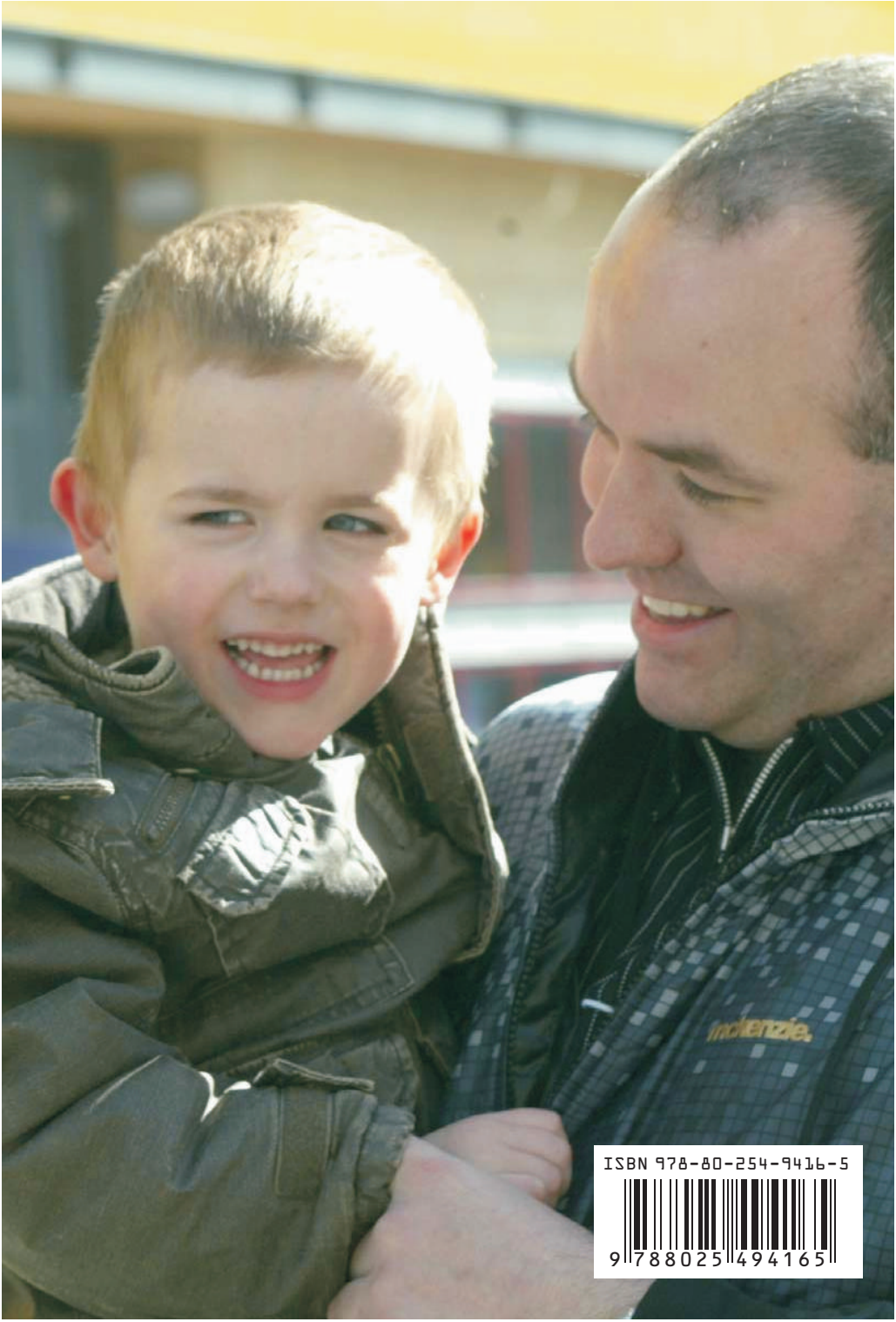
DIAGNOSTIKA A LÉČBA SVALOVÉ DYSTROFIE TYPU DUCHENNE

Příručka pro rodiny



ISBN 978-80-254-9416-5

9 788025 494165

Designed by r//evolution 01434 606155 - Czech Edition 2011 - Parent Project, o.s. - www.parentproject.cz

Obsah

Odmítnutí odpovědnosti 03

1. Úvod 04

2. Jak používat tuto příručku 05

3. Diagnostika 11

4. Neuromuskulární péče - zachování síly a funkčnosti 14

5. Rehabilitační péče – fyzioterapie a ergoterapie 25

6. Ortopedická péče – pomoc při problémech s kostmi a klouby 29

7. Plicní péče – péče o dýchací svalstvo 31

8. Kardiologická péče – péče o srdce 34

9. Gastrointestinalní péče – výživa, polykání a další gastroenterologické aspekty 36

10. Psychosociální péče – pomoc v oblasti chování a učení 39

11. Co zvážit v případě operace 43

12. Co zvážit v případě potřeby akutní lékařské péče 46

Zkratky 48

Seznam termínů, se kterými se můžete setkat 49

ODMÍTNUTÍ ODPOVĚDNOSTI

Informace a pokyny publikované v této příručce nemají nahrazovat lékařskou péči a nepředstavují vztah lékař-pacient. Tyto pokyny je třeba posuzovat spolu s pokyny vašeho lékaře, se kterým byste měli konzultovat veškeré záležitosti ohledně vašeho zdraví, zejména co se týče symptomů, které mohou vyžadovat diagnostiku a lékařské ošetření. Jakékoliv jednání na základě této příručky je na vaši vlastní odpovědnosti. Ačkoliv byla vynaložena veškerá snaha zajistit správnost a úplnost informací obsažených v této příručce, správnost nelze zaručit a péče musí být v každé situaci individualizována.

1 Úvod

Tato příručka je určena rodinám a shrnuje výsledky mezinárodního konsenzu ohledně lékařské péče při svalové dystrofii typu Duchenne (Duchenne muscular dystrophy, DMD). Toto úsilí bylo podpořeno Centry pro kontrolu a prevenci onemocnění USA (CDC) ve spolupráci se zástupci pacientských skupin/sdružení a sítí TREAT-NMD. Výchozí materiál (hlavní dokument) je publikován ve věstníku Lancet Neurology.

Odkazy na hlavní dokument:

Bushby K, et al. Diagnostika a léčba Duchennovy svalové dystrofie, část 1: diagnostika, farmakologická a psychosociální péče, Lancet Neurology 2010, 9(1) 77-93.

Bushby K, et al. Diagnostika a léčba Duchenneovy svalové dystrofie, část 2: realizace víceoborové péče, Lancet Neurology 2010, 9(2) 177-189.

Hlavní dokument je k dispozici ke stažení na stránkách: **http://www.treat-nmd.eu**

Doporučení vycházejí z rozsáhlé studie za účasti 84 odborníků na diagnostiku a péči při DMD, kteří byli vybráni tak, aby byla pokryta celá šíře medicínských oborů a 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 **„nejlepší praxi“** (tzv. „best practice“) pro péči při DMD.

Odborníci zdůraznili, že nejlepší péče při DMD vyžaduje multidisciplinární, víceoborový přístup zahrnující specialisty z mnoha různých oborů, a že zde musí být lékař nebo zdravotnický odborník, který tuto péči koordinuje. Vzhledem k tomu, že každý případ je odlišný, je nutné, aby pacient s DMD a jeho rodina byli v aktivním kontaktu se zdravotnickým odborníkem, který bude koordinovat a individualizovat klinickou péči.

Tento dokument vám poskytne základní informace a umožní vám efektivně se tohoto procesu účastnit. Lékař nebo zdravotnický odborník, který péči koordinuje, si musí být vědom veškerých potenciálních problémů při DMD a musí mít přístup k léčebným intervencím, které tvoří základ správné péče, a k informacím a vstupům od různých specializací. Důraz na jednotlivé zásahy (intervence) se bude měnit v průběhu času. Tato příručka vás provede různými tématy či okruhy péče při DMD (obrázek č. 1). Ne všichni tito specialisté budou potřeba ve všech fázích onemocnění, ale je důležité, aby byli dostupní, pokud by to bylo nutné, a aby koordinující osoba měla podporu ve všech těchto oblastech.

2 Jak používat tuto příručku

Tato příručka obsahuje velké množství informací. Můžete jí používat dvěma různými způsoby. Některé rodiny upřednostňují soustředit se na tu fázi DMD, do které jejich dítě dospělo. Jiní chtějí hned od počátku co nejvíce porozumět všem aspektům DMD.

V tomto oddíle a na obrázku č. 1 vidíte, jak odborníci přemýšlejí o jednotlivých fázích DMD a jak se péče o pacienta s DMD mění v čase. Pokud budete chtít přejít rovnou k těm částem materiálu, které jsou pro vás relevantní, měli byste je snadno nalézt. Na konci naleznete dvě části, které pro vás mohou být důležité pro rychlou referenci: na co je třeba pamatovat je-li plánována operace a co je třeba zvážit v případě akutních stavů. Jednotlivé pasáže jsme barevně označili tak, aby odpovídaly barevnému označení na obrázku. Na konci příručky je i glosář, který by vám měl pomoci porozumět obtížným termínům, se kterými se zde setkáte, nebo které může používat váš pečující tým.

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

Elizabeth Vroom,
United Parent Projects Muscular Dystrophy

DMD KROK ZA KROKEM (obrázek č. 1)

DMD je stav, který se v čase mění. Lékaři a další odborníci často rozlišují klíčové „fáze“ postupu onemocnění. Tyto klíčové fáze pak slouží jako vodítko pro doporučení ohledně péče, ačkoliv se jedná o poměrně umělé rozlišení. Může být nicméně užitečné tyto fáze používat k identifikaci toho, jaké zásahy jsou v určitém období doporučovány, a co byste měli od vašeho ošetřujícího týmu v tomto období očekávat.

Presymptomatická fáze

Většina chlapců s DMD není v PRESYMPTOMATICKÉ fázi diagnostikována, vyjma případů, kdy se DMD vyskytuje v rodinné anamnéze nebo kdy je odběr krve proveden z jiných důvodů. Symptomy opožděné chůze nebo řeči jsou přítomny, nicméně typicky jsou mírné a v této fázi často nezpozorované nebo nerozpoznané.

Časná chodící fáze

V **ČASNÉ CHODÍCÍ** fázi chlapci vykazují typické příznaky DMD - Gowersův manévr (což znamená, že se musí opírat rukama o stehna při vstávání ze země), kolébavá chůze (způsob držení těla) a chůze po špičkách. Stále ještě mohou vyjít do schodů, ale typicky budou přidávat druhou nohu k první namísto střídání obou nohou.

Tyto dvě časné fáze jsou obdobím, kdy je pravděpodobně zahájena diagnostika onemocnění (oddíl 3).

DIAGNOSTIKA: Jsou doporučeny speciální testy k identifikaci změn v DNA nebo genetické mutace, která DMD způsobila. K interpretaci těchto testů a následným rozhovorům o tom, jak výsledky ovlivní vašeho syna a ostatní členy rodiny, budou pravděpodobně potřeba vstupy od odborníků.

UČENÍ A CHOVÁNÍ: Chlapci s DMD mají vyšší pravděpodobnost problémů v této oblasti. Některé jsou zapříčiněny vlivem DMD na mozek, jiné jsou způsobeny fyzickými omezeními. Svou úlohu také hrají některé léky, jako například steroidy. Zásadně důležitá je zde podpora rodiny, a k řešení specifických problémů s učením a chováním mohou být nutné vstupy od odborníků (oddíl 10).

FYZIOTERAPIE: Doporučení k týmu fyzioterapeutů (oddíl 5) již v této fázi bude znamenat, že cvičební režimy mohou být zaváděny postupně, čímž je zajištěno zachování pružnosti svalů a zároveň prevence nebo minimalizace napětí/ztuhlosti v oblasti kloubů. Fyzioterapeuti mohou také poradit s vhodným cvičením ve škole pro podporu zapojení do kolektivu.

STEROIDY: Nyní je na místě informovat se o možnostech jako jsou steroidy (oddíl 4), které jsou plánovány na dobu, kdy se získávání pohybových dovedností chlapců ustálí, neboli dosáhne fáze „plateau“. Při plánování nasazení steroidů je důležité zkontrolovat, zda je kompletní veškeré očkování a zda lze očekávat případně minimalizovat některé rizikové faktory vedlejších účinků steroidů. Například může být nutné poradenství ohledně kontroly váhy.

SRDCE A DÝCHACÍ SVALSTVO: Problémy se srdcem a dýchacím svalstvem obvykle nejsou v této fázi pravděpodobné; nicméně již nyní by mělo být sledování těchto oblastí součástí pravidelných kontrol / návštěv kliniky, aby byl stanoven určitý výchozí stav (tzn. co je u vašeho syna „normální“). Kardiologické sledování se doporučuje v okamžiku diagnózy a následně pak každý druhý rok až do 10 let věku dítěte. Od 10 let věku pak musí být sledování častější. Je rovněž důležité, aby měl chlapec očkování proti pneumokokům a chřipce (oddíl 7).

Pozdní chodící fáze

V **POZDNÍ CHODÍCÍ** fázi se chůze stává stále obtížnější a chůze do schodů a vstávání ze země již činí větší problémy.

UČENÍ A CHOVÁNÍ: I nadále bude nutná podpora odborníků k řešení možných problémů s učením a chováním, a možná bude nutná i specifická pomoc ke zvládnutí strategií, jak se vyrovnat se ztrátou chůze (oddíl 10).

FYZIOTERAPIE: Rehabilitace bude nadále soustředěna na rozsah pohybu a samostatnost (oddíl 5). Pokud napětí / ztuhlost kloubů bude představovat již příliš velký problém pro fyzioterapii, může být nezbytné vyšetření a vstup ortopeda. Zde důležité zajistit, aby byl používán vhodný vozík s podporou sezení tak, aby byla i nadále podporována samostatnost a pohodlí pacienta.

