

Postup starostlivosti pri Duchenneovej/Beckerovej svalovej dystrofii Stručný prehľad odporúčaní skupiny TREAT - NMD

Úvod

Tento dokument je stručným výťahom odporúčaní pre zvládnutie problémov pri diagnóze Duchenneovej svalovej dystrofie (DMD). Je to reedícia prvého konceptu obohatená na základe diskusií odborných skupín v oblastiach ako je diagnostika, neurológia, gastroenterológia - výživa, respiračná starostlivosť, kardiológia, ortopédia, psychosociálna starostlivosť, rehabilitácia a stomatológia.

Cieľom týchto stručných odporúčaní pre DMD je dosiahnuť čo najrýchlejšie rozšírenie aktuálnych poznatkov z tejto oblasti, zatiaľ čo budeme čakať na podrobnejšie informácie, na ktorých v súčasnosti pracuje americké Centrum pre kontrolu chorôb a pre prevenciu (z angl. „Center for Disease Control and Prevention“, skratka **CDC**) v spolupráci s TREAT-NMD. Súčasná smernica je potrebné považovať za názor odborníkov, nie sú založené na žiadnych systematických revízijských procesoch, aj keď táto práca bola založená na prístupe „predkladania dôkazov“ o jej správnosti. Realizovateľnosť jednotlivých odporúčaní sa bude pravdepodobne v jednotlivých štátoch a regiónoch líšiť a pokiaľ by v súčasnosti nebolo možné tieto odporúčania uplatňovať, tak môžu slúžiť ako cieľ, na ktorý sa treba zamerať.

Tento dokument, odporúčania CDC a hlavné odkazy týkajúce sa štandardov starostlivosti pri DMD, budú publikované v sekcii o štandardoch starostlivosti na webovej stránke: www.treat-nmd.eu/soc

Diagnóza DMD

- **Klinické vyšetrenia:** musia zahŕňať pozorovania dieťaťa pri pokusoch o beh, skákanie, chôdzu po schodoch a postavenie zo sedu na zemi. Bežné symptómy zahŕňujú abnormálny spôsob chôdze s častými pádmi, ťažkosť pri zdvíhaní sa zo zeme, chôdzu po špičkách a pseudohypertrofiu lýtok. Vyšetrenie môže odhaliť aj zníženie alebo stratu svalových reflexov a zvyčajne aj Gowerov znak, t.j. potrebu použiť ruky tak, že sa nimi z drepu odrazia od stehien, aby sa úplne vzpriamili. Mnohé znaky slabnutia proximálnych svalov je omnoho ľahšie odhaliť v čakárni, či na chodbe, ako v ambulancii pri vyšetrení.

Kreatín kináza (CK) v krvi: Obrovské zvýšenie kreatín kinázy v krvi (aspoň 10 -20x nad normu, často však mnohonásobne vyššie) je nespecifické, ale vždy prítomné. Nález vysokej hladiny CK by mal byť dôvodom k urýchlenému a urgentnému odoslaniu k špecialistovi za účelom potvrdenia diagnózy. Lekári by mali byť oboznámení so spojitosťou medzi prekročenými ukazovateľmi AST a ALT pri DMD z dôvodu iného, ako je poškodenie pečene. Neočakávané zvýšenie týchto enzýmov by malo byť impulzom pre podozrenie na vysokú CK.

