

**Dieťa s Duchenovou Muskulárnou Dystrofiou
(DMD)
a detský pneumológ**

J.Orosová

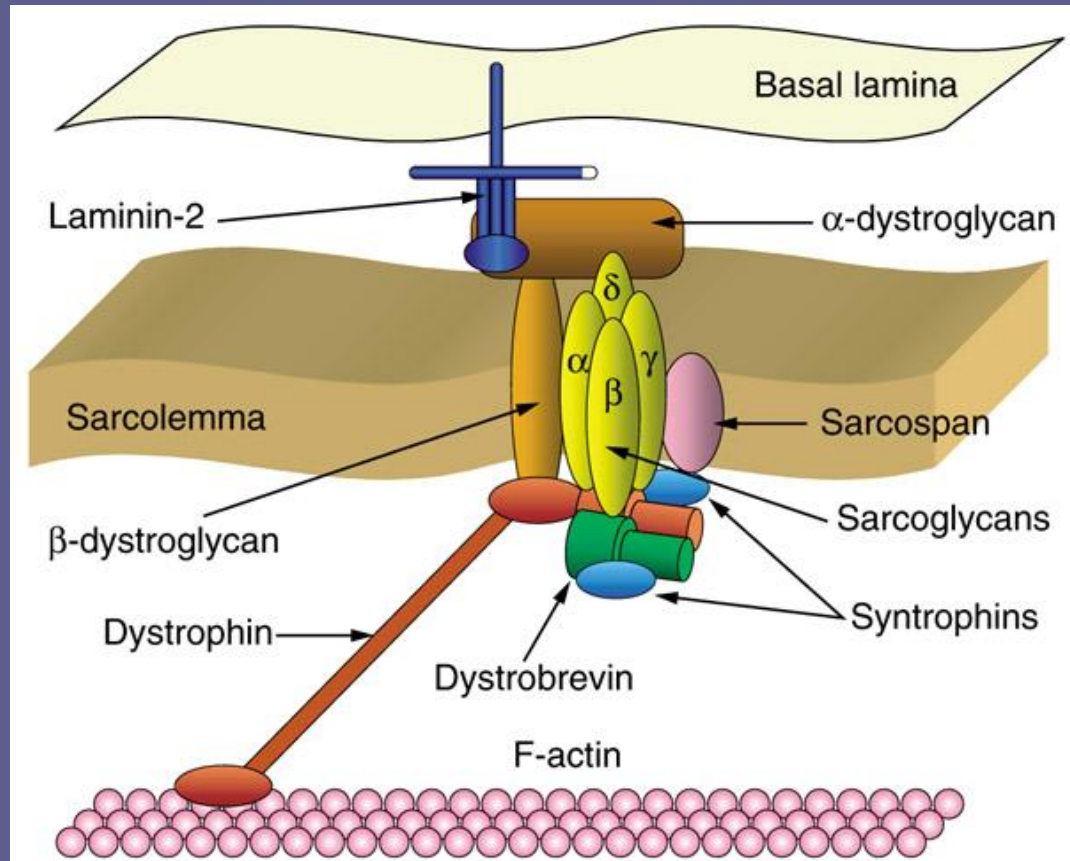
Klinika detskej pneumológie - SZU,
FN Bratislava - Podunajské Biskupice
orosova@ruzinov.fnsdba.sk

Duchenova muskulárna dystrofia (DMD)

Guillaume Duchenne



Porucha v dystrofínovom géne:
1/3 spontánna mutácia
2/3 viazaná na X-chromozóm



Klinická prezentácia DMD



✦ 3-5 rokov : prvé prejavy

✦ 8-10 rokov: progresívne zhoršovanie respiračných funkcií

✦ 10-12 rokov: invalidný vozík

✦ 18-20 rokov: terminálne kardiálne alebo respiračné zlyhanie

Respiračné komplikácie DMD

Mechanizmus

- slabosť a únava respiračných svalov
inspiračné/expiračné svalstvo
- svalstvo horných ciest dýchacích
("bulbárna" slabosť)
- spánkové poruchy dýchania
- nedostatočná kontrola dýchania
- skolióza/ obezita
- kardiomyopatia

Únava respiračných svalov

Mnohopočetné príčiny

- ▲ svalová dystrofia (prejav základného ochorenia)
- ▲ skolióza (mechanická komplikácia)
- ▲ kardiálna insuficiencia
- ▲ hypoxia, acidóza
- ▲ malnutrícia - z nej vyplývajúca svalová atrofia, porucha elektrolytovej rovnováhy (Ca,P,K)

