

## 1. Čo je muskulárna dystrofia?

Doslovný preklad tohto pôvodne latinského a gréckeho slova znamená: „sval“ (muskul) a „porucha vo výžive orgánu“ (dystrofia). V medicíne sa označenie **muskulárna dystrofia** používa pre skupinu ochorení, ktoré sú zväčša geneticky podmienené a ktoré spôsobujú postupné ubúdanie svaloviny so sprievodným znižovaním svalovej sily, ochabnutosťou a deformáciami.

## 2. Sú tieto ochorenia nákazlivé?

Nie. Sú geneticky podmienené, čo znamená, že ich vznik treba hľadať v chybe príslušného génu rodičov.

## 3. Ako sa nazýva rozšírený druh muskulárnej dystrofie, ktorý postihuje len chlapcov?

Ide o progresívnu Duchennovu muskulárnu dystrofiu (DMD), ktorú prvýkrát v roku 1861 opísal francúzsky lekár Duchenne. Zvyčajne sa začína prejavovať medzi druhým a štvrtým rokom života dieťaťa.

## 4. Aké sú prvé klinické príznaky DMD?

Sú to príznaky slabosti, ktoré sa prejavujú najprv ťažkosťami pri poskoku, vstávaní zo zeme a kolísavou „kačacou“ chôdzou.

## 5. Aké sú neskoršie klinické príznaky slabosti DMD?

Sú to ťažkosti pri vstávaní zo stoličky, neschopnosť ísť po schodoch normálnym spôsobom, problémy s udržiavaním rovnováhy, ktoré vedú k chôdzi s prehnutým chrbtom, dopredu vystrčenou panvou a naširoko rozkročenými nohami.

## 6. Ako sa prenáša muskulárna dystrofia?

Táto choroba sa prenáša z rodiča (alebo rodičov) na dieťa postihnutým génom. Pri dystrofii ramenného a panvového pletenca (MD typu Erb) majú takýto gén obaja rodičia, hoci ani jeden z nich nie je dystrofik, ale ochorieť môže syn i dcéra. Odborný termín na označenie dedičnosti takéhoto druhu je **autosomálna recesívna dedičnosť**. Ochorieť môže syn i dcéra. Pri Duchenovej MD je nositeľkou chybného génu žena a choroba sa prenáša na dieťa mužského pohlavia – **recesívna dedičnosť viazaná na chromozóm X**. U každého syna, ktorý sa narodí takejto žene je 50%-né riziko, že bude prenášať DMD. Treba pripomenúť, že o pohlaví dieťaťa rozhoduje **otcov** gén.

## 7. Je každá MD dedičná?

To sa nevie, Podľa niektorých výskumníkov tretina chlapcov s DMD sú „ojedinelé prípady“, t.j. ochoreli v rodinách, kde sa inak MD nevyskytuje.

## 8. Aké veľké je riziko, že syn ženy z rodiny, v ktorej nie je MD, bude touto chorobou postihnutý?

Podľa oficiálnej štatistiky na DMD ochorie jeden zo štyritisíc životanarodených chlapcov, no možnosť ojedinelého nededičného ochorenia na DMD je 1:12000.

## 9. Možno zistiť, či matka alebo sestra postihnutého je prenášateľkou DMD?

Na základe testov, pri ktorých sa zisťuje v krvi hladina svalového enzýmu (bielkovinovej látky, ktorá ovplyvňuje určité chemické reakcie v tele), ako aj na základe iných vyšetrení

(elektromyografie – EMG, svalovej biopsie, pohmatového vyšetrenia svalov, krvného vyšetrenia a. i.) možno odhaliť približne 70 až 80% prenášateľiek DMD. Čím je žena mladšia, tým väčšia je možnosť zistiť či je alebo nie je prenášateľkou.

### **10.Čo je klasifikácia prenášateľiek DMD?**

Určitými prenášateľkami sú ženy, ktoré majú postihnutého nielen syna, ale aj brata, strýka z matkinej strany, sestrinho syna alebo iného príbuzného mužského pohlavia, u ktorého prichádza do úvahy dedičnosť po matke. Istými prenášateľkami sú aj ženy, ktoré majú ďalšieho dystrofického syna s iným mužom, ktorý nie je pokrvným príbuzným otca prvého postihnutého syna.

Pravdepodobnými prenášateľkami sú ženy, ktoré majú dvoch alebo viacerých synov s DMD, hoci v ich rodinách už nie je nijaký ďalší dystrofik. Možnými prenášateľkami sú matky, sestry či iné príbuzné (napr. tety z matkinej strany) chlapca s ojedinelým výskytom Duchennovej MD v rodine.

### **11.Ak sa prenášateľka DMD rozhodne mať vlastné deti, možno už počas ťarchavosti zistiť, či sa narodia zdravé, alebo postihnuté?**

Zatiaľ niet spoľahlivého spôsobu na zistenie skutočnosti, či dieťa bude postihnuté DMD, alebo nie. V šestnástom týždni ťarchavosti však už možno zistiť aspoň pohlavie plodu odobraním a analýzou vzorky plodovej vody – ak je to chlapec je tu 50%-né riziko, že bude postihnutý DMD. Súčasné bádanie na báze genetického inžinierstva nám v blízkej budúcnosti iste prinesie 100%-nú odpoveď aj na túto otázku.

### **12.Ak má matka chlapca s DMD normálnu hladinu svalového enzýmu (kreatínínfosfokináza - CPK) v krvi, aké veľké je riziko, že jej dcéra, ktorá má takisto normálnu hladinu CPK, bude mať syna postihnutého DMD?**

Čím je dievča staršie, tým nespoľahlivejšia je normálna hladina CPK pri zisťovaní, či je alebo nie je prenášateľkou DMD. Preto treba, aby sa dievčatá podrobili tomuto testu v čo najrannejšom veku. V spomínanom prípade riziko, že dcérin syn bude mať DMD je približne 1:52.

### **13.Ak matka chlapca s DMD má zvýšenú a jej dcéra normálnu hladinu CPK, aké je riziko, že dcérin syn bude mať DMD?**

Ak je matkina hladina CPK zvýšená, riziko, že dcérin syn bude postihnutý DMD je 1:16, napriek tomu, že dcérina hladina CPK je normálna.

### **14.Existuje MD, ktorá postihuje ľudí v staršom veku?**

Áno, je to Beckerova MD, dosť benígna (bez ďalšieho vývoja, pomaly postupujúca) forma juvenilnej dystrofie so začiatkom medzi piatym až dvadsiatim piatym rokom života s pomerne dobrou prognózou.

### **15.Postihuje MD výlučne malé deti?**

Nie. Napr. dystrofia panvového pletenca sa zvyčajne začína koncom dospievania, dystrofia ramenného pletenca a myotonická dystrofia sa prejavia až v dospelosti. Tieto druhy MD postupujú pomalšie a ich následky nie sú až také vážne ako pri MD začínajúcich v detskom veku.

### **16.Aké sú prvé príznaky MD, ktoré postihujú ľudí až v dospelosti?**

Prvým príznakom facioskapulohumerálnej MD je slabý úsmev a neschopnosť zošpúliť pery a písať. Mierna slabosť ramien a bedier je zase raným prejavom dystrofie ramenného

a panvového pletenca. Slabosť nôh a rúk a ťažkosti s uvoľňovaním stisku ruky svedčia o začiatku myotonickéj dystrofie.

### **17. Do akej miery je MD rozšírená?**

Toto ochorenie postihuje asi 270 jedincov z milióna životanarodených chlapcov. Napr. v USA je asi 10 000 detí postihnutých DMD.

Myotonickou formou MD, najčastejšou dystrofiou, ktorá postihuje dospelých, trpí 135 osôb z milióna ľudí oboch pohlaví. Výskyt fascioskapulohumerálnej formy MD je dokonca ešte zriedkavejší.