- **Následne by mali byť vykonané genetické testy.** V 70% prípadoch je prítomná mutácia delécie (odstránenie) dystrofínového génu, v asi 6% to je mutácia duplikácia a v ostatných prípadoch ide o bodovú mutáciu. Genetické testy, ktoré sú pre DMD bežne k dispozícii, neposkytujú vždy vyčerpávajúce výsledky. Tzn., že negatívny výsledok tohto úvodného testovania nevylučuje prítomnosť ochorenia. Je veľmi dôležité porozumieť testom, ktoré jednotlivé laboratória ponúkajú a ich obmedzeniam – preto môže byť nutné vykonať ďalšie vyšetrenie u špecialistov. Laboratórny nález správnej diagnózy by však mal byť možný vo viac ako 95% prípadoch.
- **Svalová biopsia:** Budú pri nej viditeľné všeobecné znaky svalovej dystrofie, vrátane degenerácie svalového vlákna, svalová regenerácia a zvýšený obsah väziva a tuku. Analýza dystrofínu na vzorke zo svalovej biopsie býva vždy neobvyklá a ako doplnok genetických testov poskytuje spôsob potvrdenia diagnózy. Po analýze dystrofínu musí nasledovať molekulárny genetický test, aby bolo možné poskytnúť genetické poradenstvo ostatným rodinným príslušníkom
- **Súčasťou diagnostického procesu** je v rámci profesionálneho genetického poradenstva aj ponuka na zistenie, či je matka prenášačom tohto ochorenia, a to pomocou molekulárneho genetického testovania. Aj pokiaľ sa DMD objaví ako výsledok novej mutácie, v priemere existuje približne 10% riziko že sa choroba opäť vyskytne, a to kvôli genetickej poruche nazývanej mozaicizmus. Genetické poradenstvo by malo byť v prípade, že matka dieťaťa bola potvrdená ako prenášačka, ponúknuté aj sestram a tetám (z matkinej strany), ktoré sú, alebo ktoré vstupujú do reprodukčného veku.

- **Podpora:** V období diagnostikovania je užitočné poskytnúť kontakt s povereným členom podporného personálu a nevyhnutne ponúknuť detaily o skupinách podporujúcich rodičov/pacientov, ako sú napríklad národné občianske organizácie zaoberajúce sa muskulárnou dystrofiou alebo organizácie typu The Parent Project.

Neurológia

Použitie kortikosteroidov pri DMD:

- **Načasovanie:** Doterajšie skúsenosti ukazujú, že najlepšie zlepšenie výkonnosti sa dosiahne pri liečbe zahájenej v období (alebo pred obdobím), kedy fyzická výkonnosť dieťaťa začne vykazovať stagnáciu (podľa výsledkov opakovaných testov funkčnosti svalov). Najlepšie viditeľný je tento stav v období 4-6 rokov veku dieťaťa. Ak sa začiatok podávania steroidov oneskorí až do doby, keď sa blíži strata schopnosti chôdze tak je viditeľný nižší prírastok funkčnosti.
- **Režim dávkovania:** Najbežnejšie používanou dennou dávkou je 0.75mg prednisonu/prednisolonu na kilogram a na deň a 0.9 mg deflazacortu na kg a na deň. Oba prípravky sú pravdepodobne rovnaké čo do účinku aktívnych látok, avšak rozličný je profil ich vedľajších účinkov. Deflazacort spôsobuje menšie zvýšenie hmotnosti, ale má väčšie riziko vzniku asymptomatických kataraktov (pozn. prekl.: vznik sivého zákalu). Iné režimy podávania odporúčajú v snahe znížiť výskyt vedľajších účinkov spojených so steroidovou liečbou ich dávkovanie v prerušovanom režime (10 dní áno, 10 dní nie, vysoké dávky cez víkendy), nižšími dennými dávkami alebo podávaním dávok každý druhý deň. Je však potrebné si uvedomiť, že žiaden z týchto režimov podávania nebol klinicky testovaný v porovnaní s každodenným užívaním, takže nie je známa ani ich relatívna účinnosť pri dlhodobom užívaní.
- **Testy pred začiatkom podávania steroidov:** Bezprostredne pred začiatkom testov musí byť zaistená imunita voči ovčím kiahňam (a u vysoko rizikových skupín aj voči tuberkulóze). Musí byť skontrolovaný očkovací plán dieťaťa a zvážené možnosti preočkovania s horizontom 6 rokov.
- **Účinnosť:** Sledovanie účinnosti by malo zahŕňať testy na funkčnosť a silu svalov (napr. časované testy funkčnosti, testy podľa funkčného motorického spektra vyvinutého v nemocnici Hammersmith, ohodnotenie svalovej sily podľa metodiky MRC - Medical Research Council, organizácia Spojeného Kráľovstva Veľkej Británie a Severného Írska zodpovedná za vyvážený vývoj lekárskeho a biologického výskumu), testy úsilnej vitálnej kapacity, t.j. dychové testy a skúmanie vnímania liečby zo strany rodičov.
- **Vedľajšie účinky:** Sledovanie a profylaxia predvídateľných vedľajších účinkov pri užívaní steroidov by mali byť vzájomne prepojené (<http://enmc.org/workshop/?id=21&mid=88>). Hlavnými vedľajšími účinkami, ktoré prichádzajú do úvahy, môžu byť zmeny v správaní, problémy s rastom, nadváha, osteoporóza, porucha glukózovej tolerancie, znížená imunita/činnosť nadobličiek, katarakta a zmeny kože, nechutenstvo a žalúdočné vredy. Z tohto dôvodu je dôležité sledovať hmotnosť, výšku, krvný tlak, močové testovacie tyčinky (kvôli glukóze), cushingoidné rysy (zväčšenie tváre v dôsledku liečby kortikosteroidmi), zmeny nálady/správania/osobnosti/stravovacích návykov, červený reflex (testovanie šošovky oka, ktoré môže naznačiť vznik katarakty), zlomeniny kostí a opakované infekcie.
- **Väčšinu z týchto vedľajších účinkov** je možné riešiť bez zníženia dávok alebo úplného vysadenia kortikosteroidov. Sledovanie prírastku hmotnosti by malo byť plne sprevádzané diétnym plánom, ktorý by sa mal zahajovať ešte pred podávaním steroidov, zmeny osobnosti a správania je potrebné riešiť s pomocou psychológa a rôznymi odporúčaniami, ako správanie zvládnuť. Sledovanie osteoporózy a frekvencie výskytu zlomenín by mali doprevádzať odporúčenia z oblasti starostlivosti o kosti. Ďalej by sa malo zabrániť súbežnému podávaniu steroidov a nesteroidných protizápalových liečiv. Bolesti žalúdka /žalúdočné vredy je vhodné liečiť antacidami (liekmi na zníženie kyslosti v žalúdku).
- **Zníženie dávok:** Aj napriek profylaktickým opatreniam si môžu vyššie uvedené nežiaduce účinky vyžadovať zníženie dávky. Toto môže nastať v prípade zmien v správaní, ktoré narušujú rodinný/školský život, pri zvýšení váhy o 25% alebo o tri percentily nad základnú váhu, pri zastavení rastu alebo pri zmenách kože (napr. akné, strie, hirsutizmus - rast ochlpenia u žien na miestach, kde je obvykle minimálny alebo nulový), ktoré sú pre rodinu/dieťa neprijateľné, keď je krvná glukóza nalačno viac ako 110mg/dl (viac ako 6.1mmol/l) alebo je krvná glukóza 2 hodiny po jedle viac ako 140mg/dl (7.8 mmol/l), ďalej pri neobvykle vysokej frekvencii vzniku infekcií/neobvyklých organizmov, pri pretrvávajúcich

