

Duchennova Svalová dystrofie (DMD)

Co můžeme udělat pro naše nemocné děti a co už nedokážeme

**Rozhovor s profesorem Rudolfem Korinthenbergem,
přednostou Dětské neurologie na Klinice pediatrie na Univerzitě ve Freiburgu (Německo).**

15. března 2006 pan Guenter Scheuerbrandt při setkání s prof. Korinthenbergem pořídil následující interwie. Guenter Scheuerbrandt mluvil s profesorem Korinthenbergem především o možnostech, které jsou dostupné rodičům i lékařům pečujícím o děti s DMD do doby, než bude možno nemoc léčit. Následující text je zkrácenou verzí nahraného rozhovoru. Text byl schválen a může být poskytnut rodinám, které pečují o DMD pacienty a lidem, kteří jim pomáhají. Otázky jsou vtištěny kurzívou, odpovědi latinkou

Klinické pokusy s prednisonem a cyclosporinem.

Mohli bychom začít rozhovor na téma vašich klinických pokusů se steroidním hormonem a cyklosporinem, které probíhají v Německu?

Duchennova svalová dystrofie je bohužel nemoc, kterou díky genetické příčině nelze dosud léčit. Proto je třeba se vedle hledání účinné terapie soustředit i na možnosti zmírnění průběhu nemoci. V současné době máme k dispozici dva přípravky prednison a deflazacort. Jsou to zatím jediné známé léky, které dokáží přinést znatelné zlepšení dětem a následně i rodičům.

Užívání steroidních hormonů má bohužel vedlejší účinky. Proto jsme společně s ostatními kolegy přemýšleli o tom, jak zredukovat dávkování, například podávat normální dávku v průběhu 10 dnů a pak užívání přerušit opět na 10 dnů, abychom co nejvíce omezili vedlejší účinky. Vyzkoušeli jsme tuto variantu ale ukázalo se, že účinky hormonu byly menší, než když se prednison užíval každý den.

Další nápad byla kombinace steroidního hormonu s cyclosporinem. Cyclosporin je lék, který redukuje imunitní reakce. Má odlišný mechanismus než steroidní hormon. Má také vedlejší účinky ale během dlouhodobého užívání jsou méně závažné než při užívání steroidního hormonu.

Tento klinický pokus jsme zahájili počátkem roku 2004. Teď máme 120 pacientů, kteří buď ještě užívají léky nebo již jejich ošetření bylo ukončeno. Každý pacient podstoupil 15ti měsíční léčbu. Abychom mohli výsledky pokusu seriózně zhodnotit, potřebujeme 150 pacientů, to znamená ještě 30 pacientů. Předpokládáme, že je získáme v roce 2006, abychom mohli tento pokus analyzovat počátkem roku 2008.

Výsledky o účincích cyklosporinu ještě nemáme k dispozici, protože provádíme pokus i s placebem, takže ani pacienti ani my vědci nevíme, který chlapec dostává cyclosporin a placebo a který placebo se steroidním hormonem. Ale můžeme říci, že pokus probíhá velice dobře a že se neobjevily žádné závažné vedlejší účinky. Ze 120 pacientů odešli jen 2, jeden proto, že ztratil schopnost chůze ve velice krátké době a druhý v důsledku cukrovky, která nebyla prokázána před zahájením pokusu.

Prednisone.

Profesor Victor Dubowitz při léčbě s prednisonem dává přednost normálnímu dávkování 0.75mg/kg/na den po dobu

10 dnů a pak přerušit užívání na dalších 10 dnů. To znamená, že děti dostávají jen polovinu běžné dávky. Mělo by být preferováno toto dávkování nebo je lepší podávat hormon bez přerušování?

Na tuto otázku je obtížné odpovědět, protože chybí spolehlivé informace. Společně s profesorem Reitterem v Mainz jsme se podíleli na první německé studii s prednisonem a deflazacortem při normálním denním dávkování. Tehdy jsme byli spokojeni s dlouhodobým účinkem ale za cenu vedlejších účinků.