### **18. V ktorej časti sveta je MD najrozšírenejšia?**

Niet oblasti, v ktorej by bol výskyt MD väčší než inde.

### **19. Koľko percent telesnej hmotnosti pripadá na svalstvo a koľko svalového tkaniva musí ubudnúť, aby to zanechalo stopy na jeho funkcii?**

Svaly tvoria 40% celkovej hmotnosti tela. Približne 33% svaloviny musí ubudnúť, aby sa narušila funkcia veľkých kostrových svalov.

### **20. Ktoré svaly MD postihuje najčastejšie?**

Každý druh MD poškodzuje inú skupinu svalov. Postihnutý môže byť hociktorý zo 434 vôľou ovládaných svalov. Najčastejšie sú však postihované chrbtové svaly a všetky svaly, ktoré patria do ramenného a panvového pletenca. Tieto bývajú poškodené najsôr a najťažšie.

### **21. Koľko je druhov MD?**

Muskulárnej dystrofie je v podstate deväť druhov: (Duchennova, Steinertova, Erbova, Backerova atď.), ktoré sú zaradené do skupiny približne 40 nervovosvalových ochorení, medzi ktoré patria napr. spinálne svalové atrofie, polymyostídy, choroby periférneho nervstva (Friederichova ataxia), myasthenia gravis, metabolické myopathia, endokrinné myopathie, nemalínové myopathie a ďalšie

### **22. Možno diagnostikovať MD hneď po narodení?**

Klinické príznaky MD (slabosť a úbytok svaloviny) zvyčajne badať až vtedy, keď má dieťa niekoľko rokov. Po narodení možno zistiť len zvýšenú hladinu svalového enzýmu v krvi, ktorá je varovným signálom dlho predtým, než sa prejavia symptómy ochorenia.

### **23. Môže na DMD ochoriť aj dievča?**

Uviedli sme, že na DMD môže ochoriť len chlapec, teoreticky je však možné, aby ochorelo aj dievča, a to v týchto prípadoch:

- Ak je normálny X chromozóm neaktívny (nečinný) a ak ďalší X chromozóm je nositeľom chybného génu,
- Ak má dievča chromozómovú anomáliu a namiesto dvoch X chromozómov má len jeden, na ktorom je umiestnený gén zodpovedný za MD,
- Ak by rodičmi dieťaťa bola prenášačka DMD a muž postihnutý DMD (veľmi nepravdepodobná možnosť). Podrobný prieskum hlásených prípadov DMD potvrdil výskyt tohto ochorenia u žien len skutočne veľmi zriedkavo. Dievčatá, ktoré javia mierne príznaky DMD, sú zvyčajne len prenášačkami a ochorenie u nich ďalej nepostupuje.

## **24. Prečo sa DMD nazýva aj pseudohypertrofická forma MD?**

Pretože mnohí pacienti s DMD majú po čase namiesto lýtkových svalov tukové tkanivo, ktoré zväčší objem lýtok. No a tomuto javu sa hovorí pseudohypertrofia, t.j. nepravé zväčšenie orgánu, spôsobené nie jeho vlastným tkanivom, ale iným menej hodnotným tkanivom, najčastejšie tukom.

## **25. Má dystrofiik bolesti?**

Pri MD sa zvyčajne nepociťujú bolesti.

## **26. Má pacient s DMD dýchacie a hltacie ťažkosti?**

Zvyčajne nie. Až v pokročilom štádiu ochorenia, keď najmä oslabené dýchanie robí problémy.

## **27. Býva artritída súčasťou MD?**

Nie. Dystrofiik však tak ako každý iný človek môže trpieť aj inými chorobami. Pacienti so svalovými ochoreniami mávajú aj artritídu (zápal kĺbov), najčastejšie bakteriálneho pôvodu.

## **28. Je MD iba choroba svalov, alebo sú pri nej zasiahnuté aj nervy?**

Muskulárna dystrofia sa považuje za primárnu myopatiu, t.j. za stav, ktorý vyvolalo ochorenie svalov. Ale niektoré výsledky výskumu naznačujú, že sú zrejme zasiahnuté aj nervy.

## **29. Sú pre MD zasiahnuté aj svaly rúk – prstov?**

Zvyčajne nie natoľko, aby im bránili v normálnej funkcii. Tá je silne ovplyvnená až vo veľmi pokročilom štádiu ochorenia.

## **30. Je pre MD zasiahnuté aj srdce?**

Srdce je sval a jeho ochorenie sa môže pridružiť k všetkým formám MD. Je postihnuté pri DMD a pri dystrofii ramenného a panvového pletenca i pri myotonicknej dystrofii. Pri faciskapulohumerálnej forme MD sa srdcové choroby vyskytujú oveľa zriedkavejšie.

## **31. Sú pacienti s DMD postihnutí aj psychicky?**

Hoci dosť detí s DMD trpí aj neprogresívnou mentálnou retardáciou (nezhoršujúcou sa duševnou zaostalosťou), vo väčšine prípadov je ich inteligencia úplne normálna.

## **32. Čo spôsobuje deformácie pri MD?**

Deformácia je výsledok svalovej ochabnutosti, ktorá vyvoláva svalové kontraktúry (skrátene, stiahnutie) a postupnú stratu rovnováhy. Ako bolo uvedené, znižovanie svalovej sily nie je rovnaké pre všetky skupiny svalov a spôsobuje tak nepomer medzi týmito skupinami svalov. Svaly, ktoré zostali silnejšími, majú tendenciu skracať sa - „ísť do seba“ a táto nerovnováha vyúsťuje do chybnnej polohy kĺbu, ktorým má ochabený sval pohybovať. Sval zostáva v tejto skrátenej pozícii, nie je pružný a nemôže správne pracovať a chybná poloha kĺbu je časom natrvalo zafixovaná. Táto deformácia kĺbu má za následok zvýšenie nerovnováhy svalovej sily s ďalšou, ešte výraznejšou chybnou pozíciou pĺbu.

### **33.Sú pri MD zasiahnuté aj črevá a močový mechúr?**

Pri svalových ochoreniach je funkcia čriev málokedy ovplyvnená. Funkcia močového mechúra býva takisto normálna. Vozičkári však niekedy trpia na zápchu, je to skôr dôsledok dlhodobého sedenia na vozíku než samotného ochorenia.

### **34.Súvisí vek, v ktorom človek ochorel na MD s jej postupom?**

Všeobecne možno povedať, že čím je nižší vek pacienta, v ktorom sa prejavia prvé klinické príznaky choroby, tým rýchlejšie MD postupuje.

### **35.Môžu byť v jednej rodine dva rozdielne druhy MD?**

Nie, takýto prípad sa zatiaľ nezistil.

### **36.Môžu poruchy orgánov s vnútorným vylučovaním zapríčiniť svalové ochorenie?**

Áno, a to hlavne hypertyreoidizmus (Gravesova choroba, hypertyreóza, chorobný stav vyvolaný zvýšenou činnosťou štítnej žľazy), hypotyreoidizmus (hypotyreóza, chorobný stav vyvolaný zníženou alebo zaniknutou činnosťou štítnej žľazy) a hyperparatyroidizmus (hyperparatyreóza, chorobný stav vyvolaný zvýšenou činnosťou príštítných teliesok). Myopatie môžu vzniknúť aj následkom poruchy vylučovania adrenálnych kortikosteroidov (nadbližkových hormónov).