STEROIDY: Pokračující léčba steroidy je v této fázi důležitá, s tím že je potřeba věnovat pozornost specifickým režimům a dávkování

(oddíl 4) a vedlejším účinkům. Dvakrát ročně je důležité vyšetření ke sledování síly a funkce. Pokračující kontrola váhy musí zohlednit jakýkoliv sklon k pod/nadváze, s vhodnou intervencí pokud se objeví problém (oddíl 9).

SRDCE A DÝCHACÍ SVALY: Z hlediska dýchání a srdeční činnosti (oddíl 7 a 8) je riziko zřejmých problémů stále nízké, nicméně je nutné průběžné vyšetřování srdce a dýchacích svalů. Echokardiogram a jiné typy testů mají být od 10 let věku dítěte prováděny jednou ročně. Jsou-li pozorovány jakékoliv změny na echokardiogramu, lékař doporučí vhodnou léčbu.

Časná nechodící fáze

V **ČASNÉ NECHODÍCÍ** fázi potřebuje chlapec vozík. Na počátku může být schopen používat mechanický vozík a držení těla je typicky ještě dobré (oddíl 5).

UČENÍ A CHOVÁNÍ: I přes pokračující zhoršování stavu je nutný zvýšený důraz na samostatnost k podpoře normálního zapojení ve škole a volnočasových aktivitách během dospívání.

FYZIOTERAPIE: Velmi důležitá je péče o napětí či ztuhlost kloubů horních končetin (ramena, lokty, zápěstí a prsty). Stejně důležité je zajistit i opěrné zařízení / pomůcky, které pomohou vašemu synovi stát. Vybočení páteře (skolióza) je s užíváním steroidů pozorováno mnohem vzácněji, nicméně stále je velmi důležité tento problém po ztrátě chůze sledovat. V některých případech se skolióza vyvíjí poměrně rychle, často v průběhu měsíců (oddíl 6). Může být také nutný vstup ortopeda při problémech s postavením chodidla, které mohou působit bolest či nepohodlí a omezovat výběr obuvi.

STEROIDY: Léčba steroidy je důležitou součástí péče v této fázi (oddíl 4), a to jak pokračování v léčbě zahájené již dříve, tak zahájení léčby v této fázi.

SRDCE A DÝCHACÍ SVALSTVO: Sledování srdeční funkce v ročních intervalech je stále nezbytné a jakékoliv zhoršení musí být promptně léčeno (oddíl 8). Respirační funkce se pravděpodobně začne zhoršovat po ztrátě samostatné chůze a je nutné zavést fázovanou sérii intervencí k pomoci s dýcháním a odkašláváním (oddíl 7).

Pozdní nechodící fáze

V **POZDNÍ NECHODÍCÍ** fázi je zachování funkce horních končetin a správného držení těla stále obtížnější a komplikace jsou pravděpodobnější.

FYZIOTERAPIE: Je důležité projednat s fyzioterapeutem, jaký typ pomůcek nejlépe podpoří samostatnost a zapojení pacienta. Mohou být potřeba další úpravy okolí a pomůcky pro zajištění schopnosti najíst se a napít se a pro pomoc s hygienou, přesunem na lůžko a obracením se na lůžku.

STEROIDY: Rozhodnutí týkající se režimů užívání steroidů, výživy a kontroly hmotnosti jsou posuzovány a konzultovány s ošetřujícím týmem.

SRDCE A DÝCHACÍ SVALSTVO: Dvakrát ročně je doporučeno sledování funkce plic a srdce a často je nutné provést intenzivnější vyšetření a zákroky.

Mnoho mladých mužů s DMD žije naplňujícím dospělým životem. Je důležité aktivně se připravovat na život sice podporovaného, ale samostatného dospělého člověka se všemi příležitostmi a nároky, které to obnáší.

Následující části se postupně věnují deseti různým oblastem péče při DMD (obrázek č. 1).

Obrázek č. 1

Různé oblasti péče vyžadované v jednotlivých fázích DMD.

	Fáze 1: PRESYMPTOMATICKÉ	Fáze 2: ČASNÁ CHODÍCÍ FÁZE	Fáze 3: POZDNÍ CHODÍCÍ FÁZE	Fáze 4: ČASNÁ NECHODÍCÍ FÁZE	Fáze 5: POZDNÍ NECHODÍCÍ FÁZE
	V tomto stádiu může být DMD diagnostikována, pokud je zjištěna zvýšená hladina kreatinkinázy, nebo v případě pozitivní rodinné anamnézy. Může vykazovat opožděný vývoj, nicméně bez poruchy chůze.	Gowersův manévr Kolébavá chůze Může se vyskytnout chůze po špičkách Chůze do schodů možná.	Zvýšeně namáhavá / těžkopádná chůze Ztrácení schopnosti chůze do schodů a schopnosti vstát ze země	Může být schopen po nějaký čas samostatného stoje Schopen držení těla Může docházet k vývoji skoliózy	Funkce horních končetin a schopnost drženi těla výrazně omezena
DIAGNOSTIKA	Genetické vyšetření a poradenství		Velmi pravděpodobně je pacient do tohoto stádia onemocnění již diagnostikován, mimo případů, kdy je diagnostika zpožděna vzhledem k jiným příčinám (např. koexistujici patologie)		
NEUROLOGICKÁ PÉČE	Předběžné (anticipatorní) plánování pro budoucí vývoj Zajištění úplnosti očkovacího schématu (kalendáře)	Pokračování ve vyhodnocování s cílem ujistit se, že očekávaný vývoj onemocněni je ve shodě s interpretací diagnostických testů Nejméně jednou za 6 měsíců vyšetření funkce, síly a rozsahu pohybu k určeni fáze onemocněni a stanovení nutnosti zahájit léčbu steroidy, k průběžnému vedení režimu podávání steroidů a k řízení vedlejších účinků			
REHABILITAČNÍ PÉČE	Školení (instruktáž) a podpora Preventivní opatřeni k zachování extensibility svalstva / minimalizaci kontraktur Podpora vhodného cvičení/aktivit Podpora funkce a zapojení Poskytnutí vhodných pomůcek		Pokračování v předchozích opatřeních Poskytnuti vhodného invalidního vozíku a lůžka a adaptačních pomůcek k usnadněni maximální možné míry samostatnosti v běžných denních činnostech, funkce a zapojení		

Ortopedická operace velmi zřídka nutná	V určitých případech zvážení možnosti operace TA kontraktur	Sledování skoliózy, v definovaných situacích intervence fúzi páteře Možná intervence postavení chodidla pro umístění na invalidní vozík		**ORTOPEDICKÁ PÉČE**
Normální respirační funkce Zajištění 23-valentní pneumokokové a chřipkové vakcinace v rámci očkovacího kalendáře	Nízké riziko respiračních problémů Sledování vývoje	Zvýšené riziko zhoršeného dýchání Zahájení vyšetření respiračního systému	Vysoké riziko selhání respirace Zahájení respiračních vyšetření a intervencí	**PLICNÍ PÉČE**
Echokardiogram při stanovení diagnózy nebo do 6 let věku	Maximálně v 24 měsíčním odstupu do 10 let věku, dále pak 1x ročně	Vyšetření stejná jako pro mladší skupiny pacientů S rostoucím věkem zvýšené riziko kardiologických problémů, vyžaduje intervenci i u asymptomatických pacientů Se zhoršením srdeční funkce použití standardních intervencí srdečního selhání		**KARDIOLOGICKÁ PÉČE**
Sledování váhového přírůstku odpovídajícího věku. Při pod/nadváze vyšetření výživy			Věnování pozornosti možné dysfagii	**GASTROINTESTINÁLNÍ PÉČE, ŘEČ, POLYKÁNÍ, VÝŽIVA**
Podpora rodiny, včasné vyšetření / intervence v oblasti vývoje, učení a chování	Vyšetření/intervence v oblasti učení, chování a zvládání situace. Podpora samostatnosti a sociálního vývoje		Plánování přechodu na péči o dospělé pacienty	**PSYCHOSOCIÁLNÍ PÉČE**

Obrázek č. 2 - „Gowersův“ manévr

3 Diagnostika

Péče při stanovení diagnózy

Specifické označení onemocnění se nazývá diagnoza. Má-li váš lékař podezření na DMD, je velmi důležité, aby byla stanovena přesná diagnóza. Cílem péče v tomto okamžiku by mělo být zajistit přesnou diagnózu co nejrychleji. Promptní diagnostika umožní, aby každý člen rodiny byl informován o obecném průběhu DMD a aby se všem dostalo genetického poradenství a byly jim sděleny možnosti léčby. To umožní zahájení vhodné péče a zajištění průběžné podpory a vzdělávání pro rodinu. Ideálně by diagnostika měla být prováděna neuromuskulárním odborníkem, který může dítě posoudit klinicky, má možnost iniciovat příslušná vyšetření a je schopen řádně je interpretovat. Sledování a podpora rodiny následně po diagnóze bývá doplněna i podporou ze strany genetiků a genetických poradců.

Důležité informace / pamatujte si:

1. Získání diagnózy je důležitým krokem, který vám a vašemu lékaři umožní naplánovat péči o vašeho syna.
2. Lékař nemůže diagnostikovat DMD pouze pomocí testu na kreatinkinázu (CK). Má-li váš syn zvýšené hodnoty CK, musí lékař diagnózu potvrdit pomocí genetických testů.
3. NEJSTE SAMI. Obraťte se na svého lékaře s jakýmikoliv dotazy a vyhledejte konzultaci genetického poradce.
4. V této chvíli vám rovněž může pomoci kontakt s pacientskými skupinami či podpůrnými organizacemi. Seznam kontaktních adres naleznete na webových stránkách:
   www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations

   V České republice na: **www.parentproject.cz**

Kdy mít podezření, že se jedná o DMD?

První podezření obvykle vyvolá jeden z následujících tří znaků (a to i tehdy, pokud se DMD v rodinné anamnéze nevyskytuje):

Problémy se svalovou funkcí.
Často si právě rodinný příslušník všimne, že něco není v pořádku. Chlapci s DMD začínají chodit později než jejich vrstevníci. Mívají zvětšené lýtkové svaly a obtíže při běhu, skákání a chůzi do schodů. Snadno upadnou a mají sklon chodit po špičkách. Může dojít i k opoždění rozvoje řeči. Jedním z klasických znaků DMD je tzv. „Gowersův“ manévr, kdy si chlapec musí „šplhat“ rukama po nohou při vstávání. Důvodem je slabost kyčelních a stehenních svalů (viz obrázek č. 2).

Zvýšené hodnoty svalového proteinu kreatinkinázy (CK) v krevním séru.
Zjištění zvýšených hodnot kreatinkinázy by mělo být podnětem k urychlenému odeslání k neuromuskulárnímu odborníkovi za účelem potvrzení diagnózy. S vysokými hodnotami CK se setkáváme i u lidí s jinými onemocněními svalstva a vysoké hodnoty CK tedy samy o sobě nepotvrzují DMD.

Vysoké hodnoty „jaterních enzymů“ AST a ALT v krevním séru.
Zvýšené hodnoty těchto enzymů v krevním séru jsou často spojovány s onemocněními jater, ale zvýšení mohou způsobovat i svalové dystrofie. Nečekaně vysoké hodnoty těchto enzymů bez jiné příčiny by tedy měly vyvolat podezření, že bude zvýšená i hodnota CK a lze tedy mít podezření na diagnózu svalové dystrofie. Biopsie jater se nedoporučuje.

Opožděný vývoj řeči u dětí s DMD

Děti s DMD mnohdy mají také opožděný vývoj řeči (viz rovněž oddíl 10).

Potvrzení diagnózy DMD

DMD je genetické onemocnění – způsobené mutací neboli změnou DNA u genu kódující protein dystrofin, neboli „gen DMD“. Diagnózu je třeba potvrdit genetickým testem obvykle ze vzorku krve, ale někdy jsou prováděny i jiné testy. Výchozí informace o genetickém testování jsou uvedeny v rámečku č. 1.

Testy

1) GENETICKÉ TESTY

Genetický test je nutný vždy, i pokud byla DMD nejprve potvrzena na základě svalové biopsie. Různé typy genetických testů mohu poskytnout specifické a detailní informace o změně DNA čili mutaci. Genetické potvrzení diagnózy je důležité z několika důvodů: pomůže stanovit, zda může být chlapec zařazen do některé z klinických studií / terapií specifických pro určité mutace; rovněž pomůže rodině s rozhodováním ohledně prenatální diagnostiky a budoucích těhotenství.

Jakmile je známa přesná mutace či změna DNA v dystrofinovém genu, matce by měl být nabídnut genetický test ke zjištění, zda je či není přenašečkou. Tato informace je důležitá i pro ostatní ženské rodinné příslušníky z matčiny strany (sestry, dcery, tety, sestřenice), které tak získají informaci, zda by také mohly být přenašečkami.

Genetické testování a předání genetickému poradci pomůže rodině porozumět výsledkům testů a jejich potenciálním dopadům na rodinné příslušníky (viz rámeček č. 1).

2) SVALOVÁ BIOPSIE

Váš lékař vám může doporučit biopsii svalu (odběr malého vzorku ze svalu k analýze). Genetická mutace při DMD znamená, že tělo není schopno produkovat protein dystrofin nebo jej neprodukuje dost. Testy na základě svalové biopsie poskytují informaci o množství dystrofinu přítomného ve svalových buňkách (viz obrázek č. 3).

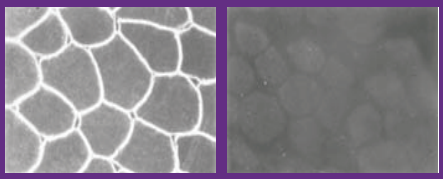
Byla-li diagnóza již potvrzena genetickým testem, nemusí být svalová biopsie nutná. V některých centrech nicméně mohou stanovovat diagnózu DMD na základě svalové biopsie. I po pozitivní diagnóze DMD na základě svalové biopsie jsou nutné genetické testy, které stanoví specifickou změnu v DNA či genetickou mutaci, která DMD způsobuje.