Slabosť inšpiračných svalov

Následky

- ✚ stuhnutie, znehybnenie hrudnej steny: extra-artikulárne kontrakcie, intra-artikulárne adhézie
- ✚ mikroatelektázy
- ✚ oslabený kašeľ
- ✚ únava dychových svalov a respiračné zlyhanie
- ✚ spánková hypoventilácia

Slabosť expiračných svalov

Následky

- ✿ predchádza postihnutie inšpiračných svalov:
 - oslabený kašeľ
 - opakované respiračné infekcie
 - respiračná slabosť a zlyhanie
- ☀ vrcholový prietok pri kašli :
 - menej ako 270 L/min: riziko opakovaných infekcií a respiračného zlyhania

Oslabenie svalov horných ciest dýchacích

"Bulbárna slabosť "

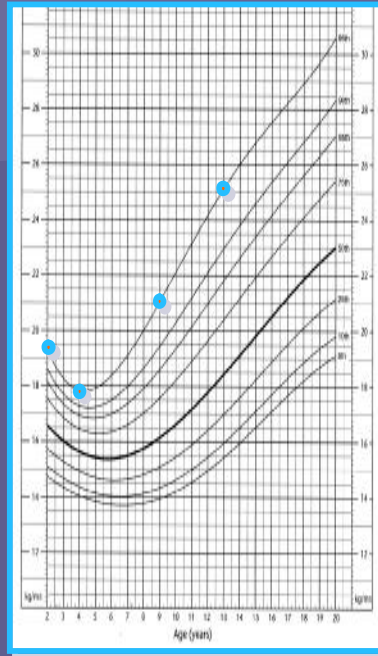
- ☆ dysfunkcia žuvania → malnutrícia
- ★ svalová dysfunkcia: aspirácia → opakované pneumónie
- ★ spánkové poruchy dýchania
- ★ oslabený kašeľ

Skolióza



- progresívna skolióza sa väčšinou vyvinie v druhej dekáde života
- kardiorespiračné funkcie :
 - zhoršená funkcia dýchacích svalov
 - zhoršená svalová poddajnosť
 - asymetrická pľúcna ventilácia (atelektázy)

Obezita



- ◆ častý problém pacientov na vozíčku
- ◆ vplyv na pľúcne funkcie:
 - zhoršenie pľúcnych funkcií
 - spánkové poruchy dýchania

Znížená výmena plynov

- hypoxemia : retencia sekrétov v DC, hlienové zátky, atelektázy, pneumónie
- hyperkapnia : slabosť dýchacích svalov
- spánková hypoventilácia

Mechanika dýchania

"Restrinkčná" ventilačná porucha

- slabosť dýchacích svalov
- oslabená stena hrudníka a pľúcna compliance →
znížená FVC a FEV1, FEV1/FVC v norme

Oslabenie bránice

pokles VC viac ako 20% pri zmene polohy z ľahu do sedu

Hodnotenie funkčného vyšetrenia pľúc (ATS guidelines)

Vyšetrit' FVC 1x za rok

- FVC menej ako 80% → meranie v ležiacej polohe
- FVC menej ako 40% → riziko spánkovej hypoventilácie
- FVC menej ako 20% → riziko retencie CO₂, odhad prežívania: 2-3 roky

FVC menej ako 1 L- najlepšia predpoveď prežívania pacientov s DMD (priemerné prežívanie : 3,5 r., asi 20% prežívanie 5 rokov)

Výmena krvných plynov - sledovať arteriálne krvné plyny (O₂, CO₂)

Hodnotenie dýchania počas spánku

- vyšetrenie celonočnej SaO_2 a pCO_2 jedenkrát ročne (ak je FVC menej ako 40% aj pri absencii kliniky)
- vyšetrenie polysomnografické (ak je možnosť): pri príznakoch porúch spánkového dýchania, zahájiť nočnú ventiláciu

Alveolárna hypoventilácia

Klinické prejavy alveolárnej hypoventilácie

- ◇ nespavosť, nočné mory
- ◇ nočné a včasné ranné bolesti hlavy
- ◇ zadýchanie počas bežných denných aktivít
- ◇ únava počas dňa, závrate a spavosť, strata energie
- ◇ pokles intelektuálnych schopností
- ◇ zníženie chuti do jedla a pokles na váhe
- ◇ porucha prehltania
- ◇ opakované respiračné infekcie (viac ako 3 / rok)
- ◇ známky cor pulmonale

Úlohy detského pneumológa



1. Vieme spomaliť / alebo predchádzať respiračným komplikáciám a pľúcnemu zlyhaniu ?
2. Dôležitosť techník na podporu kašľa
3. Kedy odporúčať ventilačnú podporu?
4. Ako realizovať ventilačnú podporu ?