Proto jsem se před několika lety rozhodl zkusit schéma prof. Dubowitz - střídavé dávkování. Vždy jsem tento problém otevřeně s rodiči konzultoval a společně jsme se rozhodli, jak pokračovat dál. Naše zkušenost byla taková, že při střídavém podávání se výrazně zmenší vedlejší účinky. Ale bohužel nemáme žádnou studii, která by toto prokázala. Nicméně se tím také zmenšil léčebný účinek. To nás motivovalo zkusit přidat cyklosporin.

Do jednoho roku bude připravena rozsáhlá evropská studie, která bude vedena profesorkou Kate Bushby v Newcastlu a která by měla dát odpovědi na tyto otázky: Co je lepší, prednison nebo deflazacort? Jaké dávkování je lepší pro zmírnění vedlejších účinků - denní dávkování nebo střídavý režim? Plánuji se této evropské studii zúčastnit se svými pacienty, hned, jak ukončíme naši studii.

V konzultačních hodinách vysvětluji rodičům přínosy i záporů tohoto ošetření, protože někteří nechtějí přistoupit na podávání steroidního hormonu. Oni tvrdí, že pokud steroidy nedokáží vyléčit tuto nemoc, pak nechtějí riskovat vedlejší účinky. To musíme akceptovat. Ale většina rodičů je pro tento druh léčby. Dále s rodiči konzultuji, zda podávat hormon efektivně (každý den) nebo nastavit střídavý režim, který by zajistil méně vedlejších účinků. Také je třetí možnost, při vzniku vážných vedlejších účinků přejít na střídavé dávkování. V současné době nabízíme rodičům individuální přístup. Prokazatelné informace o tom, který způsob je lepší však dosud neexistují.

Kreatin.

Pojďme se teď bavit o kreatinu, který spousta rodičů svým dětem podává v přesvědčení, že jednak pomáhá a jednak nemá žádné vedlejší účinky. Dokonce se objevily názory, že je možné jej do jisté míry použít místo steroidního hormonu.

O kreatinu se mluví více než 10 let. Tvrzení, že by kreatin

mohl být stejně účinný jako prednison a navíc bez vedlejších účinků, není správné. Tato tvrzení opět nejsou doložena žádnými daty. Několik studií, které ověřovaly účinek kreatinu u svalových nemocí prokázalo nepatrný efekt. Tyto studie se prováděly na dospělých lidech a u nich se např. ukázalo, že po 6 měsících užívání se svalová síla (obzvláště v pažích) zvětšila asi o 5% až 15 % oproti původnímu stavu. Podobné zkušenosti mají i ve sportovním lékařství u dálkových běžců nebo vzpěračů.

V červenci 2005 CINRG (Mezinárodní tým pro společný neurologický výzkum) pod vedením profesorky Diany Escolar ve Washingtonu publikoval výsledky studie s kreatinem a glutaminem, který prokázal určité pozitivní efekty, nicméně pokus nebyl tak statisticky významný. To tedy může znamenat, že pozorované efekty u ošetřených dětí, mohly být náhodné. Výsledky této studie nejsou přesvědčivé.

Z Belgie a Francie víme o studii, ve které 12 chlapcům podávali kreatin a projevil se nepatrný účinek na svalovou výkonnost.

Pokud se na tyto informace díváte kriticky: kreatin, správně kreatin monohydrát, má jistý účinek přinejmenším v průběhu pokusu a po té ještě asi 3 až 6 měsíců. Ale dlouhodobější účinek se nepotvrdil. Je tu možnost určitého zlepšení metabolismu, které může mít vliv na svalovou sílu nebo vytrvalost. Ale podle dostupných údajů nemůžeme v současné době říci, že by kreatin mohl ovlivnit průběh nemoci. Například typický příznak nemoci - ochabování svalstva se užíváním kreatinu nezpomalí. U prednisonu je to jiné, tam předpokládáme, že se průběh nemoci zpomaluje.

Koenzym Q10.

V současné době probíhají např. v CINRG studie s koenzymem Q10 a prednisonem. Tato studie začala v roce 2001 a teď by měla skončit. Bylo ošetřeno pouze 15 pacientů a Dr. Escolar nám poskytla předběžné výsledky: zvýšení svalové síly asi o 6% v průběhu 6 měsíců. Dr. Escolar uvedla, že koenzym Q10 v kombinaci s prednisonem by mohl hrát určitou roli, ale také uvedla, že pro konečné vyhodnocení by měla být provedena větší studie a také, že vysoké dávky by mohly způsobit bolesti hlavy.