Ze svalové biopsie se běžně provádějí dva testy. Jedná se o imunocytochemii a imunobloting na dystrofin. Tyto testy jsou prováděny ke stanovení přítomnosti nebo absence dystrofinu a mohou pomoci rozlišit DMD od mírnějších forem onemocnění.

Obrázek č. 3

Svalová biopsie; **vlevo**: normální sval, je vidět kolem vláken dystrofin, **vpravo**: dystrofický sval s absencí dystrofinu.

Normální DMD



3) OSTATNÍ TESTY

V minulosti byla tradičně součástí vyšetření dětí s podezřením na neuromuskulární poruchu i elektromyografie a měření vodivosti nervů (tzv. jehlový test). Odborníci se shodli na tom, že tyto testy NEJSOU vhodné ani nutné k vyhodnocení DMD.

Rámeček č. 1

Proč je důležité genetické potvrzení

GENETICKÉ PORADENSTVÍ A TESTY NA PŘENAŠEČSTVÍ:

- Někdy genetická mutace, která způsobuje DMD, nastane u chlapce náhodou. Tomu se říká spontánní mutace. V jiných případech je předána chlapcovou matkou.
- Má-li matka příslušnou mutaci, nazýváme ji „přenašečkou“ a může mutaci předat i svým dalším dětem. Chlapci, kterým mutaci předá, budou postiženi DMD, zatímco dívky budou samy přenašečkami. Je-li matka testována a je u ní zjištěna mutace, může se informovaně rozhodnout o budoucích těhotenstvích a testům se mohou podrobit i její ženské příbuzné (sestry, tety, dcery), aby věděly, zda i u nich je riziko, že jejich chlapec by mohl mít DMD.
- I když žena není přenašečkou, je zde určité nízké riziko pro další těhotenství – k mutaci totiž může docházet v jejích vajíčkách (ova). To se nazývá „mozaicismus v germinální linii“.
- U přenašeček je také určité malé riziko, že se u nich vyvine srdeční slabost nebo slabost nohou v pokročilejším věku. Vědomí o přenašečství pomáhá tato rizika identifikovat, aby se ženě dostalo odpovídajícího poradenství.
- Měli byste mít přístup ke genetickému poradci, který vám vše podrobněji vysvětlí.

ZAŘAZENÍ DO KLINICKÝCH STUDIÍ: V oblasti DMD v současné době probíhá řada klinických studií, které jsou zacíleny na určité typy mutací. Genetické testování je důležité k porozumění, zda se váš chlapec hodí pro zařazení do těchto studií. Abyste lékařům usnadnili vyhledávání chlapců vhodných pro zařazení do studie, měli byste se zaregistrovat do registru pacientů.

Nejdůležitější otázkou, kterou si musíte zodpovědět, je, zda byly provedené genetické testy v souladu s obecně akceptovanými standardy, což umožňuje přesnou definici mutace. Pokud tomu tak nebylo, může být třeba provést další testování. O tom byste si měli pohovořit se svým lékařem. Přesnou mutaci je rovněž třeba znát, chcete-li se zaregistrovat v jednom z registrů DMD. Podrobnosti o tom, jaké testy lze provést a do jaké míry jsou efektivní ke stanovení absolutních podrobností o mutaci, naleznete v hlavním dokumentu.

Seznam všech národních registrů pro DMD na celém světě naleznete na adrese:
www.treat-nmd.eu/patientregistries

O registraci v České republice se dozvíte na:
www.parentproject.cz

Navštivte prosím tyto stránky pro podrobnější informace.

4 Neuromuskulární péče – zachování síly a funkčnosti

Jaká vyšetření by měla být provedena a kdy

Váš syn by měl mít pravidelné kontroly u odborného lékaře, který má odpovídající zkušenosti a může tak sledovat vývoj jeho stavu a povšimnout si čehokoliv neobvyklého, co by mohlo vyžadovat další posouzení. Toto je velmi důležité k rozhodování o zařazení nové léčby ve vhodnou dobu a k co největšímu předvídání a prevenci problémů. Doporučuje se, aby váš syn navštěvoval lékaře každých 6 měsíců a odborného fyzioterapeuta nebo ergoterapeuta každé 4 měsíce.

Testy používané ke sledování pacientů s DMD na různých klinikách se mohu lišit. Nejdůležitější je, aby kontroly byly pravidelné a efekt intervencí tak mohl být řádně monitorován. Pravidelná vyšetření by měla zahrnovat testy, které pomohou sledovat, jak onemocnění postupuje. Patří k nim:

TESTOVÁNÍ SÍLY: Sílu lze měřit mnoha různými způsoby, kdy cílem je zjistit, zda se mění síla, kterou je pacient schopen generovat v určitých kloubech.

ČASOVÉ TESTY: Řada klinik rutinně provádí měření času potřebného k činnostem jako například vstávání z podlahy, čas potřebný k ujití určité vzdálenosti a k vystoupání několika schodů. To podává důležité informace o tom, jak se stav pacienta mění a jak reaguje na léčbu.

ROZSAH POHYBU: Cílem je sledovat, zda dochází k rozvoji kontraktur neboli ztuhlosti kloubů; test má rovněž poskytnout vodítko, jaká protahování nebo jiné intervence budou nejprospěšnější.

STUPNICE MĚŘENÍ MOTORICKÝCH FUNKCÍ: Existuje řada různých stupnic, nicméně vaše klinika by měla rutinně používat vždy stejnou, aby vývoj stavu byl sledován systematicky. V různých obdobích nicméně mohou být potřeba různé stupnice.

ZVLÁDÁNÍ KAŽDODENNÍCH ČINNOSTÍ: Umožňuje pečujícímu týmu stanovit, zda je nutná další asistence, která napomůže samostatnosti.

Důležité informace / pamatujte si:

1. Protože váš syn nemá dystrofin, budou jeho svaly postupně slábnout.
2. Některé typy cvičení a námahy / unavování mohou poškození svalů zhoršit.
3. Lékař rozumí tomu, jak slabost svalů postupuje, a může vašemu synovi pomoci připravit se na další krok.
4. Je důležité, aby váš lékař věděl, jak svalstvo vašeho syna pracuje, abyste mohli co nejdříve začít s vhodnou terapií.

Farmakologická léčba svalových symptomů

V současné době probíhá rozsáhlý výzkum v oblasti nových léků pro pacienty s DMD. V tomto dokumentu se odborníci vyjadřovali pouze k těm, kde již existuje pro danou léčbu dostatek důkazů. Tato doporučení se budou měnit, jak budou k dispozici nová zjištění (např. výsledky klinických studií). Až budou k dispozici nové výsledky, budou zrevidovány i příslušné směrnice a návody.

Ačkoliv se očekává, že v budoucnu bude k dispozici širší škála možností léčby, v současnosti je jedinou farmakologickou léčbou nervosvalových symptomů DMD, u které se odborníci shodli, že existuje dostatek důkazů k jejímu doporučení, léčba steroidy. Steroidy jsou podrobně pojednány v tomto oddíle. Farmakologická léčba jiných specifických symptomů onemocnění, např. srdečních problémů, je pojednána dále.

Léčba steroidy - průvodce krok za krokem

Steroidy jsou používány u řady dalších onemocnění a s jejich užíváním jsou celosvětově velké zkušenosti. Není pochyb, že chlapcům s DMD mohou prospět, nicméně tento přínos musí být v rovnováze s aktivním řízením případných vedlejších účinků. Užívání steroidů je při DMD velmi důležité a mělo by být s rodiči prodiskutováno poměrně brzy.

ZÁKLADNÍ INFORMACE

- **Steroidy (rovněž známy jako glukokortikoidy nebo kortikosteroidy) jsou v současné době jediným dostupným lékem, který zpomaluje pokles svalové síly a funkčnosti u DMD.** Cílem užívání steroidů je zachovat u dítěte schopnost samostatné chůze po delší dobu, umožnit jeho větší zapojení a později i minimalizovat dýchací, srdeční a ortopedické obtíže. Mohou rovněž snižovat riziko skoliózy (vybočení páteře).

- **Prevence a zvládání vedlejších účinků steroidů musí být proaktivní a předvídavé. Léčba by měl být zahájena BRZY, ve snaze předejít problémům a zajistit, aby se nestaly příliš závažnými.** Vedlejší účinky spojené s užíváním steroidů jsou různé a jsou uvedeny v tabulce č. 1.

NASAZENÍ A VYSAZENÍ STEROIDŮ

- **Nejvhodnějším okamžikem k zahájení léčby steroidy je tzv. „fáze plateau“**, kdy se motorické funkce již nezlepšují, ale ještě nedochází k jejich zhoršování. To je obvykle mezi 6 a 8 lety věku. Nedoporučuje se zahajovat léčbu steroidy u dětí, které ještě získávají pohybové dovednosti, zejména do dvou let věku.

- **Před zahájením užívání steroidů by měl být splněn národní očkovací kalendář a stanovena imunita proti planým neštovicím.**

- **Zahájení léčby steroidy u již nechodících chlapců / mladých mužů je předmětem individuálního rozhodnutí a je třeba je projednat s lékařem, při zvážení dopadu preexistujících rizikových faktorů.** U pacientů, kteří užívali steroidy v době, kdy byli schopni chůze, doporučuje mnoho odborníků pokračovat s medikací i po ztrátě schopnosti chůze. U nechodících pacientů je cílem zachovat sílu horních končetin, snížit progresi skoliózy a oddálit zhoršení dýchacích a srdečních funkcí.

Důležité informace / pamatujte si:

1. Steroidy jsou jediné známé léky, které zpomalují slábnutí svalů.
2. Vždy upozorněte lékaře a jiné zdravotnické pracovníky, že váš syn užívá steroidy. Zejména je to důležité pokud jde na operaci nebo má infekci či úraz – steroidy totiž mohou potlačovat imunitní systém.
3. Váš syn by nikdy neměl steroidy naráz vysadit.
4. Váš syn by měl pravidelně navštěvovat lékaře, který má dostatek zkušeností s léčbou steroidy. Lékař vám vysvětlí možné vedlejší účinky a řekne vám, zda je u vašeho syna riziko, že se rozvinou.

Různé režimy užívání steroidů

Jednou ze skutečností, které mohou být matoucí, je, že různí lékaři a různé kliniky často předepisují různé režimy dávkování steroidů, což znamená, že se setkáte s informacemi o různých lécích a různých režimech dávkování. V této příručce jsme se pokusili nastavit jasný návod k efektivnímu a bezpečném užívání steroidů na základě pravidelných vyšetření funkce a vedlejších účinků (viz rámeček č. 2).

- **Prednison (prednisolon) a deflazacort** jsou dva typy steroidů, které se při DMD většinou užívají. **Má se za to, že fungují podobně.** Žádný z nich není jednoznačně lepší než druhý. V tomto směru jsou důležité plánované studie těchto léků, které by nám v budoucnu měly pomoci lépe jim porozumět.
- Volba steroidu, který bude užíván, záleží na dostupnosti v dané zemi, nákladech pro rodinu, způsobu podávání a vnímaných vedlejších účincích. Prednison má tu výhodu, že je nenákladný a je dostupný ve formě tabletek i v tekuté formě. Deflazacort může být u některých pacientů upřednostňován před prednisonem, protože je u něj patrně menší riziko přírůstku na váze

Rámeček č. 2

Dávkování při zahájení a udržování léčby steroidy

- **Doporučená počáteční dávka u chodících chlapců je 0,75 mg/kg denně u prednisonu a 0,9 mg/kg denně u deflazacortu** , podává se ráno. Některé děti zaznamenávají přechodně vedlejší účinky ve formě behaviorálních problémů (např. hyperaktivita, náhlé změny nálady) několik hodin po podání léku. U těchto dětí lze obtíže zmírnit podáváním léku v odpoledních hodinách.

- **U chodících pacientů se dávka obvykle zvyšuje, jak dítě roste, dokud nedosáhne váhy přibližně 40 kg**. Maximální dávka u prednisonu je přibližně 30 mg/den, u deflazacortu 36 mg/den.

- Nechodící teenageři na dlouhodobé terapii steroidy obvykle váží více než 40 kg, a **dávka prednisonu na kilogram tedy často klesne až na 0,3–0,6 mg/kg denně**. Ačkoliv tato dávka je mnohem méně než maximální denní dávka 30 mg, stále vykazuje podstatný přínos.

- Odborníci doposud upřednostňovali začít denním dávkování steroidů, spíše než alternativními režimy. Toto doporučení se může změnit na základě údajů z probíhajících a budoucích studií.

- Rozhodnutí o udržovací dávce steroidů je vždy hledáním rovnováhy mezi růstem, tím, jak dobře pacient na léčbu reaguje, a jakou zátěž představují vedlejší účinky. Toto rozhodnutí je tedy třeba zrevidovat při každé návštěvě kliniky na základě výsledků provedených testů a posouzení, zda vedlejší účinky představují problém, který nelze zvládnout či snášet.

- **U chlapců na relativně nízkých dávkách steroidů (menších než výchozí dávka na kg tělesné hmotnosti), kteří začnou vykazovat pokles funkčnosti, je třeba zvážit úpravu s cílem zachování funkce.** Dávka steroidů se zvýší až na cílovou dávku a pacient je znovu vyšetřen po 2-3 měsících k posouzení přínosu.

- **Není k dispozici odborný konsensus ohledně optimální dávky steroidů, je-li medikace zahajována u nechodících pacientů.** Rovněž není známo, do jaké míry je léčba steroidy účinná při prevenci skoliózy nebo stabilizaci srdečních či dýchacích funkcí v těchto případech. Tato otázka vyžaduje další studium.

Poznámka překladatele: V České republice není Deflazacort k dispozici.

