DIAGNOSTIKA A PÉČE O PACIENTY
S DUCHENNOVOU SVALOVOU DYSTROFIÍ

PŘÍRUČKA PRO RODINY

Obsah

1. **ÚVOD** 04

2. **JAK POUŽÍVAT TUTO PŘÍRUČKU** 07
Sestavení týmu ošetřujících lékařů
DMD krok za krokem

3. **PÉČE PŘI STANOVENÍ DIAGNÓZY** 17
Podezření na DMD

4. **DIAGNOSTIKA DMD** 20

5. **NERVOSVALOVÁ PÉČE** 23
Zachování fyzické síly a funkčnosti

6. **LÉČBA STEROIDY** 24
Režimy, dávkování a vedlejší účinky

7. **ENDOKRINOLOGICKÁ PÉČE** 33
Růst, puberta a sledování adrenální nedostatečnosti

8. **PÉČE O KOSTERNÍ SYSTÉM** 35
Sledování a léčba křehkých kostí

9. **ORTOPEDICKÁ PÉČE** 37
Sledování skoliózy a zlomenin

Obsah *(pokračování)*

10. **REHABILITAČNÍ PÉČE** 39
Fyzioterapie a ergoterapie

11. **RESPIRAČNÍ PÉČE** 43
Sledování dýchacích svalů

12. **KARDIOLOGICKÁ PÉČE** 46
Sledování srdce

13. **GASTROINTESTINÁLNÍ PÉČE** 48
Výživa, polykání a další gastrointestinální aspekty

14. **PSYCHOSOCIÁLNÍ PÉČE** 51
Chování, vzdělávání a přizpůsobení se životu s DMD

15. **CO ZVÁŽIT V PŘÍPADĚ OPERACE** 54

16. **CO ZVÁŽIT V PŘÍPADĚ URGENTNÍ ZDRAVOTNÍ PÉČE** 56

17. **PŘECHODY MEZI JEDNOTLIVÝMI DRUHY PÉČE AŽ DO DOSPĚLOSTI** 59

18. **ZÁVĚR** 62

ODMÍTNUTÍ ODPOVĚDNOSTI:

Informace a rady zveřejněné nebo poskytnuté v této brožuře nejsou zamýšleny jako náhrada služeb poskytovatelů zdravotní péče (lékaře, zdravotní sestry, sestry praktika apod.) ani nevytvářejí vztah lékaře a pacienta. Rady zde poskytnuté by měly být přijímány spolu s radami lékařů, na které byste se měli obrátit ve všech záležitostech týkajících se vašeho zdraví, a to zejména ohledně příznaků, které vyžadují diagnostiku nebo lékařskou pomoc. Jakékoli kroky, které podniknete v reakci na informace uvedené v této brožuře, záleží na vašem vlastním uvážení. Přestože jsme vynaložili veškeré úsilí, abychom zajistili, že informace obsažené v této brožuře budou přesné a úplné, nemůžeme jejich přesnost zaručit, a proto je nutné, aby zdravotní péče byla v každém případě individualizována.

ÚVOD

Duchennova svalová dystrofie (DMD) je obtížně srozumitelná a zvladatelná komplexní diagnóza. Není světem, do něhož by kdokoli vstupoval ochotně. Asociace muskulárních dystrofiků (Muscular Dystrophy Association – MDA), občanské sdružení rodičů dětí se svalovou dystrofií (Parent Project Muscular Dystrophy – PPMD), síť TREAT-NMD a Světová organizace Duchennovy svalové dystrofie (World Duchenne Organization – UPPMD) naprosto rozumí trápení a obavám, které rodiče při stanovení této diagnózy pociťují, a chápou i potřebu následné podpory. Při cestě životem s touto diagnózou je pro nás všechny důležité, aby se vám i vašemu dítěti dostalo té nejlepší péče, podpory a zdrojů. Proto jsme společně vytvořili tuto Příručku pro rodiny s DMD 2018.

„Tato příručka se zabývá „lékařskými“ aspekty Duchennovy svalové dystrofie, ale vždy je třeba mít na paměti, že lékařská stránka není všechno. Záměrem je minimalizací zdravotních problémů umožnit vašemu dítěti dál žít svůj život a vám dál fungovat jako rodina. Je dobře mít na paměti, že většina chlapců s DMD jsou šťastnými dětmi a většina rodin si po prvním šoku z diagnózy vede dobře.“

Elizabeth Vroom, Světová organizace Duchennovy svalové dystrofie (UPPMD)

Duchennova svalová dystrofie je jedním ze zástupců celého spektra svalových onemocnění, kterým se říká „dystrofinopatie“. Dystrofinopatie jsou výsledkem poruchy funkce svalového proteinu „dystrofinu“ a liší se od závažnějšího fenotypu (příznaky, které vidíte) Duchennovy svalové dystrofie až po mírnější, avšak proměnlivý fenotyp Beckerovy svalové dystrofie. V rámci této Příručky pro rodiny pro jednoduchost odkazujeme primárně na Duchennovu svalovou dystrofii. Tuto Příručku pro rodiny jsme sepsali, aby mohla být poskytnuta rodičům a pacientovi s DMD při stanovení diagnózy a v časné chodící fázi. Pro účely tohoto dokumentu se oslovení „vy“ vztahuje na pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií.

INFORMACE O „DOPORUČENÍ PRO PÉČI“ O PACIENTY S DUCHENNOVOU SVALOVOU DYSTROFIÍ

Pokyny amerických Středisek pro kontrolu a prevenci nemocí (CDC) týkající se péče o pacienty s DMD jsou v komunitě zainteresovaných osob obecně známy jako „Doporučení pro péči“. Jak původní, tak aktualizovaná Doporučení pro péči vycházejí z rozsáhlé studie za účasti mezinárodních odborníků na diagnostiku a péči při Duchennově svalové dystrofii, kteří byli vybráni tak, aby byla pokryta celá šíře zdravotnických specializací. Tito odborníci nezávisle ohodnotili jednotlivé metody péče používané při DMD za účelem posouzení, do jaké míry je každá z nich **„nutná“**, **„vhodná“** či **„nevhodná“** v různých fázích onemocnění DMD. Celkem vyhodnotili více než 70 000 různých scénářů. To jim umožnilo vytvořit metodické pokyny, které dle shody většiny odborníků představují **„osvědčené postupy“** pro péči při DMD. Aktualizované metodické pokyny byly vytvořeny stejným způsobem.

Příručka pro rodiny s DMD 2018 shrnuje výsledky aktualizovaných poznatků ohledně lékařské péče o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií. Jak původní úsilí, tak aktualizované metodické pokyny byly podpořeny středisky CDC ve spolupráci se skupinami chránícími zájmy pacientů s DMD a sítí TREAT-NMD. Dokumenty byly zveřejněny ve věstníku Lancet Neurology a jsou k dispozici na webových stránkách organizací PPMD, MDA, UPPMD, TREAT-NMD a CDC. Dále jsou díky síti TREAT-NMD a organizaci UPPMD prostřednictvím TREAT-NMD k dispozici různé překlady.

ÚVOD *(pokračování)*

Zástupci každé specializace vytvořili samostatný článek, aby poskytli hlubší poznatky z konkrétních oblastí péče. Tyto články budou roku 2018 zveřejněny ve vydání Pediatric Supplement časopisu Pediatrics, což je oficiální časopis Americké akademie pediatrů, a budou k dispozici na níže uvedených webových stránkách.

ODKAZY:

WEBOVÉ STRÁNKY PACIENTSKÝCH ORGANIZACÍ

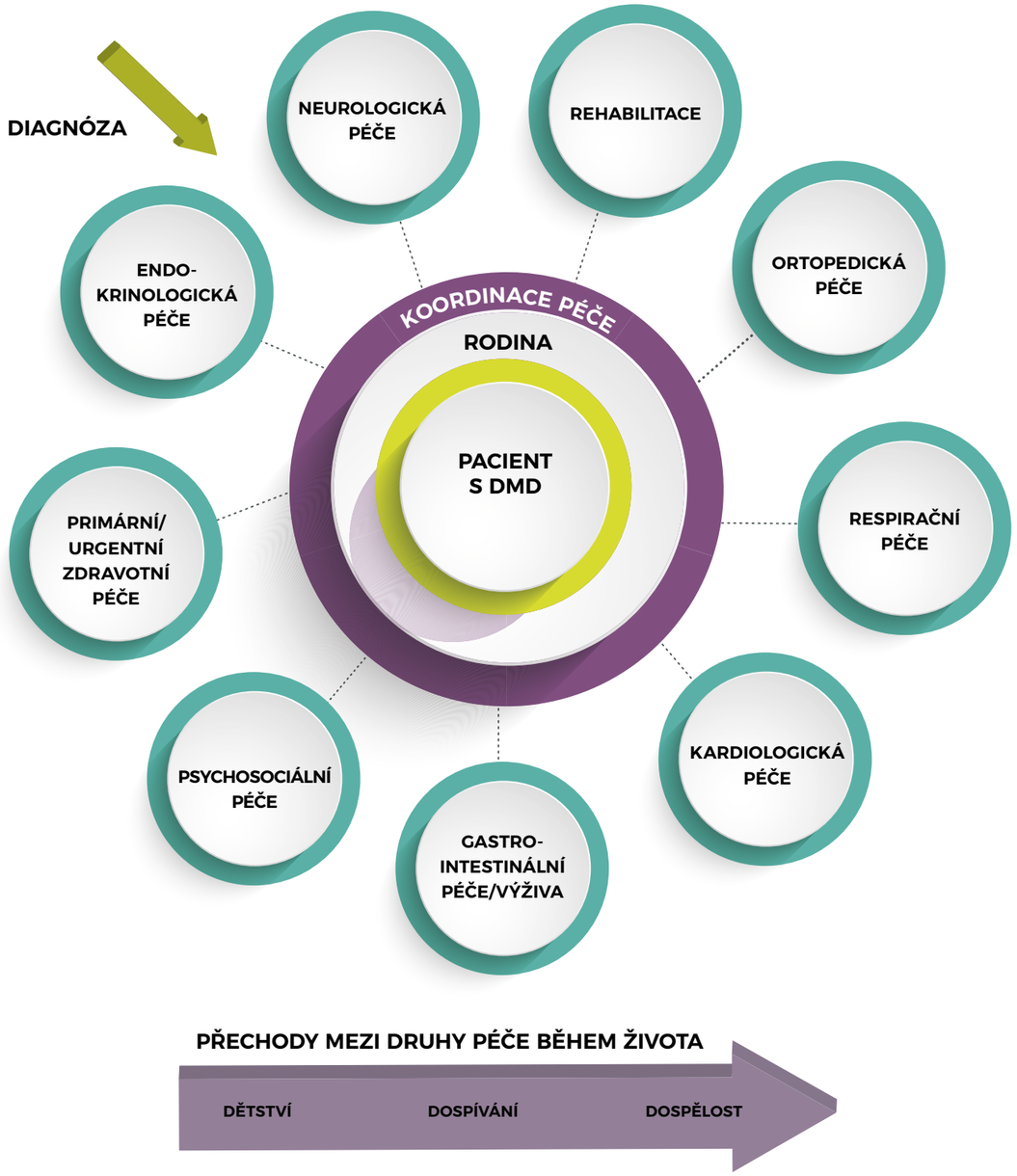
www.mda.org
www.parentprojectmd.org
www.treat-nmd.eu
www.worldduchenne.org
www.parentproject.cz
www.endduchenne.cz

ZVEŘEJNĚNÉ METODICKÉ POKYNY PRO PÉČI O PACIENTY S DMD

- Diagnostika a péče o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií, 1. část: diagnostika a nervosvalová, rehabilitační, endokrinologická, gastrointestinální a nutriční péče
- Diagnostika a péče o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií, 2. část: respirační, kardiologická a ortopedická péče a péče o kosterní systém
- Diagnostika a péče o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií, 3. část: primární zdravotní péče, urgentní zdravotní péče, psychosociální péče a přechody mezi druhy péče během života

CÍLOVÉ STRÁNKY

- **CDC:** www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html
- **Parent Project Muscular Dystrophy:** www.parentprojectmd.org/careguidelines
- **MDA:** www.mda.org
- **Světová organizace Duchennovy svalové dystrofie:** www.worldduchenne.org
- **TREAT NMD:** treatnmd.ncl.ac.uk/care/dmd/diagnosis-management-DMD



Obr. 1

2. JAK POUŽÍVAT TUTO PŘÍRUČKU

TUTO PŘÍRUČKU MŮŽETE POUŽÍVAT DVĚMA RŮZNÝMI ZPŮSOBY:

1. Buď se zaměříte na konkrétní fázi DMD,
2. nebo se zaměříte na konkrétní oblast péče o pacienta s DMD.

Následující kapitola včetně tabulky 1 ukazuje rozvoj Duchennovy svalové dystrofie jako postupný proces, který se u každého člověka liší. Tato příručka je zamýšlena jako přehled potřeb v oblasti péče, které můžete očekávat.

Pokud si chcete přečíst konkrétní kapitoly týkající se péče a léčby DMD, které jsou pro vás aktuálně relevantní, snadno si je vyhledáte v obsahu.

SESTAVENÍ TÝMU OŠETŘUJÍCÍCH LÉKAŘŮ

Co nejlepší péče o pacienty s DMD vyžaduje multidisciplinární přístup se zapojením odborníků v mnoha různých oblastech, kteří vám takto budou moci poskytnout komplexní péči. Odborník na nervosvalová onemocnění bude působit jako vedoucí lékař týmu poskytujícího vám nervosvalovou péči a bude zodpovídat za péči o vás v průběhu celého vašeho života. Když přejdete z péče dětského lékaře do péče lékařů pro dospělé, vyměníte možná odborníka na nervosvalová onemocnění dětí za odborníka na nervosvalová onemocnění dospělých, přesto však tento lékař zůstane vedoucím lékařem vašeho ošetřujícího týmu. Důležitým členem týmu je koordinátor péče, který vám pomůže zajistit koordinaci komunikace a péče mezi jednotlivými členy týmu, mezi vámi a týmem a mezi týmem a vašimi místními poskytovateli primární zdravotní péče (dětský lékař, praktický lékař apod.). Pokud ve svém týmu koordinátora nervosvalové péče nemáte, zeptejte se, na koho se máte obracet s dotazy / obavami / urgentními problémy v období mezi kontrolami.

Tato Příručka pro rodiny vám poskytne základní informace, a umožní vám tak zapojit se efektivněji do procesu získávání komplexní péče. Váš odborník na nervosvalová onemocnění musí být obeznámen se všemi potenciálními problémy spojenými s DMD a musí mít přístup k metodám intervence, které jsou základem pro to, aby vám jednotliví specialisté mohli poskytnout náležitou péči a přispět k vaší léčbě. S postupujícím věkem se důraz na určité metody intervence i zapojení určitých specializací lékařské péče bude měnit. Příručka pro rodiny vás provede jednotlivými oblastmi péče o pacienty s DMD (obr. 1). Všechny tyto specializace lékařské péče nebudou ve všech věkových kategoriích či fázích zapotřebí, ale je důležité, aby byly k dispozici v případě potřeby a aby osoba koordinující péči měla ve všech těchto oblastech podporu.

V centru pozornosti vašeho ošetřujícího týmu jste VY – proto je zcela zásadní, abyste se vy i vaše rodina **aktivně zapojili do spolupráce s lékaři**, kteří budou koordinovat a individualizovat vaši ambulantní péči (obr. 1).

DMD KROK ZA KROKEM (TABULKA 1)

DMD je onemocnění, které se v průběhu času velice pomalu proměňuje. Vyčlenili jsme základní fáze DMD, abychom vám pomohli s tím, jaká doporučení pro péči můžete očekávat. Ačkoli se tyto fáze do určité míry překrývají, možná pro vás bude užitečné používat je ke stanovení toho, jaký druh péče a intervence je v dané fázi doporučován a co byste měli od svého ošetřujícího týmu v této době očekávat.

1. DIAGNOSTIKA (RANÉ A POZDNÍ DĚTSTVÍ)

V současné době zůstává většina dětí s DMD v presymptomatické fázi (když děti vykazují jen málo příznaků nebo jsou dokonce bez příznaků) nediagnostikována vyjma případů, kdy se DMD vyskytuje v rodinné anamnéze nebo kdy je rozbor krve proveden z jiných důvodů. Příznaky, jako je opožděná chůze a lezení či rozvoj řeči, jsou sice přítomny, ale jsou obvykle mírné a v této fázi často nerozpoznané.

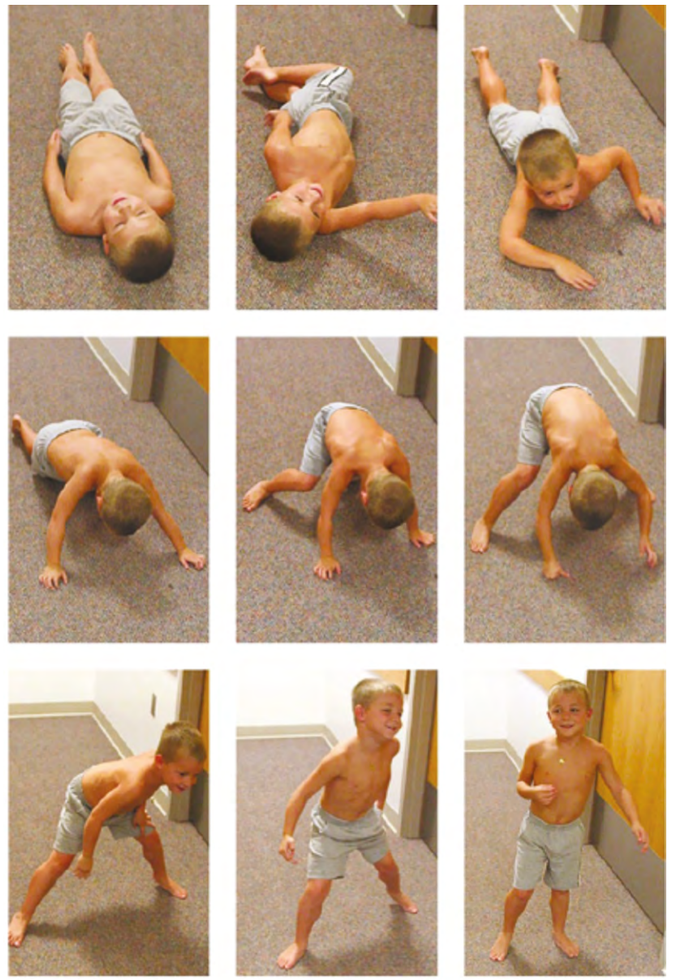
Rodiče jsou často prvními, kdo si povšimne rozdílů ve vývoji svého dítěte, jako první si začnou klást otázky a vyžadovat další vyšetření, která by vysvětlila pozorované opoždění ve vývoji. Americká akademie pediatrů vytvořila nástroj, který pomáhá rodičům zhodnotit vývoj jejich dítěte, všimnout si možného opoždění a probrat tyto obavy s příslušnými poskytovateli primární zdravotní péče. Tento nástroj lze nalézt na adrese: **motordelay.aap.org.**

Při potvrzení diagnózy DMD je nesmírně důležitá psychosociální a emocionální podpora. Přijmout diagnózu DMD je neuvěřitelně náročné. Existuje mnoho nezodpovězených otázek a rodiny se často cítí osamoceny a zdrceny a nemají mnoho možností, kam se obrátit. Pomoci jim v této době mohou zejména poskytovatelé primární zdravotní péče a odborníci na nervosvalová onemocnění, protože jim mohou zprostředkovat přístup ke vhodné zdravotní péči a k organizacím chránícím zájmy pacientů, které jim mohou poskytnout potřebné zdroje a informace a podpořit rodiče v tom, aby se dokázali o sebe i o svou rodinu postarat. V USA vytvořilo občanské sdružení PPMD speciální stránku s odkazy, které mohou rodiče využít během prvních tří měsíců po stanovení diagnózy (ParentProjectMD.org/for-newly--diagnosed). Jak PPMD, tak MDA mají dále k dispozici materiály pro komunikaci s dětmi, sourozenci i širším okruhem rodiny v otázce DMD. Když zkontaktujete místní skupiny chránící zájmy pacientů s DMD, pomůže vám to zjistit, jaké zdroje máte k dispozici.

2. ČASNÁ CHODÍCÍ FÁZE (DĚTSTVÍ)

V časné **chodící fázi** děti vykazují typické příznaky DMD. Tyto příznaky mohou být velmi mírné a mohou zahrnovat např. následující příznaky:

- obtíže při zvedání hlavy nebo krku
- absence chůze do věku 15 měsíců
- obtíže při chůzi, běhu nebo chůzi po schodech
- časté klopýtání a pády
- obtíže při skákání
- neschopnost mluvit stejně dobře jako ostatní děti v jejich věku
- potřeba pomoci při vstávání ze země nebo ručkování po nohách (myopatický šplh) při vstávání (viz **Gowersův manévr**, obr. 2 níže)



Obr. 2 Gowersův manévr

- na pohled zvětšená lýtka (pseudohypertrofie)
- chůze s nohama od sebe
- chůze po špičkách a kolébavá chůze
- chůze s vystrčeným hrudníkem (nebo prohnutými, sedlovitými nebo vyhrbenými zády)
- zvýšená hladina kreatinkinázy (Jde o enzym uvolňovaný svalem při jeho poškození. Hladina kreatinkinázy se měří v krvi. Je-li úroveň kreatinkinázy vyšší než 200, provádí se další testování na DMD.) V ČR se provádí další vyšetření na možné onemocnění svalů včetně zvážení testování na DMD/BMD při trojnásobném zvýšení nad normu.
- zvýšená hladina jaterních enzymů (AST nebo ALT – Zvýšená hladina AST nebo ALT může být také známkou, že je zapotřebí dalších testů na DMD. Jaterní testy by dále neměly být vyhodnocovány, dokud se nedokončí testování na DMD.)

DIAGNOSTIKA DMD:

Existuje-li podezření na DMD, prvním z testů je zpravidla krevní test, aby se zjistilo, zda je v krvi zvýšená hladina kreatinkinázy. Pacienti s DMD mají často hladinu kreatinkinázy 10–100krát vyšší, než je normální hodnota. Pokud se takový výsledek objeví, doporučí se konkrétní testy ke zjištění změny v DNA (tzv. genetické mutace), která DMD způsobuje. Bude zapotřebí posudků od odborníků, zejména od genetických poradců, aby se tyto genetické testy mohly interpretovat a mohlo dojít k diskusi o tom, jaké budou mít jejich výsledky dopad na vaše dítě, případně na další členy rodiny. Ke stanovení diagnózy často dochází během časné chodící fáze.