Podklady pro zhodnocení účinků vitamínu Q, jak říkáme koenzymu Q10, jsou ještě méně dostačující než u kreatinu. A pokud prostudujete literaturu, je obtížné získat potřebné podklady. Proto jsou výsledky studie z CINRG skutečně potřebné, ale ještě nemáme konečná data. Je to první studie provedená s Q vitamínem na pacientech s DMD. Vitamin Q, jinak také nazývaný ubiquinone, je jeden z mnoha vitamínů, které naše tělo potřebuje. Má dva účinky. Na jedné straně je důležitý pro dýchací soustavu, pro mitochondrie (mitochondrie je jakási dýchací a energetické centrum buňky, zajišťuje metabolismus a dýchání buňky) Proto je jasné, že nedostatek tohoto vitamínu může způsobit neurologické příznaky, především ataxii (porucha koordinace). Ale pouze v případě nedostatku, ne když je normální dostatek vitamínu. Druhá funkce, kterou tento vitamin ovlivňuje je jakási "oxidační ochrana", podobně jako u vitamínu E. Vitamin E byl dříve doporučován pro pacienty se svalovou dystrofií.

Vitamin Q by možná mohl být užitečný u DMD, protože nedostatek dystrofinu může způsobit řetěz chemických reakcí ve svalových buňkách, které by nakonec mohly vést až k poškození svalu, ale nevíme přesně, který krok v látkové výměně je ten důležitý. Možná jsou zde patologické oxidační reakce nebo přetížení způsobené mitochondriemi a vápníkem, které se možná dají zpomalit vitamínem E nebo Q, ale to nebylo nikdy klinicky prokázáno pro dystrofie. Více informací máme ze studií u Parkinsonovy nemoci, kdy užívání vitamínu Q prokázalo určité zmírnění degenerace v mozku ale dalšímu postupu nemoci to nezabránilo.

U nemoci Fridreichova ataxie, může užívání vitamínu Q zlepšit srdeční funkci. Tito pacienti mají kardiomyopatii stejně jako u DMD ale z jiných důvodů. Tato srdeční porucha se projevuje velmi brzy. Měli jsme 5 dětí s touto diagnózou a již 4 pacienti ve věku od 7 do 9 let měli vážné srdeční komplikace. Máme první údaje, že užívání vitamínu Q může zpomalit vznik těchto komplikací. V tomto kontextu firma Santhera ve Švýcarsku provádí v Evropě klinickou studii, které se také účastníme. Uvidíme, zda se svalová síla u pacientůlepší.

Zdá se, že užívání kreatinu a vitamínu Q má určité omezené efekty, ale vědecké podklady pro tato tvrzení dosud nejsou přesvědčivé. Kreatin i vitamin Q jsou přírodní látky, jejichž užívání při normální dávkování by nemělo mít žádné vedlejší účinky. Rodiče si můžou říci: proč to nezkusit, když stejně nemáme jinou možnost na účinnou pomoc? Ale tyto přípravky opravdu nepatří k nejlevnějším. Obzvláště vitamin Q je relativně drahý. Protože neexistují žádné přesvědčivé studie, nejsou tyto vitamíny hrazeny zdravotními pojišťovnami. To představuje pro rodiny další výdaje. A proto je třeba zvážit, zda by tyto peníze neměly být použity v zájmu dětí jiným způsobem.

Zelený čaj. Probíhající studie.

V nové publikaci profesora Urs Rüeggga z Ženevy je uvedeno, že u "mdx myši" se zlepšila svalová funkce až o 50% při užívání extraktu ze zeleného čaje. Tento extrakt je k dispozici v Japonsku například ve formě tabletek na prevenci rakoviny. Někdo by měl udělat klinický pokus s pacienty, ale protože zelený čaj lze snadno získat, těžko by se předešlo tomu, aby děti nevěděly, kdo dostane placebo a kdo doma zelený čaj, proto by bylo těžké výsledky studie správně zhodnotit. Bylo navrženo tento pokus udělat a potom jednoduše kontrolovat, jestli děti, které dostávaly zelený čaj jsou na tom lépe nebo ne. Co si o tomto návrhu myslíte?