### **37.Čo je to myotonická dystrofia?**

Hoci sa môže prejsť už v detstve, myotonická dystrofia je ochorenie, ktoré zväčša postihuje dospelých. Je pre ňu typická stále sa zväčšujúca ochabnutosť a neschopnosť uvoľniť svaly po sťahy (myotónia), ako aj úbytok svalov predlaktia, ruky a tváre. Môže sa pri nej vyskytnúť šedý zákal, cukrovka, atrofia (zmenšenie normálne vyvinutého orgánu alebo jeho časti) pohlavných žliaz, zmeny osobnosti a mnoho ďalších systémových ochorení. Hoci ochabnutosť sa nedá liečiť, na myotonické príznaky, t.j. tonické kŕče svalstva, dobre pôsobí niekoľko liekov. Myotonickú dystrofiu si neslobodno popliesť s Thomesenovou chorobou (myotóniou congenita, vrodenou myotóniou), dedičným svalovým ochorením, pre ktoré je typické normálne sťahovanie svalov a ich pomalé uvoľňovanie, a ani s vrodenou paramyotóniou (nepravou, čiastočnou myotóniou), pri ktorej nastáva stuhnutie svalstva tváre a končatín pôsobením chladu.

### **38.Čo je polymyozitída a dermatomyozitída?**

Polymyozitída je zápalové ochorenie niekoľkých svalov. Môže byť akútna a chronická. Môže byť sprievodným znakom cievnych ochorení a ochorení podporného tkaniva. Občas ju sprevádza i nádorové ochorenie. Ak sa pri nej objaví vyrážka, začervenanie kože (úbytok kožných adrexi), hovoríme o dermatomyozitíde. Nie je dedičná. Má podobné symptómy ako MD. Možno ju účinne liečiť kortikosteroidmi alebo látkami, ktoré potláčajú imúnne (obranné) reakcie tela. V niektorých prípadoch sa pri liečbe osvedčila plazmoferéza, t.j. výmena krvnej plazmy.

### **39.Čo je amyotrofická laterálna skleróza?**

Pre túto chorobu sa zaužívala skratka ALS. Je to rýchlo postupujúce nervosvalové ochorenie dospelých, ktoré vyúsťuje do ochabnutosti a kŕčovitosti svalov, čo prinesie ťažkosti s hltaním, rozprávaním a dýchaním. Poznáme viacero klinických druhov ALS, ktoré sa líšia podľa toho, ktoré miesta mozgového kmeňa, miechy alebo nervového systému boli napadnuté. ALS postihuje viac mužov ako ženy. Hovorí sa jej aj choroba Charcotova.

#### **40. Je Werdnigova-Hoffmannova choroba jedna z foriem MD?**

Nie. Werdnigova-Hoffmannova choroba je jednou zo spinálnych muskulárnych atrofií. Tieto miechové (spinálne) choroby druhej zapríčiňujú ubúdanie svaloviny. Werdnigova-Hoffmannova choroba prepukne zvyčajne v rannom detstve, niekedy sú jej príznaky zjavné už pri narodení. Čím skôr sa spinálne svalové atrofie začnú, tým horšia je ich prognóza.

#### **41. Čo spoločné s MD má Kulbergova-Welanderovej choroba?**

Aj Kulbergova-Welanderovej choroba je jedna z foriem spinálnych atrofií a začína sa neskôr ako Werdnigova-Hoffmannova choroba. Obyčajne postihuje dospievajúcich a mladšie vekové skupiny dospelých oboch pohlaví. Symptómami a rozmiestnením postihnutých svalov silne pripomína MD.

#### **42. Čo je peroneálna muskulárna atrofia?**

Peroneálna (lýtková) muskulárna atrofia, znamená aj ako Charcotova-Mariova-Toothova choroba, je chronické ochorenie periférneho nervového systému. Vyznačuje sa postupným ubúdaním svalov, najmä na dolných končatinách, deformáciami nôh a ochabnutosťou niektorých svalov rúk. Zvyčajne sa objaví až v dospelosti, hoci sú známe aj prípady ochorenia detí. Túto chorobu si nemožno pomýliť s MD.

#### **43. Je benígna kongenitálna hypotónia istým druhom MD?**

Áno. Je to stav, ktorý sa vyznačuje ochabnutosťou už pri narodení, bez ďalších príznakov klasickej MD. Stav pri benígnej kongenitálnej hypotónii (nepostupujúcom vrodenom napätí svalov pri poškodení centrálného nervového systému) sa zvyčajne po rokoch upraví.

#### **44. Čo sú kongenitálne a metabolické myopatie?**

Kongenitálne (vrodené) myopatie (svalové ochorenia bližšie neurčeného pôvodu) sú skupina chorôb vyznačujúcich sa ochabnutosťou, ktorá sa prejavuje buď hneď pri narodení, alebo zvyčajne neskôr, alebo zvyčajne neskôr v detstve. Vo väčšine prípadov má pozitívnu rodinnú anamnézu, t.j. v rodine sa vyskytujú aj ďalšie prípady. Diagnostikuje sa špeciálnymi metódami, vrátane elektrónovej mikroskopie. Medzi kongenitálne myopatie patria, napr. nemalínová myopatia (ochorenie, pri ktorom pod elektrónovým mikroskopom vidno prítomnosť „tyčínok“ nemalínu v postihnutých svaloch, ktoré sa však v zdravých svaloch nevyskytujú), choroba centrálnych jadier svalových vlákien, vyznačujúca sa ložiskovým výpadkom histochemickej aktivity niektorých enzýmov vo svalových vláknach viditeľných pri špeciálnom histochemickom vyšetrení, mitochondriálna choroba (mitochondria – hrudkovitý alebo tyčinkovitý útvar v plazme buniek, ktorý riadi energetický režim bunky), myotubulárna myopatia (ochorenie, pri ktorom sú svaly „nezrelé“ v podobe myotúb, t.j. v stave jedného z vývojových štádií svalových vlákien, typickom pre ľudský plod. Do tejto skupiny ochorení patrí aj vrodená disproporcija svalových vlákien, teda výrazná zmena pomeru medzi dvoma základnými typmi svalových vlákien – medzi rýchlym a pomalým.). Metabolické myopatie (myopatie vyvolané poruchou látkovej premeny) zapríčiňujú špecifickú nedostatočnosť určitých enzýmov, hromadenie abnormálnych produktov metabolizmu. Patrí sem napríklad nedostatok fosforylázy, kyslej maltázy, karnitín-palmityltransferázy a periodická paralýza, ktorá vzniká pri poruche metabolizmu draslíka.

#### **45. Čo je distálna a čo oftalmoplegická MD?**

Distálna MD je zriedkavý druh MD, pri ktorom sú v začiatočnom štádiu postihnuté najprv drobné svaly rúk – prstov. Oftalmoplegická MD sa týka ochrnutia okohybných svalov a je takisto veľmi zriedkavá. Zvyčajne sa prejaví až v dospelosti a postupuje pomaly. Postihuje aj svaly hltana.

#### **46.Čo je to myasthénia gravis?**

Myasthénia gravis je autoimúnna porucha nervovo-svalového prenosu. Hoci sa tiež vyznačuje svalovou ochabnutosťou, nie je to prvotné svalové ochorenie. Medzi jej príznaky patrí zvýšená únava a ptóza (klesanie horných viečok). Dá sa priaznivo ovplyvniť podávaním liekov, chirurgickým odstránením thýmu. V niektorých prípadoch sa osvedčila aj plazmoferéza.

#### **47.Je Friedreichova ataxia tiež svalové ochorenie?**

Friedreichova ataxia (porucha súmernosti a súladnosti pohybov) nie je na rozdiel od muskulárnej dystrofie prvotné svalové ochorenie. Je to pomaly postupujúce, dedičné ochorenie mozgu a miechy, ktoré postihuje deti alebo mladšie vekové skupiny dospelých ľudí. Vyznačuje sa neistou chôdzou, ochabnutosťou, skrivením chrbtice, deformáciami nôh a v ojedinelých prípadoch i degeneráciou očného nervu.