PSYCHOSOCIÁLNÍ, VZDĚLÁVACÍ A BEHAVIORÁLNÍ ASPEKTY:

U pacientů s DMD je větší pravděpodobnost, že se u nich vyskytnou problémy s učením a chováním. Některé problémy mohou nastat v důsledku nedostatku dystrofinu v mozku, jiné lze přisoudit přizpůsobování se tělesným omezením. Určitou roli mohou také sehrát některé léky, jako jsou steroidy, s jejichž užíváním se často začíná v pozdní chodící fázi (viz níže). Některé děti užívající steroidy mohou mít potíže s kontrolou impulzivity, vznětlivostí, změnami nálady, udržením pozornosti a pamětí. Zjistí-li se opoždění ve vývoji anebo v učení, psychologické nebo neuropsychologické vyšetření může pomoci stanovit konkrétní problémy a zároveň poskytnout doporučení k dosažení plného potenciálu. Běžné jsou i emocionální problémy a problémy s chováním, které lze nejlépe zvládat, pokud se řeší co nejdříve.
V těchto oblastech vám mohou být velmi prospěšní dětští lékaři a vývojoví psychologové. Dále by se měl hodnotit vývoj řeči a jazyka a v případě potřeby by měly být co nejdříve zahájeny příslušné terapie. Má-li vaše rodina potíže s přístupem k potřebným zdrojům, mohou vám je pomoci zprostředkovat sociální pracovníci. Podpora rodiny je naprosto zásadní, přičemž k řešení konkrétních psychosociálních, vzdělávacích a behaviorálních problémů může být zapotřebí zapojení odborníků (kapitola 14).

FYZIOTERAPIE:

Pokud začnete spolupracovat s týmem fyzioterapeutů (kapitola 10) v této časné fázi, lze postupně zavádět pravidelné cvičení/protahování, a zachovat tak pružnost svalů a zároveň předcházet napětí/ztuhlosti kloubů, nebo je aspoň minimalizovat. Rehabilitační tým může také poradit s vhodným cvičením při hraní či odpočinku a s přizpůsobením hodin tělesné výchovy s cílem zachovat bezpečnost vašeho dítě a zároveň podpořit jeho zapojení do školního kolektivu. Fyzioterapeutický cvičební program by se měl zaměřit na protahování a udržení rozsahu pohybu spíše než na posilování. V této fázi lze doporučit noční dlahy (často nazývané ortézy na chodidlo a kotník), aby se dosáhlo prodloužení protažení a zabránilo ztrátě rozsahu pohybu v kotníku. Součástí vašeho každodenního režimu by se měl stát program domácího protahování dle doporučení vašeho fyzioterapeuta.

STEROIDY:

Při stanovení diagnózy by se mělo v ideálním případě projednat podávání kortikosteroidů neboli steroidů, s jejichž užíváním lze v této fázi začít (kapitola 6). Při plánování užívání steroidů je důležité prodiskutovat jejich přínosy, zajistit, aby byla dokončena všechna očkování, a probrat veškeré rizikové faktory ohledně jejich vedlejších účinků včetně toho, v jaké míře je lze očekávat a minimalizovat. Spadá sem osvěta v oblasti výživy (ideálně od certifikovaného dietologa), aby se zabránilo vedlejším účinkům, jako je váhový přírůstek a negativní vliv na zdraví kostí.

ZDRAVÍ KOSTÍ A HORMONY:

Užívání steroidů může vést k oslabení kostí a mít vliv na úroveň několika hormonů, jako je růstový hormon a testosteron (mužský pohlavní hormon) (kapitola 7). Pro zachování silných kostí je důležitá výživa. Měla by se podporovat životospráva s obsahem vitaminu D a vápníku (kapitola 8 a 13). Možná bude vhodné, když své výživové potřeby proberete při nervosvalovém vyšetření s certifikovaným dietologem. Při každém nervosvalovém vyšetření by měla být zkontrolována výška a hmotnost a zaznamenána do grafu za účelem sledování růstu a hmotnosti v průběhu času (kapitola 7). Alternativním způsobem k zaznamenání přesných „výšek“ je měření délky loketní („loketní délka“) nebo holenní kosti („holenní délka“) nebo sčítání délek horní a dolní části paže („segmentální délka paže“), které by měly by být zaznamenány také pro výchozí měření. Před zahájením podávání steroidů (viz kapitola 8) je třeba pomocí duální rentgenové absorpciometrie (tzv. DEXA) stanovit úroveň hustoty kostí.

SRDCE A DÝCHACÍ SVALY:

Problémy se srdcem a dýchacími svaly nebudou v této fázi pravděpodobně přítomny, avšak sledování by mělo být zahájeno už při stanovení diagnózy, aby se stanovila výchozí hodnota (tj. co je pro vás „normální“), a pak se v něm bude pokračovat při pravidelných následných kontrolách. Zahájení testování plicních funkcí v mladém věku vám pomůže zvyknout si na přístrojové vybavení a „trénovat“ na příští kontroly. Monitorování srdce (EKG a MR srdce nebo echokardiogram) se doporučuje při stanovení diagnózy, dále každoročně až do 10 let věku a pak i častěji podle potřeby (kapitola 12). Také je důležité, abyste se nechali naočkovat proti pneumokokovým nákazám (zápal plic) a každoročně proti chřipce, a tak zabránili onemocnění (kapitola 11).

3. POZDNÍ CHODÍCÍ FÁZE *(pozdní dětství/dospívání/mladá dospělost)*

V pozdní chodící fázi se stane chůze vzrůstající měrou obtížnější a motorické aktivity, jako je chůze po schodech a vstávání ze země, budou vyžadovat větší úsilí.

PSYCHOSOCIÁLNÍ, VZDĚLÁVACÍ A BEHAVIORÁLNÍ ASPEKTY:

V této fázi je nezbytné nadále vyhodnocovat opožďování v učení nebo konkrétní poruchy učení. Psychologové a neuropsychologové mohou pomoci identifikovat intervence, které nejlépe naplní vaše vzdělávací potřeby. Podporu odborníků v otázkách učení a chování bude zapotřebí využívat trvale, přičemž k řešení strategií zvládání ztráty fyzické síly a funkcí mohou být nezbytné konkrétní intervence (kapitola 14). V této fázi byste si měli začít stanovovat cíle do budoucnosti, abyste vy i vaše rodina mohli spolupracovat se školou na organizaci vzdělávání a výuky nezbytných k dosažení těchto cílů. V některých případech je indikováno neuropsychologické vyšetření, které má pomoci stanovit možné poškození kognitivních funkcí a poskytnout strategie pro domácí i školní prostředí, které vám pomohou fungovat co nejlépe.

Péče vyžaduje dostatek emocionální i fyzické energie. Je nadmíru důležité udělat si čas pro sebe a budovat vztahy s ostatními. Rozvoj podpůrných sítí, které zahrnují širší rodinu a důvěryhodné osoby z vašeho okolí, může pečujícím osobám velice pomoci, aby si mohly odpočinout a načerpat novou energii.

FYZIOTERAPIE:

Rehabilitace se nadále bude zaměřovat na udržení rozsahu pohybu, síly a funkčnosti za účelem zachování soběstačnosti (kapitola 10). Pokud napětí/ztuhlost kloubů bude pro fyzioterapii představovat již příliš velký problém, může být nezbytné vyžádat si vyšetření a stanovisko ortopeda. Fyzioterapeut má v ošetřujícím týmu mnoho rolí včetně dohledu nad programem protahování, doporučování potřebného vybavení, jako jsou invalidní vozíky a vertikalizační polohovací zařízení, a povzbuzování k vytrvalému vzpřimování a stoji se zatížením vahou vlastního těla (pomáhá to zdraví kostí i trávení). Je důležité zajistit, aby pomůcky pro mobilitu, jako jsou invalidní vozíky, byly vybaveny podporou sezení, která napomáhá vzpřímenému držení a správné poloze těla a poskytuje dostatečné pohodlí. Nadále je velice důležitý program každodenního protahování.

STEROIDY:

V této fázi je důležité pokračovat v regulaci steroidní léčby se zaměřením na stanovení správného individuálního režimu a dávkování (kapitola 6) a dále na předcházení vedlejším účinkům, na dohled a regulaci. Dvakrát ročně je nezbytné vyšetřit sílu kosterního svalstva a jeho funkčnost. Nadále je třeba věnovat pozornost regulaci hmotnosti i jakékoli tendenci k podváze nebo nadváze. Vyskytnou-li se v tomto ohledu jakékoli obavy, je nutná příslušná intervence (kapitola 13).

ZDRAVÍ KOSTÍ A HORMONY:

Léčba steroidy vyžaduje průběžný dohled na zdraví kostí a hrozící riziko zlomenin, a to zejména vzhledem ke snižující se pohyblivosti. Váš odborník na nervosvalová onemocnění musí monitorovat hrozící riziko zlomenin pomocí rozborů krve, které kontrolují množství vitaminu D („hodnota 25-hydroxyvitaminu D“), i pomocí zobrazovacích metod, jako je snímkování DEXA nebo rentgen páteře, k určení hustoty/zdraví kostí (kapitola 8). Při každé návštěvě lékaře by mělo být posouzeno stravování, aby se zajistil příjem dostatečného množství vitaminu D a vápníku. I nadále je třeba sledovat výšku, délku a hmotnost, aby se včas odhalily známky opoždění růstu (kapitola 7).

SRDCE A DÝCHACÍ SVALY:

Je nezbytné neustále vyšetřovat stav srdce a dýchacích svalů. Alespoň jednou ročně od stanovení diagnózy a podle potřeby i častěji po dosažení věku 10 let by se mělo dělat EKG, MR srdce nebo echokardiogram či jiné typy testů. Pokud EKG, MR srdce nebo echokardiogram odhalí nějaké změny, kardiolog doporučí příslušný zákrok (kapitola 12).

4. ČASNÁ NECHODÍCÍ FÁZE (dětství/dospívání/mladá dospělost)

V **časné nechodící** fázi můžete poté, co ujdete větší vzdálenost, začít pociťovat únavu. Když se to stane, může vám pohyblivost usnadnit koloběžka, větší kočárek (ve vhodných případech) nebo invalidní vozík (kapitola 10).

PSYCHOSOCIÁLNÍ, VZDĚLÁVACÍ A BEHAVIORÁLNÍ ASPEKTY:

Rozhovory o „přechodu“ z fáze dospívání do fáze dospělosti by měly začít přinejmenším ve věku 13 nebo 14 let. Přestože vám s hladkým přechodem do dospělosti bude pomáhat váš dětský lékař i týmy lékařů pro dospělé, sociální pracovník, pedagogičtí pracovníci i další, v rámci týmu poskytujícího vám nervosvalovou péči by měla být jedna nebo dvě osoby, které vám pomohou s vytvořením osobního přechodového plánu. Rozhovory o vašich cílech do budoucna by měly zahrnovat vzdělávací cíle, jakož i otázku, kde byste chtěli žít, studovat, pracovat a dostávat lékařskou péči. Když dosáhnete dospělosti, je důležité zachovat si soběstačnost, abyste se i nadále mohli věnovat činnostem doma, ve škole a s přáteli. Je nezbytné, abyste zůstali s přáteli ve spojení – navazování a udržování přátelských vztahů je v této fázi velmi důležité. Někteří pacienti s DMD nemají žádné psychosociální problémy, jiní ano. Při každé návštěvě odborníka na nervosvalová onemocnění by měl být pacient dotazován na úzkost a depresi. Jestliže je odhalena úzkost a deprese, je třeba je včas a odpovídajícím způsobem léčit.

FYZIOTERAPIE:

Kromě stávajícího programu domácího protahování se do centra pozornosti dostává také ztuhlost horních končetin (ramen, loktů, zápěstí a prstů) a potřeba udržet možnost stát (podle potřeby s oporou). Při užívání steroidů je vychýlení páteře (skolióza) mnohem méně časté, avšak po ztrátě schopnosti chůze je velmi důležité tuto skutečnost sledovat. V některých případech může skolióza postupovat poměrně rychle, často v řádu měsíců (kapitola 9). K řešení problémů s postavením chodidel, které může být příčinou bolesti či nepohodlí a omezovat výběr vhodné obuvi, může být také zapotřebí ortopedická péče. Ve vhodných případech je možno probrat možnosti chirurgické léčby ztuhlosti kloubů kotníku a chodidla.

STEROIDY:

V této fázi je regulace steroidní léčby nadále důležitou součástí lékařské péče (kapitola 6), ať už byla tato léčba zahájena dříve a v této fázi se v ní pokračuje, nebo se s ní v této fázi teprve začíná.

ZDRAVÍ KOSTÍ A HORMONY:

Mělo by se pokračovat v pečlivém sledování zdraví kostí a zvláštní pozornost by měla být věnována známkám kompresních zlomenin páteře (kapitola 8). Za účelem sledování růstu je důležité neustále měřit výšku, délky a hmotnost. Poté, co se stání stane obtížným, budou sledována alternativní měření: délka předloktí („loketní délka“), délka holeně („holenní délka“) a délky horní a dolní části paže („segmentální délka paže“). Okolo devátého roku věku je nezbytné sledovat příznaky pohlavní zralosti. Jestliže puberta nezačne do 14 let věku, měli byste být doporučeni k endokrinologovi. Máte-li nízkou hladinu testosteronu, může být nutné zahájit léčbu testosteronem (kapitola 7).

SRDCE A DÝCHACÍ SVALY:

Stále ještě je nezbytné alespoň jednou ročně monitorovat srdeční funkce, přičemž jakékoli změny ve funkcích nebo důkazy fibrózy (zjizvení) srdečního svalu (viditelné pouze pomocí MR srdce) by měly být bezodkladně vyřešeny (kapitola 12). Každých šest měsíců by měly být prostřednictvím vyšetření plicních funkcí sledovány dýchací funkce. Pokud se začnou dýchací funkce zhoršovat, je třeba probrat a podle potřeby zahájit intervence, které pomohou s dýcháním a odkašláváním (kapitola 11).

PALIATIVNÍ PÉČE:

Tým odborníků na paliativní péči tvoří poskytovatelé zdravotní péče, kteří se zaměřují na to, aby vám pomohli dosáhnout té nejvyšší kvality života, poskytli vám úlevu od bolesti a nepohodlí a pomohli vám zajistit, aby možnosti léčby odpovídaly vašim životním cílům. Přestože bývá paliativní péče někdy mylně zaměňována za péči „na konci života“, tento paliativní ošetřující tým vám pomůže vypořádat se s obtížemi v každé fázi vaší diagnózy a bude vám i vaší rodině zdrojem opory, přičemž v průběhu života dojde k mnoha změnám.

Všichni lidé bez rozdílu – ať už mají DMD, nebo ne – musí učinit rozhodnutí týkající se urgentní péče: co chtějí, aby se s nimi dělo v případě naléhavé situace, co si nepřejí, komu udělí plnou moc pro zdravotní péči, aby za ně rozhodoval ve zdravotních otázkách, když oni nebudou moci. Tým odborníků na paliativní péči vám zejména pomůže s vytvořením plánu péče v případě naléhavé situace a rozhodováním, co by měl tento plán zahrnovat a kde by měl být uložen.

5. POZDNÍ NECHODÍCÍ FÁZE (mladá dospělost/dospělost)

V pozdní **nechodící** fázi se může oslabit základní síla a síla horních končetin, což může ztížit fungování a zachování dobrého držení těla.

FYZIOTERAPIE:

Je důležité, abyste se svým fyzioterapeutem probrali druhy protahování, cvičení a vybavení, které nejlépe podpoří požadovanou úroveň soběstačnosti a funkčnosti. Ergoterapeut ve vašem rehabilitačním týmu vám v případě potřeby může pomoci s činnostmi, jako je jedení, pití, používání toalety, přesuny na postel a otáčení v posteli. Při zvažování možnosti prodloužení soběstačnosti a bezpečnosti je možné vzít v úvahu také použití podpůrných technologií.

STEROIDY:

S týmem poskytujícím vám nervosvalovou péči byste měli nadále probírat léčebný steroidní režim, výživu, pubertu a kontrolu hmotnosti. Stávající doporučení hovoří ve prospěch celoživotního užívání steroidů (kapitola 6) za účelem zachování dýchacích funkcí a síly a funkčnosti horních končetin.

ZDRAVÍ KOSTÍ A HORMONY:

V průběhu celého života by mělo pokračovat pečlivé sledování zdraví kostí. Problémy s kostmi mohou mít za následek bolest a měly by být řešeny s týmem poskytujícím vám nervosvalovou péči (kapitola 8).

SRDCE A DÝCHACÍ SVALY:

Monitorování srdce a dýchacích svalů se doporučuje alespoň každých šest měsíců, přičemž je často zapotřebí intenzivnějšího vyšetřování a intervencí (kapitola 11 a 12).

PALIATIVNÍ PÉČE:

V této fázi je nadále důležitá úloha týmu odborníků na paliativní péči. Jak již bylo uvedeno dříve, tento tým tvoří poskytovatelé zdravotní péče, kteří se zaměřují na to, aby vám pomohli

dosáhnout té nejvyšší kvality života, poskytli vám úlevu od bolesti a nepohodlí a pomohli vám zajistit, aby možnosti léčby odpovídaly vašim životním cílům. Přestože bývá paliativní péče někdy mylně zaměňována za péči „na konci života“, tento paliativní ošetřující tým vám pomůže vypořádat se s obtížemi v každé fázi vaší diagnózy a bude vám i vaší rodině moci pomáhat, přičemž v průběhu života dojde k mnoha přechodům. Všichni lidé bez rozdílu – ať už mají DMD, nebo ne – musí učinit rozhodnutí týkající se urgentní péče: co chtějí, aby se s nimi dělo v případě naléhavé situace, co si nepřejí, komu udělí plnou moc pro zdravotní péči, aby za ně rozhodoval ve zdravotních otázkách, když oni nebudou moci.

ŽIVOT DOSPĚLÉHO S DMD:

Plný a produktivní život soběstačného dospělého člověka s DMD vyžaduje plánování. Plán přechodu z dospívání do dospělosti by se měl začít vytvářet přinejmenším ve věku 13 či 14 let. Váš osobní plán tohoto přechodu by měl vycházet z očekávání a cílů, které máte do budoucnosti. Tento plán by měl zahrnovat doporučení v oblasti vzdělávání, zaměstnání, bydlení, dopravy a mobility v rámci komunity a přechod zdravotní péče od poskytovatelů zdravotní péče pro dětské pacienty k poskytovatelům zdravotní péče pro dospělé (není to však nutné, pokud zdravotníci, kteří vám poskytují zdravotní péči, jsou schopni ji poskytovat i nadále pro dospělé s DMD). Bez ohledu na to, zda se vaše zdravotní péče/její poskytovatelé změní, váš přechod z dětství do dospělosti bude mít dopad na související zdroje a dávky. Plánování těchto změn by mělo zahrnovat vás, vaši rodinu, školu i týmy poskytující vám zdravotní péči. O tomto procesu a o všem, co obnáší, pojednává kapitola 17. Život dospělého s DMD je nákladnější než život dospělého bez DMD. Budete potřebovat finanční zdroje na hrazení pomoci potřebné k dosažení svých osobních cílů. Tým poskytující vám nervosvalovou péči vám pomůže prozkoumat dostupné zdroje i to, zda na ně máte nárok, a pomůže vám s využíváním systémů státní podpory. Také je důležité i nadále hledat kreativní způsoby, jak v této fázi zůstat v kontaktu s přáteli, zejména když se váš život začne nyní měnit. Přestože mnozí lidé žádné psychosociální problémy nezažívají, jiní dospělí s DMD zakoušejí úzkosti a deprese, které lze potlačit léčbou. Při každé návštěvě odborníka na nervosvalová onemocnění by měl být pacient dotazován na úzkost a depresi. Máte-li problémy s úzkostí či depresí, je třeba je včas odpovídajícím způsobem léčit.

	Stadium 1: Při diagnóze	Stadium 2: Časná chodící fáze	Stadium 3: Pozdní chodící fáze	Stadium 4: Časná nechodící fáze	Stadium 5: Pozdní nechodící fáze
Nervosvalová péče	Multidisciplinární vyšetření; poradenství ohledně nových možností léčby; poskytnutí podpory, osvěty a genetického poradenství pacientovi i rodině				
	Zajištění úplnosti očkovacího kalendáře	Nejméně jednou za 6 měsíců vyhodnocení funkce, síly a rozsahu pohybu k určení fáze onemocnění			
	Zvážení použití GK	Zahájení a úprava léčby pomocí GK			
	Doporučit nositelky genu ke kardiologovi				Pomoc s orientací v péči na konci života
Rehabilitační péče	Nejméně jednou za 6 měsíců poskytnutí komplexního multidisciplinárního vyšetření včetně standardizovaného vyšetření				
	Na základě vyšetření poskytování individualizované přímé péče o pacienty ze strany fyzioterapeutů, ergoterapeutů a logopedů				
	Pomoc při prevenci kontraktur nebo deformit, přepínání a pádů; podpora šetření energie a vhodného cvičení či aktivit; poskytování ortopedických pomůcek, vybavení a podpora při učení		Pokračování ve všech předchozích opatřeních; poskytování kompenzačních pomůcek umožňujících mobilitu, sezení, stoj s oporou a pomocné technologie; pomoc při bolesti, prevence a zvládání fraktur; pomoc s financováním, získáváním přístupu, zapojením a seberealizací až do dospělosti		
Endokrinologická péče	Každých 6 měsíců měření výšky vestoje				
	Každých 6 měsíců posouzení růstu jinak než vestoje				
		Od 9 let každých 6 měsíců posouzení pubertálního vývoje			
		Poskytnutí osvěty v rámci rodiny a v případě užívání GK předepsání stresových dávek steroidů			
Gastrointestinální a nutriční péče	Při návštěvách na klinice (každých 6 měsíců) také vyšetření dietologem/nutričním specialistou; zahájení strategií k prevenci obezity; sledování nadváhy/podváhy, zejm. v kritických přechodných obdobích				
	Každoroční sledování koncentrace 25-hydroxyvitaminu D v séru a příjmu vápníku				
		Každých 6 měsíců vyšetření na přítomnost polykací dysfunkce, zácpy, gastroezofageálního refluxu a gastroparézy			
			Zahájení každoročního zvažování zavedení gastrostomické sondy v rámci běžné péče		
Respirační péče		Provádění výuky spirometrie a měření během spánku podle potřeby (nízké riziko problémů)		Nejméně jednou za 6 měsíců vyšetření dýchacích funkcí	
	Zajištění aktuálního očkování: pneumokoková vakcína a každoročně inaktivovaná vakcína proti chřipce				
				Zahájení využívání technik ke zvýšení objemu plic	
					Zahájení asistov. odkašlávání a noční ventilace
					Přidání denní ventilace
Kardiologická péče	Konzultace u kardiologa; vyšetření pomocí EKG a echokardiografie* nebo MR srdce†	Každoroční vyšetření srdečních funkcí; do 10 let věku pacienta zahájení podávání inhibitorů ACE nebo blokátorů receptorů pro angiotenzin	Alespoň jednou ročně vyšetření srdečních funkcí, častěji pokud jsou přítomny příznaky nebo abnormální výsledky zobrazovacích metod; sledování abnormálního srdečního rytmu		
			Používání standardních metod intervence při srdečním selhání v případě zhoršujících se funkcí		
Péče o zdraví kostí		Vyšetření pomocí rentgenu páteře (boční projekce) (pacienti s GK: jednou za 1–2 roky; pacienti bez GK: jednou za 2–3 roky)			
		Doporučení ke specialistovi na zdraví kostí při nejčasnější známce fraktury (zlomenina obratlů dle Genantova skóre 1 nebo vyšší nebo první zlomenina dlouhých kostí)			
Ortopedická péče	Alespoň každých 6 měsíců vyšetření rozsahu pohybu				
		Každoroční sledování rozvoje skoliózy		Každých 6 měsíců sledování rozvoje skoliózy	
	V případě potřeby doporučení ortoped. operace (zřídka nezbytné)	Ve vybraných případech doporučení k operaci nohou a Achillovy šlachy ke zlepšení chůze		Zvážení intervence ohledně postavení nohou při sezení na invalidním vozíku; v definovaných situacích zahájení intervence se zadní páteřní fúzí	
Psychosociální péče	Zhodnocení duševního zdraví pacienta i rodiny při každé návštěvě kliniky a poskytování trvalé podpory				
	Poskytování neuropsychologického hodnocení/intervence k učení a řešení emočních a behaviorálních problémů				
		Hodnocení vzdělávacích potřeb a dostupných zdrojů (individuální vzdělávací program, plán 504); hodnocení potřeb profesní podpory pro dospělé			
		Prosazování nezávislosti a sociálního rozvoje přiměřeného věku			
Přechody	Vedení optimistických rozhovorů o budoucnosti s očekáváním dožití do dospělosti	Podpora stanovování cílů a očekávání života v dospělosti; posouzení připravenosti na přechod (do věku 12 let)	Zahájení plánování přechodu v oblasti zdravotní péče, vzdělání, zaměstnání i života v dospělosti (do 13–14 let); alespoň jednou ročně sledování pokroku; angažování koordinátora péče nebo sociální pracovnice za účelem metodické pomoci a monitorování		
			Poskytování podpory při přechodu do další fáze péče a předjímání možných změn zdravotního stavu		

Tabulka 1[1]: Péče v rámci jednotlivých specializací doporučovaná v každé fázi DMD

3. PÉČE PŘI STANOVENÍ DIAGNÓZY

Stanovení konkrétní příčiny onemocnění se říká „diagnóza“. Existuje-li podezření na DMD, je velmi důležité stanovit přesnou diagnózu. V závislosti na konkrétním zdravotnickém systému bude patrně prvním zdravotnickým odborníkem, na kterého se rodiče obrátí s obavami ohledně slabosti nebo opoždění ve vývoji dítěte, poskytovatel primární zdravotní péče. Poskytovateli primární zdravotní péče jsou obvykle lékaři, zdravotní sestry nebo asistenti lékařů, kteří mají specializaci v oblasti pediatrie, všeobecného či interního lékařství a poskytují vám „zdravotnické zázemí“. Cílem péče v této době by mělo být stanovení přesné diagnózy, co nejdříve to bude možné. Včasná diagnóza pomůže všem v rodině získat informace o DMD spolu s informacemi o genetickém poradenství a seznámit se s plány léčby. V této fázi je zcela zásadní patřičná péče, trvalá opora a osvěta. Odborník na nervosvalová onemocnění v ideálním případě dítě vyšetří a pomůže vám v začátku léčby, příp. se správnou interpretací laboratorních a genetických testů, abyste získali přesnou diagnózu (kapitola 4). ChildMuscleWeakness.org je nástrojem, který pomáhá odborníkům vyhodnotit pacienty s opožděním ve vývoji a možnými nervosvalovými diagnózami.