gastroenterologických symptómoch pri znížených dávkach kortikosteroidov, ktoré pretrvávajú aj pri liečbe antacidami (bolesti žalúdka, pálenie záhy, krvácanie do tráviaceho traktu).

- **Vysadenie kortikosteroidov:** Kortikosteroidy by sa mali vysadiť, ak sa vyskytnú závažné nežiaduce účinky, ako sú zmeny v správaní, ktoré narušujú rodinný a školský život, zvýšenie hmotnosti, zastavenie rastu alebo zmeny kože, ktoré sú pre rodinu/dieťa neprijateľné aj po znížení dávok kortikosteroidov, cukrovka (ak krvná glukóza nalačno je viac ako 126mg/dl (7,0mmol/l) alebo 2 hodiny po jedle je viac ako 200mg/dl (viac ako 11,1mmol/l), alebo potvrdená hypertenzia (systolický tlak zvýšený o 15-30mm ortuti nad 97. percentil výšky alebo diastolický tlak zvýšený o 10 -30mm ortuti nad 97. percentil), vysoká frekvencia výskytu infekcií, výskyt gastroenterologických symptómov, ktoré pretrvávajú aj keď prebieha súbežná liečba antacidami a so súčasným znížením dávok kortikosteroidov.
- **Postupné vysadzovanie:** Pokiaľ je naozaj potrebné kortikosteroidy úplne vysadiť, je treba postupovať pomaly/postupne v priebehu niekoľkých týždňov a nie vysadiť ich okamžite. Doporučený postup pri vysadzovaní je užívať polovicu riadnej dávky kortikosteroidov v prvom týždni, štvrtinu dávky v druhom týždni a osminu dávky v treťom týždni a až potom je možné liečbu kortikosteroidmi úplne ukončiť.
- **Ako dlho je možné pokračovať v liečbe steroidmi:** v niektorých centrách sa bežne pokračuje v liečbe steroidmi aj po strate schopnosti chôdze, kvôli možnému ochrannému efektu proti zakriveniu chrbtice, na respiračné funkcie a činnosť srdca. Doteraz však nie sú známe žiadne priame dôkazy o prospešnosti podávania steroidov potom, ako chlapec prestal chodiť. Niektorí pacienti však môžu zaznamenať zlepšenie kapacity a funkčnosti pľúc.
- **Pacientom sú k dispozícii informácie** Európskeho neuromuskulárneho centra (ENMC) (www.enmc.org/workshop/?id=21mid=88) a národných občianskych organizácií, ktoré sa zaoberajú svalovou dystrofiou.