Otevřít takový pokus je opravdu problematické. Musíme si uvědomit, že látky, o kterých mluvíme, vitamíny, kreatin, extrakt ze zeleného čaje, když budou mít vůbec nějaký efekt, pak asi okolo 5 až 10 %. To je často procento, které sledujeme i při užívání placeba.

Tyto substance se většinou testují na chlapcích, hned po zjištění diagnózy, to jest, když jsou ještě velice malí. Ve věku 3 až 4 roky dojde ke zlepšení motorické funkce u dětí s Duchenne i bez jakékoliv terapie. Samozřejmě, že stanovení diagnózy nevede k degeneraci svalstva ale nemoc má svůj vlastní vývoj. Ztráta síly a funkce je obvykle pozorována rodinou až okolo 6. až 7. roku dítěte. Do té doby se dítě

ještě stále vyvíjí.

V jakékoliv studii bez podávání placebo jeden nikdy neví, zda je zlepšení u dítěte způsobeno normálním průběhem nemoci a vývojem dítěte nebo samotnou léčbou. Placebo je opravdu pro takovéto pokusy nutné. Pokud by studie byla udělána se staršími chlapci, řekněme u chlapců věku 8 až 9 let je již svalová síla tak omezena, že nemůžeme předpokládat lepší zvětšení síly než 5 až 15 %, což je opravdu malé zlepšení.

Další praktický problém je, že mnoho chlapců s DMD má mnohem horší zdravotní stav v zimě než v létě, protože přes zimu tráví většinu času doma a v létě mají více pohybu s přáteli venku, kdy mohou zapojovat své svaly. Tuto skutečnost potvrzuje většina rodičů. Proto, když začneme studii na jaře, budeme mít vždy pozitivní efekty.

Proto by bylo lepší udělat kombinovanou studii se zeleným čajem a dalšími substancemi zároveň, abychom mohli prokázat pozitivní efekty. Abychom předešli pití čaje v rodinách mimo pokus, je možné dohodnout s rodiči pravidla.

Větší klinické pokusy

Jsou otevřeny další klinické studie s látkami: alburetol, oxandrolone, L-arginine atd. Ale výsledky těchto pokusů, které probíhají jak na myších, tak lidech nejsou nijak významné. Na konci zprávy o každém takovémto pokusu je vždy uvedeno, že je třeba provést další studie.

Asi bych měl vysvětlit, co je míněno tím, že jsou nutné další pokusy. To má co dělat s metodami těchto pokusů a také je to z důvodu, že potřebujeme pro studie 150 dětí a ne jen 20. Přirozené procesy mají velkou proměnlivost. I proto ne každé dítě s DMD má stejný průběh nemoci v určitém věku. Další skutečnosti, které ovlivňují výsledky pokusů: každý člověk si může zlomit nohu, zima také ovlivňuje svalovou sílu, psychická odolnost - dítě se může cítit fyzicky dobře, ale může být deprimováno tím, že jeho svalová síla není dostatečná.

Pokud je velice proměnlivý průběh onemocnění u jednotlivých pacientů, pak je také těžké prokázat, že změny, ke kterým došlo nejsou pouze přirozeným vývojem. Tyto přirozené změny je možné redukovat, pokud se studie zúčastní co nejvíce pacientů.

Pro prokázání účinků terapie, kdy je zvětšení síly opravdu malé, musí být zařazeno do studie mnoho pacientů. I když malá studie prokáže velký přínos, jako např. s kreatinem, není to statisticky významné, pak je třeba udělat opět studii s 2x až 3x větším počtem pacientů a může se ukázat, že účinky jsou mnohem menší než se předpokládalo. Ale tím se účinek nezvětší. Tento malý účinek bude pouze více prokazatelný a nebude otázkou náhody. Většinou pracujeme se substancemi, jejichž účinek, pokud existuje, tak je velice malý a nemůže změnit průběh nemoci ani funkci či schopnost chůze.

Dokonce i ve studii se steroidními hormony (prednison, deflazacort) na základě dostupných klinických dat se prodloužila chůze pouze o 2 roky. Musíme se smířit se skutečností, že žádné substance, dokonce i když mají nějaké účinky, nedokáží prodloužit výrazně schopnost chůze.