Americká akademie pediatrů (AAP) si uvědomuje, že jako první si opožděného vývoje dítěte nejčastěji všimnou jeho rodiče. AAP proto vytvořila „nástroj pro zjištění opožděného motorického vývoje“. Pomocí tohoto nástroje mohou rodiče sledovat vývoj svého dítěte a posoudit, co patří k normálnímu vývoji a jak se projevuje opožděný vývoj, a vědí tedy, kdy by se měli začít znepokojovat. Tento nástroj je k dispozici na internetové stránce www.HealthyChildren.org/MotorDelay.

Při zjišťování diagnózy je velmi důležité, aby děti vyšetřoval odborník na nervosvalová onemocnění, který má s DMD zkušenosti. Kontakty na centra nabízející léčbu pro pacienty s DMD můžete nalézt na následujících internetových odkazech:

Centra péče o pacienty s neurosvalovým onemocněním:
https://www.neuromuskularni-sekce.cz/index.php?pg=neuromuskularni-sekce-kontakty--zapisy--neuromuskularni-centra

Centra péče Asociace muskulárních dystrofiků (MDA) v USA:
www.mda.org/services/your-mda-care-center

Certifikovaná centra péče o pacienty s DMD organizace PPMD v USA:
www.ParentProjectMD.org/CareCenters

Síť TREAT-NMD:
http://www.treat-nmd.eu/

Světová organizace Duchennovy svalové dystrofie (UPPMD):
http://worldduchenne.org/

V této fázi může rovněž významně napomoci kontaktování organizace chránící zájmy pacientů s DMD. Seznam těchto organizací je uveden na stránce www.treatnmd.eu/dmdpatientorganisations.

KDY MÍT PODEZŘENÍ NA DMD (OBR. 3)

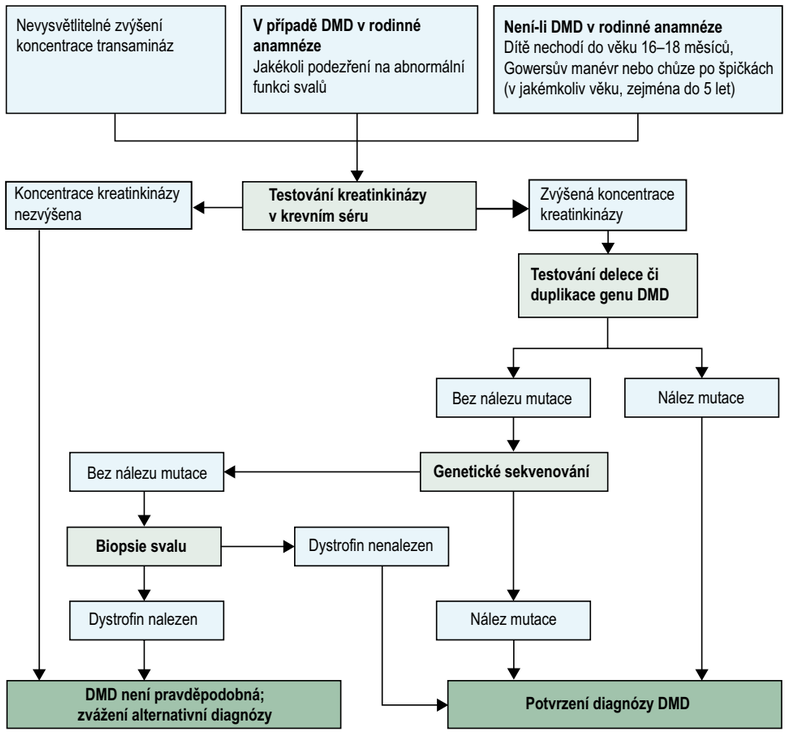
Podezření na DMD může vyvolat jeden z následujících příznaků (i přesto, že v rodinné anamnéze onemocnění DMD není):

- opožděný vývoj, příp. opoždění vývoje řeči
- potíže s funkcí svalů, přičemž klasickým příznakem DMD je Gowersův manévr (obr. 2)

- zvětšené lýtkové svaly (tzv. „pseudohypertrofie“)
- zvýšené hodnoty kreatinkinázy (CK), příp. zvýšené hodnoty transamináz či jaterních enzymů AST a ALT v krvi

Podezření na onemocnění může vzniknout z různých důvodů, níže uvedený graf vám však může pomoci se orientovat v tom, jak se při stanovování diagnózy DMD postupuje.

Kdy mít podezření na DMD



Nejčastěji pozorované časné příznaky a symptomy u pacientů s DMD

Motorické
- Abnormální chůze
- Pseudohypertrofie lýtkových svalů
- Neschopnost skákat
- Snížená vytrvalost při zátěži
- Snížená schopnost udržet hlavu při vytažení do sedu
- Obtížná chůze do schodů
- Pes planus
- Časté pády či nemotornost
- Gowersův manévr při zvedání ze země
- Hrubé motorické zpoždění
- Hypotonie
- Neschopnost držet krok s vrstevníky
- Ztráta motorických dovedností
- Bolest svalů nebo křeče
- Chůze po špičkách
- Nesnáze při běhu nebo lezení

Nemotorické
- Behaviorální obtíže
- Zpoždění kognitivního vývoje
- Neprospívání nebo malý váhový přírůstek
- Problémy s učením a poruchy pozornosti
- Zpoždění řečového vývoje nebo artikulační obtíže

Obr. 3[1]

ÚLOHA POSKYTOVATELE PRIMÁRNÍ ZDRAVOTNÍ PÉČE V OŠETŘUJÍCÍM TÝMU

Jakmile odborník na nervosvalová onemocnění diagnózu potvrdí, veškeré informace a zdravotní zprávy o onemocnění DMD by měly být předány vašemu poskytovateli primární zdravotní péče. Poskytovateli primární zdravotní péče jsou obvykle lékaři, zdravotní sestry nebo asistenti lékařů, kteří mají specializaci v oblasti pediatrie, všeobecného, praktického či interního lékařství a poskytují vám „zdravotnické zázemí“. Dlouhodobý vztah s vaším poskytovatelem primární zdravotní péče se může stát trvalým a tolik potřebným zdrojem stability a podpory.

Váš poskytovatel primární zdravotní péče by měl mimo jiné zajišťovat:

- prvotní zdravotní péči v případě akutních i chronických zdravotních potíží
- věku/vývoji přiměřenou péči ve všech stadiích onemocnění
- koordinaci zdravotní péče s příslušnými specialisty
- každoroční kontrolní vyšetření sluchu a zraku
- každoroční kontrolní vyšetření poruch nálady, zneužívání návykových látek a dalších duševních obtíží
- očkování dle očkovacího kalendáře a každoroční očkování proti chřipce (místo živé nosní vakcíny by měla být podávána injekční vakcína)
- každoroční kontrolní vyšetření ke zjištění rizikových faktorů kardiovaskulárních chorob, jako je vysoký krevní tlak (hypertenze) nebo vysoká hladina cholesterolu (hypercholesterolémie).

4. DIAGNOSTIKA DMD

CO DMD ZPŮSOBUJE?

DMD je genetické onemocnění způsobené mutací neboli změnou genu odpovědného za tvorbu dystrofinu. Dystrofin je bílkovina, která se nachází v každém svalovém vláknu lidského těla. Dystrofin je jakýmsi „tlumičem otřesů“, díky němuž se mohou svaly stahovat a uvolňovat, aniž by došlo k jejich poškození. Bez dystrofinu nemohou svaly správně fungovat a obnovovat se. Při vykonávání běžných denních činností se navíc snadno poškodí membrána svalových buněk a vzniknou v ní mikrotrhlinky. Bez dystrofinu se svaly nedokáží obnovovat. Těmito trhlinkami se do buněk dostává vápník, který je pro sval toxický. Vápník svalové buňky poškozuje a nakonec usmrcuje. Odumřelé buňky nahradí zjizvená tkáň a tuk. Úbytek svalových buněk postupně způsobuje pokles síly a zhoršování funkcí svalů.

POTVRZENÍ DIAGNÓZY

Diagnózu DMD je třeba potvrdit genetickým vyšetřením. Vyšetření se zpravidla provádí z odběru krve, test je však možné provést i jinak.

1) GENETICKÉ VYŠETŘENÍ (OBR. 3)

Genetické vyšetření je vždy zapotřebí a mělo by být nabídnuto všem pacientům. Různé druhy genetických testů mohou poskytnout konkrétní a podrobnější informace o změně DNA, které říkáme genetická mutace. Potvrzení diagnózy na základě genetického vyšetření je velmi důležité, na jeho základě je snazší rozhodnout, zda by bylo možné pacienta zařadit do některého z klinických hodnocení zaměřených na konkrétní genovou mutaci.

Po zjištění přesné genetické mutace by měla být možnost genetického vyšetření nabídnuta matce pacienta, aby mohla zjistit, zda není nositelkou genetické mutace. Tato informace je důležitá pro další rodinné příslušnice z matčiny strany (sestry, dcery, tety, sestřenice), které se tím dozví, že i ony mohou být nositelkami mutace. Díky této informaci rodina zjistí, že by se mohly narodit další děti s DMD, a může se lépe rozhodovat v otázkách reprodukce a prenatální diagnostiky. Po zjištění diagnózy by mělo být rodinám nabídnuto genetické poradenství (rámeček 2).

DRUHY GENETICKÝCH VYŠETŘENÍ

- **Mnohonásobná amplifikace ligačně závislých sond** (MLPA): Metodou MLPA, která zjišťuje delece a duplikace, se dá zjistit 70 % genetických mutací způsobujících DMD.
- **Sekvenování genů:** V případě negativního výsledku testu MLPA lze provést sekvenování genů, které zachycuje jiné mutace než delece a duplikace (tj. bodové mutace [typu non-sense nebo missense] a malé duplikace/inzerce); tímto testem lze zjistit zbývajících 25 až 30 % mutací způsobujících DMD, které neodhalí metoda MLPA.

2) BIOPSIE SVALU

Pokud máte zvýšenou hladinu kreatinkinázy a projevují se u vás příznaky DMD, ale při genetickém vyšetření se u vás žádná genetická mutace nezjistila, budete zřejmě muset podstoupit biopsii svalu. Svalová biopsie je chirurgický zákrok, při němž se odebere malý vzorek svalu na analýzu. Kvůli genetické mutaci způsobující DMD nedokáže lidské tělo v dostatečné míře či vůbec vytvářet bílkovinu dystrofin. Vyšetření pomocí biopsie svalu může napovědět, jaké množství dystrofinu svalové buňky obsahují (viz rámeček 1).

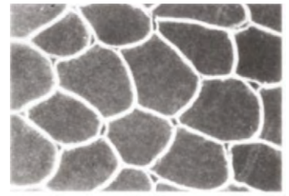
U většiny pacientů s DMD NENÍ třeba svalovou biopsii provádět.

Při svalové biopsii se běžně provádějí dva typy vyšetření: imunochemickou metodou a metodou „western blot“. Účelem těchto testů je určit přítomnost či absenci dystrofinu ve svalu. Imunohistochemické vyšetření spočívá v tom, že se na podložní sklíčko přenese drobný kousek svalu, nanese se na něj barva a pomocí mikroskopu se následně zjišťuje, zda se ve svalových buňkách nachází dystrofin. Vyšetření metodou „western blot“ je chemický proces, při němž se chemicky ověřuje přítomnost dystrofinu.

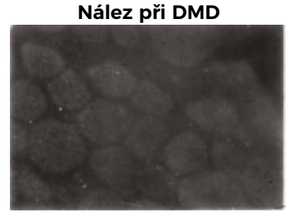
3) DALŠÍ VYŠETŘENÍ

V minulosti se při podezření na nervosvalové onemocnění rovněž běžně prováděla vyšetření zvaná elektromyografie (EMG) a studie nervové vodivosti (vyšetření pomocí jehly). **Odborníci se shodují, že pro posouzení DMD NENÍ vhodné ani nezbytné provádět vyšetření pomocí EMG nebo studií svalové vodivosti.**

Normální nález



Nález při DMD



Rámeček 1
Biopsie svalu
Nahoře: *normální sval, v němž je kolem svalových vláken patrný dystrofin (bílá barva).*
Dole: *dystrofický sval, v němž chybí dystrofin.*

PROČ JE GENETICKÉ POTVRZENÍ DIAGNÓZY DŮLEŽITÉ?

GENETICKÉ PORADENSTVÍ A TESTOVÁNÍ NOSITELEK MUTACE:

- Někdy dojde ke genetické mutaci způsobující DMD náhodou. V takových případech, které označujeme za „spontánní mutaci“, se onemocnění DMD v rodinné anamnéze nevyskytuje. U třiceti procent lidí, kteří se narodí s DMD, je onemocnění způsobeno spontánní mutací genu odpovědného za tvorbu dystrofinu a nejde u nich o vrozené dědičné onemocnění.
- Pokud má matka ve své DNA mutaci, již přenese na své dítě, označujeme ji za „nositelku mutace“. U nositelek mutace existuje při každém těhotenství 50% pravděpodobnost, že genetickou mutaci přenesou na své dítě. U chlapců, kteří zmutovaný gen přijmou, se rozvine onemocnění DMD. Dívky, které zmutovaný gen přijmou, se samy stanou nositelkami mutace. Nechá-li se matka vyšetřit a mutace se u ní potvrdí, může se na základě této informace odpovědně rozhodovat v otázce dalších těhotenství a vyšetření pak mohou podstoupit také další její příbuzné (sestry, tety a dcery), aby zjistily, zda i ony nejsou nositelkami mutace.
- Ženy, které jsou nositelkami mutace a vykazují určité příznaky DMD (svalová slabost, únava, bolesti atd.), označujeme za „nositelky s klinickými příznaky“. Neexistuje však žádné vyšetření, které by předpovědělo, zda se u nositelky mutace příznaky onemocnění projeví.
- I v případě, že žena nositelkou mutace není, existuje malé riziko, že další těhotenství budou onemocněním DMD ovlivněna. Ke genetické mutaci způsobující DMD totiž může dojít pouze v ženiných vajíčkách a mutace se v ostatních buňkách těla neprojeví. Tomuto jevu se říká „germinální mozaicismus“. Na zjištění germinálního mozaicismu neexistuje žádné krevní vyšetření.
- U nositelek mutace je rovněž zvýšené riziko oslabení a dysfunkce srdečního a kosterního svalstva. U nositelek mutace by měl kardiolog každých 3–5 let (případně častěji dle požadavku kardiologa) zkontrolovat srdeční funkce (pomocí EKG, kardiovaskulární magnetické rezonance nebo echokardiografie) a zjistit případné odchylky od normálu. Potvrzením skutečnosti, že jsou nositelkami mutace, se ženy dozvědí o souvisejícím riziku a může se jim dostat náležitého poradenství a léčby.
- Toto téma vám může podrobněji vysvětlit genetický poradce.

MOŽNOST ZAŘAZENÍ DO KLINICKÝCH HODNOCENÍ:

- V souvislosti s DMD probíhá řada klinických hodnocení, která se zaměřují na konkrétní genetické mutace způsobující DMD. Genetické vyšetření je důležité k tomu, abyste věděli, zda můžete být do těchto klinických hodnocení zařazeni. Zaregistrujte se ve vašem národním registru pacientů s DMD, abyste měli jistotu, že vás internetové stránky věnující se klinickým hodnocením dokáží vyhledat v případě, že splňujete podmínky pro zařazení – seznam registrů můžete nalézt zde: http://www.treat-nmd.eu/resources/patientregistries/list/DMD-BMD/, v ČR zde http://ready.registry.cz/.
- V případě, že dříve provedené genetické vyšetření nesplňovalo v současnosti uplatňované normy umožňující stanovení typu mutace, bude možná nezbytné provést další vyšetření či jej zopakovat. Tuto otázku byste měli probrat s odborníkem na nervosvalová onemocnění nebo se svým genetickým poradcem. Znalost přesné genetické mutace je rovněž nezbytná pro přihlášení do registru pacientů s DMD. V hlavním textu tohoto dokumentu najdete informace o různých typech vyšetření, která lze provést, i o tom, nakolik spolehlivé jsou pro stanovení přesného typu mutace.
- Dospělí, kteří by chtěli být zařazeni do klinického hodnocení, ale v minulosti genetické vyšetření nepodstoupili, případně jej podstoupili, ale chtěli by využít modernějších metod vyšetření (zeptejte se genetického poradce, zda byste měli být vyšetřeni znovu), by měli provedení takového genetického vyšetření zvážit.

5. NERVOSVALOVÁ PÉČE

Při DMD kosterní svalstvo postupně ochabuje, protože nemá dostatek dystrofinu. Měli byste pravidelně docházet na kontrolu k odborníkovi na nervosvalová onemocnění, který má s DMD zkušenosti. Takový odborník rozumí tomu, jak svaly postupně ochabují, a může vám i vašim rodinným příslušníkům pomoci připravit se na následující fáze péče. Specialista musí vědět, jak vaše svaly pracují, aby mohl co nejdříve zahájit vhodnou léčbu.

NERVOSVALOVÁ VYŠETŘENÍ

Doporučujeme vám, abyste k odborníkovi na nervosvalová onemocnění docházeli každých 6 až 12 měsíců a k fyzioterapeutovi, příp. ergoterapeutovi zhruba každé čtyři měsíce. Je to důležité kvůli tomu, aby se v nejvhodnější dobu mohlo rozhodnout o zahájení nové léčby nebo úpravě stávající léčby a aby se v maximální možné míře daly předvídat různé obtíže a mohlo se jim předcházet.

Každé zdravotnické zařízení používá k hodnocení progrese onemocnění jiná vyšetření. Naprosto zásadní je, aby se u vás kontroly prováděly vždy pomocí stejného druhu vyšetření, a mohly se tak zjistit jakékoli změny. Při pravidelných kontrolách by se měla provést vyšetření, při nichž se zhodnotí progrese onemocnění a posoudí se, zda je nezbytný lékařský zákrok. K těmto vyšetřením mimo jiné patří:

SVALOVÁ SÍLA:

Síla kosterního svalstva se dá měřit řadou různých způsobů, jimiž se dá zjistit, zda se síla vyvíjená konkrétními svaly mění.

ROZSAH POHYBU KLOUBŮ:

Při tomto vyšetření se zjišťuje, zda nedochází ke vzniku kontraktur (stažení kloubů) a jaký způsob protahování nebo jaké zákroky by pro vás byly nejpřínosnější.

ČASOVÉ TESTY:

Řada zdravotnických zařízení pravidelně měří čas, za nějž pacient provede určitou aktivitu, např. zvedne se ze země, ujde určitou vzdálenost nebo vyjde několik schodů. Tím se zjistí důležité informace o tom, jak se vaše svaly mění a jak reagují na různé intervence.

ŠKÁLY MOTORICKÝCH FUNKCÍ:

Existuje celá řada různých škál, vaše zdravotnické zařízení by však mělo při každé vaší kontrole používat stejnou škálu. V různých fázích onemocnění se využívají různé škály.

KAŽDODENNÍ ČINNOSTI:

Tímto hodnocením tým posoudí, zda potřebujete intenzivnější asistenci k tomu, abyste mohli vést nezávislý život.

FARMAKOLOGICKÁ LÉČBA KOSTERNÍHO SVALSTVA

V současné době se zkoumá velké množství nových druhů léčby DMD. Do aktualizovaných doporučení pro péči byly zahrnuty pouze ty druhy léčby, u nichž byl dostatečně prokázán léčebný efekt. Tato doporučení se mohou v budoucnu měnit podle dostupnosti nových důkazů týkajících se nových metod léčby. Tato doporučení budou pravidelně aktualizována na základě nových výsledků.

V budoucnu bude rozsah léčebných možností pravděpodobně širší, v současné době je však jejich výběr omezený. Jediným druhem léků, které se v současnosti doporučují pro léčbu muskuloskeletálních obtíží při onemocnění DMD, jsou steroidy, odborníci z oboru se totiž

shodují na tom, že pro jejich doporučování existují dostatečné důkazy. O steroidech podrobně pojednává kapitola 6. O lécích vhodných k léčbě dalších specifických příznaků onemocnění, např. srdečních obtíží, se zmiňujeme dále.

6. LÉČBA STEROIDY

Kortikosteroidy neboli steroidy se po celém světě používají k léčbě i celé řady jiných zdravotních potíží. Mnoha pacientům s DMD steroidy bezpochyby pomáhají, tento přínos však musí být vyvážen proaktivním řešením možných vedlejších účinků. Užívání steroidů je u DMD velmi důležité a pacient by s ním měl být seznámen ještě předtím, než dojde ke zhoršení jeho fyzických funkcí.