#### **48.Čo je skleróza multiplex?**

Je to demyelinizačné ochorenie, postihujúce najmä mladých ľudí. Podkladom ochorenia je rozpad myelínových pošiev prevažne v bielej hmote CNC (demyelinizácia) s následným bujnením glie a vyplňuje vzniknuté defekty nervového tkaniva. Je to mozgovo-miechové ochorenie. Nepatrí medzi svalové choroby.

#### **49.Dá sa muskulárna dystrofia, najrozšírenejšia z uvedených chorôb liečiť?**

Nevie sa, čo zapríčiňuje MD, a zatiaľ neexistuje spôsob liečenia, ktorý by odstránil základnú patologickú príčinu tohto ochorenia a zastavil jej postup. A hoci pri Duchenneovej MD sa už odhalilo chybné miestečko v ľudskom géne zodpovedné za vznik DMD, ani tu sa zatiaľ nenašla účinná liečba. Všetci odborníci však zhodne tvrdia, že hoci sa svalová dystrofia teraz liečiť nedá, v budúcnosti to určite bude možné. Pri DMD i ostatných MD včasné určenie génov vo väčšine prípadov značne predĺžia aj život pacienta. V tomto smere zohráva významnú úlohu aj komplexná medikamentózna, kúpeľná a rehabilitačná liečba.

#### **50.Prečo sa hovorí, že MD má progresívny charakter?**

MD je postupujúce ochorenie – proces ochabovania svalov je neprestajný. V niektorom období v detstve je normálny rast svalov a vývoj organizmu rýchlejší ako postup choroby, a vtedy sa pacientov stav zdanlivo zlepšuje, no toto zlepšenie nie je trvalé. I v dospelosti môžu byť v určitom čase zdanlivé prestávky v postupe – progresivite, ale neskôr choroba znovu postupuje.

#### **51.Prečo je nutné priebeh MD pravidelne kontrolovať?**

Aby sa včas zistili i tie najmenšie príznaky, ktoré svedčia o postupe ochorenia či vzniku kontraktúr, a aby sa mohla začať vhodná liečba, resp. protipatrenia.

#### **52.Sú nejaké netradičné spôsoby liečby MD?**

Bezúspešne sa napr. skúšalo psychické liečenie, detoxikácia tela pomocou výplachu tračníka (zbavenie škodlivín z najväčšej časti hrubého čreva) i prečisťovanie preháňadlami. Úspechy neboli zistené ani pri liečení pomocou akupunktúry či elektrických

stimulácií svalov (dráždenie svalov pomocou elektrického prúdu). Masáž, vodoliečba, škótske streky alebo striedanie horúceho a studeného kúpeľa pôsobia síce priaznivo na organizmus, zlepšujú fyzický stav postihnutého, ale na základný priebeh choroby nemajú podstatný vplyv.

### **53.Uvažovalo sa v súvislosti s MD s transplantáciou svalov?**

Robili sa pokusy preniesť zdravé svaly v tele do miesta ochabnutých, aby prevzali ich funkciu. V niektorých iných prípadoch sa chirurgicky presmeroval nepostihnutý sval na miesto ochabnutého svalu. Tieto experimenty sú zložité, no neprinášajú želaný efekt.

### **54.Aký význam má pre dystrofika fyzikálna terapia?**

V spojení so spomenutou vodoliečbou zabraňuje skracovaniu svalov, zlepšuje dýchanie, uľahčuje stoj a chôdzu.

### **55.Je teda pri svalových chorobách užitočné cvičiť?**

Veľmi užitočné, pretože sa aktivizujú tie svalové partie, ktoré sú ešte zdravé. Každý pacient si však musí dávať pozor, aby sa nepresilil. Cvičenie môže byť aktívne, t.j. funkčné, keď pacient cvičí sám, a pasívne, keď s pacientom cvičí cvičiteľ alebo rodič. Pri funkčnom cvičení ide hlavne o veľmi dôležité vyťahovanie cvičenia svalov a kĺbov, ktorými sa zabraňuje vytváraniu kontraktúr a deformácií.

### **56.Prečo niektoré deti s DMD chodia naširoko rozkročené a prehnuté ako luk?**

Vinou ochabnutosti určitých svalových skupín vzniká druhotné preťaženie ostatných svalov. Táto nerovnováha zapríčiňuje aj zmenu ťažiska. Preto tá typická chôdza dystrofika.

### **57.Ktorým kontraktúram šliach treba zabrániť?**

Pri dystrofickom dieťati treba zabraňovať tomu, aby sa mu skracovali Achillove šľachy. U dieťaťa s DMD môžu skrátene achilovky rozhodnúť o tom či bude alebo nebude chodiť.

### **58.Ako možno dieťaťu s DMD uľahčiť chôdzu?**

Predovšetkým pasívnymi cvičeniami – vyťahovaním kontraktúr a polohovaním. Rodičov to naučí každý rehabilitačný pracovník. Neskôr prichádza do úvahy chirurgické uvoľnenie skrátene svalov, ako aj nosenie ľahkých plastických podporných aparátov, ktoré u niektorých pacientov dosť môže predĺžiť obdobie samostatnej chôdze. Ak je už dieťa, resp. dospelý pripútaný na invalidný vozík, chirurgický zákrok alebo podporné aparáty umožnia postihnutému znovu stáť a chodiť len v ojedinelých prípadoch.

### **59.Nie je chirurgický zákrok u DMD nebezpečný?**

Pacientovi s hroziacimi vážnymi kontraktúrami a deformáciami sa odporúča podstúpiť chirurgickú korekciu. Tento zákrok je dôležitý, lebo i menšie kontraktúry kĺbov, ktoré sú potrebné na chôdzu, môžu narúšať rovnováhu tela a brániť v chôdzi.

### **60.Prečo je pre dystrofika nebezpečné ležať dlhší čas na lôžku?**

U detí postihnutých DMD sa ochabnutosť svalov rýchlo zhoršuje, keď ležia v posteli viac ako jeden deň. Preto by nemali ostávať na lôžku celý deň bez prerušenia ani pri obyčajnej nádche, ani pri bežnejších detských ochoreniach.



### **61. Čím možno zlepšiť dystrofikovi dýchanie?**

Lepšou polohou pri sedení, správnym dýchaním pomocou bránice (naučí terapeut) a nosením korzetu.

### **62. Čo je dýchanie pomocou bránice?**

Je to tzv. dýchanie „do brucha“, pri ktorom sa pacient naučí využívať bránicu. Tento spôsob dýchania by si mali osvojiť všetci, ktorí trpia na zníženú vitálnu kapacitu pľúc. V horších prípadoch je možné používať prenosnú terapeutickú jednotku, ktorá pomáha pacientovi ventilovať pľúca a odstrániť prieduškové hlien.

### **63. Čo je polohová drenáž?**

Pri tejto drenáži (zaistení odtoku sekrétov škodlivých pre organizmus) sa pacient môže v rôznych polohách ľahko zbaviť hlienov v dýchacích cestách. Naučí ho to rehabilitačný pracovník.

### **64. Čo treba robiť, aby dystrofik nedostal zápal pľúc?**

Všetky ochorenia dýchacích ciest znamenajú pre dystrofika veľké nebezpečenstvo. Každé prechladnutie a ľahšie ochorenie dýchacích ciest treba starostlivo vyliečiť. Vzduch v byte musí byť dostatočne vlhký. Neváhať včas nasadiť antibiotiká.

### **65. Môžu sa dystrofici očkovať proti bežným chorobám?**

Pacienti s MD by sa mali dať očkovať proti bežným chorobám, nielen proti chrípke, ale napr. aj proti tetanu, TBC, variole a i. Smú sa im podávať bežné lieky na rôzne choroby, možno ich podrobiť operáciám, ktoré nesúvisia s ich základným ochorením (žlčník, slepé črevo). Pri MD nie je kontraindikácia, na základe ktorej by sa nemohli používať bežné liečebné metódy (aj chirurgické), nevyhnutné pri tom ktorom ochorení.