Rámeček č. 3

Řízení medikace steroidy

- **Vyskytnou-li se nezvladatelné či nesnesitelné vedlejší účinky, doporučuje se snížit dávku o 25–33% procent**, s kontrolou za měsíc, telefonicky nebo návštěvou, ke stanovení, zda se vedlejší účinky dostaly pod kontrolu.

- Pokud má denní dávkování za následek **nezvladatelné či nesnesitelné vedlejší účinky, které se nezlepší ani po snížení dávky, je na místě přejít na alternativní režim podávání**.

- **Od terapie steroidy by nemělo být zcela upuštěno ani pokud vedlejší účinky NEJSOU zvladatelné a/nebo snesitelné, aniž by se alespoň jednou nezkusilo snížit dávku nebo přejít na alternativní režim.** Toto doporučení platí pro chodící i nechodící pacienty.

- Pokud by se úpravou dávkování / režimu podávání steroidů nepodařilo dosáhnout toho, aby významné vedlejší účinky byly dostatečně zvladatelné a snesitelné, je nutné steroidovou terapii ukončit. Toto rozhodnutí je vždy třeba učinit individuálně spolu s dítětem a jeho rodinou. **Steroidy by nikdy neměly být vysazeny naráz.**

Léčba steroidy a vedlejší účinky

(rámeček č. 3 a 4 a tabulka č. 1)

Jakmile je u chlapce zahájena dlouhodobá léčba steroidy, je zásadně důležité pozorně se věnovat vedlejším účinkům souvisejícím s užíváním steroidů. Ačkoliv terapie steroidy je v současné době hlavní medikací u DMD, neměl by k ní lékař ani rodiče přistupovat lehkovážně a měla by být nasazována pouze lékaři s odpovídajícími odbornými znalostmi a zkušenostmi.

Rámeček č. 4

Další léky a potravinové doplňky

Odborníci zvažovali řadu dalších léků a potravinových doplňků, které jsou v některých případech používány při léčbě DMD. Přezkoumali publikované údaje o těchto přípravcích s cílem zjistit, zda je dostatek důkazů o jejich bezpečnosti a účinnosti a lze je tedy doporučit.

Odborníci dospěli k následujícím závěrům:

- Užívání **oxandrolonu**, anabolického steroidu **se nedoporučuje**.
- Bezpečnost použití **Botoxu** při léčbě nebo prevenci kontraktur u jedinců s DMD nebyla studována a nedoporučuje se.
- Systematické užívání kreatinu není podložené. Randomizovaná kontrolovaná studie ohledně užívání kreatinu při DMD neprokázala jednoznačný přínos. Pokud pacient užívá kreatin a má problémy s ledvinami, je třeba tento doplněk vysadit.
- V tomto okamžiku **nelze učinit doporučení** ohledně dalších doplňků nebo léků, které jsou někdy používány při léčbě DMD, jako koenzym Q10, karnitin, aminokyseliny (glutamin, arginin), antiinflamatorika / antioxidanty (rybí tuk, vitamin E, výtažek ze zeleného čaje, pentoxifyllin) a další, včetně bylinných či rostlinných extraktů. Odborníci dospěli k závěru, že v literatuře není k dispozici dostatek důkazních informací.
- Odborníci se shodli, že v této oblasti je nutný další výzkum. Rozhodně je podporováno aktivní zapojení rodin do činností vedoucích k získávání dalších znalostí o DMD, jako jsou registry pacientů a klinické studie.

Steroidy jsou jediné léky na jejichž doporučení se odborníci shodli. Ačkoliv některé léky zmíněné v rámečku č. 4 jsou poměrně široce užívány, jednoduše není dostatek důkazů, aby bylo možné říci, zda tento doplněk opravdu funguje nebo ne. Je důležité vždy se poradit se svým lékařem, než budete uvažovat o nasazení nebo vysazení nějakého léku.

Tabulka č. 1 (na další straně) shrnuje hlavní vedlejší účinky steroidů, které je třeba sledovat a užitečné intervence. Faktory, ke kterým je třeba přihlédnout při zachovávání nebo zvyšování dávky, zahrnují: jak pacient reaguje na léčbu, jaká je jeho váha a růst a zda jsou přítomny vedlejší účinky a zda jsou zvladatelné.

Tabulka č. 1

VEDLEJŠÍ ÚČINKY STEROIDŮ: DOPORUČENÉ SLEDOVÁNÍ A INTERVENCE

Zde uvádíme některé běžnější dlouhodobé vedlejší účinky užívání vysokých dávek steroidů u rostoucích dětí. Je třeba mít na paměti, že různí lidé reagují na steroidy velmi odlišně. Klíčem k úspěšné léčbě steroidy je uvědomovat si možné vedlejší účinky a dle možností se snažit o jejich prevenci nebo zmírnění. Jsou-li vedlejší účinky nezvladatelné nebo nesnesitelné, je třeba snížit dávku. Pokud to nepomůže, je třeba dále snížit dávku nebo přejít na jiný režim, než je od léčby zcela upuštěno.

VEDLEJŠÍ ÚČINKY STEROIDŮ	KOMENTÁŘ A DOPORUČENÉ SLEDOVÁNÍ	OTÁZKY K ZAMYŠLENÍ A PORADĚ S LÉKAŘEM
Konstituční a kosmetické Váhový přírůstek Obezita	Všem rodičům musí být před zahájením léčby steroidy poskytnuto dietetické poradenství. Měli by být upozorněni, že steroidy zvyšují chuť k jídlu.	Je důležité, aby se celá rodina rozumně stravovala a předcházelo se tak nadměrnému přibývání na váze. Vyhledejte poradenství ohledně výživy a diety pro celou rodinu.
Cushingoidní rysy (měsícovitý obličej)	Zakulacený obličej, plné tváře; v průběhu času je stále patrnější.	Pečlivé sledování stravy a omezení příjmu cukru a soli pomůže s přibýváním na váze a může i minimalizovat Cushingoidní rysy.
Nadměrné ochlupení (hirsutizmus)	Klinické vyšetření.	Obvykle se nevyskytuje v takovém rozsahu, aby byla nutná změna medikace.
Akné, tinea, bradavice	Více patrné u teenagerů.	Používat pomocná léčebná opatření (topická léčba) a neuspěchat změnu režimu steroidů, pokud chlapec není emocionálně sklíčený.
Růstová retardace	Sledovat výšku nejméně každých 6 měsíců v rámci všeobecné péče (u DMD bývá postava drobnější i bez léčby steroidy).	Zeptejte se svého syna, zda mu jeho malý vzrůst dělá starosti. Pokud ano, poraďte se s lékařem, zda je na místě endokrinologické vyšetření.

VEDLEJŠÍ ÚČINKY STEROIDŮ	KOMENTÁŘ A DOPORUČENÉ SLEDOVÁNÍ	OTÁZKY K ZAMYŠLENÍ A PORADĚ S LÉKAŘEM
Opožděná puberta	Sledovat vývoj. Identifikovat rodinnou anamnézu opožděné pohlavní zralosti.	Povzbuzujte k diskusi o dospívání. Zeptejte se svého syna, zda jej opoždění znepokojuje. Jste-li vy nebo váš syn znepokojeni, poraďte se s lékařem o možnosti endokrinologického vyšetření.
Negativní změny v chování (Mnohem více informací o chování naleznete v oddíle 10 těchto doporučení)	Identifikovat výchozí stav nálady, temperament, případnou hyperaktivitu (ADHD). Mít na paměti, že tyto se často přechodně zhorší v prvních 6 týdnech terapie steroidy.	Zvážit, zda by před zahájením terapie steroidy neměly být zaléčeny výchozí problémy (např. ADHD - poradna nebo preskripce léků). Může pomoci i změna načasování medikace glukokortikoidů na pozdější denní dobu – poraďte se o tom se svým lékařem, který může zvážit i předání odborníkovi na poruchy chování.
Suprese imunity / funkce nadledvin	Mějte na paměti riziko závažné infekce a nutnost bezodkladně řešit i malé infekce. Informujte veškerý zdravotnický personál, že dítě užívá steroidy a mějte u sebe průkaz upozorňující na léčbu steroidy. Zajistěte, aby steroidy nebyly náhle vysazeny. Je velmi důležité, aby pacienti, kteří dlouhodobě užívají steroidy, nevynechali svou dávku více než 24 hodin, zejména pokud se zároveň necítí dobře.	Před zahájením terapie steroidy získat imunizaci proti planým neštovicím; pokud nebylo zajištěno, v případě kontaktu s planými neštovicemi vyhledejte lékaře. Pokud je zde regionální problém tuberkulózy, může být nutné zvláštní sledování. Poraďte se svým lékařem, jak byste postupovali v případě přerušení podávání steroidů (například nahrazení ekvivalentem prednisonu, není-li dočasně k dispozici deflazacort), a o případné potřebě nitrožilní (IV) aplikace v průběhu nemoci nebo pokud pacient nepřijímá potravu. Poraďte se o nitrožilní aplikaci jednorázové dávky metylprednisolonu v případě operace nebo závažného onemocnění. Pokud pacient nepřijímá potravu, použijte IV aplikaci.

VEDLEJŠÍ ÚČINKY STEROIDŮ	KOMENTÁŘ A DOPORUČENÉ SLEDOVÁNÍ	OTÁZKY K ZAMYŠLENÍ A PORADĚ S LÉKAŘEM
Hypertenze	Sledovat tlak krve při každé návštěvě kliniky.	Při zvýšeném krevním tlaku může být prvním vhodným krokem snížení příjmu soli a snížení tělesné hmotnosti. Nedostaví-li se požadovaný účinek, je třeba, aby váš lékař zvážil medikaci ACE nebo beta blokátory.
Glukózová intolerance	Test moči na glukózu papírkem / tyčinkou při návštěvách kliniky. Zeptat se na nadměrné močení / žízeň.	Je-li test moči pozitivní, může být nutný krevní test.
Gastritida / refluxní choroba jícnu	Dávat pozor na symptomy refluxní choroby jícnu (pálení žáhy).	Vyvarovat se nesteroidních antirevmatik (aspirin, ibuprofen, naproxen). V případě symptomů lze užívat léky či antacid.
Peptický vřed	Hlásit příznaky bolesti břicha, může být známkou poškození žaludeční sliznice. V případě chudokrevnosti, nebo pozitivní anamnézy lze provést test stolice na krvácení.	Vyvarovat se nesteroidních antirevmatik (aspirin, ibuprofen, naproxen). V případě symptomů lze užívat léky či antacid. Vyhledat konzultaci gastroenterologa.
Šedý zákal	Každoroční oftalmologické vyšetření.	Zvážit přechod z deflazacortu na prednison, pokud se vyvine šedý zákal, který postihuje vidění. Vyhledat konzultaci oftalmologa. Zákal je třeba léčit, pouze pokud zhoršuje vidění.

VEDLEJŠÍ ÚČINKY STEROIDŮ	KOMENTÁŘ A DOPORUČENÉ SLEDOVÁNÍ	OTÁZKY K ZAMYŠLENÍ A PORADĚ S LÉKAŘEM
Demineralizace kostí a zvýšené riziko zlomenin.	Pečlivě zaznamenávat zlomeniny. Každoročně sledovat hustotu kostí – DEXA. Každoročně sledovat hladinu vitamínu D v krvi (v podnebí, kde se střídají roční období, ideálně v zimě) a je-li hladina nízká, doplnit vitamin D3. Dietolog by měl vyhodnotit příjem kalcia a vitaminu D.	V závislosti na hladinách v krvi může být třeba doplnit vitamin D. Hladina vitaminu D se zkontroluje po 3 měsících léčby. Prospěšné jsou pohybové činnosti. Ujistěte se, že strava zajišťuje dostatečný příjem kalcia; pokud ne, mohou být potřeba výživové doplňky.
Myoglobinurie (Moč je zbarvena jako coca-cola, protože obsahuje produkty rozkladu svalových proteinů. Test je třeba provést v nemocniční laboratoři.)	Zeptejte se na abnormální zbarvení moči po zátěži - testování moči.	Vyhněte se nadměrnému excentrickému cvičení (např. běhání z kopce, skoky na trampolíně). Důležitý je dobrý příjem tekutin. Pokud přetrvává, je nutné vyšetření ledvin.

Poznámka překladatele: V České republice není Deflazacort k dispozici.

MACLAREN

5 Rehabilitační péče – fyzioterapie a ergoterapie

Lidé s DMD musí mít přístup k různým typům rehabilitační péče v průběhu celého života. Velká část této péče bude poskytována fyzioterapeuty a ergoterapeuty, ale pomáhat budou i další, například specializovaní rehabilitační pracovníci, ortotikové (odborníci na navržení a výrobu ortéz), poskytovatelé elektrických vozíků a lůžek. Do péče může být nutno zapojit i ortopedického chirurga.

Klíčovou součástí rehabilitační péče je péče k zachování pružnosti svalů a prevenci kontraktur.

Cílem protahování je zachovat funkčnost a pohodlí. Protahovací programy budou vedeny fyzioterapeutem, nicméně je třeba, aby se staly součástí denní rutiny v rodinném prostředí.

U DMD je mnoho faktorů, které přispívají k tomu, že se klouby stanou zatuhlými či „staženými“ - rozvoj tzv. kontraktur. K nim patří ztráta pružnosti svalů vzhledem k jejich omezenému používání a poloze, či nerovnováha svalů v okolí kloubů (kdy jeden je silnější než druhý). Důležité je udržování dobrého rozsahu pohybu a symetrie v různých kloubech. To pomáhá k zachování co nejlepší funkce, prevenci rozvoje fixních deformit a prevenci kožních obtíží souvisejících s tlakem.

Rámeček č. 5

Péče k zachování pružnosti svalů a prevenci kontraktur

- Klíčovou kontaktní osobou v oblasti péče k prevenci kontraktur je vás fyzioterapeut. V ideálním případě je péče místního fyzioterapeuta doplňována vstupy specializovaného terapeuta přibližně každé čtyři měsíce. Protahování by se mělo provádět minimálně 4-6x týdně a mělo by se stát součástí denní rutiny.