Asociované respiračné problémy nesúvisiace s DMD

 astma

 rinitída

 adenotonsilárna hypetrofia

Asociované nerespiračné problémy súvisiace s DMD (ovplyvňujúce respiráciu)

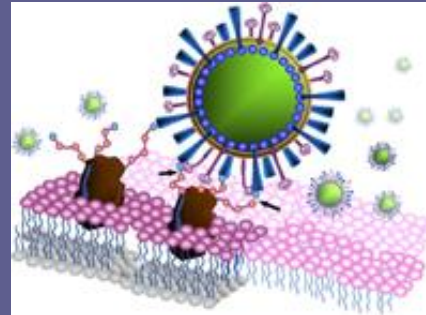
Primeraná výživa

- 45% DMD pacientov trpí obezitou (glukokortikoidy) → špecialista na výživu
- 45% DMD pacientov je podvyživených → špecialista na výživu, gastroenterológ

Respiračné infekcie

Prevencia

- ▼ vakcinácia- pneumokoky, chrípka
- ▼ domáce prostredie (pasívne fajčenie)
- ▼ " agresívna " liečba vírusových infekcií
- ▼ včasné nasadenie antibiotík (posturálna drenáž alebo asistované odkašliavanie, glosfaryngeálne dýchanie)
- ▼ monitorovanie SaO₂
- ▼ asistovaný kašeľ' + + +
- ▼ zintenzívnenie respiračnej podpory ak je potrebná



Sledovanie efektivity odkašliavania

➔ pravidelné meranie vrcholovej hodnoty prúdu vzduchu vydychovaného pri kašli (PFC)

➔ hodnota PCF (peak cough flow) pod 170 l/min:
zvážiť techniky na zväčšenie objemu pľúc

(manuálna insuflácia, prístrojoch pre asistované odkašliavanie- ešte pred poklesom pod 160 l/min.)

Panitch HB, Curr Opin Pediatr 2006

In-Exsufflator

Najefektívnejšia technika na podporu kašľa u detí

- maska na tvár s tlakom $-40/+40$ cm H₂O
- vynikajúca tolerancia (stabilní pacienti)