### **66. Vyskytujú sa pri MD častejšie niektoré kožné choroby?**

Dystrofické deti majú často seboroidné dermititídy (odlupovanie sa zrohovatených vrstiev pokožky zmiešaných s kožným mazom, pripomínajúce lupiny vo vlasoch) a veľmi často aj tzv. „kvintie“ kože.

### **67. Treba, aby dystrofik robil nejakú špeciálnu diétu, alebo bral sústavne vitamíny?**

Nezistilo sa, že by nejaká špeciálna diéta pomáhala pri liečbe MD. Vitamíny sa užívajú ako podporná terapia. Postihnutým sa odporúča, aby dodržiavali zásady racionálnej výživy, ktoré zabránia zbytočnej nadváhe.

### **68. Prečo je tak veľa dystrofikov pripútaných na vozík tučných a ako možno tučnote predchádzať?**

Tučnota vzniká preto, že príjem energie vo forme potravy oveľa prevyšuje výdaj. Na vine je zvyčajne prejedanie sa, ktoré je do určitej miery podmienené psychicky ako kompenzácia stavu úzkosti. Postihnutý na vozíku s minimálnym výdajom energie by mal radikálne znížiť príjem potravín.

### **69. Akú úlohu má výchovná terapia v starostlivosti o dystrofické deti a dospelých?**

Výchovná terapia, nazývaná aj sociálna rehabilitácia, má veľký význam pri celkovej starostlivosti o dystrofikov. Naučí ich využívať svoje sily a zvládnuť všetky bežné každodenné úkony, poradiť si pri zvolenej rekreačnej činnosti, ako aj pripraviť sa na budúce povolanie a vedieť si nájsť svoje miesto v spoločnosti. Aj keď sa príčina MD nedá zatiaľ odstrániť a väčšina takto postihnutých už nikdy nebude môcť chodiť, behať, skákať či športovať ako zdraví ľudia, život na vozíku nijako neznižuje hodnoty človeka, ale ponúka mu nové horizonty, nové formy seberealizácie.

### **70. Ak sa MD nedá úspešne liečiť, prečo treba, aby bola diagnostikovaná?**

Z mnohých dôvodov. Po prvé, aby sa pacient mohol rehabilitovať a liečiť zabehanými metódami. Po druhé, aby kompetentní pracovníci mohli uspokojovať jeho telesné, duševné a sociálne potreby. Po tretie, aby rodičia a ostatní členovia rodiny mohli dostať v prípade choroby DMD odpoveď odborníka na otázku, či by mohlo byť postihnuté ďalšie potomstvo.

### **71. Možno MD diagnostikovať pomocou röntgenu?**

Nie, hoci druhotné znaky (napr. krehkosť kostí a zvýšenie množstva mäkkého tkaniva v lýtkach) sú na röntgenových snímkach viditeľné. V poslednom čase sa taktiež využíva v diagnostike svalových ochorení počítačová tomografia (CT), magnetická rezonancia a ultrazvuk.

### **72. Načo je dobré zisťovať hladinu svalových enzýmov v krvi pacientov s MD?**

Zvýšená hladina svalového enzýmu (napr. CPK, aldolázy, lakát-dehydrogenázy) svedčí o tom, že svalové bunky sú poškodené. Pre každé svalové ochorenie, teda aj pre MD je typické určité zvýšenie niektorého svalového enzýmu.

### **73. Čo je EMG?**

Je to skratka pre elektromyograf, t.j. záznam o činnosti svalových prúdov. Na jeho získanie sa do vybraných svalov zavedú veľmi tenké koncové ihly – elektródy, ktoré do prístroja prenášajú informácie o intenzite elektrického prúdu vznikajúceho v svalu v čase pokoja a pri práci, kontrakcii. Získané údaje potom vyhodnotí lekár. Pre každú svalovú alebo nervovú chorobu sú typické iné hodnoty.

### **74. Čo je svalová biopsia?**

Svalová biopsia je menší chirurgický zákrok, pri ktorom sa pri uspaní pacienta alebo miestnom umŕtvení odoberie zo svalu malá vzorka. Tá sa potom na špeciálnom prístroji nareže na tenké plátky, ktoré sa farbia rozličnými kontrastnými látkami a skúmajú sa pod elektrónovým mikroskopom, aby sa zistili zmeny v tkanive, typické pre rôzne svalové či nervové ochorenia.

### **75. Je pri MD postihnutý sluch, zrak a reč?**

Pri myotonicknej MD sa niekedy objaví katarakt (šedý zákal očnej šošovky). Inak zrak nebýva zasiahnutý – až na prípady, keď sú postihnuté okohybné svaly. Sluch je málokedy porušený. Pri facioskapulohumerálnej dystrofii sa môže vyskytnúť porucha reči, a to v dôsledku ochabnutosti tvárových svalov, ktoré sa zúčastňujú na tvorbe reči. Reč býva narušená i pri Friedreichovej ataxii.

### **76. Kedy možno odporučiť nosenie podporných aparátov a kedy operáciu dolných končatín?**

Dieťa s MD má už medzi deviatym až dvanástym rokom čoraz väčšie ťažkosti s chôdzou. Ak mu ju sťažujú skrútené svaly na nohách, v niektorých prípadoch sa osvedčuje používanie podporných aparátov alebo dláh. Pacient sa potom zaobíde pri nenáročných každodenných úkonoch (napr. pri rannej toalete) bez cudzej pomoci. Z vyvýšeného lôžka alebo stoličky môže vstávať tak, že si aparáty nastaví napevno do priamej polohy a celé dolné končatiny použije ako páky, pomocou ktorých sa telo dostane do vzpriamenej polohy. Je overené, že chirurgický zákrok, ktorým sa uvoľnia kontraktúry dolných končatín a ktorým sa zabráni nerovnováhe a deformácií v spojení s nosením podporných aparátov, môže predĺžiť obdobie chôdze o tri až päť rokov.

### **77. Padajú postihnutí s podpornými aparátmi častejšie?**

Nie. Ak sú aparáty starostlivo pripevnené, postihnutý spadne len zriedka. Oveľa častejšie dystrofici padajú, keď tvrdohlavo predlžujú obdobie chôdze, keď je už nerovnováha svalov dosť veľká a chôdza riskantnejšia. Vzniká tu nebezpečenstvo zlomenín (s následným dlhým znehybnením na lôžku). Mnoho pádov a zlomenín prinášajú aj prvé týždne na vozíku, kedy postihnutý nevie dobre odhadnúť jeho stabilitu.

### **78. Je potrebné používať palicu pri nosení aparátov?**

Zvyčajne nie, hoci môže podporiť stabilitu pacienta.

### **79. Aký vozík je vhodný pre dystrofikov?**

Pri slabosti horných končatín je najvhodnejší elektrický invalidný vozík. Ľahšie sa pohybuje aj na mechanickom vozíku, ktorý má veľké kolesá vpredu. V podstate je však dôležité, aby vozík mal pevné sedadlo a operadlo. Chrbtica a panva musia byť riadne podopreté a zafixované v polohe, ktorá by nenapomáhala vychýľovanie panvy z normálnej polohy a nepodnecovala vznik krivenia chrbtice.

### **80. Zabráni korzet vytvoreniu skoliózy?**

Nie, ale môže jej prejavy účinne oddialiť. Navyše korzet drží vo vzpriamenej pozícii hrudník, a tak napomáha správne dýchanie. Stabilizovanie trupu korzetom má aj tu výhodu, že dystrofik sedí vo vozíku pevne a môže lepšie manipulovať v pohyblivých podperách. Odporúča sa používať korzety skôr, než je skolióza viditeľná.