- K efektivnímu protahování, které zabrání rozvoji kontraktur, slouží různé techniky, které vám terapeut ukáže, včetně používání dlah, ortéz a kompenzačních pomůcek umožňujících stání.

- Důležité je pravidelné protahování kotníku, kolena a kyčle. Později je třeba se věnovat protahování horních končetin, zejména prstů, zápěstí, lokte a ramenního kloubu. Další oblasti vyžadující protahování mohou být identifikovány na základě individuálního vyšetření.

- K omezení kontraktur kotníku mohou pomoci ortézy na chodidlo a kotník (ankle-foot orthesis - AFO) užívané na noc. Ortéza by měla být zhotovena na míru, ne „konfekční“. Po ztrátě schopnosti chůze lze upřednostňovat používání těchto ortéz během dne, nicméně u chlapců, kteří ještě chodí, se používání ortéz přes den nedoporučuje.

- Dlouhé ortézy na celou dolní končetinu zpevňující koleno, kotník a chodidlo (knee-ankle-foot-orthesis - KAFO) mohou být užitečné ve stadiu, kdy se chůze stává velmi obtížnou nebo nemožnou. Tyto ortézy mohou pomoci k omezení zatuhlosti kloubu, prodloužení schopnosti chůze a k oddálení rozvoje skoliózy.

- Po ztrátě schopnosti chůze se jako léčebný program doporučuje stání (za použití vzpěr pro stání, nebo elektrického vozíku umožňujícího stání)

- Polohovací ortézy pro prsty jsou vhodné pro pacienty s problémem zatuhlého ohybače ukazováčku

- V některých případech je ve snaze o prodloužení období chůze nabízena chirurgická léčba. Tento přístup však musí být vždy uplatňován na základě individuálního posouzení. Více informací o různých možnostech naleznete v hlavním dokumentu.

Vozíky, lůžka a další vybavení

- **V časné chodící fázi je možné používat na delší vzdálenosti skútr, kočárek nebo mechanický vozík s cílem šetřit síly**. Až váš syn začne používat vozík na delší dobu, je důležité věnovat pozornost držení těla a případně vozík upravit na míru, je-li to nutné.

- S postupujícími problémy s chůzí je vhodné obstarat elektrický vozík, a to raději dříve než později. V ideálním případě by první elektrický vozík měl být upraven na míru, aby poskytoval pohodlí, zajišťoval správné držení těla a symetrii. Někteří odborníci doporučují elektrické vozíky umožňující pacienta postavit.

- S postupem času se stává problémem úbytek síly v horních končetinách. Fyzioterapeut a ergoterapeut vám mohou doporučit pomůcky k zachování samostatnosti. Je vhodné aktivně se zamýšlet nad tím, jaké přístroje a vybavení nejlépe zajistí samostatnost, a plánovat v předstihu, aby mohly být poskytnuty v pravý čas.

- V pozdně chodící a nechodící fázi mohou být potřeba další kompenzační pomůcky, které pomohou s přemisťováním do schodů, jídlem a pitím, obracením na lůžku a koupáním.

Rámeček č. 6

Léčba bolesti

Aby bylo možné bolest řádně léčit, je důležité zeptat se chlapců / mladých mužů s DMD, zda mají bolesti. O bolesti při DMD se toho v současné době bohužel mnoho neví. Je nutný další výzkum. Má-li váš syn bolesti, je třeba upozornit lékaře a vysvětlit mu, že je to problém.

- **K efektivní léčbě bolesti je třeba stanovit, proč k bolesti dochází**, aby lékaři mohli poskytnout vhodné intervence.

- Vzhledem k tomu, že hodně bolesti vzniká z problémů s držením těla a pohodlnou polohou, patří k intervencím zejména **poskytnutí vhodných individualizovaných dlah (ortéz), sedáku, lůžka a zajištění mobility, stejně jako standardní terapie léky** (např. svalové relaxanty, protizánětlivé léky). Zde je třeba zvážit interakci s jinými léky (např. steroidy a nesteroidními antirevmatiky) a související vedlejší účinky, zejména ty, které by mohly mít dopad na srdeční a dýchací funkci.

- **Ve vzácných případech je indikován chirurgický zákrok**, zejména v případě bolesti, kterou nelze léčit jiným způsobem, ale která by mohla dobře reagovat na chirurgickou léčbu. Bolest zad, zejména u lidí užívajících steroidy, znamená, že lékaři by měli pozorně vyšetřit **možnost fraktur páteřních obratlů, které dobře reagují na léčbu bisfosfonáty**.

Storm

6 Ortopedická péče – pomoc při problémech s kostmi a klouby

U pacientů, kteří neužívají kortikosteroidy, je 90-ti procentní pravděpodobnost rozvoje progresivní skoliózy (vybočení páteře, které se v průběhu času zhoršuje). Bylo prokázáno, že denní užívání steroidů snižuje riziko skoliózy, nebo přinejmenším oddaluje její nástup.

K aktivnímu řízení rizika skoliózy je nutné:

Sledování

- **Součástí péče o páteř by mělo být sledování možného rozvoje skoliózy. To je zajišťováno prostřednictvím klinického pozorování v průběhu celé chodící fáze**, s provedením rentgenu páteře je-li skolióza zpozorována. Během nechodící fáze pacienta je klinické vyšetření skoliózy nezbytné při každé návštěvě.

- **Rentgen páteře by měl být proveden jako základní vyšetření všech pacientů zhruba v okamžiku, kdy začínají být závislí na mechanickém invalidním vozíků.** Je nutný speciální rentgen celé páteře ze dvou pohledů. Vyskytne-li se jakýkoliv problém, měl by být rentgen následně prováděn nejméně jednou ročně. Časový interval mezi jednotlivými projekcemi větší než jeden rok představuje riziko nezachycení počínajícího zhoršení skoliózy. Poté, co chlapec přestane růst, je rentgen nutný, pouze pokud dojde k změně klinického stavu.

Profylaxe (preventivní opatření)

- **Je třeba soustavně věnovat pozornost správnému držení těla: prevence asymetrických kontraktur u chodících chlapců, podpora páteřní a pánevní symetrie a extenze páteře pomocí sedacího systému vozíku.** Používání ortéz v oblasti páteře není vhodným opatřením k oddálení operace, ale lze k nim přistoupit, pokud operaci nelze provést nebo pokud se k ní pacient nerozhodne.

Důležité informace / pamatujte si:

1. Chlapci a mladí muži s DMD mají slabé kosti, zejména pokud užívají steroidy.
2. Je důležité, aby váš syn měl odpovídající hladinu kalcia a vitaminu D, což umožní udržet jeho kosti silné.
3. Lékař by měl pečlivě sledovat páteř vašeho syna poté, co přestane chodit, zejména dokud ještě roste, protože se u něj může poměrně rychle rozvinout skolióza.
4. Klíčem k úspěšné operaci páteře, je-li nutná, je nalézt zkušeného chirurga a věnovat patřičnou pozornost dýchacím svalům a srdci.
5. Má-li váš syn bolesti zad, měl by navštívit lékaře.

Léčba

- **Operace přední fúze páteře** je indikována, pokud je úhel vybočení páteře (tzv. Cobbův úhel) větší než 20° u chlapců, kteří ještě rostou a neužívají steroidy. Cílem je zachovat co nejlepší držení těla k zajištění pohodlí a funkčnosti. Pokud chlapci užívají steroidy, je u nich menší riziko zhoršení, a rozhodnutí o chirurgickému zákroku tedy lze odložit až na dobu, kdy Cobbův úhel přesáhne 40°.

- Je důležité konzultovat s chirurgem, jaký typ operace je vhodný, a probrat s ním veškeré vaše případné obavy.

Péče o kosterní systém

- Zdraví kostí je důležité v chodící i nechodící fázi DMD. Chlapci s DMD v každém věku mají slabé kosti, zejména pokud užívají steroidy. Mají nižší obsah minerálů v kostech a je u nich vyšší riziko fraktur (zlomenin kosti) než u běžné populace.

Zlomeniny dlouhých kostí

- Zlomenina dolní končetiny může vážně ohrozit další schopnost samostatné chůze. Proto je na místě zvážit chirurgickou léčbu, která chlapci s DMD umožní co nejdříve se zase postavit na nohy. Pokud dojde k frakturе, zajistěte, aby byl informován váš fyzioterapeut.

- Pokud si nohu zlomí chlapec, který ještě chodí, je vhodná interní fixace (chirurgický zákrok k co nejrychlejší stabilizaci zlomeniny), která chlapci umožní znovu chodit a dá mu nejlepší šanci zachovat si nadále schopnost chůze.

- U nechodících chlapců lze zlomeninu nohy bezpečně léčit dlahováním či sádrováním, s přihlédnutím k funkčnímu postavení končetiny a možnému rozvoji kontraktur.

Zdraví kostí obecně

- Je známo, že terapie steroidy zvyšuje riziko nízké hustoty kostí a je rovněž spojována s rizikem fraktur páteřních obratlů. U chlapců, kteří nejsou léčeni steroidy, se s frakturami obratlů obvykle nesetkáváme. Hustotu kostí je třeba vyšetřovat pomocí krevních testů, snímkování kostí a jiných metod za použití rentgenu (rámeček č. 7). V této oblasti jen nutný další výzkum ke stanovení parametrů ohledně nejlepší praxe.

Rámeček č. 7

Péče o zdraví kostí

VÝCHOZÍ FAKTORY ZHORŠENÉHO ZDRAVÍ KOSTÍ JSOU:

- snížená pohyblivost
- slabost svalstva
- terapie steroidy

MOŽNÉ INTERVENCE:

- Vitamin D – nutný, je-li skutečně zjištěn nedostatek, doplnění je na místě zvážit u dětí.
- Kalcium – nejlepší je zajistit dostatečný příjem ve stravě, nicméně pokud to není adekvátní, je na místě zvážit doplnění po poradě s dietologem.
- Bisfosfonáty – aplikace bisfosfonátů nitrožilně se doporučuje u fraktur obratlů.

7 Plicní péče – péče o dýchací svalstvo

Chlapci obvykle nemají obtíže s dýcháním ani odkašláváním, dokud chodí. Jak onemocnění postihuje dýchací svalstvo, chlapci, s DMD se postupem času stávají náchylnější k plicním infekcím, mnohdy z důvodu neefektivního kašle. Později se u nich rozvíjejí problémy s dýcháním ve spánku, a ve starším věku mohou potřebovat pomoc s dýcháním i ve dne. Protože progrese obtíží je postupná, je možné uplatnit plánovitý a proaktivní přístup k péči o respirační systém, který je založen na odpovídajícím sledování, profylaxi a vhodných intervencích. Tým by měl zahrnovat lékaře a terapeuta se zkušenostmi s neinvazivní ventilací a souvisejícími technikami ke zvýšení objemu vzduchu, který mohou plíce pojmout (tzv. zvyšování objemu plic) a s manuálními či mechanickými technikami asistovaného odkašlávání.

Důležité informace / pamatujte si:

1. Mějte u sebe kopii posledních dechových testů vašeho syna, abyste ji mohli ukázat kterémukoliv lékaři, který o něj bude pečovat.
2. Vašemu synovi by v žádném případě neměla být podávána inhalační anestézie ani lék succinylcholin.
3. Funkce plic vašeho syna by měla být zkontrolována vždy před operací. To umožní podchytit i problémy, které se nijak neprojevují, a včas je zaléčit.
4. V případě infekce dýchacích cest bude váš syn potřebovat pomoc s odkašláváním a antibiotika.
5. Symptomy hypoventilace a slabého kašle by měly být sledovány a hlášeny lékařskému týmu, aby mohla být zahájena terapie.
6. Pokud u vašeho syna klesne okysličení při nemoci nebo zranění, musí lékař postupovat velmi opatrně při podávání kyslíku – to totiž může způsobit situaci, kdy se sníží jeho vlastní potřeba dýchat.

Sledování

- Dokud chlapec chodí, je vhodné minimální vyšetření funkce plic (např. měření usilovné vitální kapacity plic (FVC) nejméně jednou za rok), které umožní dítěti seznámit se s přístroji a týmu určit maximální funkci plic.

- **Péče o plíce se stává zcela zásadní po ztrátě schopnosti samostatné chůze**, a měla by zahrnovat měření usilovné vitální kapacity plic a měření vrcholové hodnoty proudu vzduchu vydechovaného při kašli. Vhodná jsou i další měření, například měření hladiny kyslíku ve spánku, a měla by být průběžně zaváděna. Četnost vyšetření závisí na stádiu onemocnění, nicméně minimální měření kapacity plic by mělo být prováděno **alespoň každých 6 měsíců.**

S postupujícím věkem dítěte je velmi důležité dávat pozor na určité náznaky svědčící o tom, že by že váš syn mohl mít obtíže s dýcháním. Pokud se domníváte, že některé z nich pozorujete, je třeba to hlásit vašemu lékaři. Kontaktujte svého lékaře, pokud váš syn:

- dlouho stůně se zjevně běžnými infekcemi horních cest dýchacích; například pokud se pomalu zotavuje z obyčejných nachlazení, z běžných nachlazení se rozvíjí kašel a bronchitida, často je nutná léčba antibiotiky;
- je unavenější než obvykle;
- zadýchává se, nemůže popadnout dech, nebo má potíže dokončit větu;
- bolí ho hlava, soustavně nebo ráno;
- je často ospalý bez zjevného důvodů;
- špatně spí, hodně se budí, těžko se probouzí nebo má noční děsy;
- budí se a lapá po dechu nebo si stěžuje na bušení srdce;
- špatně se soustředí.