Operačné riešenie skoliózy

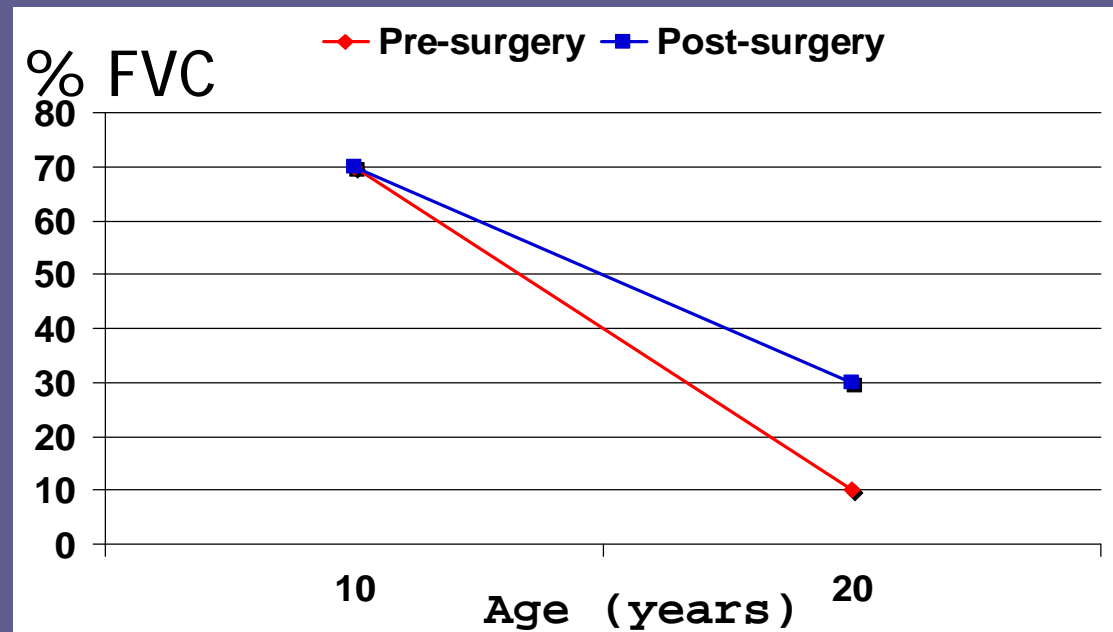
- stabilizácia
- komfort
- sedenie

Dlhotrvalé pľúcne zlepšenie?
názory nie sú jednoznačné

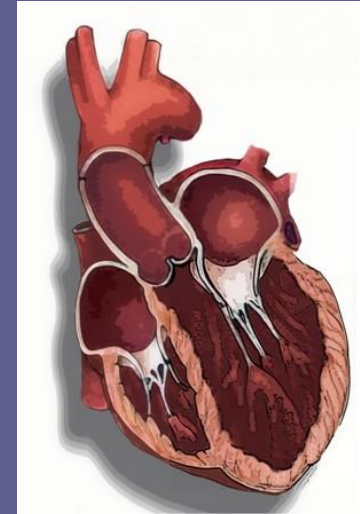


Spomalenie poklesu FVC po operácii chrbtice

- n Rate of decline FVC/year
- n pre operatively : 8%
- n postoperatively : 4%



Kardiomyopatia



- ▲ úmrtie u 10-20% pacientov
- ▲ dilatačná kardiomyopathia (ĽK) - kongestívne srdcové zlyhanie- úloha kardiológa

**Vieme spomaliť zhoršovanie
výkonnosti dýchacích svalov ?**

Je vhodné odporúčať cvičenie ?





Kortikosteroidy ?

Cvičenie

názory nie sú jednoznačné

Ansved T. Curr Opin Clin Nutr Metab Care 2003; Grange RW. Exerc Sport Sci Rev 2007; Grounds MD. Cell Mol Life Sci 2008 March.

Svalové vlákna sú náchylnejšie na cvičením navodené poškodenie

-  slabá záťaž - skôr škodlivý vplyv
-  záťaž vysokou aktivitou - kontraindikovaná pre svalovú degeneráciu
-  potrebné sú kontrolované štúdie  jasné pravidlá

Kortikosteroidy

- ➔ Odporúčané pre všetkých pacientov s DMD v dávke:
- Prednison 0,75 mg/kg/d
 - Deflazacortu 0.9 mg / kg / deň

Bushby K Neuromusc Dis 2004; Moxley RT Neurology 2005;
Manzur AY Cochrane database 2008

- ➔ Vplyv na respiračné funkcie (krátkodobé zlepšenie):
- zlepšujú svalovú silu (6 mesiacov)
následne stabilizácia (2 roky)
 - efektívnosť kašľa - 27 L/min. (viac ako 1 rok)
 - zvýšenie FVC (170 ml po 6 mes.)

Mendell JR NEJM 1989; Griggs RC Arch Neurol 1991

Vedľajšie účinky kortikosteroidov

Všetky potenciálne nežiadúce účinky treba zvážiť pred nasadením kortikosteroidov

- priberanie na váhe , spomalenie rastu
 - zmeny v správaní
 - zlomeniny kostí
 - zlomeniny stavcov (často asymptomatické)
 - katarakta (asymptomatická) až u 50% pacientov
- Potrebne sú dlhodobé štúdie na posúdenie dlhodobého podávania verzus vedľajšie účinky
 - Vyšetrit' imunitu voči ovčím kiahňam (u rizikových skupín aj voči tuberkulóze)
 - Kontrola očkovacieho plánu dieťaťa (zvážit' možnosti preočkovania s horizontom 6 rokov)

Ventilačná podpora

Modality



Zníženie morbidity a mortality, zvýšenie kvality života

Toussaint M, Eur Respir J 2006

Záver

Respiračné komplikácie DMD

- ◊ častý dôvod na konzultáciu s pediatrickým pneumológom
- ◊ respiračné ťažkosti na rôznom stupni respiračného systému
- ◊ nevyhnutnosť multidisciplinárneho tímu
- ◊ správny menežment má mimoriadny dosah na celkový stav pacienta (aj rodinu)
- ◊ kortikoterapia, zlepšenie respirácie...
- ◊ kvalita života, včítane jeho ukončenia



Ďakujem za pozornosť