Tráviaci trakt a výživa

- Od útleho veku by malo byť ponúknuté **poradenstvo týkajúce sa stravy a zdravých stravovacích návykov**, z ktorých by mohli mať úžitok aj ostatní členovia rodiny. Špeciálne je treba sa zamerať na sledovanie prírastku hmotnosti, príjem primeraného množstva vápnika a vitamínu D a na regulovanie množstva prijímaného sodíka. V období podávania kortikosteroidov by sa mal klásť dôraz na sledovanie chute do jedla.
- U chlapcov, ktorí nemajú problém so stravou, by **mala byť hmotnosť kontrolovaná 1-2x do roka**. Ak však existuje podozrenie na nadváhu alebo podvýživu, treba váhu kontrolovať častejšie. Situácie, kedy je možné očakávať zmenu hmotnosti, musia tiež viesť k sledovaniu hmotnosti (napr. strata schopnosti chodiť, pred závažným chirurgickým zákrokom).
- **Ideálna hmotnosť dieťaťa** sa určuje podľa jeho výšky a je ovplyvnená stratou čistej telesnej hmoty (ako pri DMD). Sledovanie hmotnosti a výšky dieťaťa na percentilovom grafe umožňuje zistenie nadmerného hmotnostného prírastku. Index telesnej hmotnosti (z angl. Body Mass Index, BMI), t.j. hmotnosť vydelená druhou mocninou výšky (kg/m^2 , percentil prispôsobený veku a pohlaviu), je spoľahlivejším meradlom tučnoty a takisto môže byť sledovaný na grafe. Lekársky posudok, ktorý berie do úvahy aj emocionálne, psychosociálne a rodinné aspekty, tiež ovplyvňuje dietetické odporúčania.
- Z dôvodu **zabránenia nadmernému nárastu hmotnosti** sa pri diagnostikovaní, na začiatku liečby steroidmi a pri strate schopnosti chôdze odporúča spolupráca s dietológom. Dietológ by mal spolupracovať tiež v prípade nábehu na podvýživu.
- **V prípade nadváhy** sa preferuje nastaviť redukciu hmotnosti na rýchlosť 0.5 kg za mesiac alebo stabilizáciu hmotnosti v prípadoch, kedy sa preferuje dlhodobější normalizácia.
- **Problémy s podvýživou** sú najpravdepodobnejšie vtedy, keď chlapec začína používať vozík (približne vo veku 12 - 13 rokov) a môžu ich spôsobovať rôzne faktory. Prvým krokom je zhodnotiť príjem potravy a ak je to potrebné, tak ho aj optimalizovať z pohľadu energie a proteínov. Ak je však podvýživa extrémna, ako ďalší krok nasleduje enterálna (črevná) výživa počas noci.
- **V rámci prípravy pred náročným chirurgickým zákrokom** by mal byť vždy zistený nutričný stav, predovšetkým podvýživa. Predovšetkým pacienti s nadváhou môžu mať počas spánku respiračnú

dysfunkciu, a preto u nich môže byť potrebné pred operáciou vykonanie vyhodnotenia kyslíkovej saturácie v spánku.