Kombinované terapie.

Stálo by za to, spojit účinky více substancí, o kterých jsme mluvili a zvětšit tak jejich účinky?

Ano, protože všechny tyto látky, o kterých jsme mluvili : steroidní hormony, kreatin monohydrát, vitamín Q atd., pravděpodobně ovlivňují různé části biologických procesů. A zřejmě právě díky jejich kombinaci se účinek zvětšuje. Ale bude zřejmě nemožné toto ověřovat vědeckým pokusem, protože vždy budete potřebovat alespoň 150 pacientů pro každou kombinaci léků. Ale pokud se prokázaly účinky u jednotlivých substancí, pak jejich kombinace by měla mít efekt.

Také v naší studii dostanou někteří pacienti kreatin nebo vitamin Q v kombinaci se steroidními hormony (prednisonem a cyklosporin). Tak abychom mohli oddělit účinky těchto látek, nesmí dojít ke změně v průběhu studií. Takže se nesmí nic začít brát a nic přestat užívat.

Diagnostika.

Ted' bychom měli mluvit o diagnostických metodách. Objevila se nová metoda Dr. Jana Schotena z Amsterdamu, která dokáže najít delece a duplikace v dystrofinovém genu. Tato metoda má oproti ostatním tu výhodu, že může být nalezena delece a duplikace na jednom ze dvou X chromozomů u žen, takže přenašečky můžou být diagnostikovány i v rodinách, kde není chyba v genu u dítěte odhalena. Tuto metodu používají pro genetické rozbor DMD pacientů v genetických laboratořích ve Wurzburgu a jinde. (MLPA) Problém u této metody je, že ve většině případech neodhalí bodovou mutaci.

Ale tyto mutace mohou být nalezeny s DGGE metodou v Groningen v Holandsku (Dr. Annemarie van der Hout za 650 euro).

Pokud genetický výsledek testu prokáže určitou mutaci v čtecím rámci nebo ne, pak lze určit, zda se jedná o Duchenne nebo Becker svalovu dystrofii. Je pak biopsie nezbytná?

Vývoj genetické diagnostiky za minulý rok je bezpochyby jedním z důležitých zlepšení v péči o pacienty s DMD. Máme více genetických možností. Nejde o to, určit pouze delece, relativně snadno ale také najít bodové mutace, což je mnohem dražší. My i naši kolegové z USA jsme názoru, že nalezení mutace (změny), která přeruší čtecí rám je dostačující k tomu, aby byla prokázána diagnóza DMD. A to platí i pro vědecký výzkum, kde je opravdu nutné spolehlivě určit diagnózu.

Tato diagnóza je platná asi v 95 % případů, to jest, pokud máme geneticky potvrzenou diagnózu s posunem čtecího rámce, pak máme 95 % jistotu, že je to Duchenne a ne Becker. A pokud to navíc potvrdí i klinické příznaky, které se objevují již ve 4 letech, pak jsme si diagnózou jisti a není třeba dělat svalovou biopsii.

Také spoléháme na holandskou metodu DGGE. Genetickou analýzu začínáme dělat na našem oddělení nebo ve Wurzburgu. Pokud nenajdeme žádnou deleci, pak se domluvíme se zdravotní pojišťovnou pacienta, zda nám uhradí genetické testy metodou DGGE v Holandsku za 650 euro.

Pokud pojišťovna souhlasí, pošleme tam vzorek krve. Pokud ale pojišťovna nesouhlasí, je třeba udělat biopsii.

Zázrační léčitelé a podobné věci.

Pojďme si teď povídat o tom, co by rodiče neměli dělat. Určitě by neměli jezdit do Kyjeva s dítětem na vyšetření, které stojí 45 000 euro a pak platit každého půl roku dalších 30 000 euro za léčbu, jejíž účinky nejsou prokazatelné. Někteří rodiče se zajímají o terapii magnetického pole. Toto je nesmysl, protože v dystrofinovém genu není žádné železo, takže nemůže reagovat s žádnými magnetickými čarami. A jsou zde další nesmyslné věci, kterým by se rodiče měli vyhnout.