ZÁKLADNÍ INFORMACE

Steroidy u pacientů s DMD prokazatelně zpomalují úbytek svalové síly a zhoršování motorických funkcí. Kortikosteroidy se liší od anabolických steroidů, které někdy zneužívají atleti, kteří chtějí posílit své svaly. Účelem léčby steroidy při DMD je zachovat sílu a funkce svalstva, umožnit vám déle chodit, zachovat funkce vašich horních končetin a dýchacího ústrojí a předejít nutnosti chirurgické léčby skoliózy (vychýlení páteře).

- Léčba steroidy by měla být probrána již v okamžiku stanovení diagnózy onemocnění. Optimální doba pro zahájení léčby steroidy je během chodící fáze, než dojde k významnému zhoršení tělesného stavu (viz obr. 4).
- Před zahájením léčby steroidy by mělo být dokončeno očkování podle očkovacího kalendáře a měla by být zjištěna imunita vůči planým neštovicím. Doporučení pro očkování vydaná Středisky pro kontrolu a prevenci nemocí (CDC) pro USA můžete najít zde: www.parentprojectmd.org/vaccinations. Pro konkrétní očkovací doporučení platná ve vaší zemi se obraťte na příslušné úřady.
- K prevenci a zvládání vedlejších účinků léčby steroidy je třeba přistupovat proaktivně a s předstihem (viz tabulka 1).

RŮZNÉ REŽIMY DÁVKOVÁNÍ STEROIDŮ

Odborníci na nervosvalová onemocnění mohou předepsat různé režimy užívání steroidů. V těchto doporučeních jsme se pokusili stanovit jasnou metodu pro účinné a bezpečné užívání steroidů na základě pravidelného hodnocení funkcí a vedlejších účinků (viz obr. 4).

- Při DMD se předepisují zejména dva typy steroidů – Prednizon a Deflazakort (v USA prodávaný pod názvem Emflaza). Má se za to, že jejich účinek je podobný. Velký význam mají probíhající hodnocení těchto léčiv, díky nimž můžeme lépe pochopit jejich relativní výhody.
- Volba typu steroidů závisí na vaší preferenci nebo preferenci vašich rodinných příslušníků, vašeho specialisty, dostupnosti daných steroidů ve vaší zemi, jejich ceně a vnímaných vedlejších účincích. Výhodou prednizonu je jeho nízká cena. Někdo může dávat před Prednizonem přednost Deflazakortu, protože je u něj o trochu nižší riziko váhového přírůstku a problémů v oblasti chování, vykazuje však o něco vyšší četnost případů opožděného vývoje a vzniku šedého zákalu.

DÁVKOVÁNÍ A VEDLEJŠÍ ÚČINKY STEROIDŮ, ŘÍZENÍ LÉČBY STEROIDY (OBR. 4, TABULKA 2)

- Při léčbě steroidy je zásadní pečlivě sledovat vedlejší účinky. Léčba steroidy sice v současné době představuje hlavní pilíř farmakologické léčby DMD, neměla by však být vedena nedbale a měl by na ni dohlížet pouze náležitě zkušený odborník na nervosvalová onemocnění.
- Uvažuje-li se o ponechání či zvýšení dávkování steroidů, mělo by se přihlížet k těmto faktorům: odezva na léčbu, hmotnost, růst, puberta, zdraví kostí, chování, šedý zákal, přítomnost a možnost zvládání vedlejších účinků.

Harmonogram a dávkování

Úvodní pohovor
Proberte s rodinou používání steroidů

↓

Zahajte režim se steroidy
- Před významným zhoršením fyzického stavu
- Po probrání vedlejších účinků
- Po konzultaci ohledně výživy

↓

Doporučená počáteční dávka
- Prednizon nebo Prednizolon 0,75 mg/kg denně NEBO
- Deflazakort 0,9 mg/kg

↓

Změny dávkování
Jsou-li vedl. účinky nezvladatelné/netolerovatelné
- Snižte steroidy o 25–33 %
- Kontrolní vyšetření po měsíci

V případě zhoršení funkcí
- Na základě počáteční dávky zvyšte steroidy na cílovou dávku vzhledem k hmotnosti
- Kontrolní vyšetření za 2–3 měsíce

↓

Užívání v nechodící fázi
- Pokračujte v podávání steroidů, ale podle potřeby snižte dávku ke zvládnutí vedlejších příznaků
- Pro starší pacienty, kteří se dosud steroidy neléčili, může být zahájení léčby steroidy přínosné

Upozornění

Adrenální nedostatečnost
Osvěta pacienta i rodiny
- Vysvětlete příznaky, symptomy a péči v případě adrenální krize

Předepište hydrokortizon k aplikaci do svalu v domácích podmínkách
- 50 mg pro děti ve věku do 2 let
- 100 mg pro děti ve věku 2 let a starší a pro dospělé

Stresové dávkování pro pacienty užívající denně >12 mg/m² Prednizonu/Deflazakortu
- Může být nezbytné v případě závažného onemocnění, velkého zranění či chirurg. zákroku
- Podávejte hydrokortizon v dávce 50–100 mg/m² denně

Nevysazujte steroidy náhle
- Uplatňujte Protokol PJ Nicholoffa pro steroidy[29]
- Každé 2 týdny snižte dávku o 20–25 %
- Jakmile je dosaženo fyziologické dávky (3 mg/m² Prednizonu nebo Deflazakortu denně), přejděte na hydrokortizon 12 mg/m² denně rozdělený do 3 stejných dávek
- Pokračujte ve snižování dávky o 20–25 % každý týden, dokud nebude dosaženo dávky 2,5 mg hydrokortizonu obden
- Po dvou týdnech podávání dávky obden hydrokortizon vysaďte
- Pravidelně kontrolujte koncentrace kortizolu pomocí CRH nebo ACTH stimulačního testu, dokud nebude dosaženo normální osy hypotalamus – hypofýza – nadledviny (HPA)
- Až do dosažení normální osy HPA pokračujte ve stres. dávkování (může trvat 12 měsíců i déle)

Obr. 4, tabulka 2[1] Dávkování steroidů a řízení léčby steroidy

ADRENÁLNÍ INSUFICIENCE A KRIZE

Nadledviny, žlázy umístěné na horní straně ledvin, vytvářejí hormon (kortizol), který tělu pomáhá zvládat zátěž (např. závažné onemocnění nebo zranění). Při denním užívání steroidů nadledviny kortizol přestanou vytvářet (jev zvaný „adrenální insuficience“) a přestanou být aktivní. Po ukončení léčby steroidy může trvat i několik týdnů nebo měsíců, než tělo začne kortizol opět vytvářet. Bez kortizolu není vaše tělo schopno zvládat zátěž, což vede k „adrenální krizi“, která může být i život ohrožující. Z tohoto důvodu byste nikdy neměli denní léčbu steroidy vysadit náhle (nebo bez pomoci lékaře) a neměli byste vynechat dávku na dobu delší než 24 hodin.

Pokud navíc bude vaše tělo vystaveno větší zátěži (např. vysoká horečka, chirurgický zákrok, zlomenina), může být nutné nasadit doplňkové (stresové) dávky steroidů. Informace o dávkování a způsobech rozpoznání/léčbě/prevenci akutní adrenální insuficience můžete najít v protokolu P. J. Nicholoffa pro podávání steroidů: www.parentprojectmd.org/pj.

DALŠÍ LÉKY A DOPLŇKY STRAVY

Kromě steroidů byly k léčbě DMD schváleny léky EXONDYS 51 (eteplirsen), který byl schválen pro použití v USA Úřadem pro kontrolu potravin a léčiv (FDA), a ataluren (Translarna), který je schválen v několika evropských zemích Evropskou lékovou agenturou (EMA), v USA však jeho použití schváleno není. EXONDYS 51 i ataluren se používají u pacientů s různými druhy mutací způsobujících DMD.

EXONDYS 51 je indikován pro pacienty s DMD s mutací genu, u které lze provést přemostění exonu 51 (cca 13 % případů). Tento lék funguje tak, že vadná část genu (exon) se „přemostí“, aby gen vytvářel zčásti funkční dystrofin.

Ataluren je indikován pro pacienty s DMD, kteří mají non-sense mutaci (cca 13 % případů). Mechanismus působení atalurenu není znám, má se však za to, že ovlivňuje část buňky odpovědnou za „čtení“ bílkovin, takže buňka dokáže „číst skrz“ non-sense mutaci a vytvářet funkční bílkovinu.

V souvislosti s DMD probíhá řada klinických hodnocení, která se zaměřují na konkrétní genetické mutace, jež onemocnění způsobují. Genetické testování je důležité k tomu, abyste věděli, zda můžete být do těchto klinických hodnocení zařazeni. Zaregistrujte se ve vašem národním registru pacientů s DMD, abyste měli jistotu, že vás internetové stránky věnující se klinickým hodnocením dokáží vyhledat v případě, že splňujete podmínky pro zařazení – seznam registrů můžete nalézt zde: http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMDBMD, v ČR http://ready.registry.cz/.

Kromě výše uvedených léků existuje celá řada jiných léčiv a doplňků stravy, které lze při léčbě DMD použít, nejsou však schváleny úřady FDA a EMA. Přestože se některé z léků uvedených v rámečku 3 hojně používají, neexistuje dostatek důkazů, které by potvrdily, zda pro vás tyto doplňky stravy mohou být přínosné či škodlivé. Před zahájením užívání nového léku nebo vysazením stávajícího léku je třeba se vždy poradit se specialistou, u nějž jste v péči.

RÁMEČEK 3. DALŠÍ LÉKY A DOPLŇKY STRAVY, KTERÉ NEBYLY PRO POUŽITÍ PŘI DMD SCHVÁLENY

Odborníci posuzovali řadu léků a doplňků stravy, které byly v některých případech použity při léčbě DMD. Ověřovali údaje, které byly o těchto látkách publikovány, a zjišťovali, zda byla dostatečně prokázána jejich bezpečnost a účinnost, aby mohly být doporučovány.

Odborníci dospěli k následujícím závěrům:

- Používání anabolického steroidu oxandrolonu se nedoporučuje.
- Používání botoxu se nedoporučuje.
- Pro systematické používání kreatinu neexistují podložené údaje. Randomizované kontrolované hodnocení s kreatinem při DMD neprokázalo jednoznačný přínos. Pokud pacient užívá kreatin a projeví se u něj problémy s ledvinami, měl by tento doplněk stravy vysadit.
- V současné době není možné doporučit ani žádné z dalších léků či doplňků stravy, které se někdy při léčbě DMD používají a k nimž patří koenzym Q10, karnitin, aminokyseliny (glutamin, arginin), protizánětlivé látky a antioxidanty (rybí tuk, vitamin E, výtažek ze zeleného čaje, pentoxifylin) a další látky obsahující bylinné či rostlinné výtažky. Odborníci uvedli, že v publikované literatuře není pro používání těchto látek dostatek důkazů.
- Shodli se na tom, že v této oblasti je zapotřebí dalšího výzkumu, a podpořili aktivní zapojení rodin do činností napomáhajících rozvoji znalostí, jako jsou registry pacientů nebo klinická hodnocení.

TABULKA 2. VEDLEJŠÍ ÚČINKY STEROIDŮ: DOPORUČENÉ SLEDOVÁNÍ A INTERVENCE

V této části jsou uvedeny některé z častějších vedlejších účinků dlouhodobě podávaných steroidů. Je nezbytné uvést, že různí lidé mohou mít na steroidy velmi odlišné reakce. Pro úspěšné řízení léčby steroidy je zásadní vědět o možných vedlejších účincích, a pokud je to možné, tak těmto účinkům předcházet nebo je mírnit. Pokud pacient vedlejší účinky zvládá či snáší jen velmi špatně, může být nezbytné dávku steroidů snížit (obr. 4). Pokud to nepomůže, je třeba před úplným vysazením léčby steroidy zkusit přejít na jiný druh steroidů nebo jiný režim dávkování. Takové změny je třeba provádět ve spolupráci s odborníkem na nervosvalová onemocnění.

TABULKA 2. VEDLEJŠÍ ÚČINKY STEROIDŮ

Vedlejší účinek steroidů	Další informace	Otázky ke konzultaci se specialistou
Váhový přírůstek a obezita	Měli byste dopředu vědět, že steroidy mohou zvyšovat chuť k jídlu. Před zahájením léčby steroidy byste měli být poučeni o možnostech úpravy stravy.	Pro zamezení nadměrného váhového přírůstku je třeba, aby se dietně stravovala celá rodina. Informace o zdravém jídelníčku můžete najít na stránce https://www.choosemyplate.gov.
Cushingoidní rysy („měsícovitý obličej“)	Zakulacený obličej a tváře. Tyto rysy mohou být postupně čím dál patrnější.	Pečlivé sledování stravy a omezení příjmu cukru a soli pomůže proti přibývání na váze a může i minimalizovat cushingoidní rysy.
Nadměrné ochlupení (hirsutismus)	Steroidy často způsobují nadměrný růst ochlupení.	Obvykle nejsou obtíže natolik závažné, aby bylo třeba medikaci měnit.
Akné, plísňová onemocnění kůže (tinea), bradavice	Tyto obtíže bývají patrnější u dospívajících.	Pokud pacient těmito příznaky není sklíčený, používejte pomocné (topické) léčebné prostředky a léčbu steroidy neměňte.
Růstová retardace	Výška by měla být přeměřována alespoň každých šest měsíců v rámci všeobecné péče.	Pokud došlo ke zpomalení nebo zastavení růstu, příp. pokud pacient za rok vyroste o méně než 4 cm nebo je jeho výška pod 3. percentilem, bude nejspíše nutné navštívit endokrinologa.

TABULKA 2. VEDLEJŠÍ ÚČINKY STEROIDŮ

Vedlejší účinek steroidů	Další informace	Otázky ke konzultaci se specialistou
Opožděná puberta	Pohlavní zralost by měla být kontrolována při každé návštěvě lékaře od 9 let věku pacienta. Informujte svého specialistu, pokud se ve vaší rodinné anamnéze vyskytuje opožděná pohlavní zralost. U chlapců, kteří do 14 let nedosáhnou pohlavní zralosti, se zpravidla doporučuje zahájit substituční léčbu testosteronem.	Pokud vás opožděná puberta znepokojuje, příp. pokud chlapec nedosáhl pohlavní zralosti do 14 let, bude nejspíše nutné objednat se na endokrinologické vyšetření.
Negativní změny chování *(podrobnější informace o chování najdete v kapitole 10)*	Před zahájením léčby steroidy informujte specialistu o tom, jaká je vaše běžná nálada, temperament a zda trpíte hyperaktivitou (ADHD). Mějte na paměti, že tyto obtíže se často v prvních šesti týdnech léčby steroidy zhorší.	Výchozí obtíže související s chováním by se měly řešit ještě před zahájením léčby steroidy, např. prostřednictvím poradenství v oblasti ADHD nebo předepsáním medikace. Pomoci rovněž může změnit dobu podávání steroidů na pozdější část dne – promluvte si o tom se specialistou, který může také zvážit doporučení pacienta k odborníkovi na poruchy chování.
Imunosuprese	Užívání steroidů může snižovat imunitu (schopnost bránit se infekcím). Mějte na paměti riziko závažné infekce a nutnost bezodkladně řešit i běžné infekce.	Před zahájením léčby steroidy zajistěte očkování proti planým neštovicím. Pokud pacient naočkován není a byl ve styku s planými neštovicemi, poraďte se s lékařem. Pokud v dané oblasti hrozí nákaza tuberkulózou, může být zapotřebí zvláštní dohled.

TABULKA 2. VEDLEJŠÍ ÚČINKY STEROIDŮ

Vedlejší účinek steroidů	Další informace	Otázky ke konzultaci se specialistou
Potlačení funkce ledvin	Informujte veškerý zdravotnický personál, že užíváte steroidy, a noste u sebe průkaz upozorňující na léčbu steroidy. Je velmi důležité, aby dávka nebyla vynechána na dobu delší než 24 hodin, protože by to mohlo způsobit adrenální krizi. Zjistěte si, kdy je třeba podávat stresové dávky steroidů (závažné onemocnění, velké zranění nebo chirurgický zákrok), aby se předešlo adrenální krizi. Zjistěte si, jaké jsou známky a příznaky adrenální krize (bolest žaludku, zvracení, netečnost). Mějte doma k dispozici lékařský předpis na nitrosvalovou injekci hydrokortizonu (budete také potřebovat vědět, jak se v případě adrenální krize aplikuje). Užívání steroidů nikdy náhle nepřerušujte.	Požádejte specialistu, aby vám dal plán pro užívání stresových dávek steroidů, v němž bude vysvětleno: • co dělat, když se dávka steroidů vynechá na dobu delší než 24 hodin (z důvodu půstu, nemoci nebo nedostupnosti léků) • kdy podávat stresové dávky steroidů, jak velké mají dávky být a jakou formou mají být podávány (ústně, nitrosvalovou injekcí či nitrožilně); příklad takového plánu najdete v protokolu P. J. Nicholoffa pro podávání steroidů: www.parentprojectmd.org/pj • Pokud hodláte léčbu steroidy ukončit, požádejte specialistu o plán pro postupné vysazení steroidů. Jako příklad může sloužit protokol P. J. Nicholoffa pro podávání steroidů uvedený na stránkách organizace PPMD: www.parentprojectMD.org/PJ.
Vysoký krevní tlak (hypertenze)	Krevní tlak by vám měli zkontrolovat při každé návštěvě lékaře.	Při zvýšeném krevním tlaku může být prvním vhodným krokem omezení příjmu soli a snížení tělesné hmotnosti. Nedostaví-li se požadovaný účinek, je třeba, aby váš lékař zvážil předepsání vhodných léků.

TABULKA 2. VEDLEJŠÍ ÚČINKY STEROIDŮ

Vedlejší účinek steroidů	Další informace	Otázky ke konzultaci se specialistou
Glukózová intolerance	Při každé návštěvě lékaře by vám měla být testovací tyčinkou vyšetřena moč, aby se ověřila hladila glukózy (cukru). V případě nadměrného močení nebo zvýšené žízně o tom informujte specialistu. Jednou ročně by se měl provést odběr krve, aby bylo možné zachytit případný rozvoj cukrovky 2. typu a dalších komplikací souvisejících s váhovým přírůstkem způsobeným léčbou steroidy.	Pokud vás opožděná puberta znepokojuje, příp. pokud chlapec nedosáhl pohlavní zralosti do 14 let, bude nejspíše nutné objednat se na endokrinologické vyšetření.
Gastritida/refluxní choroba jícnu (GER)	Steroidy mohou způsobovat příznaky refluxu (pálení žáhy). Pokud těmito příznaky trpíte, informujte o tom specialistu.	Vyvarujte se užívání nesteroidních protizánětlivých léků, jako je aspirin, ibuprofen či naproxen. Pro mírnění příznaků lze užívat antacida.
Peptický vřed	Bolesti žaludku hlaste lékaři, mohou být známkou poškození žaludeční sliznice. V případě chudokrevnosti nebo při podezření na krvácení do střev vám může být proveden test na krvácení do stolice.	Vyvarujte se užívání nesteroidních protizánětlivých léků (aspirin, ibuprofen, naproxen). Pokud trpíte danými příznaky, můžete užívat léky na předpis či antacida. Možná budete muset navštívit gastroenterologa, který vás prohlédne.
Šedý zákal	Steroidy mohou způsobovat lehký šedý zákal, proto je zapotřebí každý rok absolvovat oční vyšetření.	Pokud se rozvine šedý zákal, který ovlivňuje zrak, zvažte přechod z deflazakortu na prednizon (u deflazakortu bylo prokázáno vyšší riziko vzniku šedého zákalu). V případě šedého zákalu může být nutné poradit se s očním lékařem. Zákal je třeba léčit, pouze pokud zhoršuje vidění.

TABULKA 2. VEDLEJŠÍ ÚČINKY STEROIDŮ

Vedlejší účinek steroidů	Další informace	Otázky ke konzultaci se specialistou
Osteoporóza	Při každé návštěvě svého specialistu informujte o zlomeninách a bolestech zad. Každé 1–2 roky by měl být proveden rentgenový snímek páteře, aby se ověřilo, zda pacient nemá kompresní zlomeniny obratlů. Vyšetření DEXA pro zjištění hustoty kostní tkáně by se mělo provádět každé 2–3 roky. Každoročně by měla být vyšetřena hladina vitaminu D v krvi změřením 25-hydroxyvitaminu D (v podnebí, kde se střídají roční období, ideálně v zimě). Je-li hladina vitaminu D nízká, měl by se doplňovat vitamin D3. Každý rok byste si měli nechat zhodnotit způsob stravování, abyste měli jistotu, že jídlem a pitím přijímáte dostatečné množství vápníku.	V závislosti na hladinách v krvi může být nutné užívat vitamin D pomocí doplňků stravy. Nechte si každý rok zjistit hladinu 25-hydroxyvitaminu D a v případě potřeby jej doplňujte. Ujistěte se, že stravou přijímáte doporučené množství vápníku pro vaši věkovou kategorii. Pokud vaše strava dostatečné množství vápníku nezajišťuje, měli byste užívat doplňky stravy obsahující vápník. Zdraví kostí prospívá cvičení, při němž se využívá váha vlastního těla (stání). Než začnete cvičit nebo navštěvovat lekce, při nichž se využívá váhy vlastního těla, poraďte se se svým specialistou nebo fyzioterapeutem.
Myoglobinurie *(moč je načervenalá až hnědá, protože obsahuje produkty rozkladu svalových bílkovin. Tento test je třeba provést v nemocniční laboratoři.)*	Je-li vaše moč načervenalá až hnědá, informujte svého specialistu. Lze vyšetřit, zda je v moči přítomen myoglobin. Dále by se mělo zjistit, zda moč neobsahuje choroboplodné látky.	Vyhněte se nadměrnému a výstřednímu cvičení, například běhání z kopce nebo skokům na trampolíně. Důležitý je také dostatečný příjem tekutin. Pokud problém přetrvává, je třeba provést vyšetření ledvin.

7. ENDOKRINOLOGICKÁ PÉČE

Steroidy užívané při léčbě DMD mohou negativně ovlivňovat celou řadu hormonů. Nejčastěji k nim patří růstový hormon (odpovědný za růst, jeho nedostatkem dochází k růstové retardaci) a testosteron (mužský pohlavní hormon, jeho nedostatkem dochází k opožděné pubertě). Pokud vznikne podezření týkající se růstu, puberty nebo potlačení funkce ledvin, odborník na nervosvalová onemocnění vás může odeslat k dětskému endokrinologovi (specialistovi na hormony).

RŮST A PUBERTA

Růstová retardace a opožděná pohlavní zralost mohou vyvolávat úzkosti, neměli byste se proto bát o těchto tématech se svým specialistou hovořit. Drobná postava může být příznakem i jiných zdravotních potíží a nedostatek testosteronu může zhoršovat zdraví kostí, proto je třeba, aby váš růst a pohlavní zralost tým odborníků na nervosvalová onemocnění pečlivě sledoval (obr. 5).