- **U chlapcov liečených steroidmi**, je potrebné pridávanie vápnika a vitamínu D do potravy, a to vtedy, pokiaľ ich strava neobsahuje odporúčané množstvo týchto látok. Odporúčané množstvo týchto látok je u vápnika: 800mg/deň pre vek 4-8 rokov a 1300mg/deň pre vek 9 - 18 rokov. Pri vitamíne D je to 400IU (IU je špeciálna jednotka pre vitamíny, hormóny, krvné produkty atď.).
- **V pokročilejších štádiách ochorenia** sa môžu prejaviť problémy s prehĺtaním. Pokiaľ tieto problémy spôsobujú aspiráciu (vniknutie cudzích telies do pľúc pri bežnom dýchaní) alebo podvýživu, je indikovaná možnosť výživy hadičkou alebo pomocou perkutánnej endoskopickej gastrostómie (PEG).

Respiračná starostlivosť

- **Stály dohľad nad respiračnou činnosťou:** Pravidelné merania vitálnej kapacity pľúc (FVC) (absolútne hodnoty a hodnoty, ktoré sa predpokladajú vzhľadom k výške, rozpätiu paží alebo dĺžke lakt'ovej kosti) sú jednoduchým spôsobom, ako zaznamenávať progresiu respiračnej svalovej slabosti. Akonáhle sa objavia klinické príznaky nočnej hypoventilácie, alebo ak klesne FVC pod hodnotu 1,25l alebo pod 40% predpokladanej hodnoty, pravidelné nočné meranie dýchania formou oxymetrie pomôže odhaliť vývin nočného zlyhávania dýchania. Toto sa môže v domácom prostredí sledovať jednoduchým spôsobom pomocou malých prenosných prístrojov. Symptómy by mali byť vyhľadávané aj pri každej návšteve ambulancie.
- **Sledovanie efektivity odkašľania:** Pravidelné meranie vrcholovej hodnoty prúdu vzduchu vydychaného pri kašli (PCF) umožňuje sledovanie efektivity odkašľania. Pokiaľ u nechodiacich chlapcov klesne hodnota PCF pod 270l/min, je dobré uvažovať o metódach asistovaného kašľa, technikách na zväčšenie objemu pľúc, o prístrojoch pre asistované odkašliavanie a tieto metódy zaviesť ešte predtým, než hodnota klesne pod 160l/min.
- **Profylaxia infekcie hrudníka:** V období, keď sa začne znižovať FVC pacienta, začínajú byť chlapci často chorí z dôvodu pľúcnych infekcií a malo by im byť ponúknuté a odporúčané očkovanie proti chrípke, čiernemu kašľu a pneumokokom.
- **Zvládnutie infekcií hrudného koša:** Pokiaľ je odkašliavanie neefektívne, treba čo najskôr podať antibiotiká. Takisto sa odporúča naučiť fyzioterapeutické postupy, ako je posturálna drenáž alebo asistované odkašliavanie, ktoré môžu byť v prípade potreby doplnené prístrojom na asistované odkašliavanie alebo inými technikami na zvýšenie objemu pľúc, ako je napríklad glosofaryngeálne dýchanie.
- **Zvládnutie nočnej hypoventilácie:** Pri každej návšteve lekára žiadajte zisťovanie symptómov nočnej hypoventilácie. Symptomatická nočná hypoventilácia je indikáciou na zahájenie nočnej neinvazívnej ventilácie (NIV). Použitie NIV je potrebné zvážiť aj vtedy, keď nočné Astrupovo vyšetrenie krvných plynov/polysomnografia poukážu na nízke hodnoty SaO₂ (saturácia kyslíkom) alebo zvýšené hodnoty pCO₂ (parciálny tlak oxidu uhličitého).
- **S rozšírením použitia ventilácie** i v priebehu dňa by sa malo uvažovať aj v prípade, že sa u pacienta dlhodobo prejavuje zvýšené pCO₂ alebo znížené SaO₂ aj vtedy, keď nespí. Vyšší komfort pre pacienta predstavuje prerušovaná ventilácia z pozitívnym tlakom a s použitím náustku.
- **Nedeliteľnou súčasťou liečby** by malo byť systematické vzdelávanie a pravidelné dopĺňovanie znalostí pre užívateľov ventilátora a ich ošetrovateľov. Takisto je potrebné neustále sledovanie možných komplikácií pri NIV ako napr. únik vzduchu, opuch žalúdka, suchosť slizníc, deformácie lícných kostí.
- **Anestetický postup** musí byť zvolený presne podľa potrieb pacienta tak, aby minimalizoval respiračný a kardiovaskulárny útlm počas a po operácii a môže vyžadovať invazívne sledovanie a prístup k intenzívnej starostlivosti. Z dôvodu rizika vzniku hyperkalémie je potrebné vyhnúť sa použitiu depolarizujúcich svalových relaxantov.