Ano, souhlasím s tebou. Ale je to dost komplikované. Rodiče by měli být velmi kritičtí ke zprávám nejrůznějších terapeutických nabídek, které tvrdí, že nemoc vyléčí. To platí pro všechny metody i pro medicínské. O tom, co je DMD víme dobře od roku 1985. Od té doby probíhá intenzivní výzkum genové terapie, exon skipping, další substance, o kterých jsme mluvili. Výsledky těchto výzkumů se velice liší mezi vědci v zemích intenzivního výzkumu jako jsou USA a Velká Británie, Francie, Holandsko, Německo, Itálie a Japonsko. Informace o tom, na čem naši kolegové pracují máme částečně také z vašich výzkumných zpráv. A pro všechny lidi, kteří opravdu rozumějí tomuto procesu, kteří jsou mezinárodně uznávaní a jsou schopni odolat veřejným diskusím na toto téma, je jasné, že lék nebo úplné vyléčení svalové dystrofie bohužel zatím není. Jestli někdo tvrdí, že ano, ať to prokáže. Tyto důkazy nebyly nikdy předloženy.

Pokud by vědec v Kyjevu nebo Pekingu nebo někde jinde na světě opravdu měl seriózní a spolehlivá data, pak by o tom určitě informoval na mezinárodních kongresech a bránil by si svůj patent jako prioritu. Ale to se nestalo. A navíc, pokud byly výsledky pokusů tak dobré, jak prohlašovali, šířilo by se to mezi rodinami jako lavina a bylo by ošetřeno mnohem více pacientů.

Dostávám se do další oblasti, kdy se musíme zabývat magnetickými terapiemi nebo homeopatií, dokonce s velmi starými homeopatickými metodami, které jsou znova ožívovány. Pokud zastánci těchto metod tvrdí, že chtějí víc porozumět patologii a patopsychologii a chtějí vědecká fakta týkající se svalové dystrofie, znamená to ve skutečnosti, že nechápou tyto věci komplexně.

Ale stále znova se objevují případy, kdy rodiny nejen s dětmi, které mají neurologické onemocnění, ale také třeba rakovinu nebo jiné nevyléčitelné nemoci, že se upínají na homeopatii, magnetoterpii a mnoho dalších metod, které by "mohly" poněkud stabilizovat zdravotní stav jejich dětí bez strachu z injekcí a v naději zlepšení kvality života. Ale rodiče by si měli uvědomit, že to nemá skutečný vliv na svalovou dystrofii.

Žádné pozitivní účinky nebyly prokázány. Ale na druhé straně ani my nemůžeme prokázat, že neexistují. A proto nic nenamítáme, pokud rodiče využijí homeopatické nebo přírodní terapie k standardní lékařské péči. I z psychologického hlediska je dobré věřit, že člověk může alespoň něco udělat. Obecně tato léčba nemá žádné vedlejší účinky. Ale nemělo by se to příliš přehánět, aby dítě nebylo přetížené. Zásadně bych odmítl krevní terapii (opakovaná výměna) a

podobné metody, protože poškozují dítě a navíc působí stres i bolest, aniž by prokázaly nějaký účinek. Taky by rodiče neměli zapomínat, že za taková ošetření zaplatí nemalé peníze.

Lze pomoci?

Mluvili jsme o malých předpokládaných účincích, o tom co je povolené, protože je to neškodné. Ale co můžeme opravdu dělat?

Myslím si, že, jedna věc by měla být jasná, a to je mé poselství, které předávám svým studentům, na kurzech a školeních a také lékařům: Nežijeme v době, kdy bychom mohli tvrdit, že se nedá vůbec nic dělat u svalové dystrofie, obzvláště u Duchenna. Je pravda, že neumíme tuto nemoc vyléčit. Ale jsme přesvědčeni, že můžeme dětem pomáhat vhodným způsobem.

Co je v našich silách udělat? Můžeme radit rodinám. Můžeme redukovat úzkost, která v rodinách je. Můžeme se spojit a být s nimi. Můžeme jim pomáhat při řešení sociálních otázek, naši pracovníci jim poradí, ukáží jim cestu, jak je možno život s postiženým dítětem lépe zvládat, když zůstanou bez asistenta.