LÉČBA RŮSTOVÝM HORMONEM

- Pokud u vás lékaři zjistí nedostatek růstového hormonu, což způsobuje růstovou retardaci, nejspíše vám tento hormon předepíší.
- Neexistuje důkaz ani literatura hodnotící bezpečnost či účinnost růstového hormonu u pacientů s DMD, kteří netrpí jeho nedostatkem.
- S užíváním růstového hormonu může být spojeno potenciální riziko, které zahrnuje bolesti hlavy, idiopatickou nitrolební hypertenzi (vysoký tlak v mozku a očích), skluz proximální femorální epifýzy (onemocnění kyčelního kloubu, které může být bolestivé a jehož léčba může vyžadovat chirurgický zákrok), zhoršení skoliózy a zvýšené riziko rozvoje cukrovky.
- Před rozhodnutím o tom, zda růstový hormon užívat, by s vámi endokrinolog měl probrat potenciální rizika a přínosy léčby.

LÉČBA TESTOSTERONEM

- Testosteron je důležitý pro zdraví kostí a rovněž pro psychosociální a emoční vývoj.
- Léčba testosteronem by měla začít nízkými dávkami, které by se měly postupně zvyšovat tak, aby napodobovaly normální pubertální vývoj.
- Testosteron je k dispozici v různých formách včetně nitrosvalových injekcí, gelů a náplastí.
- Před zahájením léčby testosteronem by s vámi endokrinolog měl probrat očekávanou reakci na léčbu, ke které bude velmi pravděpodobně patřit vznik tělesného pachu, růst vousů, akné, růstový spurt, uzavření růstových štěrbin a zvýšené libido (zájem o sex).
- Možné vedlejší účinky zahrnují infekci na místě vpichu, alergickou reakci, výkyvy nálad a zvýšení počtu červených krvinek.
- Během léčby testosteronem bude třeba provádět pravidelné odběry krve, aby bylo možné sledovat reakci vašeho těla na léčbu.

ADRENÁLNÍ KRIZE

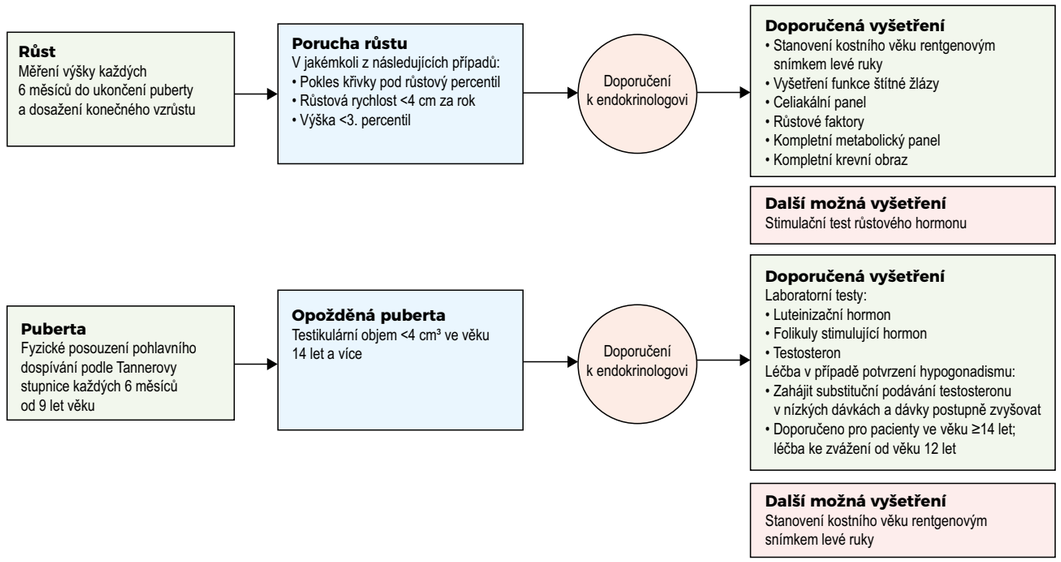
Nadledviny, žlázy umístěné na horní straně ledvin, vytvářejí hormon (kortizol), který tělu pomáhá zvládat zátěž (např. závažné onemocnění nebo zranění). Pokud užíváte steroidy, nadledviny přestanou kortizol produkovat (nastoupí tzv. adrenální suprese). Po ukončení léčby steroidy může trvat i několik týdnů nebo měsíců, než tělo začne kortizol opět vytvářet. Bez kortizolu není tělo schopné reagovat na stres, což vede k adrenální krizi, která může být život ohrožující.

Adrenální suprese a krize představují potenciálně život ohrožující komplikace spojené s dlouhodobým užíváním steroidů (viz obr. 5). Je důležité vědět, že pokud dojde k náhlému přerušení užívání steroidů, nebo pokud dojde k vynechání dávky na více než 24 hodin z důvodu nemoci nebo z jiného důvodu, můžete být adrenální krizí ohroženi. Všichni pacienti, kteří dlouhodobě denně steroidy užívají, musí mít připravený plán, který shrnuje postup v případě vynechané dávky, v době závažných onemocnění nebo těžkého úrazu, kdy mohou být nutné doplňující dávky nebo tzv. stresové dávky steroidů. Informace o předcházení adrenální nedostatečnosti, jejím rozpoznání a o tom, kdy a jak stresové dávky steroidů užívat, jsou uvedeny v protokolu P. J. Nicholoffa pro podávání steroidů: www.parentprojectmd.org/pj.

PŘÍZNAKY ADRENÁLNÍ KRIZE

Měli byste dostat informace o známkách a příznacích adrenální krize:

- Extrémní únava
- Bolest hlavy
- Nevolnost/zvracení
- Nízká hladina cukru v krvi
- Nízký krevní tlak
- Mdloby



Obr. 5 Vyšetření a zvládání růstu a puberty při užívání kortikosteroidů

8. PÉČE O KOSTERNÍ SYSTÉM (OSTEOPORÓZA) *(obr. 6)*

Zdraví kostí je důležité v chodící i nechodící fázi DMD. Pacienti s DMD v každém věku mají slabé kosti, zejména pokud užívají steroidy. Steroidy vedou k nižší hustotě minerálů v kostech, což vede k vyššímu riziku fraktur (zlomenin kosti) než u běžné populace. Slabé svaly a snížená pohyblivost jsou také faktory vedoucími k riziku křehkých kostí.

Kostní denzitometrie (DEXA) je neinvazivní test, který měří minerální hustotu dlouhých kosti (většinou v noze nebo paži). Řidší kosti jsou méně zdravé a jsou náchylnější ke zlomeninám. Změření minerální hustoty vašich kostí je důležité pro sledování celkového zdraví kostí. Doporučuje se provádět test DEXA nejméně každé dva až tři roky.

Pacienti s DMD, zvláště pokud užívají steroidy, jsou ohroženi rizikem kompresních zlomenin páteřních obratlů. Ke kompresní zlomenině páteřního obratle dochází, když obratel (kost páteře) utrpí drobné zlomeniny, které vedou k jeho deformaci a sesedání na další obratle. Tyto zlomeniny a následné sesedání obratlů mohou být bolestivé. Kompresní zlomeniny obratlů jsou viditelné na bočních rentgenových snímcích páteře i při absenci bolesti zad. Zlomeniny obratlů je možné léčit bisfosfonáty, obzvláště pokud jsou bolestivé. Doporučuje se provádět boční rentgenové snímky páteře každý rok nebo dva, případně i častěji, pokud trpíte bolestmi zad.

Kosti se neustále opotřebovávají, dostávají se do krevního oběhu a jsou znovu obnovovány. Steroidy toto obnovování zpomalují. Bisfosfonáty jsou léky, které se váží na povrch kostí a tak zpomalují jejich opotřebovávání a proces pohlcování, čímž přispívají k efektivnější tvorbě kostí. Díky tomuto procesu zůstávají kosti silnější a snad i zdravější a méně náchylné ke zlomeninám. Užívání bisfosfonátů je možné zvážit, pokud se objevují příznaky řídnutí kostí a objevují se zlomeniny dlouhých kostí bez velkých zranění, případně dochází ke kompresním zlomeninám obratlů (viz obr. 6).

Hodnocení a poučení

Hodnocení a poučení ze strany ergoterapeuta nebo fyzioterapeuta
- Minimalizovat riziko pádu ve všech prostředích, včetně posouzení povrchů, terénu a překážek
- Poskytnout pacientům a rodinám školení v oblasti bezpečného používání invalidního vozíku, zlepšení informovanosti o tom, že pády z invalidního vozíku patří k běžným typům poranění
- Poskytnout rodině školení bezpečného zvedání pacienta a jeho přesouvání na invalidní vozík a z něj a na různých typech povrchů ve všech prostředích

Běžný provoz nebo možné úpravy

Bezpečnost domácího prostředí
- Odstranit překážky jako koberečky, hračky, kabely a volně ležící předměty

Předcházení pádům z invalidního vozíku nebo jiné mobilizační pomůcky
- Důsledné používání bezpečnostních pásů
- Používání zábran proti převrácení na invalidním vozíku

Bezpečnost na nerovném nebo kluzkém povrchu
- Dbát zvláštní opatrnosti ve venkovním prostředí vzhledem k nerovným povrchům
- Používat obuv do vody jako ochranu před pádem při pohybu po kluzkém povrchu kolem vody
- Používat neklouzavou úpravu ortéz na kotník a chodidlo během noci ke snížení rizika pádu při chůzi na toaletu a zpět

Bezpečné přesuny na invalidní vozík a z něj
- Včas zvážit pomocné vybavení a systémy pro zvedání pacienta pro použití ve všech prostředích k zajištění bezpečné opory a minimalizace rizika pádu nebo zranění během přesunů, hygieny, koupání nebo sprchování

Možné domácí úpravy
- Protiskluzové podložky ve sprše nebo ve vaně
- Madla ve sprše nebo ve vaně
- Sedátko nebo jiné vybavení pro koupání
- Protiskluzová úprava na dřevěné schody
- Zábradlí po obou stranách schodiště

Obr. 6[2] Doporučení pro bezpečnost a prevenci pádů

9. ORTOPEDICKÁ PÉČE *(obr. 7)*

Hlavním cílem ortopedické péče je co nejdéle zachovat chůzi a motorické funkce a minimalizovat kontraktury kloubů. Schopnost chodit nebo stát vám pomůže udržet rovnou páteř a napomáhá též zdraví kostí.

KONTRAKTURY

S postupujícím slábnutím svalů a tím, jak pro vás bude složitější pohybovat klouby, vzniká riziko zablokování kloubů v jedné poloze, což je označováno jako kontraktura. Správné držení těla při chůzi může pomoci předejít kontrakturám zad, chodidel a kotníků. Při sezení je důležité, aby vaše držení bylo správné a váha byla rozložena rovnoměrně na obě strany těla. Nohy a chodidla je třeba držet ve správném postavení a se správnou oporou. Zásadní význam má správný systém pro sezení na invalidním vozíku, který umožňuje podporu symetrického postavení páteře a pánve a prodloužení páteře. Pro zajištění správného postavení chodidel a nohou může být v některých případech vhodná i chirurgická léčba.

SKOLIÓZA

U pacientů s DMD, kteří neužívají kortikosteroidy, existuje 90% pravděpodobnost rozvoje progresivní skoliózy (vybočení páteře, které se v průběhu času může zhoršovat). Bylo prokázáno, že denní užívání steroidů riziko skoliózy snižuje nebo podstatným způsobem oddaluje její nástup. Pro prevenci skoliózy je zásadní věnovat pozornost držení a postavení těla. Důležitá jsou i průběžná vyšetření páteře v průběhu celého života.

ZLOMENINY DLOUHÝCH KOSTÍ

Zlomená noha může vážně ohrozit další schopnost chůze. Pokud si zlomíte nohu (dojde k fraktuře), zeptejte se na možnost chirurgické léčby. Chirurgický zákrok často umožní pacientům s DMD postavit se na nohy co nejdříve. Pokud u vás dojde ke zlomenině, zajistěte, aby před přijetím jakéhokoli rozhodnutí o léčbě byl informován váš tým odborníků na nervosvalová onemocnění. Váš tým odborníků na nervosvalová onemocnění vám pomůže jak s péčí o zlomeninu, tak s rehabilitací po jejím zahojení.

Syndrom tukové embolie představuje u pacientů s DMD riziko a znamená možnost vzniku akutní zdravotní situace. Tukovou embolii vyvolá malý kousek tuku uvolněný do krevního oběhu poté, co dojde ke zlomenině kosti nebo silnému nárazu do kosti. Tento kousek tuku (kterému se říká embolie) se může krví dostat do plic a zapříčinit tak nedostatek kyslíku v těle. Mezi příznaky tukové embolie patří mimo jiné zmatenost, dezorientace, „divné chování“, zrychlený dech a srdeční funkce, případně dušnost. ***Pokud u vás došlo k nárazu, pádu, případně zlomenině a pozorujete jakýkoli z příznaků tukové embolie, co nejdříve se dostavte na lékařskou pohotovost. Informujte personál o podezření, že došlo k tukové embolii. Jedná se o akutní zdravotní situaci.***

Chodící fáze	Časná nechodící fáze	Pozdní nechodící fáze
Vyšetření		
Alespoň každých šest měsíců vyšetřit rozsah pohybu		
Každoročně provést vizuální kontrolu páteře	Každých šest měsíců provést vizuální kontrolu páteře	
Provést rentgenové vyšetření, pokud je zaznamenáno zakřivení páteře nebo pokud je vizuální kontrola obtížná	Provést rentgenové vyšetření páteře, když se pacient dostane do nechodící fáze, pokud je zaznamenáno zakřivení páteře, provést rentgenové vyšetření každých šest až dvanáct měsíců v závislosti na zralosti kostry. V případě zakřivení větším než 20° doporučit k ortopedickému chirurgovi.	U pacientů se známou progresivní skoliózou provést každoroční anteriorně-posteriorní rentgenové vyšetření ve svislé poloze
Intervence		
Pod vedením fyzioterapeuta zavést program domácího protahování zaměřený na kotníky, kolena a kyčle		
	Pod vedením ergoterapeuta se zaměřit i na horní končetiny	
Při pasivní dorziflexi menší než 10° používat na noc na míru upravené ortézy na chodidlo a kotník nastavené na neutrální pozici	Pro oddálení vzniku deformit nohou (pedes equinovarii) je doporučeno používat na míru upravené ortézy na chodidlo a kotník.	Pokračovat v používání bandáží/výztuh pro dolní končetiny, mohou být potřeba na míru zhotovené dlahy na zápěstí a ruce
	Zahájit program pro stání s použitím kompenzačních pomůcek umožňujících stání nebo invalidní vozík se svislým polohováním	Používat program pro stání s opatrností
Doporučit k operaci nohou a Achillovy šlachy ke zlepšení chůze, pokud je přítomna podstatná kontraktura kotníku a pacient disponuje dobrou silou kvadricepsů a extenzoru kyčelního kloubu	Doporučit k operaci chodidla a kotníku ke zlepšení postavení pouze, pokud se k ní kloní pacient	
Vyhnout se užívání spinálních ortéz		
Poskytnout rodinám předběžné informace týkající se prevence zlomenin		
Jakýkoli chirurgický zákrok nejprve konzultovat s kardiologem a pneumologem		
Po chirurgickém zákroku odeslat na fyzioterapii	Doporučit posteriorní spinální zákrok a fúzi u pacientů, kteří zatím nedosáhli puberty a neužívají kortikosteroidy, pokud je zakřivení páteře větší než 20–30°, zajistit předoperační a pooperační fyzioterapeutické vyšetření a fyzioterapii	Doporučit posteriorní spinální zákrok a fúzi, pokud je zakřivení progresivní
Zajistit, aby si rodinní příslušníci a zdravotníci byli vědomi rizika syndromu tukové embolie		

Obr. 7[2] Vyšetření páteře a kloubů a péče o ně

10. REHABILITAČNÍ PÉČE

Fyzioterapie, ergoterapie, logopedie

Pacienti s DMD potřebují mít v průběhu celého života přístup k různým typům rehabilitační péče. Do rehabilitačního týmu mohou patřit lékaři, fyzioterapeuti, ergoterapeuti, logopedi, ortopedi, ortotikové a poskytovatelé zdravotních pomůcek.

Rehabilitační tým by měl vzít v úvahu vaše cíle a životní styl a v souladu s tím vám zajistit stálou preventivní péči, minimalizovat vliv DMD na váš život a aktivity a optimalizovat kvalitu vašeho života. Rehabilitaci je možné poskytovat na klinikách, kam pacienti docházejí ambulantně, i ve školním prostředí. Měla by probíhat během celého života. Nejméně každé 4 až 6 měsíců by vás měl vyšetřit rehabilitační specialista.

ROZSAH POHYBU, CVIČENÍ A PROTAHOVÁNÍ (OBR. 8)

- U DMD existuje mnoho faktorů, které přispívají k tomu, že se svaly stanou zatuhlými či „staženými“. K tomu patří ztráta pružnosti svalů vzhledem k jejich omezenému používání, či nerovnováha svalů v okolí kloubů (kdy jeden je silnější než druhý).
- Udržování dobrého rozsahu pohybu a symetrie v různých kloubech pomáhá k zachování co nejlepší funkce, prevenci rozvoje kontraktur a prevenci otlaků.
- Doporučuje se aerobní cvičení nebo aktivita, dobrým příkladem bezpečného cvičení je plavání. Některé typy cvičení (jako skákání na trampolíně či ve skákacím hradu) mohou být pro svaly nebezpečné. Veškeré cvičení by tudíž mělo probíhat pod dohledem a měl by je řídit váš fyzioterapeut.
- Protahování bude též probíhat pod dohledem vašeho fyzioterapeuta, ale je třeba, aby se stalo součástí vaší denní rutiny.
- Cílem protahování a používání dlah od stanovení diagnózy během celého života je zachování funkce a pružnosti svalů a udržení vašeho pohodlí.

Rámeček 2: **Rehabilitační vyšetření a intervence ve všech stadiích onemocnění u pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií**

Vyšetření
Multidisciplinární rehabilitační vyšetření každých šest měsíců, v případě pochybností, změny stavu nebo jiných důvodů i častěji (viz příloha)

Intervence

Přímá léčba
Přímá léčebná péče poskytovaná po celou dobu pacientova života fyzioterapeuty, ergoterapeuty a logopedy a upravená podle speciálních potřeb pacienta, stadia onemocnění, odezvy na léčbu a snášenlivosti

Prevence kontraktur a deformit
- Preventivní protahování v domácím prostředí prováděné 4–6krát týdně; pravidelné protahování v oblasti kotníků, kolen a kyčlí; později, pokud je to nutné na základě provedeného vyšetření, protahování zápěstí, rukou a šíje
- Protahování oblastí, u nichž je známo riziko vzniku kontraktur a deformit* a u nichž je potřeba protahování zjištěna při vyšetření
- Ortotické intervence, dlahování, sádrování, polohování a pomůcky:
  - ortézy AFO pro protahování v noci – bývají nejlépe snášeny, pokud začnou být používány preventivně v mladším věku
  - ortézy AFO pro protahování a polohování během dne v nechodících fázích
  - dlahy na zápěstí nebo ruku pro protahování dlouhých flexorů/extenzorů zápěstí a prstů – zpravidla v nechodících fázích
  - sériové sádrování – v chodících i nechodících fázích
  - pasivní/elektrické kompenzační pomůcky umožňující stání – pokud je obtížné udržet správné napřímení při stání a pokud kontraktury nejsou natolik závažné, aby znemožňovaly polohování nebo působily nepříjemně
  - ortézy KAFO fixující kolenní klouby – možnost pro pozdní chodící fázi a nechodící fáze
  - manuální či elektrické vozíky s možností úpravy polohy (pevný sedák, pevná opěra zad, podpěry v oblasti kyčlí, boční podpěry trupu, adduktory a opěrka hlavy)
  - elektrické komponenty umožňující polohování na elektrických vozících (sklon, sklopení, zdvihací područky, opora při stání, nastavitelná výška sedáku)

Cvičení a aktivita
pravidelná aerobní aktivita nebo cvičení při submaximální intenzitě (např. plavání nebo jízda na kole), příp. s asistencí, neprovádění výstředních a vysoce zátěžových cvičení, kontrola pro zamezení přílišné námaze, respektování potřeby odpočinku a zachování energie, obezřetnost v souvislosti s možnou sníženou kardiorespirační kapacitou při cvičení a rizikem poranění svalů i v případě, že jsou z klinického hlediska v pořádku

Prevence a léčba pádů a zlomenin
- minimalizace rizika pádu ve všech druzích prostředí
- fyzioterapeutická podpora ortopedů při rychlém týmovém řešení zlomenin dlouhých kostí a poskytování související rehabilitační péče za účelem zachování schopnosti chůze, příp. schopnosti stání s oporou

Zvládání rozdílů ve schopnosti učení, udržení pozornosti a smyslového zpracovávání
Péče ve spolupráci s týmem na základě potřeb a vyšetření

Podpůrné technologie a adaptivní pomůcky
Plánování a výuka s hodnocením, předepsání, zaškolení, nápomoc při získávání finančních prostředků

Zapojení do běžných činností
Podpora zapojení do všech oblastí života ve všech stadiích onemocnění

Prevence a zvládání bolesti
Prevence bolesti a její komplexní zvládání podle potřeby po dobu celého života

AFO=ortézy na chodidlo a kotník. KAFO=ortézy zpevňující koleno, kotník a chodidlo. *K oblastem, v nichž zpravidla hrozí vznik kontraktur a deformit, patří flexory kyčelních kloubů, iliotibiální trakt, kolenní šlachy, flexory chodidel, chodidlové fascie, flexory lokte, pronátory předloktí, dlouhé flexory a extenzory zápěstí a prstů ruky, lumbrikální svaly a cervikální extenzory; izolovaná kloubní kontraktura do kyčelní a kolenní flexe a flexe chodidla, vbočené postavení zadní či přední části chodidla, loketní flexe, flexe nebo extenze zápěstí, klouby na prstech ruky; dále pak deformity páteře a hrudní stěny, mj. skolióza, nadměrná kyfóza nebo lordóza a snížená mobilita hrudní stěny.

Obr. 8[1]

INVALIDNÍ VOZÍKY, SEZENÍ A DALŠÍ KOMPENZAČNÍ POMŮCKY (OBR. 9)

- V časné chodící fázi vám při přesunech na delší vzdálenosti může pomoci koloběžka, kočárek nebo invalidní vozík.
- Až začnete potřebovat invalidní vozík na delší dobu, je důležité, abyste používali vozík, který zajistí správné držení a poskytne dobrou oporu všem částem těla.
- S postupujícími problémy s chůzí se doporučuje začít používat elektrický vozík, a to raději dříve než později. Kromě toho se doporučuje, aby tento vozík byl vybaven možností stání.
- Fyzioterapeut a ergoterapeut vám pomohou s výběrem vhodných kompenzačních pomůcek, které zajistí udržení vaší nezávislosti a bezpečnosti.
- Je vhodné nad potřebným vybavením pro zajištění nezávislosti a zapojení do různých oblíbených činností začít uvažovat s předstihem a plánovat jejich pořízení.

RÁMEČEK 4. ZVLÁDÁNÍ BOLESTI

Je důležité, aby váš odborník na nervosvalová onemocnění věděl, zda trpíte bolestí, aby tento problém mohl být odpovídajícím způsobem řešen. Mělo by to být zjišťováno během každé kontroly u odborníka na nervosvalová onemocnění. O bolesti při DMD se toho v současné době bohužel mnoho neví. Je nutný další výzkum. Pokud trpíte bolestmi, je třeba na to upozornit vašeho odborníka na nervosvalová onemocnění a vysvětlit mu, že je to problém.