Prevence problémů

- U dětí od 2 let věku je indikována **imunizace** vakcínou proti pneumonii, kterou může být potřeba zopakovat, je-li to v dané lokalitě běžná praxe. Je indikována i vakcína proti **chřipce**. Obě se mohou podávat pacientům na terapii steroidy, nicméně odezva imunitního systému může být u těchto lidí snížená. **Aktuální a detailní informace o indikacích a kontraindikacích imunizace a příslušných kalendářích lze získat z různých zdrojů. Je zásadně důležité soustavně se informovat se o nejnovějších směrnicích v oblasti vakcinace, protože ty se mohou pravidelně měnit v závislosti na nových situacích**, jako například výskyt chřipky typu H1N1 v roce 2009.

- V případě plicní infekce by kromě metod asistovaného odkašlávání (jak manuálních tak mechanických) měla být **zvážena i antibiotika.**

Intervence (zde jsou nutné odborné znalosti a zkušenosti)

- **Intervence** závisejí na fázi onemocnění. Nejdříve je třeba používat různé metody ke zvýšení objemu vzduchu, který může vstoupit do plic dýcháním zhluboka (techniky inflace plic). **Jak bude DMD dostupovat, bude méně účinné odkašlávání** – zde mohou pomoci různé postupy ke zlepšení tohoto problému, např. manuální a mechanické techniky asistovaného odkašlávání. Postupem času bude nutná podpora dýchání nejprve v noci a později i přes den (neinvazivní noční/denní ventilační podpora), jak se budou rozvíjet symptomy popsané v části sledování. **Podpora dýchání prostřednictvím neinvazivní ventilace je velmi důležitou metodou k zachování zdraví. Ventilace může být zajištěna také pomocí trubičky chirurgicky zavedené do krku (tracheostomie)**, podle toho, jaká je praxe v daném místě (tzv. invazivní ventilační podpora). Veškeré tyto intervence mohou pomoci udržet pacienta ve zdraví a vyhnout se akutním stavům.

- Zvláštní pozornost dýchání je třeba věnovat v období plánovaných operací (viz. oddíl 11), kde jsou uvedeny otázky týkající se dýchacího systému, které je třeba zvážit v případě operace).

Rámeček č. 8

DŮLEŽITÉ UPOZORNĚNÍ

- **V pozdějších stádiích DMD lze používat terapii kyslíkem se zvýšenou opatrností.**

- Ačkoliv terapie kyslíkem zjevně zlepšuje okysličení, může zastírat příčinu vzniklého stavu, například zkolabovanou plíci nebo nedostatečné dýchání.

- Terapie kyslíkem může snižovat snahu o dýchání a vést k zadržování oxidu uhličitého.

- Pravděpodobně bude třeba aplikovat metody asistovaného manuálního či mechanického odkašlávání a neinvazivně podporovat ventilaci. **Náhrada těchto metod terapií kyslíkem se nedoporučuje, a může být i nebezpečná.**

- Je-li kyslík podáván, a někdy je to nutné, je třeba velmi pozorně sledovat krevní plyny a poskytovat zároveň i asistenci s dýcháním.

8 Kardiologická péče – péče o srdce

Cílem kardiologické péče při DMD je včasné odhalení a léčba zhoršení funkce srdečního svalu (obvykle se jedná o kardiomyopatii – postižení srdečního svalu, nebo problémy se srdečním rytmem, které mohou vést například k palpitacím), které běžně provází celkovou progresi onemocnění. Protože k tomu často dochází nepozorovaně, (tj. bez rozvinutí významných symptomů), je třeba dávat na tyto obtíže pozor, aby mohly být promptně zaléčeny. Klíčové faktory, které je třeba brát v úvahu v rámci kardiologické péče, zahrnují sledování a proaktivní péči. Musíte se ujistit, že součástí pečujícího týmu je i kardiolog.

Důležité informace / pamatujte si:

1. Srdce vašeho syna je třeba pravidelně kontrolovat od okamžiku stanovení diagnózy.
2. Při DMD může dojít poškození srdce ještě předtím, než se rozvinou jakékoliv příznaky.
3. Je tedy možné, že váš syn bude muset začít užívat léky na srdce, i když nebude mít žádné příznaky srdečních obtíží.
4. Je dobré podchytit i problémy, které se nijak neprojevují, aby bylo možné je promptně zaléčit
5. Vždy si nechte u sebe kopii posledních srdečních tesů vašeho syna, abyste ji mohli ukázat i jiným lékařům, kteří budou vašeho syna ošetřovat.

Sledování

- **Základní vyšetření** srdeční funkce by se mělo provést v okamžiku **potvrzení diagnózy nebo nejpozději do šesti let věku**. Minimální vyšetření by mělo zahrnovat **elektrokardiogram** (EKG) a **echokardiogram** (ECHO).

- Do deseti let věku dítěte by vyšetření srdečních funkcí by mělo být prováděno nejméně jednou za dva roky. Od deseti let věku dítěte, případně od okamžiku výskytu symptomů či příznaků srdeční choroby je třeba provádět celkové vyšetření srdce každoročně. V případě, že neinvazivní testy zjistí abnormality, je nutno zvýšit frekvenci vyšetření na nejméně každých šest měsíců a měla by být zahájena farmakologická léčba.

Léčba

- **Jako základní metodu léčby je na místě zvážit užívaní ACE (angiotensin-converting-enzyme) inhibitorů.** Vhodné jsou i další léky, např. betablokátory a diuretika. Při léčbě srdečních selhání by se mělo postupovat podle publikovaných souborů pokynů. Některé klinické studie potvrzují vhodnost **profylaktické léčby kardiomyopatie ACE inhibitory ještě předtím, než se vyskytnou příznaky abnormální funkce**. Konkrétní doporučení v tomto ohledu budou možná až po provedení dalších studií.

- **Příznaky či symptomy abnormálního srdečního rytmu by měly být promptně vyšetřeny a zaléčeny.** Zrychlený tep je běžný neškodný příznak DMD, nicméně může se vyskytovat i u srdečních obtíží. Pokud je nově zjištěn, měla by být provedena vyšetření.

- U jedinců na léčbě **steroidy je nutné dodatečné sledování** kardiovaskulárního systému, a to zejména sledováni **hypertenze (vysokého krevního tlaku)**. Může být nutné upravit dávku steroidů, případně doplnit další léčbu (viz tabulka č. 1).

9 Gastrointestinální péče – výživa, polykání a další gastroenterologické aspekty

V různých fázích onemocnění je třeba mít přístup k následujícím odborníkům: dietolog nebo odborník na výživu (nutriční terapeut), terapeut řeči / polykání a jazykový terapeut a gastroenterolog.

Nutriční péče

- **Od okamžiku stanovení diagnózy a v celém průběhu života je třeba již dopředu myslet na zajištění dobrého nutričního stavu a prevenci podvýživy a nadváhy**. Je důležité, aby se váha odpovídající danému věku či index tělesné hmotnosti (BMI) pro daný věk pohybovaly mezi 10. a 85. percentilem národní tabulky. Zajistěte vyváženou stravu s úplnou nabídkou všech typů potravy. Většinou není problém získat informace o vhodném stravování a vyvážené stravě pro celou rodinu z národních zdrojů informací.

- Chlapci by měli být pravidelně sledováni z hlediska výšky a váhy (u nechodících chlapců lze vypočítat z rozpětí paží). Vyšetření dietologem / odborníkem na výživu je nutné, pokud chlapec trpí nadváhou či podváhou, dochází u něj k nezamýšlenému úbytku či přírůstku na váze, nedostatečně přibývá, je plánován rozsáhlejší chirurgický zákrok, nebo pokud chlapec trpí chronickou zácpou a/nebo má potíže s polykáním (dysfagie). Odborné vyšetření bude rovněž provedeno v okamžiku stanovení diagnózy a při zahájení léčby steroidy. Rovněž je na místě posoudit stravu z hlediska kalorií, proteinů, tekutin, vápníku, vitaminu D a dalších živin.

- Doporučuje se, aby každý pacient s DMD dostával denní dávku multivitaminu s obsahem vitaminu D a minerálů.

- Pokud dochází k úbytku na váze, je důležité věnovat pozornost možným problémům s polykáním. Je však třeba mít na paměti, že na úbytku váhy se mohou podílet i komplikace v jiných oblastech, například v oblasti srdce či dýchací soustavy. Pokud se tedy objeví nečekaný úbytek na váze, je důležité zkontrolovat i tyto oblasti.

Důležité informace / pamatujte si:

1. Při každé návštěvě lékaře by se měla zkontrolovat výška a váha vašeho syna.
2. Pro vašeho syna je důležitá vyvážená strava, zejména se správným obsahem vápníku a vitaminu D.
3. Odborník na výživu a dietolog jsou důležitými členy lékařského týmu; mohou zkontrolovat dietu vašeho syna a pomoci mu lépe se stravovat.
4. Váš syn by měl být vyšetřen, pokud jeví známky obtíží s polykáním.
5. Další možností, poté co byly vyzkoušeny ostatní způsoby udržení váhy vašeho syna na odpovídající úrovni, je gastrostomie – zavedení žaludeční sondy.

Polykání

V pozdějších stádiích může slabost svalů v oblasti hltanu vést k problémům s polykáním (dysfagie), což dále umocňuje otázky výživy. Problémy se mohou rozvinout postupně, takže může být těžké si jich všimnout.

- **Klinické vyšetření a rentgenové testy polykání jsou nutné v případě, že se u pacienta projeví klinické příznaky vdechnutí potravy (aspirace)** a zhoršeného

pohybu polykacích svalů (potrava jakoby vázne v krku). K těmto známkám patří nezamýšlený úbytek na váze o více než 10% nebo nedostatečné přibývání na váze u rostoucích dětí, prodlužující se doba strávená jídlem (více než 30 minut), únava při jídle spolu se sliněním, kuckáním či dávením se.

- **Zápal plic způsobený vniknutím tekutiny do plic (aspirační pneumonie)**, nevysvětlitelný pokles funkce plic či horečka z neznámého důvodu mohou být rovněž známkami problémů s polykáním, které vyžadují vyšetření.

- V případě problémů s polykáním je vhodné zapojení **terapeuta specializovaného na řeč a jazyk, který chlapci může nabídnout individuální plán léčby**. Cílem je zachovat dobrou polykací funkci.

- Pokud se nedaří udržet váhu pacienta a zajistit dostatečný příjem tekutin ústy, je třeba zvážit zavedení žaludeční sondy. Rodině by měla být pečlivě vysvětlena potenciální rizika a výhody této procedury. Gastrostomii lze zavést endoskopicky či chirurgicky, při zvážení otázek týkajících se anestézie a preferencí pacienta a rodiny. V pravý čas zavedená sonda může ve velké míře zmírnit tlak související se snahou dostatečně jíst. Jsou-li polykací svaly v pořádku, žaludeční sonda neznamená, že by chlapec nemohl dále jíst, bude-li chtít jen nebude nutné spoléhat se na dobu jídla k zajištění potřebného příjmu kalorií a potřebných dalších živin, takže si bude moci jídlo lépe vychutnat.

Ostatní oblasti péče o gastrointestinální systém

Zácpa a refluxní choroba jícnu (která způsobuje pálení žáhy) jsou dvěma nejběžnějšími gastrointestinálními problémy, se kterými se u dětí s DMD setkáváme. Zácpa se typicky vyskytuje ve starším věku a po chirurgických zákrocích. S rostoucím věkem přežití přibývají i další komplikace, jako např. gastrointestinální dilatace související s polykáním vzduchu v důsledku používání ventilátoru.

- Laxativa a jiné léky mohou být přínosné. Je důležité zajistit dostatečný příjem tekutin. Zvýšený objem vlákniny může příznaky zhoršit, zejména nezvýší-li se i příjem tekutin.

- Refluxní choroba jícnu je obvykle léčena vhodnými léky. Dětem na terapii steroidy jsou běžně předepisovány blokátory kyselosti či orální bisfosfonáty k prevenci komplikaci.

- Důležitou oblastí je péče o ústní dutinu. Ačkoliv tato oblast nebyla zahrnuta do zveřejněného dokumentu Mezinárodní konsensus ohledně péče a léčby při DMD, organizace TREAT-NMD má zpracována odborná doporučení ohledně orální péče, která jsou shrnuta v rámečku č. 9.

Rámeček č. 9

Doporučení ohledně péče o ústní dutinu

- Chlapci s DMD by měli navštěvovat zubního lékaře s rozsáhlými zkušenostmi a podrobnými znalostmi tohoto onemocnění, v ideálním případě na ústředním specializovaném pracovišti. Úkolem tohoto zubního lékaře je snaha o kvalitní léčbu a zdraví ústní dutiny, a rovněž by měl být zdrojem informací pro rodiče a rodinného zubního lékaře chlapce. Tento 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 ortodontistou.
- Péče o chrup a ústní dutinu by měla být založena na profylaktických opatřeních zaměřených na dodržování dobré ústní a zubní hygieny.
- Individuálně uzpůsobené pomůcky a nástroje k ústní hygieně jsou zejména důležité poté, co se u chlapce začne projevovat pokles svalové síly v rukou, pažích a krku.

10 Psychosociální péče – pomoc v oblasti chování a učení

U lidí s DMD může být zvýšené riziko psychosociálních problémů a lékařská péče ve vztahu k pacientovi s DMD a jeho rodině by nebyla úplná bez podpory jejich psychosociální rovnováhy. Problémy se sociálním fungováním mohou být způsobeny nedostatkem určitých schopností – např. vycházet s ostatními, posoudit společenskou situaci, vidět věci v perspektivě, zatímco důsledky DMD (tzn. fyzická omezení) mohou vést ke společenské izolaci, stranění se společnosti a omezenému přístupu ke společenským aktivitám. U řady rodičů je stres způsobený psychosociálními problémy jejich dítěte větší než stres spojený s fyzickými aspekty onemocnění.