Fyzioterapie.

A co můžeme udělat pro nemocné děti?

V každém věku můžeme díky cvičení a fyzioterapii zlepšit pružnost svalů úměrně spolupráci a schopnostem dítěte. Můžeme také stabilizovat a zlepšit dýchání starších dětí a také můžeme zlepšit hybnost hrudníku. Nejsou to léky ale terapie, které dokáží zmírnit postup příznaků nemoci. Nejsou to léky ale terapie, které dokáží zmírnit vznikající symptomy a potíže, které s sebou tato nemoc přináší.

Pomůcky.

Důležitý aspekt bezpochyby je, že pro každý věk existují pro děti s DMD správné pomůcky.

Je výhodou, že žijeme v západních zemích, kde si lidé můžou tyto pomůcky dovolit. Když vidíme děti z východu, kde rodiny bojují s finančními problémy, je například nemožné, aby dítě s touto diagnózou získalo elektrický vozík, protože není nikdo, kdo by ho zaplatil. I kdyby se našel člověk, který by získal dost peněz, není zde nikdo, kdo by vozík opravil, proto pozbývá smyslu tam el. vozíky posílat. Když vidíte tyto rozdíly v kvalitě života těchto dětí, musíte si uvědomit, že všechny tyto věci, dostupnost el. vozíků, ortéz, dlah apod., dokáží značně zlepšit kvalitu života těchto dětí.

Ortopedické operace.

Ortopedické operace jsou také důležité. Kontraktury na nohách vedou ke ztrátě chůze. Někdo operuje tyto kontraktury v relativně nízkém věku, okolo šesti, sedmi let, například profesor Forst u nás v Erlangenu. Některé děti se

operaci bojí a tak je rodiče oddalují. K operaci dojde později ale je lepší ji udělat dříve, než dítě přestane chodit, pak je větší šance, že zákrok tuto schopnost neomezí. V této době je důležité udržovat schopnost stát pomocí podpěr (stojanů) nebo pomocí zvedacího mechanismu el. vozíku.

Konečně se dostáváme k operacím skolióz, jejichž výsledky jsou pro mě mnohem přesvědčivější než operace kontraktur. Při normálním průběhu Duchenna dochází u většiny pacientů okolo 17 a 20 let ke zkřivení páteře, kvůli bolesti je nemožné užívat el. vozík, pacienti tráví více než polovinu dne v posteli. To pacienty výrazně omezuje v možnosti jezdit ven a stýkat se svými přáteli, vést aktivnější život. Díky operaci skoliózy se stabilizuje páteř na neurčitou dobu a pacient může dál většinu času sedět. Proto je tato operace důležitá i ze sociálního aspektu.

Doporučuje se tuto operaci provést, jakmile zakřivení páteře dosáhne 30 stupňů. Pokud je toto zakřivení relativně ještě malé, je operace kratší, méně stresující a více úspěšná než, kdyby se prováděla až později. Pokud se kapacita plic dostane pod hranici 25% normálu, pak již není možné operaci provést. Rodiny mají obvykle rok a půl čas na rozhodnutí, zda operaci podstoupí.

Genetické poradenství.

Genetické poradenství může přispět k tomu, že se onemocnění v rodině dále neopakuje. Pokud by se provedly genetické testy, jestli matka je přenašečka, pak se lze dokonce vyhnout tomu, že se dítě s touto diagnózou vůbec v rodině nenarodí.

Je to neobyčejně důležitá skutečnost, na kterou bychom nikdy neměli zapomínat a testy by se měly udělat v každé rodině, kde se již nemoc vyskytla. Duchennova svalová dystrofie je dědičné onemocnění. Ale ne vždy se nemoc objeví z této příčiny. Více než 30 % případů jsou nové mutace. Ale toto musí být určeno, zda se jedná o novou mutaci. To musí vzít do úvahy každý.

Protože neumíme tuto nemoc vyléčit, je nesmírně důležitá prevence. Díky prevenci je možné se vyvarovat tomu, aby se v jedné rodině narodilo více dětí s touto diagnózou. Proto je tak důležité včasné stanovení diagnózy než se rodiče rozhodnou mít další dítě. Také bychom neměli zapomínat, že tato nemoc je dědičná po ženské linii a tak se můžou vedle matky přenašečky a nemocného syna narodit i děvčata, která budou také přenašečky. To platí i pro sestry nemocných chlapců a sestry z matčiny strany a pravděpodobně i pro babiččiny sestry a další generace.