Starostlivosť o srdce

- **Sledovanie:** Pri diagnóze DMD je indikované vyšetrenie srdca (echokardiogram a EKG). Od tohto okamihu je toto vyšetrenie predpisované každý druhý rok až do veku 10 rokov a následne každý rok alebo častejšie, v prípade ak sa objavia abnormality. Vyšetrenie srdca by malo byť pred celkovou anestéziou vykonané v každom veku. Magnetická rezonancia (MRI) srdca môže byť užitočná u pacientov s obmedzeným echokardiografickým akustickým oknom.
- **Abnormality srdcového rytmu** by mali byť neodkladne vyšetrené a liečené. Zvážiť by sa malo aj pravidelné Holterovo monitorovanie u pacientov, u ktorých sa prejavila srdcová dysfunkcia.
- **Profylaxia:** Pri neidentifikovateľnom zhoršení funkcie srdca, ktoré bolo zistené pri echokardiografii, by sa malo začať s podávaním inhibítorov ACE. Jedna dlhodobá štúdia naznačuje, že preventívne podávanie inhibítorov ACE zabraňuje neskoršiemu zhoršovaniu stavu. Niekoľko odborných centier odporúča profylaktickú liečbu pomocou inhibítorov ACE v predklinickom období, od veku 5-10 rokov, pričom treba upozorniť že toto sa ešte nestalo predmetom všeobecnej zhody medzi odbornou verejnosťou.
- **Liečba:** Závisí od typu a fázy kardiomyopatie. Najbežnejšou formou je dilatačná kardiomyopatia. V prípade progresívnych abnormalít by malo byť zahájené podávanie inhibítorov ACE a beta blokátorov, a to buď súčasne, alebo začať podávaním inhibítorov ACE a až potom podľa potreby začať s beta blokátormi, s pridaním diuretík a ďalších liekov pri začiatku zlyhávania srdca. Je potrebné zvážiť antikoagulačnú (protizrážanlivú) terapiu u pacientov s vážnou srdcovou dysfunkciou, aby sa zabránilo systémovým tromboembolickým príhodám (zahŕňa trombózu aj embóliu).
- **Arytmia:** Ventrikulárna arytmia sa môže objaviť kedykoľvek, ale najčastejšie sa objavuje v neskorších fázach dystrofinopatickej kardiomyopatie. Preto by sa malo uvažovať s pravidelným Holterovým monitorovaním u pacientov s potvrdenou srdečnou dysfunkciou. Izolované predčasné ventrikulárne kontrakcie (extrasystoly) nevyžadujú liečbu, ale je nutné starostlivo sledovať stav srdca. Pokiaľ sa objavia významné ventrikulárne arytmie, mala by sa zahájiť antiarytmická liečba, pričom je nutné brať ohľad na možné negatívne inotropné účinky zvolených liekov (negatívne účinky na schopnosť svalov, najmä srdca, sťahovať sa).
- **Prenášačky ochorenia by mali podstúpiť** vyšetrenie srdca (echokardiogram a EKG) každých päť rokov alebo, pokiaľ sa objavia abnormality, aj častejšie.

Ortopédia

- **Dlahy:** U chodiacich detí by mali byť používané nočné dlahy v prípadoch, kde je strata dorziflexie členkov, pri strate bežného stupňa dorziflexie a predtým, ako je noha schopná len chôdze po špičkách. Denné AFO (z angl. Ankle-foot orthosis, druh členkovej ortézy) sa neodporúča používať pred stratou schopnosti chodiť.
- **U nechodiacich detí:** Odporúča sa používať AFO pri sedení, keď sa objavia bolestivé kontraktúry, ktoré majú taktiež negatívny vplyv na držanie tela. Niektoré deti budú potrebovať tenotómiu, ale používať AFO je potrebné aj po operácii.
- **KAFO** (z angl. Knee-ankle-foot orthosis, druh ortézy od členka po koleno) môže spôsobiť oneskorenie rozvoja kontraktúr a tým predĺžiť obdobie chôdze. Rámy na státie a chodítka môžu u nechodiacich detí oneskoriť rozvoj kontraktúr.
- **Deformácia chrbtice pri DMD** sa objavuje v teenagerskom veku, pokiaľ pacient nebol dlhodobo liečený kortikosteroidmi. Chirurgický zákrok ako nápravu je možné odporučiť, akonáhle sa objaví jasná progresia a Cobbov uhol presiahne 25 - 30 stupňov.