### **81. Je skolióza častá pri MD?**

U detí s MD sa skolióza objaví zvyčajne až potom, keď sú pripútané na vozík. Platí to najmä o tých deťoch, ktoré mali operáciou uvoľnené skrútené svaly dolných končatín a nosili aparáty. Skolióza môže vzniknúť aj u chodiacich detí s Beckerovou dystrofiou a pri infantilných (detských) druhoch facioskapulohumerálnej a myotonickéj dystrofii.

### **82. Majú dystrofici dekubity od dlhého sedenia na vozíku?**

Veľmi zriedkavo, a už vôbec nie v takom rozsahu ako napr. tí postihnutí, čo majú zníženú citlivosť dolných končatín a sedacej časti. U obéznych vozičkárov sa dá rátať skôr so zaparením kože (intertrigo).

### **83. Aký odev a akú obuv majú dystrofici nosiť?**

Dystrofik, a zvlášť vozičkar, by mal byť oblečený vždy teplejšie ako ostatní. Pri väčšom úbytku svalov jeho organizmus „vyrába“ menej tepla, preto mu je stále chladno. Nemal by nosiť oblečenia zo syntetických vlákien, lebo bráni odparovaniu potu z povrchu a koža sa stáva náchylnou na vyrážky a plesne. Materiály s drsným povrchom zase pokožku dráždia odieraním. Najvhodnejšie sú tkaniny z bavlny, ľahké a pracie. Tielka a spodná

bielizeň majú byť z bavlny a bez švíkov. Na vozíku treba nosiť pohodlné oblečenie, ktoré nikde neťahá a neobmedzuje v pohybe. Pozor treba dávať na švíky v podpazuší a rozkroku. Ochabnutie svalov na ramenách a rukách čoraz väčší sťažuje obliekanie. Košeľe so zapínaním vpredu sa ľahšie obliekajú ako svetre a pulóvre. Pravda, závisí to od „metódy“, akú si ten ktorý dystrofik pri obliekaní osvojí. Gombíky by sa mali nahradiť patentkami a pracky tzv. suchými zipsami. Košeľe s predĺženým zadným dielom, ktorý sa tak ľahko nevystrečí z nohavíc, zabraňujú nachladnutiu obličiek. Nohavice by mali byť z poddajného pracieho materiálu s pevným opaskom, dlhšie, namiesto gombíkov zips, dosť dlhý, aby sa postihnutý chlapec mohol pohodlne vymocíť. Čo sa týka obuvi, vhodné sú plátene topánky (tenisky) s gumenou podošvou. Sú ľahké a nešmýka sa v nich. Neskôr, keď dochádza s vytáčaním špičiek nohy dovnútra a členkov von, pomôžu ortopedické vložky, zvýšenie podošvy z vonkajšej strany alebo ortopedická obuv.

#### **84.Existujú pomôcky uľahčujúce starostlivosť o dystrofických pacientov?**

Isteže. Existuje množstvo kompenzačných a rehabilitačných pomôcok (KROP), ktoré uľahčujú opateru dystrofika a prispievajú k zvyšovaniu jeho samostatnosti. Vozík je základnou pomôckou pre tých, čo stratili schopnosť chôdze, no zároveň im predĺži aktívny pohyb po byte alebo aj po okolí. Vozíky sú pevné alebo skladacie, ktoré možno pohodlne zúžiť a vložiť do batožinového priestoru automobilu. Sú taktiež vozíky elektrické (na akumulátor), ktoré sú pre dystrofikov najvhodnejšie v pokročilejšom štádiu ochorenia. Je celý rad ďalších pomôcok, ktoré je možné si kúpiť. Dnes je u nás mnoho výrobcov a distribútorov kompenzačných a rehabilitačných pomôcok pre postihnutých, o ktorých prinášame informácie v bulletine OMD. Pre dystrofikov sú vhodné najmä podávače (nožnicový, švédsky), držiak telefónneho slúchadla, sklzová doska na posadenie atď. K dispozícii sú aj pomôcky uľahčujúce osobnú hygienu, napr. umývacia špongia na tyči, sedačka do vane, úchytky a držadlá na WC a do vane, podpera okolo misy na WC, nadstavec na misu WC, navliekač pančúch, zapínač gombíkov atď. V neposlednom rade sú tu aj zdvíhaky pre imobilných, hydraulické alebo mechanické, ktorými možno dystrofika premiestňovať, napr. z postele na vozík, na WC, do vane, do auta a pod.

#### **85.Prečo sa hovorí, že pri MD je postihnutá celá rodina?**

Pretože touto chorobou sú priamo alebo nepriamo postihnutí všetci členovia rodiny, ktorých postoj voči dystrofickému pacientovi je pri jeho opatere rozhodujúci. Pre zdravý psychický a spoločenský život rodiny je nesmierne dôležité, aby sa jej členovia od začiatku dívali na vzniknutú situáciu trpezlivo, bez nespĺniteľných nádejí, aby nekládli na telesne postihnutého nespĺniteľné nároky – na druhej strane, aby sa vyhli prehnanej opatere a aby sa citové problémy každého člena rodiny riešili nezaujato a otvorene. Žiaľ, mnohí postihnutí a ich rodičia si myslia, že ich život sa dostal na mŕtvy bod, keď ich dieťa pripúta MD na vozík. Nemalo by to tak byť. Vozík síce neposkytuje človeku takú slobodu, akú by si prial, v žiadnom prípade by však nemal slúžiť ako výhovorka na uzavretie sa do seba a vyhýbanie sa spoločnosti. To je tragická a nepotrebná reakcia, ktorá výrazne obmedzuje životné skúsenosti TP a bráni spoznávaniu druhých ľudí, čo napokon vyústí v samotársky a egoistický vzťah myopata a jeho rodiny k okolitému svetu.

#### **86.Mávajú rodičia postihnutého dieťaťa často citové problémy?**

Áno. Preťaženosť vzhľadom na čas a fyzický výkon, ako aj normálne pocity hnevu a viny, ktoré sa môžu objaviť, často zapríčiňujú citové a spoločenské problémy rodičov postihnutého dieťaťa. V súčasnosti sa treba zmieriť s tým, že muskulárna dystrofia je nevyliciteľná, ale nie neliečiteľná. Správnym vedením postihnutého a jeho rodiny možno predchádzať rôznym zbytočným stresom a psychickým komplikáciám. Tieto vedľajšie sprievodné znaky sú nemenej dôležité ako zdravotný stav dystrofika a treba ich riešiť rovnako starostlivo. Zväčša sa im dá predchádzať.

### **87.Kto pomôže rodine dystrofika vyrovnáť sa so vzniknutými psychickými problémami?**

Treba navštíviť poradňu a pohovoriť si s psychológom, odborným sociálnym pracovníkom alebo psychiatrom. Veľmi užitočné býva nadviazanie kontaktov s viacerými rodičmi rovnako postihnutých detí. OMD v rámci možností uskutočňuje sociálnorehabilitačné pobyty pre rodiny s postihnutými deťmi, aby sa medzi nimi nadviazali nielen kontakty, ale aj priateľstvá, a tak si pomáhali navzájom prekonávať kritické obdobia vo svojich rodinách.

### **88.Potrebuje dieťa s MD väčší pokoj a viac oddychu ako zdravé deti?**

Zvyčajne nie. Avšak aj človek s MD, tak ako zdraví ľudia, pociťuje niektorý deň väčšiu slabosť než inokedy, aj on máva svoje dobré a zlé dni.

### **89.Môžu postihnúť so svalovou chorobou žiť sexuálne a nemôže im to uškodiť?**

Mnohí ľudia so svalovými chorobami žijú sexuálne a vôbec im to neškodí. Skôr naopak. Primeraný sexuálny život napomáha psychickú vyrovnanosť, čo je nemalý vklad pre celkový zdravotný stav a pohodu.