Mnoho žen pak je v takových rodinách přenašečkami. Pokud tyto ženy vědí o svých rizicích, je třeba aby se rodina poradila. Současné možnosti prenatalní diagnostiky umožní přenašečkám mít zdravé syny. Ale musí být provedeny prenatalní genetické testy a v případě nezbytnosti provést přerušování těhotenství. Ale to je pouze na rozhodnutí rodičů.

Je také důležité, aby pediatři nebo rodinní lékaři vysvětlili rodinám případné riziko pro matku.

Ano, je povinností pediatrů, kteří znají jednotlivé rodiny, aby vysvětlili důsledky jejich rozhodnutí a informovali rodiny o všem z hlediska genetiky. Lékaři jsou zodpovědní a také povinni, zajistit rodině specialistu, genetika, aby informoval nejbližší rodinu o možném nebezpečí. To je povinností každého specialisty, který se o tyto rodiny stará.

Peníze na výzkum.

Jako poslední téma tohoto rozhovoru bych rád diskutoval o přání mnoha rodičů, kteří shromažďují peníze na výzkum a dovolu mi uvést příklad: V listopadu loňského roku můj přítel Dr. Klaus Klar, praktický lékař v Acheru (malé město v blízkosti Baden-Badenu) jeden večer recitoval zpaměti Schillerovi balady před 200 posluchači. Výtěžek večera 3700 euro, byl věnován doktorce Judith van Deutekom v Leidenu v Holandsku na výzkum metody "exon skipping" My ale víme, že výzkum tam bude stát dalších 800 000 euro. Doktor Klar a další lidé si můžou myslet, že je to jen kapka v moři, kterou přispějí na výzkum. Prosim, řekněte na konci tohoto důležitého rozhovoru, že jejich úsilí není zbytečné.

Výzkum je nákladný hlavně proto, že potřebuje vědce a jejich asistenty na dlouhou dobu. To není otázka drahých nástrojů ale hlavně platů pro asistenty, studenty, absolventy, kteří studují a pracují velmi usilovně od rána do večera. Nevěnují se pouze výzkumu ale musí se věnovat i svému zaměstnání na plný úvazek. Na univerzitě tomu říkáme financování ze tří zdrojů. Kromě toho zkusíme získávat peníze na výzkum ze státních fondů a speciálních dotací.

Byli jsme poměrně úspěšní při získání prostředků na studii s cyklosporinem od německé organizace rodičů Aktion Benni a spol., od německé organizace AMD a společnosti Novartis. Z veřejných prostředků, které jsme obdrželi ze Spolkového ministerstva pro vědu a výzkum, bychom nebyli schopni tento výzkum uskutečnit. Potřeby výzkumu se velice často financují z více zdrojů.

Nemůžeme předpokládat, že najednou získáme 500 000 euro od nějaké společnosti nebo jiného zdroje. Vždy dáváme peníze na výzkum dohromady z více zdrojů, Musíme dát dohromady více malých darů od různých skupin, soukromých společností či asociací, a tak získáme potřebné prostředky. Aktion Benni a spol. ukázala, že to tak opravdu funguje. Prosim Vás, pokračujme v této cestě

Mnohokrát děkuji pane profesore Korinthenbergu, také jménem mnoha rodin, nejen v Německu, které potřebují tyto podrobné informace, aby mohli pomáhat svým dětem tím nejlepším způsobem.

Profesor Dr. med. Rudolf Korinthenberg,
Universitätskinderklinik Freiburg
D-79106 Freiburg

Dr. rer. nat. Günter Scheuerbrandt
Im Talgrund 2, D-79874 Breitenau
E-Mail: gscheuerbrandt@t-online.de

Rodiny, které si přejí dostávat pravidelně zprávy z výzkumu, mohou emailem zažádat Dr. Scheuerbrandta

Přeložili a mírně upravili pro české rodiny a pacienty: Pavlína Petrásková, Miroslav Stuchlík