Psychologická a sociálna starostlivosť

- **Každej rodine** by pri zistení diagnózy mala byť ponúknutá návšteva v domácnosti, ktorá pomôže rodine zmieriť sa s emocionálnymi aj s praktickými problémami, ktoré prináša práve poznanie diagnózy. Napríklad pocity straty, viny, hnevu, rozhovor o ochorení s postihnutým dieťaťom a jeho súrodencami. Takisto by sa mali rozobrať aj záležitosti týkajúce sa prístupu k domu, škole, koníčkovi a všetky bariéry brániace nezávislosti.

- V čase meniacich sa potrieb a možných kríz **by mala byť ponúknutá sociálna** (informácie, advokácia a poradenstvo) a **psychologická podpora**. Napríklad v situáciách ako sú úvahy o ďalšom dieťati, sťahovanie/úpravy domu, strata schopnosti chodiť, operácie, srdcové a respiračné problémy, nástup na univerzitu/do zamestnania, koniec života.
- Deťom a ich rodinám **by mala byť poskytnutá** v čase emocionálnych problémov alebo problémov so správaním **psychologická podpora**.
- **Rozsah problémov s učením/autizmus** by mal byť rozpoznávaný včas a rodičia a vychovávatelia by mali dostať odporúčenia, ako tieto problémy zvládnuť.

Rehabilitácia

- **Každoročné neurologické, respiračné a kardiologické vyšetrenie** by v ideálnom prípade malo byť koordinované prostredníctvom centrálnej rehabilitačnej jednotky pre pacientov s DMD.
- **Od stanovenia diagnózy** musia byť chlapci jedenkrát alebo dvakrát ročne vyšetrení terapeutom (fyzioterapeutom a odborným terapeutom), ktorý má odborné skúsenosti s neuromuskulárnymi poruchami. Interval medzi vyšetreniami ovplyvňuje vek chlapca, progresia ochorenia a jeho funkčné schopnosti.
- **Cieľom vyšetrenia je** zostavenie plánov intervencií tak, aby sa optimalizovali fyzické, sociálne a intelektuálne schopnosti dieťaťa. Plán by mal zabezpečiť, aby odborníci a rodičia dokázali predchádzať niektorým udalostiam a boli dopredu pripravení na ďalšie fázy ochorenia. Vyšetrenie fyzických schopností, ktoré sa opakuje v pravidelných intervaloch, je potrebné aj pre určenie rýchlosti progresie ochorenia.
- **Hlavným cieľom fyzioterapeuta a odborného terapeuta** je stimulovanie k vyššej aktivite a podporovanie funkčnosti. To obsahuje zásahy, ktoré umožnia oneskorenie a zmenšenie komplikácií spôsobených znižovaním svalovej sily a tiež návrhy a pokyny, ktoré sa budú týkať aktivít, možností, adaptácii a prispôbenia sa, ktoré ďalej umožnia chlapcom/mužom prežiť aktívny spoločenský život s rodinou a priateľmi.
- **Odporúča sa každoročná návšteva/vyšetrenie doma** vykonané interdisciplinárnym tímom zo špeciálnej rehabilitačnej jednotky pre pacientov s DMD, ktorého úlohou je podpora rodiny, miestneho tímu fyzioterapeutov, odborných terapeutov, sociálnych pracovníkov a učiteľov.
- **Cvičenie:** Neodporúča sa predpisovať odporové cvičenia, pretože neexistuje dôkaz o ich prínose, ale práve naopak, existujú obavy, že môžu urýchliť degradáciu svalov. Odporúča sa mierne cvičenie, vhodné je cvičenie v bazéne pre hydroterapiu. Deti, ktoré užívajú steroidy, môžu získať ďalšie motorické schopnosti, ako je napr. jazda na bicykli, čo v konečnom dôsledku podporuje nezávislú hru a interakciu s vrstovníkmi.
- **Vozíky:** Vozíky by mali byť poskytnuté z dôvodu zlepšenia mobility a nezávislosti. Elektrické vozíky s podporným sedadlom, ktoré je celkovo polohovateľné, by mali byť použité čo najskôr po strate schopnosti chodiť, aby sa zabránilo vzniku posturálnych kontraktúr a chybnej polohy pri sedení.
- Odporúčajú sa **každoročné centralizované kurzy** pre mladých a dospelých s DMD a ich rodiny, ktoré by organizovala miestna asociácia nervovo muskulárných ochorení v spolupráci s centralizovanou rehabilitačnou jednotkou.

