2535 amb.,

E -mail: lazarova@dnkosice.sk

GENETIKA

■ MUDr. Halasová Edita

Centrum lekárskej
genetiky – ambulancia

FNsP Bratislava – Staré mesto

Americké nám 3

81369 Bratislava

Tel: 02/ 52968855

E- mail: genetika@faneba.sk
genetika@1.faneba.sk

■ medgene, s.r.o. – genetická firma

Dr. RNDr. Andrej Genčík, CSc

Gagarinova 17

82103 Bratislava

Tel: 02 / 207 37 474

E-mail: info@medgene.eu

PNEUMOLÓGIA

Postup:

- Kedy k pneumológovi? Hneď po určení diagnózy, aj keď má ešte len 3 alebo 5 rokov
- Ďalšie pravidelné kontroly každé 3 až 6 mesiacov

■ **MUDr. Jaroslava Orosová**, prim.

■ **MUDr. František Strmiska**

FNSP Klinika detskej pneumológie

Pracovisko Podunajské Biskupice

Tel. do ambulancie: 0905 695 457

E-mail: orosova@ruzinov.fnsppba.sk

■ **MUDr. Juraj Jakubička**

Detská pľúcna ambulancia

Špitálska 9, Nitra

Tel: 037 / 651 30 54

■ **MUDr. Branko Takáč**

Detská pľúcna ambulancia, č. dv. 21

DFNSP, Banská Bystrica

Tel: 048/476 65 70

■ **MUDr. Ivona Bacmaňáková**

Detská pľúcna ambulancia

Klinika detí a dorastu,
Martinská fakultná nemocnica

Kollárova 2, Martin

Tel: 043/4 203 187

■ **MUDr. Mária Tamášová**

Detská pľúcna ambulancia

Detské odd., Nemocnica Poprad a.s.

Banická 803/28, Poprad

Tel: 052 / 7125 367

■ **MUDr. Anna Feketeová**

Detská pľúcna ambulancia

Detská fakultná nemocnica Košice

Tel.: 055 / 640 4151

sídlo: budova Detskej polikliniky

■ **h.doc. Ladislav Laho CSc.**, prednosta

Klinika pediatrickej anestéziológie a intenzívnej medicíny

Detská fakultná nemocnica s poliklinikou Banská Bystrica

Nám. L. Slobodu 4, Banská Bystrica

Tel: 048/ 472 65 56

E-mail: llaho@dfnbb.sk

ORTOPÉDIA

Postup:

- Dieťa by malo prvý krát navštíviť ortopéda hneď po záchyťe dystrofie, čiže ešte predtým ako sa vytvoria kontraktúry a skolióza.
- Potom je dieťa dispenzarizované (pravidelne sledované) u „rajóného“ ortopéda; každý ortopéd dokáže kontrolovať detského pacienta, neexistuje samostatná špecializácia detská ortopédia.
- Konzultácie poskytuje DOK detským pacientom z celého Slovenska, lebo Detská ortopedická klinika je na Slovensku len jedna; potrebné odporúčanie od „rajóného“ lekára.
- Ortopedické operácie detí s NSO na Detskej ortopedickej klinike v Bratislave, kde sú schopní zabezpečiť aj následnú starostlivosť.

■ **Doc. MUDr. Milan Kokavec, PhD.**

prednosta

Detská ortopedická klinika (DOK),
DFNsP (Kramáre)

Limbová 1, Bratislava

Tel: 02 / 59371 451

(docent Kokavec – konziliárna amb.
každý utorok, r. 2008)

E-mail: kokavecm@hotmail.com

ORTOPEDICKÁ PROTETIKA

■ **MUDr. Blažena Brozmanová, CSc.**

Jedenkrát do týždňa ambulancia na
detskej ortopedickej klinike, DFNsP
Bratislava

Ambulanciu pre diagnostiku a liečby
skoliózy je každú stredu v týždni.

Tel: 02 / 5937 1403 alebo 59371 578

E –mail: blazenab@zoznam.sk

REHABILITÁCIA

Východné Slovensko

■ **MUDr. Katarína Šalamonová**

Detské centrum

Obrancov mieru 18, Košice

Tel: 055 / 63 33 430, 640 24 79

E-mail: ksalamonova@iol.sk

Stredné Slovensko

■ **MUDr. Zora Germanová, prim.**

FRO (Fyziatricko – RHB oddelenie)
DFNsP

Nám. L. Slobodu 4, Banská Bystrica

E-mail: zgermanova@dfnbb.sk

REHABILITÁCIA

Západné Slovensko

■ **MUDr. Katarína Čolláková, primárka**

FRO (Fyziatricko – RHB oddelenie) DFNSP

Limbová 1, Bratislava

E-mail: collakova@dfnsp.sk

PROBLÉMY PSYCHOLOGICKÉHO CHARAKTERU

■ **Detské centrum (DC) pri Výskumnom ústave detskej psych. a patopsychológie**

Cyprichova 42, Bratislava, tel. 02 / 44881649

vedúca Dr. Spotáková, psychologička (odvolávať sa, že ich kontaktujete od OMD v SR a od Dr. Andreánskej)

Starostlivosť je hrazená z verejného zdravotného poistenia, rodina si ju neplatí sama.

Zameranie DC:

- dobrá psychologická a rehabilitačná starostlivosť
- spolupracujú aj s neurológom, logopédom, psychiatrom, špeciálnym pedagógom predpokladá sa, že deti s NSO sú v neurologickej starostlivosti
- dominantne riešia problémy psychologického charakteru, či už výchovného charakteru alebo nejakých osobnostných problémov

■ **Mgr. Gabriela Svičková, PhD.**

externá psychologička OMDvSR

E-mail: gsvickova@chello.sk