- K efektivní léčbě bolesti je třeba stanovit, proč k bolesti dochází, aby váš tým odborníků na nervosvalová onemocnění mohl poskytnout vhodné intervence.
- Bolest může souviset s problematickým držením těla a obtížným nalézáním pohodlné polohy. Intervence mohou zahrnovat vhodné pomůcky upravené na míru jako ortézy (dlahy), sedák, lůžko, zajištění mobility, a také standardní terapii léky (např. svalové relaxanty, protizánětlivé léky). Zde je třeba zvážit interakci s jinými léky (např. steroidy a nesteroidními protizánětlivými léky) a související vedlejší účinky, zejména ty, které by mohly mít dopad na srdeční a dýchací funkci.
- Ve vzácných případech je u bolesti, kterou nelze léčit jiným způsobem, indikován chirurgický zákrok. Bolest zad, zejména u pacientů užívajících steroidy, může být příznakem kompresních zlomenin páteřních obratlů, které dobře reagují na léčbu bisfosfonáty.
- U léčby bolesti pomocí narkotik je třeba postupovat se zvýšenou opatrností, zvláště pokud pacient trpí také plicní dysfunkcí. Narkotika mohou vést k mělkému dýchání nebo mohou způsobit zastavení dýchání.

- Můžete potřebovat další kompenzační pomůcky, které pomohou s přemisťováním do schodů, jídlem a pitím, obracením na lůžku, používáním toalety a koupáním.
- Optimalizovat fungování mohou pomoci jednoduché pomůcky jako zvýšené tácy a nastavitelná brčka.

- Mohou být užitečné i vyspělé technologie zahrnující robotiku, Bluetooth a infračervené ovladače nastavení prostředí. Pokročilé počítačové technologie jako zařízení Tecla Home Automation a Dragon Naturally Speaking, systémy pro rozpoznávání řeči jako Google Home a Amazon Echo vám mohou usnadnit nastavování prostředí u vás doma a pomoci při plnění každodenních činností.

Je velmi důležité udělat vše pro to, abyste doma i venku zůstávali v bezpečí. Níže uvádíme některé návrhy, které vám mohou pomoci předejít nehodám a možným zlomeninám kostí.

Hodnocení a poučení

Hodnocení a poučení ze strany ergoterapeuta nebo fyzioterapeuta
- Minimalizovat riziko pádu ve všech prostředích, včetně posouzení povrchů, terénu a překážek
- Poskytnout pacientům a rodinám školení v oblasti bezpečného používání invalidního vozíku, zlepšení informovanosti o tom, že pády z invalidního vozíku patří k běžným typům poranění
- Poskytnout rodině školení bezpečného zvedání pacienta a jeho přesouvání na invalidní vozík a z něj a na různých typech povrchů ve všech prostředích

Běžné možnosti úprav

Bezpečnost domácího prostředí
- Odstranit překážky jako koberečky, hračky, kabely a volně ležící předměty

Předcházení pádům z invalidního vozíku nebo jiné mobilizační pomůcky
- Důsledné používání bezpečnostních pásů
- Používání zábran proti převrácení na invalidním vozíku

Bezpečnost na nerovném nebo kluzkém povrchu
- Dbát zvláštní opatrnosti ve venkovním prostředí vzhledem k nerovným povrchům
- Používat obuv do vody jako ochranu před pádem při pohybu po kluzkém povrchu kolem vody
- Používat neklouzavou úpravu ortéz na kotník a chodidlo během noci ke snížení rizika pádu při chůzi na toaletu a zpět

Bezpečné přesuny na invalidní vozík a z něj
- Včas zvážit pomocné vybavení a systémy pro zvedání pacienta pro použití ve všech prostředích k zajištění bezpečné opory a minimalizace rizika pádu nebo zranění během přesunů, hygieny, koupání nebo sprchování

Možné domácí úpravy
- Protiskluzové podložky ve sprše nebo ve vaně
- Madla ve sprše nebo ve vaně
- Sedátko nebo jiné vybavení pro koupání
- Protiskluzová úprava na dřevěné schody
- Zábradlí po obou stranách schodiště

Obr. 9[2] Sledování pacienta a řízení léčby rehabilitačním týmem

11. RESPIRAČNÍ PÉČE

V době, kdy ještě chodí, pacienti s DMD s dýcháním nebo odkašláváním zpravidla problém nemají. V pozdějším věku, kdy ochabnou svaly, které zapojujeme při kašli, u vás může z důvodu nedostatečného odkašlávání hrozit riziko infekcí dýchacího ústrojí. Později mohou ochabnout i svaly podporující dýchání a můžete začít mít problémy s dýcháním během spánku. Pokud trpíte bolestmi hlavy nebo ranní únavou, informujte o tom tým odborníků na nervosvalová onemocnění, může totiž jít o známky příliš mělkého dýchání během spánku, a pak je nutné provést spánkovou studii.

Pokud odkašláváte stále slaběji, je nanejvýš důležité používat zařízení, která účinnost odkašlávání zvyšují, zejména v případě nemoci. Při spánkové studii se hodnotí, jak kvalitně dýcháte během spánku. Pokud je zjištěná hladina okysličení během spánku příliš nízká, budete pro zlepšení dýchání během spánku potřebovat zařízení zajišťující dvouúrovňový přetlak v dýchacích cestách (Bi-PAP). S přibývajícím věkem možná zjistíte, že potřebujete s dýcháním pomáhat i během dne.

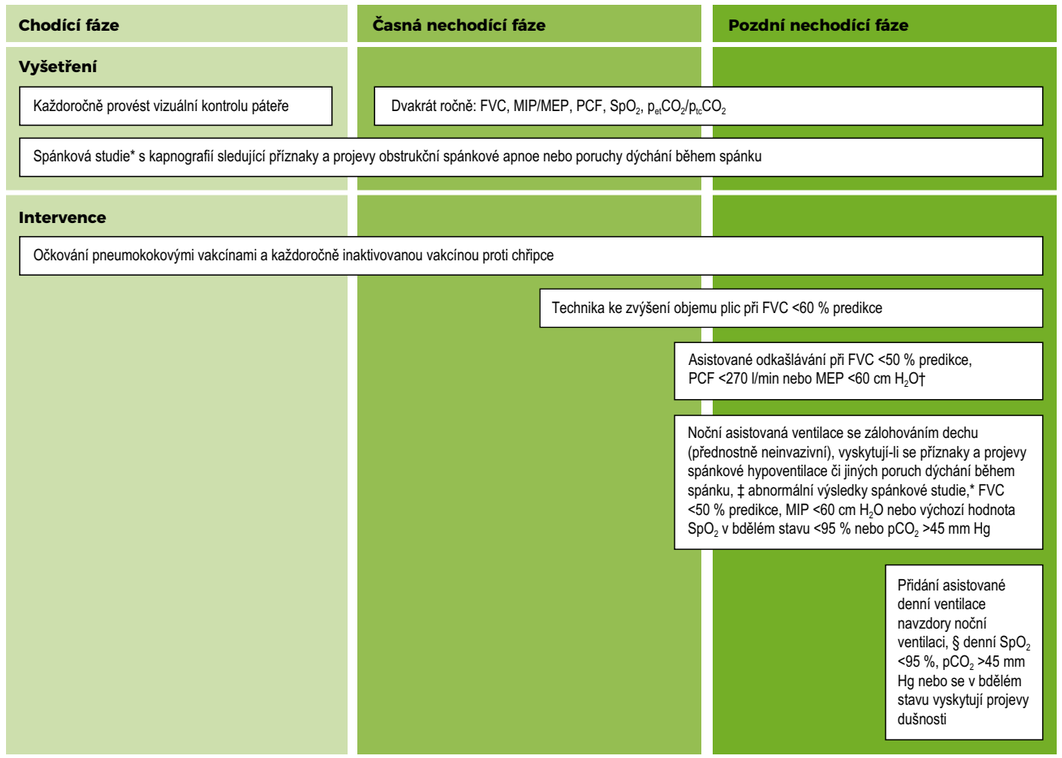
V oblasti respirační péče je třeba postupovat plánovaně a aktivně, pacienta je třeba pečlivě sledovat, předcházet obtížím a v případě potřeby zajistit včasnou intervenci. Součástí týmu zajišťujícího respirační péči by měl být plicní lékař a respirační terapeut, kteří mají zkušenosti s dýcháním u pacientů s DMD. Cílem léčby je zpravidla provádět techniky, které zajišťují rozšíření plic a udržují pružnost svalů hrudní stěny (zvýšení kapacity plic), provádět manuální i mechanickou asistenci při odkašlávání pro zprůchodnění dýchacích cest a poskytovat neinvazivní i invazivní ventilační podporu v noci i během dne.

SLEDOVÁNÍ A PREVENCE (OBR. 10)

- Již od stanovení diagnózy byste měli začít jednou ročně navštěvovat plicního lékaře a co nejdříve po zjištění diagnózy si nechat měřit funkci plic. Při vyšetření by měla být měřena usilovná vitální kapacita plic (FVC – největší objem vzduchu, kterého člověk dosáhne při úplném a usilovném výdechu). Při včasném zahájení těchto vyšetření se děti se zařízením i s odborníky na respirační péči snáze seznámí a bude možné u nich stanovit výchozí stav plic.
- V okamžiku, kdy nejste schopni chodit bez opory, byste na plicní vyšetření měli docházet pravidelně alespoň jednou za šest měsíců. Při vyšetření by se měl zhodnotit respirační stav za pomoci měření FVC, hodnoty maximálního tlaku při nádechu (MIP – jak silně se dokážete nadechnout) a při výdechu (MEP – jak silně dokážete vydechnout) a vrcholové hodnoty proudu vzduchu vydechovaného při kašli (PCF – jak silně dokážete zakašlat). Tým zajišťující respirační péči bude sledovat, jak se u vás tyto hodnoty průběžně mění.
- Dále by mělo být prováděno vyšetření pulzním oxymetrem (SpO_2 – měření úrovně okysličení krve v bdělém stavu), a pokud je to možné, pak i měření parciálního tlaku oxidu uhličitého ve vydechovaném vzduchu na konci exspirace nebo transkutánního parciálního tlaku oxidu uhličitého ($PetCO_2$/$PtcCO_2$ – měření hladiny oxidu uhličitého v krvi v bdělém stavu).
- Pokud pacient jeví známky neklidného spánku, ranních bolestí hlavy nebo extrémní únavy během dne, bude nejspíše nezbytné provést spánkovou studii. Při této studii se posuzuje dýchání a měří se hladina kyslíku a oxidu uhličitého v krvi během spánku.
- Závažným chřipkám a zápalu plic lze předcházet očkováním proti pneumokokovým nákazám (prevence zápalu plic) a každoročním očkováním proti chřipce (místo živé nosní vakcíny proti chřipce je třeba podávat injekční vakcínu).

KONTAKTUJTE ODBORNÍKA NA NERVOSVALOVÁ ONEMOCNĚNÍ NEBO PLICNÍHO LÉKAŘE POKUD:

- dlouho stůněte kvůli zcela běžnému onemocnění horních cest dýchacích
- jste během dne bezdůvodně více unavení nebo ospalí než obyčejně
- se zadýcháváte, nemůžete popadnout dech nebo máte potíže dokončovat věty
- vás téměř každý den po ránu nebo soustavně bolí hlava
- špatně spíte, často se probouzíte, těžko se vám vstává nebo máte zlé sny
- se budíte s tím, že lapáte po dechu nebo vám buší srdce
- se během dne doma či ve škole špatně soustředíte



Obr. 10[2] Sledování a vyšetření pacienta a péče o dýchací ústrojí

INTERVENCE (OBR. 10)

Existují různé způsoby, jak zajistit, aby vaše plíce po dlouhou dobu fungovaly co nejlépe.

- Vhodným způsobem zvyšování objemu vzduchu vdechovaného do plic je protahování dýchacích svalů pomocí hlubokého dýchání (zvyšování kapacity plic, inflace plic a techniky pro podporu nádechových svalů).
- Při oslabené schopnosti odkašlávání je vhodné používat manuální nebo mechanickou asistenci při odkašlávání (asistované odkašlávání), aby byly dýchací cesty průchodné a odstranil se z nich hlen a mikrobi. Snižuje se tak riziko zápalu plic.
- Postupem času je nutná podpora dýchání nejprve v noci (neinvazivní noční asistovaná ventilace pomocí dvouúrovňového přetlaku v dýchacích cestách – Bi-PAP) a později i přes den (neinvazivní denní asistovaná ventilace) podle toho, jak se rozvíjejí příznaky uvedené v části o sledování pacienta.
- Někteří pacienti si na přechod na asistovanou ventilaci těžko zvykají. Můžete používat celou řadu různých pomůcek (masek a náústků). Důležité je vybrat pomůcku, která vám bude vyhovovat. Tým odborníků, kteří vám poskytují respirační péči, vám možná nabídne několik různých druhů pomůcek, než najdete tu, která pro vás bude nejpohodlnější.
- Podle toho, jaká je praxe v daném zařízení, může být ventilace rovněž zajištěna pomocí trubičky, která se chirurgicky zavede do spodní části krku (tracheostomická kanyla). Tuto metodu označujeme jako invazivní ventilační podporu. Neexistují však žádná doporučení, která by stanovovala, kdy je nutné tracheostomii použít. Často jde o rozhodnutí, na kterém se osobně dohodnete se svým plicním lékařem.
- Výše uvedené intervence vám mohou zajistit snazší dýchání a pomoci předcházet akutním dýchacím onemocněním.
- Je velmi důležité, abyste byli očkováni podle očkovacího kalendáře, absolvovali očkování proti pneumokokovým nákazám a každoročně se nechali naočkovat proti chřipce. Pacientům s DMD by měla být vždy místo živé nosní vakcíny podávána injekční vakcína proti chřipce.
- Zvláštní pozornost je třeba dýchání věnovat v období plánovaných operací (viz kapitola 15).
- Pokud onemocníte chorobou dýchacích cest, požádejte lékaře kromě manuální a mechanické asistence při odkašlávání o antibiotickou léčbu.
- Je-li třeba zavést doplňkovou terapii kyslíkem, postupujte vždy obezřetně. Ujistěte se, že zdravotníci vědí, jak terapii používat souběžně s neinvazivní ventilací pomocí dvouúrovňového přetlaku v dýchacích cestách, a že budou pečlivě sledovat vaši hladinu oxidu uhličitého (CO_2).

12. KARDIOLOGICKÁ PÉČE *(obr. 11)*

Srdce je sval, a proto je onemocněním DMD také zasaženo. Onemocnění srdečního svalu se nazývá „kardiomyopatie“. V případě DMD je kardiomyopatie důsledkem nedostatku dystrofinu v srdečním svalu. Kardiomyopatie způsobuje sníženou funkčnost srdce, případně později srdeční selhání. Existuje mnoho úrovní srdečního selhání a s léčeným srdečním selháním je možné žít s pomocí léků a pravidelných návštěv kardiologa (lékaře se specializací na srdce) po mnoho let.

U DMD je cílem kardiologické péče včasné odhalení a léčba změn srdečního svalu. Problémy se srdcem bohužel často probíhají v tichosti, aniž si povšimnete příznaků. Proto je nesmírně důležité již od stanovení diagnózy začlenit do ošetřujícího týmu také kardiologa.

SLEDOVÁNÍ

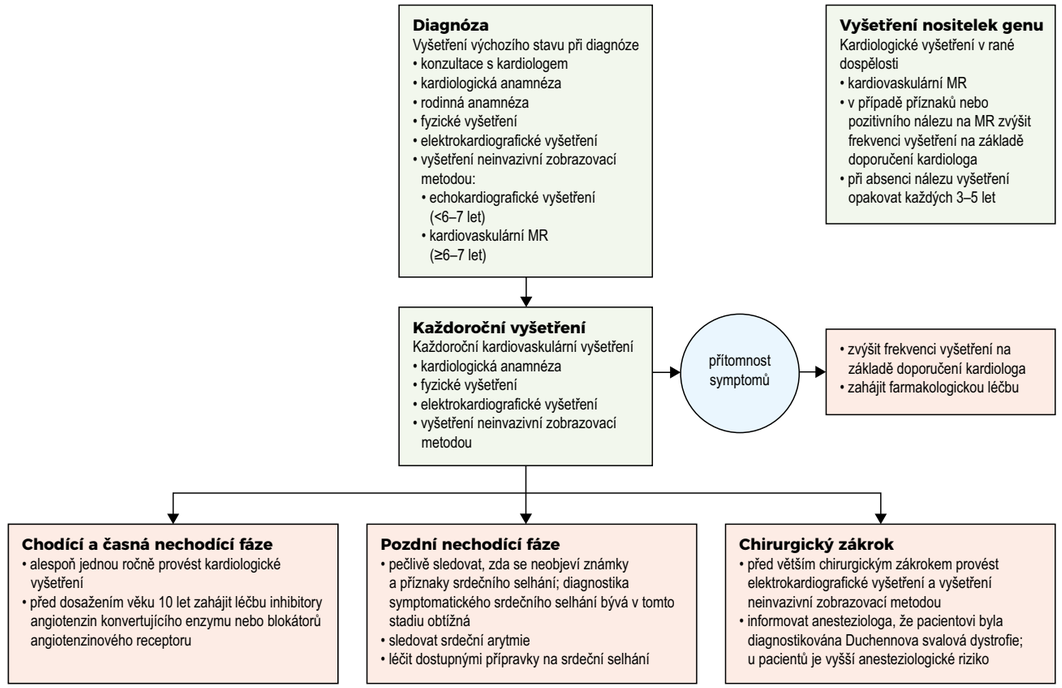
- Již od stanovení diagnózy byste měli podstoupit vyšetření u kardiologa alespoň jednou ročně, příp. na základě doporučení častěji.
- K vyhodnocení vašich srdečních funkcí se použije elektrokardiogram (EKG – hodnotí elektrické impulsy srdce a měří srdeční frekvenci), echokardiogram („echo“ – zobrazuje snímky struktury a funkcí srdce) nebo MR srdce (podává přesné snímky struktury a funkcí srdce a ukazuje, jestli je na srdečním svalu fibróza nebo zjizvení).
- Nositelky genu DMD si musí nechat každých tři až pět let (příp. na základě doporučení častěji) vyšetřit srdce, aby se zjistilo, zda jejich srdce funguje normálně, protože mohou mít stejný druh problémů se srdcem jako pacienti s DMD.

LÉČBA

- Při první známce srdeční fibrózy (zjizvení tkání srdečního svalu, které odhalí MR), snížené funkčnosti srdce (což odhalí MR nebo echokardiogram jako sníženou ejekční frakci nebo frakční zkrácení) nebo před dosažením 10 let věku je třeba nasadit léky na srdce, i kdyby byly všechny vaše testy v normálu, protože to pomáhá vaše srdce chránit.
- Léčbou první volby by měly zpravidla být inhibitory angiontenzin konvertujícího enzymu (ACEI – lisinopril, kaptopril, enalapril apod.) nebo blokátory angiotenzinového receptoru (ARB – losartan). Tato léčiva otevírají krevní cévy vedoucí ze srdce, takže srdce nemusí tak usilovně pracovat, když odčerpává krev do těla.
- Jiné léky, jako např. beta-blokátory, zpomalují srdeční frekvenci, aby bylo srdce schopno se plnit krví a čerpat ji efektivně. S postupujícím srdečním selháváním lze také předepsat diuretika („odvodňovací tabletky“, které způsobují, že se tělo zbavuje tekutin, čímž se snižuje objem krve, takže srdce nemusí přečerpávat krev tak rychle a namáhavě).
- Jestliže EKG vykáže abnormální srdeční rytmus, mělo by bezodkladně dojít k dalšímu vyšetření a léčbě. Doporučujeme, abyste měli kopii svého výchozího EKG vždy po ruce.
- Holterův monitor vyhodnotí vaši srdeční frekvenci a rytmus za 24 nebo 48 hodin. K tomuto vyšetření se přistupuje, pokud existuje podezření, že došlo ke změnám vaší srdeční frekvence nebo rytmu, a je zapotřebí dalšího vyhodnocení.
- U pacientů s DMD jsou rychlá srdeční frekvence anebo občasné abnormální bušení srdce (palpitace) běžné a zpravidla nijak škodlivé. Tyto příznaky však mohou být také spojeny se

závažnějšími srdečními problémy a kardiolog je musí vyšetřit.

- Pokud cítíte silnou, trvalou bolest na hrudi, může to být známkou poškození srdce, proto byste měli být ihned vyšetřeni na pohotovosti.
- Pacienti užívající steroidy by měli být sledováni z hlediska jejich možných vedlejších účinků na srdce, jako je hypertenze (vysoký krevní tlak) a hypercholesterolémie (vysoká hladina cholesterolu). V takovém případě bude možná třeba upravit dávku steroidů nebo nasadit další léčbu (viz tabulka 2).



Obr. 11² Sledování, vyšetření a léčba poskytované kardiologickým týmem

13. GASTROINTESTINÁLNÍ PÉČE

Výživa, polykání a další gastrointestinální aspekty

V různém věku budete patrně navštěvovat následující specialisty: certifikovaného dietologa, fyzioterapeuta, logopeda a gastroenterologa. Gastrointestinální problémy pacientů s DMD zahrnují: nadváhu či podváhu, chronickou zácpu a obtíže s polykáním.

NUTRIČNÍ PÉČE (OBR. 12)

Certifikovaný dietolog vám může na základě vaší výšky, věku a úrovně fyzické aktivity pomocí výpočtu klidového energetického výdeje pomoci vyhodnotit, kolik kalorií potřebujete denně přijmout.

- Udržení dobrého stavu výživy vám pomůže zabránit jak podvýživě, tak nadváze. To je nezbytné již od stanovení diagnózy a nadále po celý život.
- Je důležité, aby se vaše hmotnost či index tělesné hmotnosti (BMI) v daném věku držel v rozmezí 10. a 85. percentilu národních percentilových grafů (viz kapitola s odkazy).
- Pro udržení zdravého organismu je nezbytné jíst zdravou a vyváženou stravu zahrnující široké spektrum různých druhů potravin. Informace pro celou rodinu týkající se jídla a vyvážené stravy lze nalézt na většině národních odkazů, a to včetně Výživových doporučení pro USA (Dietary Guidelines for Americans) (www.choosemyplate.gov/Dietary-Guidelines) a dalších důvěryhodných odkazů ve vaší zemi.
- Stravě byste měli věnovat obzvláštní pozornost při stanovení diagnózy, když začnete užívat steroidy, když dojde ke ztrátě schopnosti chůze a když se objeví problémy s polykáním.
- Vaše strava by měla být dále každoročně hodnocena z hlediska obsahu kalorií, bílkovin, tekutin, vápníku, vitaminu D a dalších živin.
- Pro prevenci dehydratace, zácpy a problémů s ledvinami je naprosto zásadní řádný příjem tekutin.
- Dojde-li k příliš velkému váhovému přírůstku, doporučuje se snížení příjmu kalorií a zvýšení bezpečné fyzické aktivity.
- Když dosáhnete vyššího věku, může u vás dojít ke gastroparéze neboli zpomalenému vyprazdňování žaludku, což může způsobovat bolest břicha po najedení, nevolnost, zvracení, ztrátu chuti k jídlu a rychlý pocit nasycení.
- Pokud u vás dojde k neočekávanému poklesu hmotnosti, je důležité mít na paměti, že může jít o komplikaci v jiném ústrojí (např. srdečním nebo dýchacím).
- Pokles hmotnosti může být také způsoben problémy s polykáním. Váš dietolog by měl úzce spolupracovat s vaším logopedem na vytvoření stravovacích plánů, aby vám pomohl udržet hmotnost či ji zvýšit, zavést změny ve stravování, které pro vás mohou být užitečné při jídle, a rozhodnout, kdy bude nezbytné vyhodnotit vaše polykání.