Stomatologická starostlivosť

- Chlapci s DMD by mali **navštevovať stomatológa** ktorý má bohaté skúsenosti v odbore a tiež podrobne pozná problematiku ochorenia DMD. Odporúča sa, ak je to možné, podstúpiť takéto vyšetrenie na centralizovanej alebo odbornej klinike. Poslaním stomatológa by malo byť úsilie o vysoko kvalitnú starostlivosť, zdravý chrup a pohodu. Mal by tiež fungovať ako zdroj informácií pre rodinu a jej rodinného stomatológa, ktorý sa o chlapca stará v jeho bydlisku. Tento stomatológ by mal poznať špecifické rozdiely v dentálnom a skeletálnom vývoji chlapcov s DMD a mal by spolupracovať s dobre informovaným a skúseným ortodontistom.

- Ústna a dentálna starostlivosť by mala byť **založená na profylaktických opatreniach** a udržovaní dobrej ústnej a dentálnej hygieny.
- Veľmi dôležité sú individuálne prispôsobené pomôcky a prostriedky pre orálnu hygienu najmä v období keď sa začne znižovať svalová sila v pacientových rukách, pažiach a krku.

Hlavné odkazy

Bushby K, Muntoni F, Urtizbera A, Hughes R, Griggs R. Report on the 124th ENMC International Workshop. Treatment of Duchenne muscular dystrophy; defining the gold standards of management in the use of corticosteroids. 2-4 April 2004, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscular Disorders* 2004; 4:526-34

Bushby K, Bourke J, Bullock R, Eagle M, Gibson M, and Quinby J. The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics* 2005; 15: 292-300

Cardiovascular Health Supervision for Individuals Affected by Duchenne or Becker muscular dystrophy. Section on Cardiology and Cardiac Surgery. *Pediatrics* 2005;116;1569-1573.

Quinlivan R, Roper H, Davie M, Shaw NJ, McDonagh J, Bushby K. Report of a Muscular Dystrophy Camapign funded workshop Birmingham, UK, January 16th 2004. Osteoporosis in Duchenne muscular dystrophy; its prevalence, treatment and prevention. *Neuromuscular Disorders* 2005; 15:72-79

Duboc D, Meune C, Pierre B, et al. Perindopril preventive treatment on mortality in Duchenne muscular dystrophy: 10 years' follow-up. *American Heart Journal* 2007;154:5962602.

American Thoracic Society consensus conference (Finder JD, chair). Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Crit Care Med* 2004; 170:456-465.

Angelini C. The role of corticosteroids in muscular dystrophy: a critical appraisal. *Muscle & Nerve* 2007; 36:424-435.

Voľný preklad vypracoval: Zdeněk Havierník

Upravil: Filip Zeman

Odborné korektúry: MUDr. Andrej Vranovský

Pre potreby Organizácie muskulárnych dystrofikov v SR, júl 2009

Pôvodný text:

http://www.treat-nmd.eu/userfiles/file/general/TREAT-NMD_DMD_interim_recommendations.pdf

TREAT – NMD

Je medzinárodná sieť nervovosvalových centier, ktorej cieľom je urýchliť výskum a liečbu nervovosvalových genetických ochorení. Spája 21 partnerských organizácií a viac než 300 špecialistov z 11 krajín Európy. Vďaka fondom EÚ umožňuje vedcom aj praktickým (klinickým) lekárom pracovať na spoločných výskumných projektoch či zlepšovať štandardy starostlivosti o pacientov s nervovosvalovými ochoreniami. Dôraz sa kladie na Duchenneovu svalovú dystrofiu a spinálnu svalovú atrofiu ako najčastejšie sa vyskytujúce svalové ochorenia.