Důležité informace / pamatujte si:

1. Psychosociální zdraví vašeho syna a vaší rodiny je důležité.
2. U vašeho syna může být vyšší pravděpodobnost psychosociálních obtíží.
3. Vy a vaše rodina jste vystaveni riziku určitých problémů, např. deprese.
4. Nejlepší způsob jak psychosociální problémy zvládat je včas je identifikovat a začít s léčbou.
5. Správné používání jazyka může být problém, stejně jako obtíže ve škole dlouhodobějšího charakteru. S těmito problémy se u DMD často setkáváme a lze je řešit pomocí vhodných vyšetření a vstupů.
6. Poruchy učení nejsou u DMD progresivní a většina chlapců učení zvládá, pokud se jim dostane odpovídající pomoci.

Pokud se domníváte, že se vaše dítě svým onemocněním trápí, řadě dalších problémů lze předejít otevřeností a ochotou odpovídat na jeho otázky. Chlapci s DMD často chápou svůj stav více, než si rodiče myslí. Je důležité odpovídat na otázky otevřeně, s přihlédnutím k věku: prostě jen odpovídat, na co se zeptají. Může to být velmi těžké, ale odborníci na klinice vám mohou poradit, co se osvědčilo v jiných rodinách. Pomoci mohou i pacientské organizace.

Ne u všech jedinců s DMD se rozvinou psychosociální obtíže, nicméně rodiče by měli dávat pozor na následující:

- nedostatky v oblasti vývoje jazyka, porozumění, krátkodobé paměti;
- poruchy učení;
- obtíže se sociální interakcí a navazováním přátelství (tzn. sociální nezralost, slabé sociální dovednosti, uzavřenost a stranění se vrstevníků);
- úzkost;
- časté hádky a prchlivost;
- je zde i zvýšené riziko neuro-behaviorálních a neuro-vývojových poruch včetně poruch autistického spektra, hyperaktivní poruchy spojené s nedostatkem pozornosti a obsedantně-kompulzivní poruchy;
- mohou nastat problémy s emočním přizpůsobením a depresí; problémem může být také úzkost, kterou může zhoršovat nedostatek mentální flexibility a adaptability (tzn. přílišná strnulost myšlenkových pochodů);

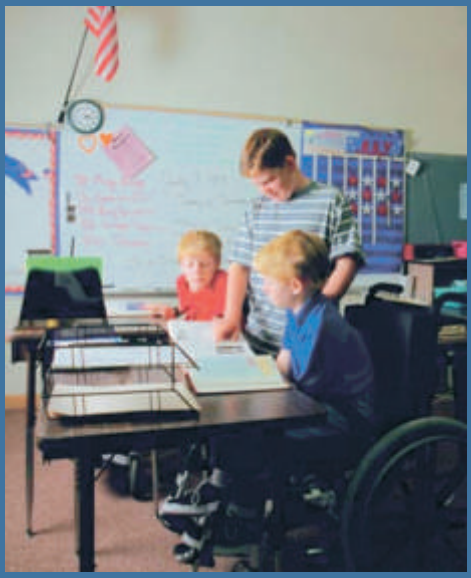
- to může vést i k oponujícímu / konfliktnímu chování a problémům s prchlivost;
- zvýšený výskyt deprese u rodičů dětí, které mají DMD, dále podtrhuje nutnost vyšetřovat a podporovat celou rodinu.

V psychosociální léčbě by měl být kladen důraz na prevenci problémů a včasnost zásahu, jelikož tak bude maximalizován potenciální výsledek. Obecně platí, že psychosociální obtíže by měly být léčeny pomocí týchž účinných, podložených intervencí, které se používají u ostatních lidí. Je tedy důležité, abyste vyhledali pomoc, domníváte-li se, že máte v této oblasti problém.

Rámeček č.10

Terapie v oblasti jazyka a řeči – podrobné informace

- **Řečové a jazykové nedostatky u některých dětí s DMD**, včetně těch týkajících se vývoje jazyka, krátkodobé verbální paměti a fonologického zpracování, stejně jako zhoršená inteligence a specifické poruchy učení jsou dostatečně zdokumentovány. Neprojevují se u všech dětí s DMD, nicméně je třeba jim věnovat pozornost a vyhledat pomoc, pokud se rozvinou.
- Opožděné zvládání jazykových dovedností oproti vrstevníkům je v raném věku u chlapců s DMD běžné. Rozdíly v získávání a zlepšování jazykových dovedností někdy pozorujeme po celé dětství. Je důležité, aby tyto obtíže byl zpozorovány a léčeny. **Opožděný vývoj řeči a jazykové problémy je třeba nechat posoudit a léčit.**
- Pokud vznikne podezření na problémy v této oblasti, **je nutné předání odborníkovi na jazyk a řeč k odbornému vyšetření a léčbě**.
- **Cvičení svalů, které se podílejí na mluvení a artikulaci**, je vhodné a nutné u malých chlapců s DMD s obtížemi v této oblasti i u starších pacientů, u kterých dochází k úbytku svalové síly a/nebo ke zhoršení srozumitelnosti řeči.



- U starších chlapců je vhodné aplikovat **kompenzační strategie, hlasová cvičení a zesilovače řeči**, pokud je jim těžko rozumět v důsledku problémů s respirační podporou nutnou k řeči a intenzitě hlasu. V případě, že je řeč limitována, je třeba provést vyšetření pro posouzení možnosti využití hlasových komunikačních pomůcek, a to bez ohledu na věk pacienta.

Vyšetření

Ačkoliv potřeby každého dítěte jsou odlišné, ke klíčovým obdobím, kdy je vhodné zvážit vyšetření, patří období okolo stanovení diagnózy (u některých rodin bude třeba s některými vyšetřeními počkat 6-12 měsíců, aby mohlo dojít k adaptaci po diagnóze), před zahájením školní docházky a po změně funkce. Přestože ne každá klinika má přímo k dispozici všechna uvedená vyšetření a intervence, tato doporučení poslouží jako případné vodítko pro doplnění lékařského personálu či předání odborníkům.

- Vyšetření by měla zahrnovat oblast emočního přizpůsobení a zvládání, rozvoj učení přiměřeně věku, vývoj řeči a jazyka, možnou přítomnost poruch autistického spektra a sociální podporu. (Odborný sociální pracovník může pomoci zajistit přístup k finančním zdrojům a programům a síti sociální podpory, a může poskytovat rodině dle potřeby i další podporu v oblasti duševního zdraví).

- Běžnou součástí péče při DMD by měla být pravidelná kontrola psychosociálního stavu pacienta, rodičů a sourozenců.

Intervence

Intervence v oblasti péče a podpory

- **Klíčová je zde role koordinátora péče**, který by fungoval jako kontaktní osoba pro rodinu a získal si její důvěru. Tato osoba musí mít dostatečné vědomosti a zkušenosti s nervosvalovými poruchami, a být schopna uspokojit běžné informační potřeby rodiny.

- **Nezbytné jsou proaktivní zásahy, které pomohou rodinám a pacientům vyhnout se sociálním problémům**, k nimž v rámci DMD dochází. Užitečné intervence zahrnují například zvyšování povědomí a znalostí o DMD u pracovníků ve školství a u vrstevníků, zajištění účasti na vhodných sportech a letních táborech, poskytnutí asistenčních psů, kontakt s ostatními prostřednictvím internetu, a další činnosti.

Je třeba vypracovat individuální vzdělávací plán, aby bylo možné řešit potenciální problémy s učením a upravit činnosti, které by jinak mohly mít negativní vliv na svaly dítěte (např. tělesná výchova) nebo které by mohly vést ke ztrátě energie / únavě (např. dlouhá chůze na oběd a zpět) nebo k problémům týkajícím se bezpečnosti (např. aktivity na hřišti) a bezbariérového přístupu.

- Důležité je zajistit, aby škola byla plně informována o DMD. Sdílejte s pracovníky školy veškeré informace, které máte, a zjistěte si, kdo má v dané škole na starosti podporu dětí se zvláštními potřebami. Důležitý je proaktivní přístup – je třeba se ujistit, že dítě s DMD bude mít přístup k plnohodnotnému vzdělání, což mu umožní rozvinout si dobré sociální dovednosti a připravit se na další vzdělávání a zaměstnání. **Škola tedy musí být na vaší straně!**

- **Podpora nezávislosti a zapojení do rozhodování** (zejména v otázkách zdravotní péče) je rovněž nezbytná a je velmi důležitá z hlediska vedení k samostatnosti. To by mělo být součástí plánovaného přechodu z pediatrické péče ke službám pro dospělé.

- **Pomoc při rozvíjení sociálních dovedností a schopností v oblasti učení** usnadní chlapcům najít si v dospělosti práci a účastnit se běžného každodenního života. Chlapcům s DMD prospívá, mají-li podporu, která jim umožní dosahovat jejich osobních cílů.

- Paliativní péče dle potřeby je vhodná ke zmírnění utrpení a zlepšení kvality života. Kromě léčby bolesti (rámeček č. 6) by týmy paliativní péče měly být schopny poskytnout i emoční a duševní podporu, pomoci rodinám vyjasnit si cíle léčby a učinit těžká lékařská rozhodnutí, napomáhat komunikaci mezi rodinami a lékařskými týmy a řešit otázky související s truchlením a ztrátou blízké osoby.

Psychoterapie a farmakologická péče

Jsou známy různé techniky, které pomáhají v různých oblastech. K nim patří například školení pro rodiče jak zvládat konflikty a problémové chování, individuální či rodinná terapie a behaviorální intervence. Aplikovaná behaviorální analýza může pomoci u některých typů chování souvisejících s autismem.

Některým dětem a dospělým může prospět užívání léků na předpis, které jim pomohou s emocionálními problémy nebo problémy v oblasti chování. Tyto léky lze užívat pod odborným dohledem a sledováním k léčbě deprese, agrese, obsedantně-kompulzivní poruchy a hyperaktivní poruchy spojené s nedostatkem pozornosti v případech, kdy odborný lékař tyto specifické problémy diagnostikuje.

11 Co zvážit v případě operace

Je řada situací, ať už souvisejících s DMD (svalová biopsie, chirurgické řešení kloubních kontraktur, operace páteře či gastrostomie), nebo nesouvisejících (akutní chirurgické zákroky), kdy je nutná celková anestézie. Existuje několik otázek a problémů specifických pro toto onemocnění, které by měly být vzaty v potaz při plánování bezpečné operace.

Operace u pacientů s DMD by měly být prováděny v nemocnici, kde je personál provádějící chirurgický zákrok a zajišťující následnou péči obeznámen s DMD a je ochoten spolupracovat, aby vše proběhlo hladce. U pacientů, kteří dlouhodobě užívají steroidy, je také třeba věnovat zvláštní pozornost jednorázové dávce steroidů podávané v průběhu operace.

Anestetika a další otázky bezpečné operační péče

- Anestetika s sebou vždy nesou určité riziko, a u DMD je k bezpečnému použití anestetik třeba vzít v potaz specifické aspekty; sem patří mimo jiné aplikace celkové nitrožilní anestézie a vyhýbání se určitým lékům.

- Důležitá je minimalizace ztráty krve, zejména během závažných operací jako je např. fúze páteře. V těchto situacích se chirurg a anesteziolog mohou rozhodnout použít specifické techniky, které pomohou tyto otázky ošetřit.

- Podrobné informace jsou k dispozici v hlavním dokumentu.

Důležité informace / pamatujte si:

1. Anestézie vždy představuje určité riziko, nicméně přihlédnutí ke specifických aspektům DMD umožní bezpečnější aplikaci anestézie – jedná se například o aplikací celkové nitrožilní anestézie a naprosté vyloučení léku succinylcholin.

2. Při plánování operace je důležité odpovídající vyšetření srdce a plic.

3. Ujistěte se, že všichni lékaři jsou řádně informováni o DMD a intervencích / lécích, které váš syn užívá.

Srdce

- **Před celkovou anestézií by měl být proveden echokardiogram a elektrokardiogram. Měly by být rovněž provedeny, pokud pacient podstupuje sedací při vědomí nebo lokální anestézii**, je-li poslední vyšetření starší než 1 rok, nebo pokud byl echokardiogram v předchozích 7-12 měsících abnormální.

- V případě **lokální anestézie** je třeba provést **echokardiogram**, pokud byl předchozí výsledek abnormální.

Dýchání

- **I pokud pacient s DMD již má oslabené dýchací svalstvo, jsou určitá opatření, která mohou zvýšit bezpečnost chirurgického výkonu**, i když riziko bude stále zvýšené. Velmi důležité je předoperační vyšetření dýchací funkce na pracovišti obeznámeném s DMD. Vhodná může být i předoperační instruktáž ohledně používání neinvazivní ventilace a asistovaného odkašlávání, a mohou být nutné i odborné intervence.

- Pokud pacient s DMD podstupuje operaci, měl by vždy být zapojen fyzioterapeut.

- Klíčem k bezpečnému chirurgickému výkonu při DMD je plánování a proaktivní vyhodnocení a řízení rizik.

12 Co zvážit v případě potřeby akutní lékařské péče

Pokud se ocitnete v situaci, kdy musíte do nemocnice s akutním stavem, je třeba brát v potaz několik faktorů.

- **Personál na urgentním příjmu je třeba upozornit na diagnózu DMD, přítomnost případných respiračních či srdečních obtíží a informovat o osobách, které jsou vaším klíčovým zdrojem lékařské péče/ informací.**

- Vzhledem k tomu, že mnoho zdravotníků není informováno o možných léčebných strategiích pro DMD, musí být rovněž **seznámen se současnou předpokládanou délkou života a očekávanou kvalitou života pacienta.**

Důležité informace / pamatujte si:

1. Velmi pravděpodobně toho o DMD víte více než lékaři na urgentním příjmu.
2. Upozorněte lékaře nebo zdravotnický personál, že váš syn užívá steroidy.
3. Má-li váš syn zlomeninu, trvejte na tom, aby se spojili s vaším lékařem nebo fyzioterapeutem.
4. Můžete vzít s sebou kopie výsledků posledních testů, např. měření FVC a LVEF.
5. Pokud hladina kyslíku u vašeho syna poklesne, musí lékař postupovat velmi opatrně při podávání kyslíku nebo sedativ.