PÉČE O POLYKÁNÍ (OBR. 12)

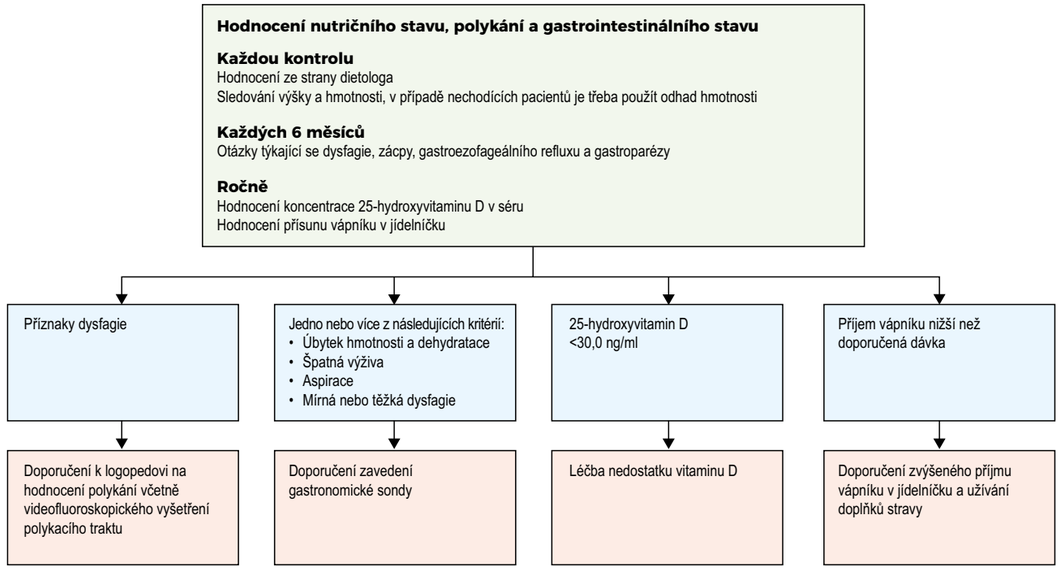
Oslabení obličejových, čelistních a hrdelních svalů může vést k problémům s polykáním (dysfagie), což dále prohlubuje problémy s výživou. Dysfagie může také kvůli nedostatečnému pohybu polykacích svalů způsobit aspiraci (vdechnutí kousků potravy nebo malého množství tekutin do plic), což zvyšuje riziko zápalu plic. Dysfagie často nastupuje poměrně pomalu, což znamená, že může být obtížné ji rozpoznat. Proto je třeba příznaky obtíží s polykáním zkoumat při každé návštěvě lékaře.

PŘÍZNAKY DYSFAGIE:

- Možná budete mít pocit, že vám jídlo „uvízlo v krku“.
- K těmto příznakům patří nezamýšlený úbytek na váze o 10 % a více nebo nedostatečné přibývání na váze (u rostoucích dětí).
- Může se prodloužit doba strávená jídlem (na více než 30 minut), můžete při jídle pociťovat únavu, objevuje se slinění, kuckání či dávení se.
- Nevysvětlitelný pokles funkce plic nebo horečka z neznámého důvodu mohou být příznaky zápalu plic způsobeného vniknutím tekutiny do plic (aspirací).

INTERVENCE V PŘÍPADĚ PROBLÉMŮ S POLYKÁNÍM (DYSFAGIE):

- Pokud pozorujete tyto příznaky, je třeba provést klinické a rentgenové vyšetření polykání.
- V případě problémů s polykáním je vhodné zapojení logopeda, který může vypracovat individuální plán léčby s cílem zachovat dobrou polykací funkci.
- Pokud se nedaří udržet hmotnost pacienta a zajistit dostatečný příjem tekutin ústy, je vhodné zvážit zavedení žaludeční sondy.
  - Rodině by měla být pečlivě vysvětlena potenciální rizika a přínosy této procedury.
  - Gastrostomickou sondu lze zavést různými způsoby. Při rozhodování je třeba zvážit rizika operace a anestézie a také preference pacienta a rodiny.
  - V pravý čas zavedená sonda může zmírnit tlak související se snahou dostatečně jíst a zajistit dostatečný příjem kalorií.



Obr. 12[1] Nutriční vyšetření a péče, polykání a další gastroenterologické aspekty

- Pokud máte silné polykací svaly, zavedení sondy NEZNAMENÁ, že už nemůžete jíst obvyklým způsobem, pokud chcete! Zbaví vás to pouze obav z toho, zda přijímáte dostatečné množství kalorií a dalších potřebných živin, protože můžete výživu doplnit žaludeční sondou.

ZÁCPA A REFLUXNÍ CHOROBA JÍCNU (GERD)

Zácpa a refluxní choroba jícnu (návrat kyseliny z žaludku do krku, což způsobuje pálení žáhy) jsou u pacientů s DMD dvěma nejběžnějšími gastrointenstinální problémy. Protože tyto pacienty zácpa trápí často, ale často o tomto problému nehovoří, je důležité si s vaším ošetřujícím týmem o vyprazdňování hovořit. Léčba zácpy může pomoci vyhnout se budoucím komplikacím, které mají vliv na funkci střev následkem dlouhodobé zácpy.

- Mohou pomoci laxativa a další léky. Zeptejte se svého poskytovatele primární zdravotní péče nebo týmu odborníků na nervosvalová onemocnění, která laxativa jsou pro vás nejvhodnější a jak dlouho byste je měli užívat. Každé laxativum má jiné účinky.
- Je důležité, abyste každý den měli dostatečný příjem tekutin. Vyšší příjem vlákniny může příznaky zhoršit, především pokud nenavýšíte příjem tekutin. Při každé návštěvě lékaře tedy zkontrolujte příjem potravy a tekutin s odborníkem na výživu, především pokud trpíte zácpou.
- Refluxní choroba jícnu se obvykle léčí léky potlačujícími tvorbu žaludečních kyselin, často se předepisují lidem, kteří užívají steroidy nebo orální bisfosfonáty.
- Důležitou oblastí je péče o ústní dutinu, a to především pro ty pacienty, kteří užívají bisfosfonáty kvůli ztrátě kostní hmoty. Doporučení odborníků ohledně péče o ústní dutinu najdete v rámečku 5.
- V případě oslabení čelisti můžete pociťovat únavu při žvýkání, a tím může docházet k nižšímu příjmu kalorií.

RÁMEČEK 5. DOPORUČENÍ OHLEDNĚ PÉČE O ÚSTNÍ DUTINU

- Pacienti s DMD by měli již od raného věku navštěvovat zubního lékaře s rozsáhlými zkušenostmi a podrobnými znalostmi tohoto onemocnění. Úkolem zubního lékaře je zajistit vysoce kvalitní péči, léčbu a zdraví dutiny ústní, rovněž by měl být zdrojem informací pro rodinu a osoby v nejbližším okolí. Zubní lékař by měl mít povědomí o specifických rozdílech v dentálním a skeletálním vývoji u chlapců s DMD a měl by spolupracovat s informovaným a zkušeným ortodoncistou.
- Péče o chrup a ústní dutinu je založena na profylaktických opatřeních zaměřených na dodržování dobré ústní a zubní hygieny.
- V případě Duchennovy svalové dystrofie je především důležité naučit rodiče a další pečovatele, jak správně čistit zuby jiné osobě, protože u tohoto onemocnění bývá hygiena složitější kvůli velkému jazyku a někdy omezené schopnosti otevřít ústa.
- Velmi důležité jsou individuálně uzpůsobené pomůcky a nástroje k ústní hygieně, zejména poté, co se začne projevovat pokles svalové síly v rukou, pažích, čelisti, ústech a krku, nebo když dojde ke zkrácení čelistních svalů.

RÁMEČEK 6. TERAPIE V OBLASTI JAZYKA A ŘEČI – PODROBNÉ INFO:

- U Duchennovy svalové dystrofie jsou dobře zdokumentované řečové a jazykové nedostatky, včetně problémů týkajících se vývoje jazyka, krátkodobé verbální paměti a fonologického zpracování, stejně jako riziko snížené inteligence a specifických poruch učení.
- Tyto poruchy se neprojevují u všech pacientů s DMD, nicméně je třeba jim věnovat pozornost a vyhledat pomoc, pokud se rozvinou.
- V případě podezření na řečové a jazykové problémy je třeba pacienta doporučit k logopedovi nebo řečovému terapeutovi, který provede vyšetření a zahájí léčbu.
- U dětí s řečovými a jazykovými obtížemi i u starších pacientů, u kterých dochází k úbytku svalové síly anebo ke zhoršení srozumitelnosti řeči, je vhodné a nutné cvičení řečových a artikulačních svalů.
- Pokud je pacientovi s DMD obtížně rozumět v důsledku problémů s respirační podporou, jsou vhodné kompenzační strategie, hlasová cvičení a korekce řeči.
- V případě, že je řeč omezena, je vhodné provést vyšetření pro posouzení možnosti využití hlasových komunikačních pomůcek, a to bez ohledu na věk pacienta.
- Jazykové problémy mohou vést k potížím ve škole, které se dají řešit na základě náležitého vyšetření a opatření.

14. PSYCHOSOCIÁLNÍ PÉČE

Život s Duchennovou svalovou dystrofií může být složitý, proto je pro osoby s tímto onemocněním a jejich rodiny velmi důležitá psychosociální a emoční podpora (viz rámeček 7). Psychosociální problémy se mohou objevit kdykoli. Je důležité abyste svému týmu odborníků na nervosvalová onemocnění dali vědět, že máte problém se záležitostmi uvedenými níže.

- obtíže se sociální interakcí a navazováním přátelství (tzn. sociální nezralost, nedostatečné sociální dovednosti, uzavřenost a stranění se vrstevníků),
- poruchy učení,
- nadměrná nebo neustálá úzkost / obavy,
- časté hádky a prchlivost, potíže se zvládáním zloby nebo smutku,
- zvýšené riziko neurobehaviorálních a neurovývojových poruch, včetně poruch autistického spektra, hyperaktivní poruchy spojené s nedostatkem pozornosti a obsedantně-kompulzivní poruchy,
- problémy s emočním přizpůsobením a úzkostí nebo depresí.

Psychosociální a emoční problémy jsou důležitou součástí vašeho zdraví a neměli byste je opomíjet. Pokud máte starosti, obavy nebo dotazy ohledně své diagnózy nebo jiných záležitostí, je důležité získat odpovědi. Při každé nervosvalové kontrole by se vás měli ptát, formálně či neformálně, na úzkost a depresi a pokud se vyskytnou nějaké problémy, měli byste být co nejdříve doporučeni k vyšetření a léčbě.

RÁMEČEK 7. PRO RODINY

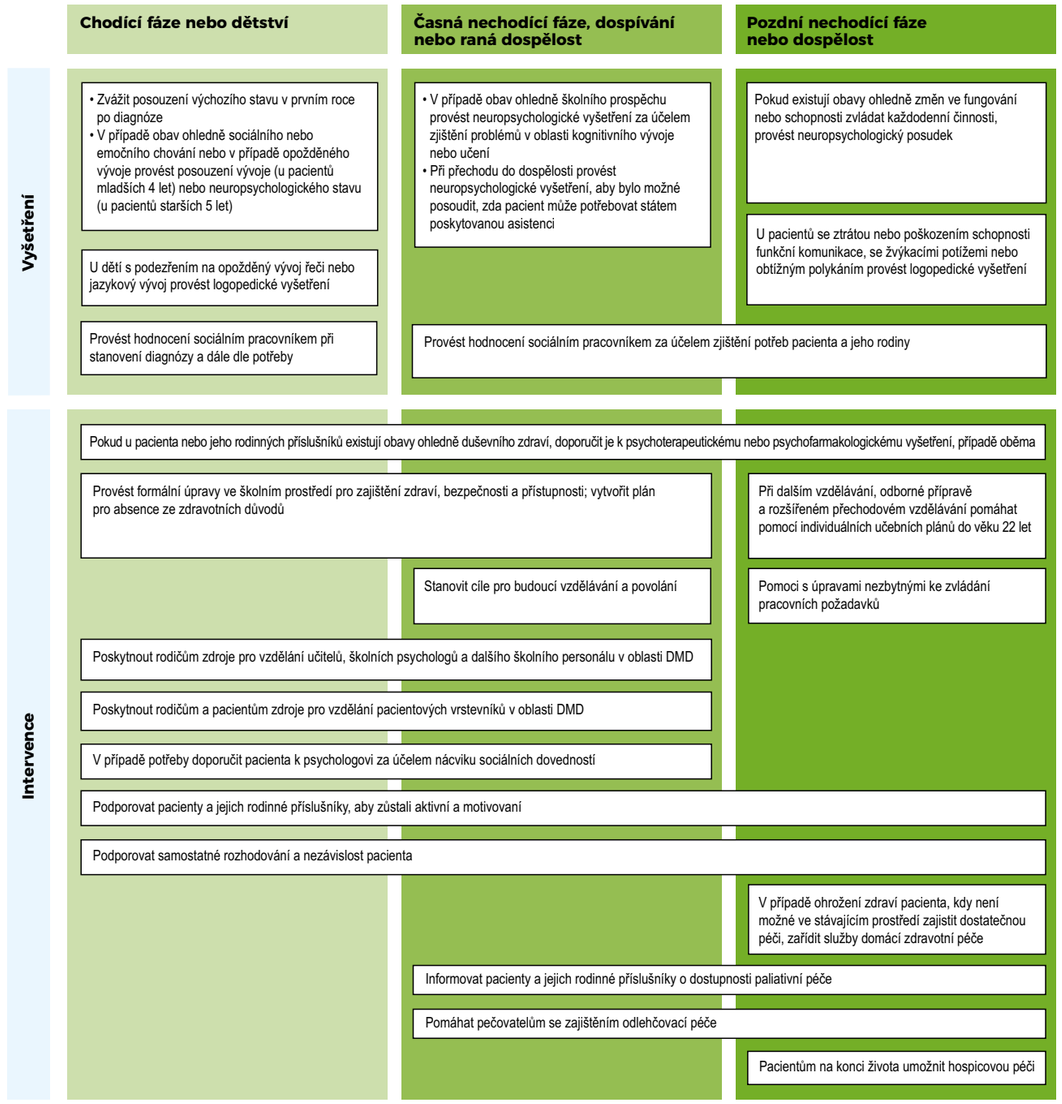
Pokud jsou rodiče vstřícní a ochotni odpovídat na otázky, je pro děti snazší se ptát. Je důležité, aby rodiče odpovídali na otázky otevřeně, ale s přihlédnutím k věku dítěte, prostě jen odpovídat na to, na co se dítě ptá (bez zbytečného zabíhání do dalších podrobností). Jsme si vědomi toho, že to může být velice těžké. Mohou vám pomoci odborníci na klinice a různé pacientské organizace, které vám poskytnou informace, doporučení a odkazy na další zdroje informací. Váš tým odborníků na nervosvalová onemocnění by si měl být vědom toho, že děti jsou zvídavé a že oceníte podporu. Specialisté z týmu mohou pomoci propojit rodiny s nejvhodnějšími poskytovateli péče, kteří s choulostivými rozhovory pomohou.

Psychosociální a emoční podpora není důležitá jen pro pacienty s DMD, ale pro celou rodinu. I rodiče a sourozenci mohou čelit riziku sociální izolace a deprese. Je důležité, abyste svůj tým odborníků na nervosvalová onemocnění při každé kontrole informovali, jak se vaší rodině vede, a pokud máte potřebu vyhledat poradenství, nechte si doporučit příslušné odborníky.

Jsou známy různé osvědčené techniky, které pomáhají v různých oblastech psychoterapie. K nim patří například školení pro rodiče ohledně zvládání problémového chování a konfliktů, individuální nebo rodinná terapie a behaviorální intervence. U některých typů chování souvisejících s autismem může pomoci aplikovaná behaviorální analýza.

VYŠETŘENÍ (OBR. 13)

Vaše každoroční psychosociální vyšetření by se mělo zaměřit na kognitivní a jazykový vývoj, emoční přizpůsobení, regulaci chování, sociální dovednosti a veškeré další problematické oblasti. Na některých klinikách nemusí být ke všem uvedeným vyšetřením a intervencím přímý přístup, tato doporučení však mohou sloužit jako vodítko pro vaši psychosociální péči.



Obr. 13[3] Psychosociální vyšetření a léčba

PÉČE A PODPŮRNÉ INTERVENCE

- Klíčová **je zde role koordinátora nervosvalové péče**, který vás může doporučit k odborníkům na klinice zaměřujícím se na poruchy chování, sociálním pracovníkům, poradcům a specialistům na paliativní péči. Pokud ve svém týmu koordinátora nervosvalové péče nemáte, zeptejte se, na koho se máte obracet s dotazy / obavami / urgentními problémy v období mezi kontrolami.
- Je důležité, abyste o Duchennově svalové dystrofii informovali školu, seznámili její pracovníky s vaší diagnózou a zajistili si lepší přístup ke všemu, co potřebujete pro své vzdělávání, společenský život a budoucí studium a zaměstnání.
- Měl by vám být vytvořen speciální individuální vzdělávací plán, ve kterém se budou řešit potenciální problémy s učením, které mohou nastat, a který bude upravovat činnosti, jež by byly pro vaše svaly škodlivé (např. tělocvik), přispívaly by ke snižování energie nebo zvyšování únavy (např. dlouhá docházka na oběd či z oběda), ohrožovaly by vaši bezpečnost (např. aktivity na hřišti), a který bude řešit, aby pro vás bylo prostředí přístupné.
- K podpoře samostatnosti je velmi důležité rozvíjet soběstačnost a nezávislost a zapojení do rozhodování (zejména v otázkách zdravotní péče) a zvyknout si na asistenty (jiné než rodiče) poskytující péči (viz kapitola 17).
- Rozvoj sociálních a studijních dovedností vám v dospělosti usnadní hledání práce a budete se moci lépe účastnit běžného života.
- Týmy paliativní péče vám mohou kromě pomoci se zvládáním bolesti (viz rámeček 4) poskytnout i emoční a duševní podporu, pomoci vaší rodině najít zařízení respitní péče, vyjasnit cíle léčby v případě složitých zdravotních rozhodnutí, napomáhat komunikaci s vaším lékařským týmem a řešit otázky související se zármutkem, truchlením nebo ztrátou blízké osoby.

PSYCHOTERAPIE A FARMAKOLOGICKÁ PÉČE

Pokud máte problémy související s úzkostí nebo depresí, může vám pomoci užívání antidepresiv na předpis. Tyto léky lze předepsat a užívat pod odborným dohledem, pokud jsou problémy, na které jsou ručeny, přesně diagnostikovány.

15. CO ZVÁŽIT V PŘÍPADĚ OPERACE

Je řada situací, ať už souvisejících s DMD (např. svalová biopsie, chirurgické řešení kloubních kontraktur, operace páteře či gastrostomie), nebo nesouvisejících s DMD (např. akutní chirurgické zákroky), kdy je nutné provést chirurgický zákrok anebo podat celkovou anestezii. V případě plánování bezpečné operace je třeba vzít v úvahu několik otázek a problémů specifických pro toto onemocnění.

Operace by měla být prováděna v nemocnici, kde je personál provádějící chirurgický zákrok a zajišťující následnou péči obeznámen s DMD a je ochoten spolupracovat, aby vše proběhlo hladce. **Je třeba věnovat zvláštní pozornost stresovým dávkám steroidů.** Pokyny pro stresové dávky steroidů najdete v protokolu PJ Nicholoffa pro podávání steroidů: www.parentprojectmd.org/PJ.

Všichni pacienti s DMD čelí riziku rhabdomyolýzy. K rhabdomyolýze dochází v případě rychlého rozkladu svalové hmoty. Při rozkladu svalové hmoty se do krve uvolňuje myoglobin a draslík. Myoglobin je nebezpečný pro ledviny a může způsobit jejich selhání, draslík může ohrožovat srdce. Kvůli riziku rhabdomyolýzy panují u pacientů s DMD obavy ohledně anestézie.

- **Je třeba naprosto vyloučit podávání léku succinylcholin, protože způsobuje rhabdomyolýzu.**
- **Vyhněte se inhalačním anestetikům**, představují vyšší riziko vzniku rhabdomyolýzy.
- Nitrožilní anestézie je obvykle bezpečná.
- Pro osoby s DMD představuje anestezie vždy určité riziko.
- Seznam anestetik, která jsou považována za bezpečná a naopak za riziková, najdete na internetových stránkách organizace PPMD www.parentprojectmd.org/Surgery.
- Připomeňte svému lékařskému týmu, že je třeba dávat pozor při podávání kyslíku (viz kapitola 11).
- Je důležité dávat pozor při podávání opiátů, dalších tišících léků a léků uvolňujících svalové napětí – mohou mít negativní vliv na tempo a hloubku dýchání, dýchání může být mělčí a pomalejší.

Kardiologická péče

Před každou operací je nutné konzultovat kardiologa
Anesteziologové si musí být vědomi toho, že u pacientů s DMD hrozí během operace riziko srdeční dekompenzace

Zásadní chirurgické zákroky
- Během zásadních operací hrozí u pacientů s DMD obzvláštní riziko srdečního selhání
- Nepříliš dlouho před každou plánovanou operací je nutné provést echokardiogram a elektrokardiogram

Drobné chirurgické zákroky
- U pacientů s normální srdeční funkcí se doporučuje kardiologické vyšetření, pokud poslední bylo provedeno před více než rokem

Respirační péče

Předoperační školení a pooperační používání technik asistovaného odkašlávání
- Odkašlávací techniky jsou nutné pro pacienty s výchozí vrcholovou hodnotou proudu vzduchu vydechovaného při kašli <270 l/min nebo s výchozím maximálním tlakem při výdechu <60 cm H2O*

Předoperační školení a pooperační používání neinvazivní ventilace
- Neinvazivní ventilace je nutná u pacientů při výchozím FVC nižším než 30 % predikce
- Neinvazivní ventilace se velmi doporučuje u pacientů při výchozím FVC nižším než 50 % predikce

Použití pouze extubace bez souběžného použití neinvazivní ventilace by se mělo předcházet

Incentivní spirometrie není indikována, neboť je v případě pacientů s oslabeným respiračním svalstvem potenciálně neúčinná a jsou k dispozici vhodnější alternativy

Anestezie

Velmi se doporučuje celková nitrožilní anestezie
Depolarizující svalové relaxanty, jako je např. suxamethonium chlorid, jsou absolutně kontraindikovány vzhledem k riziku fatálních reakcí

Riziko rhabdomyolýzy a hyperkalémie
- U pacientů s DMD hrozí při podání inhalačních anestetik nebo suxamethonium chloridu riziko rhabdomyolýzy
- Rhabdomyolýza je často zaměňována za maligní hyperthemii

Ztráty krve

Anestetika vyvolávající hypotenzi k minimalizaci ztrát krve nejsou doporučována vzhledem k hemodynamickému riziku s kardiomyopatií u pacientů s DMD

Pro zvládání ztrát krve během operace je možné zvážit využití perioperačního sběru krve pomocí přístroje cell-saver a užití kyseliny aminokapronové nebo kyseliny tranexamové

Pooperační antikoagulace heparinem nebo aspirinem není pro pacienty s DMD vhodná

Pro prevenci hluboké žilní trombózy mohou být indikovány kompresní punčochy

Obr. 14[2] Co zvážit v případě operace u pacientů s DMD

16. CO ZVÁŽIT V PŘÍPADĚ URGENTNÍ ZDRAVOTNÍ PÉČE

Pokud se ocitnete v situaci, kdy musíte do nemocnice se stavem vyžadujícím neodkladnou péči, je třeba vzít v úvahu několik faktorů.