### **90.Bude mať dystrofička ťažkosti pri pôrode?**

Nemala by mať. Muskulárna dystrofia nepostihuje svalstvo maternice, a tak dystrofičky zvyčajne nemávajú pri pôrode väčšie ťažkosti ako ostatné ženy.

### **91.Ako majú rodičia odpovedať na otázky dieťaťa, týkajúce sa muskulárnej dystrofie?**

Neraz sa dieťa obráti na rodiča a je zvedavé, prečo z neho choroba robí čoraz väčšieho invalida a ako obmedzí dĺžku jeho života. Rodičia by mali odpovedať pravdivo, otvorene, a pritom čo možno najupokojujúcejšie a najpovzbudivejšie. Je veľmi dôležité, aby si uvedomili, na čo sa dieťa vlastne pýta, a aby mu poskytli jasnú odpoveď a nedali pritom najavo svoju vlastnú úzkosť a obavy.

### **92.Ako a kedy majú rodičia povedať deťom, že ich súrodenec má svalovú dystrofiu?**

Ak v rodine platí zásada otvorenosti a úprimnosti, predíde sa tým mnohým problémom. Súrodenci by sa mali dozvedieť o postihnutí svojho brata či sestry a o ťažkostiach, ktoré tým v rodine vzniknú, hneď ako sú schopní to pochopiť. Rodičia si musia uvedomiť, že nesmú zanedbávať telesný a duševný rozvoj svojich zdravých detí a nezamerať všetku svoju starostlivosť len na postihnuté dieťa.

### **93.Môže ísť dieťa s MD do letného tábora?**

Pri dieťati s DMD treba čo najviac vyťažiť z rokov medzi poznaním, že postihnutý má svalovú chorobu a medzi tým štádiom choroby, keď si musí sadnúť na invalidný vozík. Postihnutý ich má prežiť čo najviac v okolitom svete a v spoločnosti ľudí. Je výhodné, ak dieťa môže ísť do letného tábora medzi zdravé deti, musí byť, pravdaže, do veľkej miery samostatné a pohyblivé. Pracovníkov tábora treba vopred upozorniť na jeho zdravotný stav, aby od neho nepožadovali extrémne fyzické výkony. Keď sa postupujúca ochabnutosť prejavuje výraznejšie, môže sa zúčastniť letných táborov pre oslabené deti (konané SČK, charitami a inými spoločenskými organizáciami) alebo na sociálnorehabilitačných pobytach spolu s rodičmi, ktoré usporadúva OMD.

#### **94.Môžu dystrofici športovať?**

Táto otázka súvisí s predchádzajúcou: treba čo najviac využiť obdobie samostatného pohybu a chôdze. Do 10-12 rokov, kedy väčšina DMD nepotrebuje vozík, treba dieťaťu umožniť, aby veľa športovalo. Šport, koníčky a spoločenské aktivity zapustia hlboké korene v emocionálnom vývoji dystrofika a prispievajú k jeho duševnému rozvoju. Neskôr, keď už športovať nebude môcť, mnoho uspokojenia nájde vo fandaní svojmu klubu, či tomu ktorému športu. Koniec koncov, svoju túžbu súťažiť a merať si schopnosti môže realizovať v šachu, ktorý sa dá hrať nielen prakticky, ale aj korenšpodenčne.

#### **95.Aké nároky možno klásť na dieťa s DMD a na dospelých MD?**

Abý žili tak produktívne a normálne, ako je to len možné. Musia sa, samozrejme, zohľadniť obmedzenia zapríčinené MD. V žiadnom prípade sa nesmú podceňovať ich schopnosti a sily. Súčasne vystríhame aj pred nadmernou pomocou. Treba nechať postihnutého – tu máme na mysli hlavne dieťa s DMD – aby vlastnými silami zvládol určité úlohy a uchovával si maximum samostatnosti. Povzbudzovať dieťa k tomu, aby sa samo o seba staralo čo najdlhšie, hoci mu tieto činnosti, ako napríklad jedenie, obliekanie, umývanie a pod., budú trvať dlhšie. A túto snahu treba oceniť. „Držanie vo vatičke“ by určite časom vyústilo do osamotenosti a závislosti dieťaťa. Ani dospelý MD, pokiaľ nepracuje a žije v rodine, by nemal byť chovaný ako „skleníková rastlinka“, ale aktívne by sa mal zúčastňovať drobných prác v domácnosti, sledovať dianie okolo seba a neúťahovať sa od sveta.

#### **96.Akú školu majú dystrofici navštevovať?**

Dystrofické deti by mali chodiť do normálnej školy, aby sa čo najdlhšie považovali za „normálne“. Je to užitočné pre obe strany: zdravé deti poznávajú, že život môže byť zložitý a vypestujú si k postihnutým ľuďom prirodzený vzťah. Dieťa s MD má zase väčšiu šancu, že sa niekoľko priateľstiev a záľub z tohto obdobia uchová aj do budúcnosti. Je totiž normálne, ako každé iné dieťa – ibaže má špecifické fyzické problémy. Inak má také isté vlastnosti a záujmy ako jeho zdraví rovesníci. Ak v mieste jeho bydliska nie sú podmienky na dochádzku do bežnej základnej školy alebo ak je jeho zdravotný stav natoľko zhoršený, že by navštevovanie takejto školy prinášalo mnoho problémov a stresov, účinnejšia je výučba doma, treba ju dohodnúť s vedením školy, aby k dieťaťu posielalo učiteľa. V niektorých prípadoch je rozumnejšie využiť možnosti pobytu dieťaťa v ústavnej internátnej škole. Pre lepšiu informovanosť uverejňujeme zoznam ústavov sociálnej starostlivosti pre telesne postihnuté deti a mládež v SR:

- Materská škola pre telesne chybných – Mokrohájska 3, Bratislava; Opatovská cesta 136, Košice
- Osobitná materská škola pre telesne chybných – Nová Baňa, Hrabiny, okr. Žiar nad Hronom
- Základná škola pre telesne chybných – Mokrohájska 3, Bratislava; Švermova 292, Humenné; Nová Baňa, Hrabiny, okr. Žiar nad Hronom
- Gymnázium pre telesne chybných – Mokrohájska 3, Bratislava
- Stredná ekonomická škola pre telesne chybných – Opatovská cesta 136, Košice
- Učňovská škola pre telesne chybných (býva pri ústavoch pre telesne chybných)
- Osobitná učňovská škola pre telesne chybných – Brnianska 419, Bratislava; Hurbanistov 10, Prešov

Do týchto škôl sa zaraďujú deti s periférnou obrnou, svalovými chorobami, postihnutím CNS, telesným defektom. Zaraďujú sa sem deti s normálnym i zníženým IQ s možnosťou výučby v normálnych alebo osobitných triedach. Veková hranica je 3-18 rokov. Do všetkých špeciálnych a osobitných škôl, ako aj ústavov umiestňuje deti príslušný diagnostický ústav. Dieťa je v ústave len na prechodný čas (4-8 týždňov), kým sa nestanoví komplexná diagnóza (defektologická a zdravotná). Detské diagnostické ústavy

evidujú všetku defektnú mládež vo veku 1-18 rokov. Ak sa zdravotná a defektologická diagnóza určila správne už predtým, môže byť dieťa umiestnené do príslušnej školy alebo ústavu aj bez pobytu v detskom diagnostickom ústave.