Steroidy

Je nutné upozornit na dlouhodobé užívání steroidů. Řekněte zdravotnickému personálu, **jak dlouho váš syn steroidy užívá**, a zda **vynechal dávku**. Je rovněž důležité upozornit lékaře, pokud váš syn užíval steroidy v minulosti.

- Steroidy mohou utlumit odpověď organismu na stres, takže může být třeba podat další dávku steroidů, pokud se pacient na dlouhodobé terapii steroidy necítí dobře.

- Steroidy mohou rovněž zvyšovat riziko žaludečního vředu.

- Ve vzácných případech mohou nastat i další akutní komplikace.

Zlomeniny kostí

U chlapců s DMD je vyšší riziko zlomenin, přičemž po fraktuře kostí dolních končetin může být velmi obtížné začít znovu chodit, pokud chůze byla již předtím obtížná. Pokud dojde ke zlomenině, informujte svého fyzioterapeuta a zbytek pečujícího týmu, aby si mohli v případě potřeby promluvit s chirurgem.

- U chodících chlapců je v případě fraktur dolních končetin často **vhodnější operace než sádra či dlaha**.

- **Vstup fyzioterapeuta je zcela zásadní** k zajištění, aby se chlapec co nejdříve zase postavil na nohy.

- Pokud dojde k fraktuře obratle (páteře), která je velmi bolestivá, může být k zajištění správné léčby nutná konsultace osteopata či endokrinologa (viz oddíl 6).

Problémy s dýcháním

Snažte se zapsat si nebo zapamatovat, jaké byly výsledky posledních dechových testů (např. **usilovná forsírovaná vitální kapacita plic (FVC)**). Tato informace může být pro lékaře důležitá k posouzení akutního stavu vašeho syna.

Hlavní rizika související s dýchacími problémy vyvstávají, pokud došlo k poklesu vitální kapacity plic a síly kašle:

- může být nutné pomáhat s čištěním plic;
- může být důležité pomáhat s odkašláváním;
- může být třeba podávat antibiotika;
- někdy může být nutné zajistit podporu pomocí ventilátoru;
- riziko, že dýchací svaly budou během infekce potřebovat dodatečnou podporu, může být vysoké u pacientů s hraniční respirační funkcí. Je zásadně důležité postupovat pečlivě při použití opiátů a ostatních sedativ, stejně jako při užití kyslíku bez ventilace, vzhledem k riziku zvýšení hladiny oxidu uhličitého u lidí s poklesem síly dýchacích svalů;
- pokud je již užívána noční ventilace, pak je přístup k ventilátoru nezbytný během jakékoliv akutní příhody nebo intervence. U pacientů, kteří již užívají ventilaci, je nutné co nejrychleji kontaktovat tým pracovníků respirační péče.

Máte-li ventilátor (nebo podobný přístroj), vezměte jej s sebou do nemocnice.

Srdeční funkce

Snažte se vést si záznam o výsledcích posledního testu srdeční funkce (např. **ejekční frakce levé komory, LVEF**), o tom jaké léky na srdce váš syn užívá a který kardiolog jej ošetřuje. To může lékařům na akutním příjmu pomoci rozhodnout, zda je pravděpodobné, že obtíže, které pozorují, jsou zapříčiněny problémy se srdcem.

- Důležité je povědomí o riziku **problémů se srdečním rytmem a kardiomyopatie**.

Rizika anestézie (oddíl 11) je třeba zohlednit vždy, je-li nutný chirurgický zákrok nebo užití sedativ.

Zkratky

ACE angiotensin converting enzyme – enzym přeměňující angiotensin (ACE inhibitory jsou užívány ke kontrole srdečních obtíží a vysokého krevního tlaku)

ADHD attention deficit hyperactivity disorder – porucha pozornosti s hyperaktivitou

AFOs ankle-foot orthoses – ortézy kotník-chodidlo (dlahy k omezení zatuhnutí v kotníku)

ALT alanin-aminotransferáza

AST aspartát-aminotransferáza

CDC Centers for Disease Control and Prevention (Centrum pro kontrolu nemocí - hlavní orgán veřejného zdravotnictví v USA)

CK kreatinkináza (enzym, jehož vysoké hodnoty jsou nacházeny u DMD a jiných forem svalové dystrofie)

DEXA dual energy X-ray absorptiometry (test ke stanovení hustoty/síly kostí) – rovněž označován jako DXA

DMD Duchenne muscular dystrophy - svalová dystrofie typu Duchenne

EKG elektrokardiogram (test k vyšetření srdečního rytmu)

FVC forced vital capacity – usilovná vitální kapacita plic (test síly dýchacích svalů)

GC Glukokortikoid

IV intravenózní (nitrožilní)

KAFOs knee-ankle-foot orthoses – ortézy koleno-kotník-chodidlo (ortézy na dolní končetinu, které mohou být používány zejména v období, kdy se chůze stává nemožnou, kdy mohou schopnost chůze prodloužit.

kg kilogram

L litr

LVEF left ventricular ejection fraction – ejekční frakce levé komory (jeden z hlavních testů srdeční funkce)

mg miligram

nmol nanomol

NSAIDs nesteroidní antirevmatika (protizánětlivé léky používané proti bolesti, k nejběžnějším patří ibuprofen, diclofenac a naproxen)

TA Achillova šlacha

TB tuberkulóza

Seznam termínů, se kterými se můžete setkat

A

Abduktory kolene
svaly způsobující abdukci kolen (přitažení kolen k sobě)

Aspirační pneumónie
zápal plic vyvolaný podrážděním nebo bakteriemi při vniknutí žaludečního obsahu do plic z důvodu poruch polykání

Atelektáza
stav, kdy plíce nejsou plně provzdušněny a dochází ke kolapsu plicních sklípků

B

BiPAP
zkratka: Bilevel Positive Airway Pressure. Druh mechanické ventilace při které pacient dýchá samovolně a výměna vzduchu je usnadněna kontinuálním působením tlaku, který se do plic přenáší pomocí masky. Pozitivní tlak v dýchacích cestách zabraňuje kolapsu bronchiolů při výdechu. Tlak má dvě hladiny - vyšší při nádechu a nižší při výdechu

C

Cobbův úhel
měření úhlu skoliosy na rentgenovém snímku páteře

Cushingoidní rysy
termín užívaný k popisu „měsícovitého obličeje", který se vyvine u lidí léčených kortikoidy; může být přítomen i bez nárůstu tělesné hmotnosti

D

Depolarizující svalové relaxanty
léky snižující svalový tonus působením na receptory svalových buněk uplatňující se v depolarizaci svalového vlákna

DEXA
viz zkratky

Dysfagie
polykací obtíže

Dystrofinopatie
termín užívaný k pokrytí všech rozličných stavů způsobených poruchami dystrofinového genu (svalová dystrofie typu Duchenne, svalová dystrofie typu Becker, manifestní nosiči jedné výše uvedených a vzácně pacienti s pouze srdeční formou onemocnění

E

Echokardiogram ("echo")
metoda užívaná k zhodnocení struktury a funkce srdečního svalu; je také známa jako „ultrazvuk srdce" a zobrazuje tlukoucí srdce

Elektrokardiogram (EKG)
metoda užívaná k zhodnocení elektrické aktivity srdečního svalu snímáním pomocí elektrod umístěných na hrudníku a na končetinách

Elektromyografie
test měřící elektrické signály ve svalu, může vypovídat o přítomnosti svalové nebo nervové poruchy

Esofagitis/refluxní choroba jícnu onemocnění jícnu, které se vyskytuje, když v oblasti napojení žaludku na jícen dochází k nedostatečnému uzávěru a kyselý žaludeční obsah vniká do jícnu, kde vyvolává zánět a poškození sliznice. Nazývá se též návrat žaludečních šťáv nebo regurgitace.

Etiologie
příčina

Excentrická cvičení
cvičení jako chození ze schodů nebo skákání na trampolíně, při kterém se zapojuje spíše extenze než kontrakce svalstva.

G

Gastrostomie
chirurgické nebo endoskopické otevření žaludku v tomto případě sloužící k zavedení výživové sondy též nazývané PEG (perkutánní endoskopická gastrostomie)

Glukózová intolerance
porucha metabolismu glukosy definovaná též jako předstupeň diabetu spojený s inzulínovou resistencí

Gowersův manévr / znak
známka slabosti svalstva pánevního pletence a stehen. Popisuje způsob, kterým se pacient s touto slabostí vztyčuje do stoje. K postavení dochází přes polohu na břiše s opíráním rukama o stehna. Je často přítomen u DMD, ale je zapříčiněn i jinými stavy, které způsobují oslabení této svalové skupiny. Více informací na straně 10 - obrázek č. 2.

H

Holter
metoda užívaná ke kontinuálnímu 24-hodinovému sledování EKG

Hyperkapnie
nadměrná hladina oxidu uhličitého v krvi

Hypertenze
vysoký krevní tlak

Hypoventilace
nedostatečné dýchání (mělké nebo zpomalené)

Hypoxémie
snížená hladina kyslíku v krvi

I

Imunoblotting
laboratorní metoda k měření množství dystrofinu ve svalu

Imunocytochemie
laboratorní metoda sloužící k mikroskopickému vyšetření svalového vlákna po jeho obarvení a zhodnocení přítomnosti a množství dystrofinu ve svalu

Index tělesné hmotnosti
poměr mezi váhou a výškou dle vzorce váha v kg vydělená druhou mocninou výšky v metrech (BMI)

K

Kardiomyopatie
zhoršení funkce srdečního svalu – známa rovněž jako onemocnění srdečního svalu

Kontraktury
zkrácení svalu – v okolí kloubu vede k jeho zatuhnutí v určité poloze nebo snížení rozsahu pohybu

Kyfoskolióza
abnormální zakřivení páteře v ose pravolevé (skolióza) a předozadní (kyfóza)

M

Maligní hypertermie
reakce na anestézii způsobující vysokou horečku, která může být život ohrožující

Mosaicismus v germinální linii
stav kdy buňky pohlavních žláz, ze kterých se v budoucnu vyvinou zárodečné buňky (spermie a vajíčka), jsou směsí dvou geneticky odlišných buněčných typů

Myoglobinurie
přítomnost myoglobinu v moči jako známka rozpadu svalu (moč má tmavé zbarvení způsobené přítomností rozpadových produktů svalu)

O

Osteopenie / osteoporóza
pokles kostní minerální density (hustoty kostní hmoty)

Oxymetrie
měření množství kyslíku v periferní krvi snímáním přes kůži

P

Palpitace
pocit abnormálního bušení srdce

Profylaxe
profylaxe (předběžné opatření sloužící k zabránění vzniku onemocnění nebo jeho komplikací)

Přední fúze páteře
metoda korekce skoliózy předním přístupem

R

Rhabdomyolýza
rozpad svalu

S

Skolióza
zakřivení páteře v pravolevé rovině

Stádium dle Tannera
definuje stupeň pohlavního vývoje stanovením vnějších primárních a sekundárních pohlavních znaků jako je velikost prsou, genitálu a přítomnost pubického ochlupení

Stupnice pro měření pohybových funkcí
testy používané k zhodnocení pohybových funkcí standardizovaným způsobem

T

Tendotomie
chirurgické protnutí šlachy

Tinea
kožní plísňová infekce

Tracheostomie
chirurgické otevření přímého vstupu do dýchacích cest na krku – protnutím stěny průdušnice

Trombotická příhoda
vznik krevní sraženiny (trombu) v cévě. V případě uvolnění trombu do krevního oběhu může po jeho zanesení do jiné cévy dojít k jejímu ucpání (tromboembolická příhoda)

V

Varus, varozní postavení
vbočené postavení chodidel způsobené nerovnováhou svalstva

Videofluoroscopická studie
vyšetřovací metoda k zjištění příčiny a zdroje polykacích obtíží; rentgenové video-zobrazení aktu polykání je pořízeno během polknutí sousta potravy dítětem

Vitální kapacita plic
maximální objem vzduchu, který může být vydechnut po maximálním nádechu

Výchozí hodnota
výchozí stav, oproti kterému jsou porovnávány další testy

Z

Zešikmení pánve
stav, kdy je postavení pánve asymetrické, tzn. pánev je rotována se snížením k jedné straně

Zvyšování objemu plic
zvyšování množství vzduchu vdechovaného do plic pomocí zařízení způsobujícího rozepnutí plic vzduchem; jedná se například o ambuvak, může být také použit ventilátor

Fotografie použité v této příručce byly poskytnuty organizacemi Duchenne Parent Project Nizozemsko, MDA, PPMD, Parent Project Česká republika a TREAT-NMD. Chtěli bychom poděkovat všem chlapcům a rodinám, kteří umožnili, aby jejich fotografie mohly být použity.

Na zpracování a vydání této příručky se přímo podílely organizace MDA, PPMD, TREAT-NMD a UPPMD.

Pro více informací navštivte webové stránky: **www.treat-nmd.eu**, **www.care-nmd.eu**, nebo v České republice: **www.parentproject.cz**

PARENT PROJECT svalová dystrofie
Výzkum Léčba Naděje
www.parentproject.cz
Konto výzkumu: 1338146001/5500

V roce 2011 vydalo občanské sdružení Parent Project, Česká republika. Přeloženo z anglického originálu "The Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy - A guide for families".

ISBN 978-80-254-9416-5

MDA Helping Jerry's Kids

Parent Project Muscular Dystrophy
LEADING THE FIGHT TO END DUCHENNE

TREAT-NMD Neuromuscular Network

United Parent Projects Muscular Dystrophy

MDA RIDE CZECH REPUBLIC

Vydáno za podpory Občanského sdružení MDA RIDE, pomáhajícího lidem se svalovou dystrofií. www.mdaride.cz