- Před vaším příjezdem by měl do nemocnice zavolat váš poskytovatel primární zdravotní péče nebo specialista z vašeho ošetřujícího týmu. Personál nemocnice se tak může na váš příjezd lépe připravit a poskytnout vám náležitou péči.
- Pokud přijdete na urgentní příjem, zavolejte svému specialistovi nebo týmu odborníků na nervosvalová onemocnění.
- Personál na urgentním příjmu je třeba upozornit na diagnózu DMD, léky, které užíváte, přítomnost případných respiračních či srdečních obtíží a informovat o osobách, které jsou vaším klíčovým zdrojem lékařské péče či informací.
- Vzhledem k tomu, že mnoho zdravotníků není o možných léčebných strategiích pro DMD informováno, je třeba rovněž seznámit je se současnou předpokládanou délkou života a očekávanou kvalitou života pacienta.

INFORMACE PRO PŘÍPAD URGENTNÍ LÉKAŘSKÉ POMOCI

V ideálním případě byste měli mít vždy u sebe kartičku pro případ poskytnutí neodkladné péče a mít přístup ke krátkému přehledu vašeho stavu dosavadní péče, které vám připraví váš specialista a kde budou uvedeny následující informace:

- Diagnóza
- Seznam léků, které užíváte
- Základní popis zdravotního stavu včetně výsledků posledních testů týkajících se plicní a srdeční funkce
- Prodělané zdravotní problémy (např. zápal plic, selhání srdce, ledvinové kameny, gastroparéza [porucha vyprazdňování žaludku])
- Stručné doporučení ohledně prvotních vyšetření a léčby

RÁMEČEK 8. HLAVNÍ ZÁSADY PRO PŘÍPAD URGENTNÍ PÉČE:

1. Mějte u sebe kartičku pro případ poskytnutí neodkladné péče nebo si stáhněte aplikaci PPMD (www.parentprojectmd.org/App) nebo podobnou aplikaci dostupnou ve vaší zemi, která vám pomůže při komunikaci s lékaři, zdravotními sestrami a dalším zdravotnickým personálem.
2. Po prvním vyšetření se spojte se svým specialistou a projednejte další léčbu.
3. Pokud užíváte steroidy, upozorněte na to zdravotnický personál.
4. Pokud je to možné, vezměte s sebou kopie výsledků posledních testů srdeční a dýchací funkce, např. FVC, EKG a LVEF.
5. Pokud máte přístroj pro asistované odkašlávání nebo dýchací přístroj (např. Bi-PAP), vezměte si je s sebou do nemocnice.
6. Pokud u vás poklesne hladina kyslíku, musí personál při podávání kyslíku bez podpory dýchání (ventilátor) postupovat velmi opatrně. Je nutné předejít situaci, že přestanete mít potřebu dýchat (viz rámeček 8).
7. Pokud máte zlomeninu, trvejte na tom, aby si zdravotnický personál promluvil s vaším specialistou nebo fyzioterapeutem. Sledujte, zda se neobjevují známky a příznaky syndromu tukové embolie (FES) (viz kapitola 9).

Pro chytré telefony existuje aplikace PPMD, kde najdete informace o tom, co dělat v případě nutnosti poskytnutí neodkladné péče (www.parentprojectmd.org/App), která může být dostupná i v dalších zemích prostřednictvím místních pacientských organizací.

STEROIDY

Poskytovatele urgentní zdravotní péče je třeba upozornit na dlouhodobé užívání steroidů. Řekněte zdravotnickému personálu, jak dlouho steroidy užíváte a zda jste nevynechali dávku nebo více dávek. I když steroidy právě neužíváte, je rovněž důležité upozornit zdravotnický personál, pokud jste je užívali v minulosti.

Může to být velice důležité z těchto důvodů:

- Steroidy mohou utlumit reakci organismu na stres, takže může být nutné v případě neodkladné péče podat další dávku steroidů.
- Steroidy mohou rovněž zvyšovat riziko žaludečního vředu, to by měl zdravotnický personál na urgentním příjmu vzít v úvahu.
- Ve vzácných případech mohou v souvislosti se steroidy nastat i další akutní komplikace a je třeba, aby je zdravotnický personál vzal v úvahu.

SRDEČNÍ FUNKCE

- Pokud je to možné, vezměte s sebou poslední výsledky testů srdeční funkce (např. výsledky EKG, echa, nebo výsledky MR). Tyto informace mohou být velice užitečné.
- Upozorněte zdravotnický personál na to, že pacienti s DMD mají většinou abnormální výsledky EKG bez ohledu na věk, pokud je to možné, vezměte s sebou kopii výsledků vyšetření EKG.
- V případě akutního onemocnění může být nutné neustále sledovat srdeční funkce, aby se vyloučilo, že dochází k problémům se srdeční frekvencí nebo rytmem.

DÝCHÁNÍ

- Pokud je to možné, vezměte s sebou poslední výsledky dechových testů (např. usilovná vitální kapacita plic – FVC). Tyto informace mohou být velice užitečné.
- Je důležité, abyste si s sebou do nemocnice vzali všechny přístroje, které používáte (přístroj pro asistované odkašlávání, Bi-PAP apod.), protože v nemocnici nemusí mít všechny tyto přístroje k dispozici. Trvejte na tom, aby zdravotnický personál používal při péči o vás vaše přístroje.
- Pokud doma používáte ventilátor, měli by v nemocnici co nejdříve přizvat tým pracovníků respirační péče.
- Je třeba přistupovat opatrně k užívání opiátů a dalších sedativ a léků uvolňujících svalové napětí – mohou mít vliv na tempo a hloubku dýchání, můžete začít dýchat mělčeji a pomaleji (viz kapitola 15).
- Pokud je potřeba podat anestézii, měla by se podat nitrožilně, vyhněte se inhalačním anestetikům, při DMD je třeba naprosto vyloučit podání succinylcholinu (viz kapitola 15).

Při nemoci jsou dýchací svaly a svaly, které se zapojují při odkašlávání, ještě více oslabené a riziko komplikací se zřetelně zvyšuje. Pokud máte výrazně oslabené dýchací svaly:

- Může být nutné podat antibiotika proti infekcím hrudníku.

- Pravděpodobně bude nutné zajistit podporu dýchání pomocí neinvazivního ventilátoru, nebo bude nutné ventilátor používat delší dobu než obvykle.
- Pokud je třeba podat kyslík, je nutné postupovat velmi opatrně (viz rámeček 9).
- Při poskytování neodkladné péče v případě respiračních onemocnění by se měla standardně používat nepřetržitá neinvazivní ventilace, když je pacient vzhůru, přerušovaná v případě potřeby častým asistovaným odkašláváním.

RÁMEČEK 9. KYSLÍK – POZOR!

- Všichni vdechujeme kyslík (O_2) a vydechujeme oxid uhličitý (CO_2).
- Pokud máte sníženou funkci plic, podávání kyslíku může snížit potřebu organismu dýchat a může dojít ke zvýšení hladiny oxidu uhličitého (tzv. „retenci CO_2" neboli „respirační acidóze"). Tato situace může být nebezpečná, či dokonce život ohrožující. Kyslík by se měl podávat velice opatrně a je třeba sledovat hladinu oxidu uhličitého.
- Pokud saturace kyslíku v krvi (měřeno pulzním oxymetrem nasazeným na prst) poklesla na méně než 95 %, je třeba zkontrolovat hladinu oxidu uhličitého. Pokud je hladina oxidu uhličitého v krvi zvýšená, je třeba zahájit manuálně a mechanicky asistované odkašlávání a neinvazivní podporu dýchání.
- Pokud je třeba podat kyslík, měla by být použita neinvazivní ventilace (oboustranná ventilace s dvouúrovňovým přetlakem) s pečlivým sledováním hladiny CO_2 v krvi.

ZLOMENINY KOSTÍ

U pacientů s DMD je vyšší riziko zlomenin. Při fraktuře kostí dolních končetin může být velmi obtížné začít znovu chodit, především pokud byla chůze již před zlomeninou obtížná. Pokud dojde ke zlomenině, informujte svůj tým odborníků na nervosvalová onemocnění, a především svého fyzioterapeuta, aby mohli v případě potřeby konzultovat s chirurgem.

- U chodících pacientů je často vhodnější fixace pomocí operace, pokud je to pro daný typ zlomeniny možné, než sádra či dlaha (při fixaci operací není třeba zvedat vyšší hmotnost sádry).
- Konzultace s fyzioterapeutem je zcela zásadní k zajištění toho, abyste se co nejdříve zase postavili na nohy.
- Pokud dojde k fraktuře obratle (páteře) a bolí vás záda, je třeba k zajištění správné léčby konzultovat osteopata a endokrinologa, ke kterým docházíte (viz kapitola 9).

U pacientů s DMD hrozí riziko syndromu tukové embolie (FES), v případě embolie je nutné vyhledat urgentní zdravotní péči (viz kapitola 9). **Zdravotnický personál na akutním příjmu okamžitě upozorněte na to, že máte podezření na tukovou embolii**. Příznaky syndromu tukové embolie (FES) jsou mimo jiné:

- Jste zmatení a dezorientovaní
- Chováte se neobvykle
- Rychle dýcháte a máte rychlý puls
- Dochází vám dech

17. PŘECHODY MEZI JEDNOTLIVÝMI DRUHY PÉČE AŽ DO DOSPĚLOSTI

Při přípravě na samostatnější život je třeba zvážit vaše zdravotní potřeby a nutnou péči. Pokud chcete dosáhnout požadované míry soběstačnosti, vyžaduje to pečlivé a průběžné plánování.

NAČASOVÁNÍ PŘECHODŮ MEZI JEDNOTLIVÝMI DRUHY PÉČE

Již od raného dětství by poskytovatelé péče, pedagogové a rodiče měli usilovat o to, aby se mladí pacienti s DMD své péče a plánování budoucnosti účastnili. V mnoha případech to znamená, že v období dospívání budete muset změnit některé nebo všechny poskytovatele zdravotní péče. Přibližně ve věku 12 let byste se spolu s rodinou měli zamyslet nad tím, jak zahájit přechod mezi jednotlivými druhy péče (od dětských specialistů na nervosvalovou péči ke specialistům pro dospělé), s tím, že plán přechodu byste měli mít projednaný a připravený nejdéle do věku 13 až 14 let.

- Váš plán by měl obsahovat služby, které potřebujete, kdo je bude poskytovat a jak budou financovány.
- Plán přechodu by měl být založen na potřebách, touhách a hodnotách, které jsou pro vás a vaši rodinu důležité.
- Váš plán by měl zahrnovat výstupy, které jsou pro vás důležité, ve čtyřech oblastech: zaměstnání/studium (čím chcete být), samostatný život (kde byste nejraději bydleli a s kým), zdraví (na základě vašich osobních priorit) a sociální začlenění (jakým způsobem chcete zůstat v aktivním styku s kamarády a lidmi ve svém okolí).
- V rámci finančního plánování byste si měli připravit dlouhodobý plán financování.
- Od 18 let by se mělo přidat plánování právních náležitostí. Právní otázky se mohou v jednotlivých zemích lišit, ve Spojených státech je třeba projednat otázku opatrovníka či poručníka (někdo jiný bude vaším opatrovníkem nebo poručníkem a bude za vás činit právní rozhodnutí) a plné moci pro zdravotní péči (dáte někomu jinému plnou moc, aby rozhodoval o vaší zdravotní péči, v případě že rozhodnutí nebudete moci učinit sami).

KOORDINACE PÉČE (OBR. 15)

Základním zdrojem odpovědí na otázky ohledně péče o zdraví a poskytování péče pro pacienty s DMD může být koordinátor péče nebo sociální pracovník. Koordinátoři péče pomáhají se zprostředkováním komunikace s vaším týmem odborníků na nervosvalová onemocnění, poskytovateli primární zdravotní péče, rodinou a komunitou a mohou pomoci předvídat vaše potřeby v oblasti zdravotní péče a propojit vás se zdroji, které mohou tyto potřeby uspokojit. Často vám mohou pomoci zorientovat se v tom, na jaké dávky máte nárok, jak získat potřebné přístroje a finanční prostředky. Bez zapojení koordinátora péče a sociálních pracovníků může být péče roztříštěná, nebude brán zřetel na doporučení a vaše potřeby nebudou naplněny.

ZDRAVOTNÍ PÉČE

Plánování přechodů mezi druhy péče by mělo zahrnovat pokračování pediatrické zdravotní péče až do doby zahájení zdravotní péče pro dospělé. Koordinátor přechodu mezi druhy péče by vám měl pomoci při zajišťování zdravotní péče, zprostředkovat odkazy na náležité poskytovatele zdravotní péče pro dospělé a zajistit, že dojde k převedení lékařských záznamů.

- Od raného věku byste měli být vedeni k tomu, abyste se zapojovali do diskusí o vašem zdraví a později (přibližně od 14 let) byste měli mít možnost projednat některé věci s poskytovateli péče samostatně.
- Když začnete vykazovat zájem a schopnost prosadit své potřeby a názory na péči, jste připraveni na přechod z pediatrické péče zaměřené na rodinu k péči pro dospělé zaměřenou na jednotlivce.
- Ve věku dospívání a rané dospělosti se častěji objevují citlivá témata, která mohou být doprovázena pocity nepohodlí, úzkosti, vyrovnávání se a ztráty a měli byste je řešit s odborníky. Pokud budete o těchto tématech hovořit s vaším týmem odborníků na nervosvalová onemocnění otevřeně, budou vám moci zajistit přístup k dalším potřebným zdravotnickým a podpůrným službám.
- Je důležité, abyste svému týmu sdělovali osobní hodnoty a preference ohledně zdraví. Rodiče a poskytovatelé zdravotní péče vám mohou v okamžiku, kdy začnete uvažovat o závažných rozhodnutích ohledně zdravotní péče, která vás mohou ovlivnit v dospělosti, s předběžným plánováním péče pomoci.

VZDĚLÁVÁNÍ, ZAMĚSTNÁNÍ A VÝBĚR POVOLÁNÍ

Plánování vzdělávání a výběr povolání po střední škole vyžaduje velkou pozornost. Další doporučení byste mohli získat od zaměstnanců školy, v pedagogické poradně a na klinice zaměřující se na přechod mezi jednotlivými druhy péče. Ne každý chce po ukončení střední školy pokračovat v dalším studiu. Měli byste si sepsat své specifické silné stránky a oblasti, ve kterých jste talentovaní, abyste si vytvořili plán každodenních činnosti, které jsou pro vás smysluplné a naplňují vás.

- Od věku přibližně 13 let byste měli mít každoročně schůzku ohledně plánování vzdělávání, kde by se měly vyhodnotit vaše osobní silné stránky a zájmy s ohledem na vaše potřeby a cíle.
- Je důležité připravit plán tak, aby byly v rovnováze vaše zdravotní potřeby a čas na odpočinek spolu s praktickými otázkami včetně školní docházky a dosahování akademických standardů či plnění pracovních požadavků.
- Je důležité zajistit zdroje pro přístup k nezbytnému vybavení a technologiím, které budete potřebovat, a také způsob dopravy.
- Je zásadní, abyste měli možnost vést produktivní, naplňující a smysluplný život, a to za jakýchkoli podmínek.

BYDLENÍ, DOPRAVA A POMOC S KAŽDODENNÍM ŽIVOTEM

V průběhu dospívání byste měli vyzkoušet, jakou míru samostatného života si přejete, a zjistit jaké zdroje a podporu k zajištění optimální nezávislosti potřebujete. V mladším věku vás v každodenním životě podporuje vaše rodina, ale jak dospíváte, je obvyklejší hledat si pečovatele mimo rodinu. Najatí pečovatelé nebo asistenti ve škole vám mohou pomoci s hygienou, jídlem, přejezdy a také se zdravotní péčí. Agentury poskytující domácí péči v případě složitějších nároků na zdravotní péči obvykle poskytují certifikované služby. Zeptejte se svého ošetřujícího týmu, jaké služby jsou k dispozici pro dospívající/dospělé ve vaší zemi.

Kvůli složitým a často roztříštěným systémům poskytování dávek v případě zdravotního postižení budete možná potřebovat ve srovnání se zdravými vrstevníky rozsáhlejší finanční poradentství, a lepší chápání toho, na co máte nárok. Váš tým odborníků na nervosvalová onemocnění, především sociální pracovníci, vám a vaší rodině poskytnou informace ohledně soukromého pojištění, státních nebo regionálních programech a celostátních systémech sociální podpory.

Pokud uvažujete o samostatném bydlení, měli byste zvážit následující body:

- Bydlet můžete v rodinném domě, na koleji během školního roku, v domovech s různým typem služeb nebo v domě či bytě se spolubydlícími nebo bez nich.
- Kvůli přístupnosti bude možná třeba dům či byt upravit a přizpůsobit (poraďte se s odborníky, prostudujte zákony a svá práva, vyhledejte si informace o možných finančních zdrojích a asistenčních technologiích).
- Možná budete potřebovat pomoc s osobní péčí a s každodenními činnostmi (najatí asistenti osobní péče nebo rodinní příslušníci jako pečovatelé, dostupnost pečovatelů, zdroje financování, koordinace a školení poskytovatelů péče).

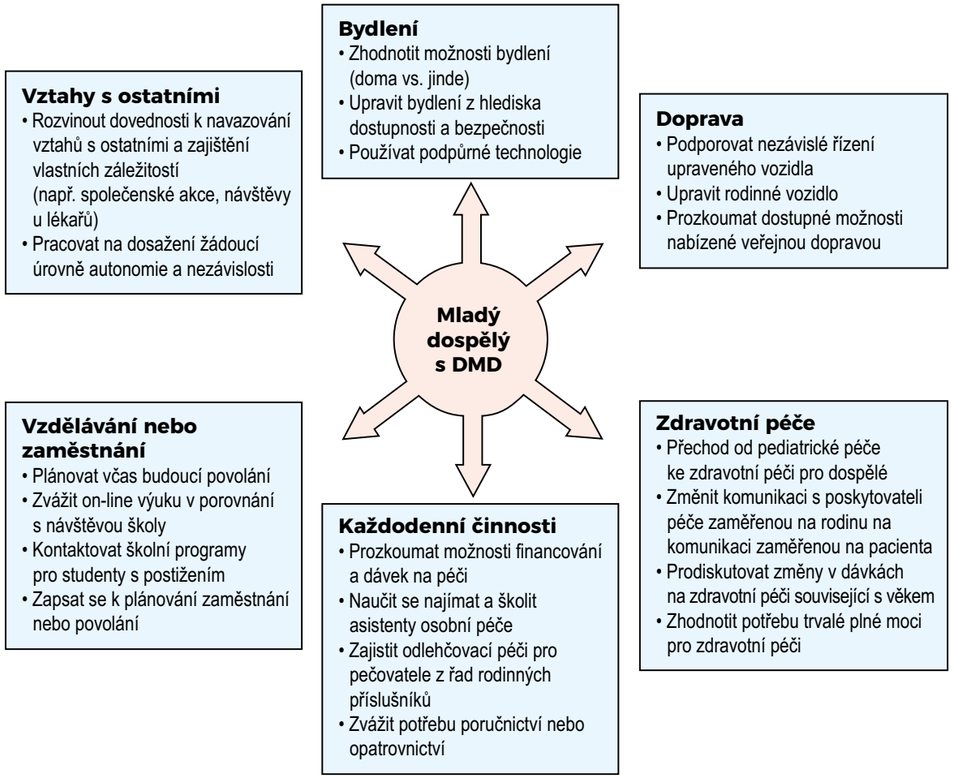
DOPRAVA

Na samostatnost a nezávislost pacienta, možnosti zaměstnání, vzdělávání a společenský život mají vliv otázky spojené s dopravou. Váš tým odborníků na nervosvalová onemocnění by s vámi měl probrat vaše možnosti bezpečné přepravy včetně:

- Samostatného řízení upraveného vozidla
- Úpravy vozů, které vlastní vaše rodina
- Veřejné dopravy

OSOBNÍ VZTAHY

- Sociální vztahy jsou pro zdraví, pohodu a kvalitu života zásadní.
- Někdy nepřichází příležitosti navázat osobní kontakt a společenské styky přirozeně, ale je třeba jim věnovat zvláštní úsilí, aby se podpořilo a usnadnilo začlenění do společnosti. Pro dospívající a dospělé s DMD existuje mnoho sociálních skupin, které lze kontaktovat prostřednictvím pacientských organizací. Váš sociální pracovník bude mít seznam sociálních skupin, ke kterým byste se mohli chtít připojit.
- Mezi témata s vysokou prioritou patří u mužů s DMD navazování intimních vztahů a sexualita. Snažte se začít hovor o vztazích, intimních vztazích, sexuální orientaci a manželství s důvěrnými přítelem nebo rodinným příslušníkem. Možná vám budou schopni poradit ohledně překonávání překážek při rozvíjení společenských vztahů a účasti na společenských akcích. Může být také užitečné, když si promluvíte s někým z týmu odborníků na nervosvalová onemocnění.
- Během pravidelné primární zdravotní péče a kontrol u specialistů byste měli mít ve svém týmu odborníků na nervosvalová onemocnění někoho, na koho byste se nebáli obrátit s otázkami týkajícími se masturbace, sexu, potenciálního rodičovství nebo dalších intimních témat. V příslušném případě by vám i partnerce/partnerovi mohlo pomoci poradenství od vztahového terapeuta nebo terapeuta zaměřeného na manželství.



Obr. 15[3] Co zvážit v případě dospělých s DMD

ZÁVĚR

Doufáme, že vám tento průvodce pomůže na vaší cestě s DMD. Mějte na paměti, že existují pacientské organizace, centra a týmy nervosvalové péče, rodiny a přátelé, kteří vám na každém kroku vaší cesty mohou pomoci. Prvním a nejtěžším krokem je vždy požádat o pomoc. Na této cestě nejste sami.

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

www.WDO.org

www.parentproject.cz

www.endduchenne.cz

Fotografie poskytlo občanské sdružení rodičů dětí se svalovou dystrofií Parent Project Muscular Dystrophy.
Za fotografie děkujeme: Rick Guidotti, Positive Exposure.

Seznam bibliografie

1. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. Lancet Neurol. 2018;17(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3
2. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. Lancet Neurol. 2018;17(4):347-361. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. Lancet Neurol. únor 2018. doi:10.1016/S1474-4422(18)30026-7

MDA

Parent
Project
Muscular
Dystrophy
JOIN THE FIGHT.
END DUCHENNE.

TREAT-NMD
Neuromuscular Network

WORLD
DUCHENNE
ORGANIZATION
UPPMD

PARENT
PROJECT
CZECH REPUBLIC

END
DUCHENNE