Zoznam detských diagnostických ústavov:

- Trnávka, Bratislava
- J. Pajera 58, Košice
- Revolučné námestie, Ružomberok
- Záhorská Bystrica (pre chlapcov)
- Šmeralova 19, Žilina

Pre potreby komplexnej dlhodobej starostlivosti o skupiny defektných detí a mládeže sa zriaďujú denné a týždenné sanatóriá. Sú to osobitné druhy liečební, ktoré poskytujú deťom s narušeným zdravím potrebné ošetrovanie a liečenie. Zabezpečujú aj výchovnú starostlivosť a vzdelávanie. Zriaďujú sa v súlade s koncepciou odborov liečebno-preventívnej starostlivosti v regionálnych okresných mestách, prípadne v iných mestách. Sú určené spravidla pre 1-6 ročné deti, podľa potreby aj školopovinné deti, ktoré so zreteľom na svoje postihnutie vyžadujú dlhodobú liečebno-preventívnu starostlivosť, vrátane liečebnej rehabilitácie, výchovy a vzdelávania, prípadne aj sociálnu starostlivosť, ak je potrebný denný kontakt s rodinami. Denné rehabilitačné sanatórium je napríklad v Bratislave na Donnerovej ul., na Tehelnej ul., (pre dorast), na Kudláčkovej ul., - podporené nadáciou P. Dvorského a na Teslovej ul. Podobné sanatóriá sú aj v ďalších mestách na Slovensku.

### **97. Aké študijné a pracovné vyhlídky má dystrofické dieťa?**

Každé dieťa, teda aj telesne postihnuté, má právo na vzdelanie, zvolené s prihliadnutím na jeho intelektuálne schopnosti. Na ne sa bude môcť spoliehať aj v budúcnosti pri výbere zamestnania. Muskulárna dystrofia je telesné postihnutie, a hoci niektoré deti nedosiahnu priemerné duševné schopnosti, IQ väčšiny z nich je priemerný alebo nadpriemerný. Väčšina dystrofikov je schopná absolvovať strednú školu, mnohí len strednú školu pri zmiernených ústavoch. Pri niektorých druhoch MD – a ak to rodinné pomery dovoľia – je postihnutý schopný s úspechom vyštudovať vysokú školu (za fyzickej pomoci rodičov a súrodencov). Po ukončení štúdia sú mnohí dystrofici zamestnaní.

No práve pri tejto chorobe sa musí vopred počítať s tým, že svalová ochabnutosť a telesná bezvládnosť sa budú časom zväčšovať a zúžia výber povolání. Napr. 15-ročný dystrofik s pomalou progresivitou choroby sa môže vyučiť vhodné remeslo, ktoré sa mu páči, no o 10 či 15 rokov už sa bude musieť preorientovať na iné zamestnanie.

Pri výbere povolania sa musí prihliadať na stupeň telesného poškodenia a intelektuálne schopnosti, na dostupnosť školy alebo výučného strediska, ale aj na možnosti dochádzky dieťaťa na pracovisko. V súčasnosti sa javia pre myopatov perspektívne odbory zamestnania v elektronike, v programovaní na počítačoch, v informatike, v oblasti duševnej práce – ako prekladatelia, korektori, vedeckí pracovníci. Znovu však treba zopakovať, že vzdelanie rozhodne o tom, čo bude povolaním malého dystrofika, ako sa bude v budúcnosti živiť a ako bude realizovať svoje záujmy.

### **98. Na čo má myopat právo, pokiaľ ide o sociálne zabezpečenie?**

U myopatov je dlhodobo narušená pracovná schopnosť, a tak sa na nich vzťahujú základné formy sociálneho zabezpečenia: invalidné dôchodky, zvýšenie dôchodkov pre bezvládnosť; tým, čo nemohli pracovať, sa poskytuje invalidný dôchodok k mladosti (po dovŕšení 18 rokov), rodinám s MD deťmi sa poskytuje rodičovský príspevok, ďalej je tu príspevok pri starostlivosti o blízku osobu, je možné požiadať o výhodové preukazy ZŤP alebo ZŤP/S. O týchto možnostiach hovorí vyhláška MPSVaR v SR č. 590/90 Zb. a 259/92

Zb. Informácie môžete obdržať na Obecnom úrade, kde Vám požičajú Zbierku zákonov alebo na Obvodnom úrade, oddelení sociálnych vecí podľa miesta bydliska.

### **99. Prečo vznikla organizácia muskulárnych dystrofikov a aká je jej činnosť?**

Život s MD prináša každému postihnutému a jeho rodine množstvo závažných sociálnych a zdravotných problémom. Myopat však nesmie rezignovať a prepadať beznádeji. Musí v sebe nachádzať schopnosti, ktoré môže nezávisle na svojej chorobe rozvíjať a vyniknúť v nich. V tomto úsilí je cenná skúsenosť a rada rovnako postihnutého.

Za týmto účelom vznikla už v roku 1968 organizácia myopátov v rámci bývalého Zväzu invalidov. Od roku 1976 vyvíjali v Česko-slovensku činnosti dve ZO MD, jedna združovala MD v Čechách, druhá na Slovensku. Po rozdelení republík naša ZO OMD patrila pod Slovenský zväz telesne postihnutých. V roku 1993 sme požiadali Ministerstvo vnútra SR o registráciu organizácie a od SZTP sme sa osamostatnili.

Od roku 1994 vyvíjame samostatnú činnosť ako občianske združenie zdravotne postihnutých. OMD v SR reprezentuje špecifické záujmy svojich členov. Prostredníctvom členského bulletinu Ozvena, ktorý vychádza 4-krát ročne sa usiluje o zvyšovanie zdravotného, sociálneho a spoločenského uvedomovania svojich členov. Bulletin je platformou pre vzájomnú výmenu skúseností, rád, názorov nielen postihnutých, ale aj odborníkov, lekárov a ostatných zdravotníckych pracovníkov. Poskytuje potrebné informácie z oblasti výskumu a liečby svalovej dystrofie, novinky zo sociálnej oblasti, informácie o kompenzačných a rehabilitačných pomôckach a iné zaujímavé informácie.

V spolupráci s vládnymi i mimovládnymi inštitúciami sa snaží riešiť problémy postihnutých vo všetkých oblastiach života. V rámci možností uskutočňuje pre svojich členov sociálnorehabilitačné pobyty, rekreácie, stretnutia a iné akcie.

Organizácie s podobným zameraním, tešiace sa veľkej podpore lekárov existujú vo väčšine európskych krajín, v Kanade, USA, Japonsku, Austrálii atď. Národné združenia muskulárnych dystrofikov a postihnutých inými nervovo-svalovými ochoreniami majú v Európe vlastnú alianciu – European Alliance of Muscular Dystrophy Associations (EAMDA). Aliancia združuje nielen postihnutých, ale aj lekárov a výskumníkov, ktorí v špecializovaných tímoch a pracoviskách postupne odhaľujú tajomstvo dosiaľ nevyliciteľných nervosvalových ochorení. OMD v SR sa stala členom EAMDA v roku 1993.

### **100. Ako zabezpečuje činnosť OMD v SR?**

Činnosť OMD zabezpečuje sedemčlenný výkonný výbor OMD, ktorý je volený na tri roky. Je zložený zo samotných myopátov a lekárov – odborníkov. Pre styk s členmi slúži už spomínaný bulletin Ozvena. Jeho dopisovatelia a zostavovatelia patria väčšinou medzi najťažšie postihnutých – sú to myopati odkázaní na používanie vozíkov pre invalidov.

**Touto brožúrkou chceme poskytnúť základné informácie postihnutým MD a ich rodinám o tom, ako sa diagnostikuje, prognózuje a lieči muskulárna dystrofia.**

**Poslúžila nám na to rovnomenná publikácia vydaná americkou organizáciou muskulárnych dystrofikov (MDAA), v ktorej na otázky odpovedal Dr. I. M. Siegel, mimoriadny profesor na Lekárskej fakulte A. Lincolna Illinoiskej univerzity v Chicagu.**