

Duchenneova muskulárna dystrofia

Šalamonova K, Bérešová A.
Fyziatrisko rehabilitačné oddelenie DFN Košice
Detské Centrum DFN Košice

Ducheneova svalová dystrofia DMD

- | Recesívne dedičné ochorenie viazané na chromozom X
- | Ochorenie spôsobené mutáciami genu, ktorý kóduje protein dystrofin
 - Genová mutácia - miznutie dystrofinu
 - Úloha dystrofinu- udržovanie stability svalových bunkových membrán
 - Strata dystrofinu - degenerácia kostrového , srdcového svalu a bránice.

Klinické prejavy DMD

- | Porucha chôdze – akcentovaná do schodov
- | Problém postaviť sa z podlahy
- | Neschopnosť skákať
- | Atypický beh
- | Dominuje svalová slabosť dolných končatín
- | Pseudohypertrofia lýtok
- | Postupne slabosť HK, krku a dýchacích svalov
- | Postupná invalidizácia, respiračná nedostatočnosť

Výskum v oblasti muskulárnej dystrofie

- | Dystrofinový gen má 79 aktívnych oblastí exonov
- | Pôsobenie mutácie – vyradenie exonov, genetická informácia nepoužiteľná na tvorbu dystrofinu
- | Cieľom výskumu – použiť umelo vytvorený genetický materiál \sim -antisense oligonukleotidy, AON-y, ktoré sa pripájajú
- | na exony, ktoré majú byť pre mutáciu vynechané
- | -exon skipping, sú to potenciálne lieky do budúcnosti.

Zlatý štandard

- | Je praktický manuál na starostlivosť o pacientov s DMD
- | Spoločným cieľom v starostlivosti je zavedenie účinných liečebných metód- vznikajú Centrá pre liečbu pacientov s DMD/Nemecko, Veľká Británia Holandsko, Česko-Brno/
naši pacienti sú zaradení v Česko-slovenskej databáze
- | Manuál vzniká vo fáze zatiaľ symptomatickej terapie – ešte neliečime, ale môžeme urobiť pár krokov k spomaleniu a oddialeniu ochorenia
- | Jedným z možných krokov je aj rehabilitačná terapia

| Kazuistika

| Pacient F.K . nar.16.12.1996

| RA: Dieťa z II.tehot.,fyziol.priebehu,pôrod a popôrodné
| obdobie v norme,do 8mes.bez ť aŹkostí.

| TO: dieťa ako 8mes. Sa neotáča z chrbátika na bruško,
| spontánna motorika chudobná,pediater doporučil
| neurologické vyšetrenie,kde so záverom

| **Centrálnej koordinačnej a tonusovej poruchy**
| doporučené

| rehabilitačné vyšetrenia a terapia.
|

Priebeh motorického vývoja počas rehabilitačnej terapie

- | Vek 12 mes. Otáča sa z chrbátika na bruško
- |
- | 15mes dostáva sa na kolienka,lezie
- |
- | 20mes vzpriamovanie na DK
- |
- | 25mes chôdza s balansom
| šikmá pánev doľava,našľapovanie na
vnútorné hrany chodidiel, korekcia na protetike.

Diagnostika muskulárnej dystrofie

Vek : 30 mesiacov máj 1999

- chôdza s našľapovaním na vnútorné hrany chodidel viac vľavo
- slabosť DK po záťaži
- drep a chôdzu do schodov nezvláda

Neurologické vyšetrenie:

Dieťa hospitalizované na neurologickom oddelení DFN, kompletne vyšetrenie so záverom:

Dg. suspektná myopatia

doporučené genetické vyšetrenie v Bratislave.

Výsledok genetického vyšetrenia:
10.12.1999

- | Prevedený delečný screening dystrofinového genu - zistená delécia minimálne jedného exonu /44/ dystrofinového genu
- | Uvedený nález potvrdil supponovanú
- | **Dg.Duchenneova svalová dystrofia.**

Ako sme ďalej pokračovali

- 1999 Dieťa nastupuje vo veku 3 rokov do integrovanej skupiny detí s denným pobytom v Detskom Centre, kde je vedený Montessori terapiou, pravidelná rehabilitačná liečba 2x denne.
Rodičia sa plne zapojili do aktívnej liečby, motorický stav sa nezhoršuje
- 2004 - vo veku 8 rokov začína školskú dochádzku, denne dochádza na rehabilitáciu do Detského centra
Stav motoriky zásluhou intenzívnej terapie a účasti rodičov nezmenený
- 2006 evidovaný v Česko - slovenskej databáze pacientov s ochorením DM.
- 2007 zaradený do sledovania na pľúcnej ambulancii
- 2008 chôdza ešte samostatná, výraznejšia slabosť DK, predpis elektrického vozíka /získanie zručností obsluhy ešte v štádiu plnej motoriky/.

Počet pacientov s muskulárnou dystrofiou na našej ambulancii

- | Počet evidovaných: 10
- | Počet rehabilitovaných :3
- | Dôvod?
- | Neadekvátne vysvetlenie stavu pacienta inými špecialistami,ktoré vedú k rezignácii zo strany rodičov,často sa vyjadrujú o rehabilitácii ako o záť aži pre rodinu,
- | Rodičia často dávajú prednosť škole a práci a rehabilitácia je podľa nich zbytočná strata času! Neuvedomujú si,že dieť a pri adekvátnej rehabilitácii aj školu by zvládalo ľahšie a dlhšie,nehľadiac na kvalitu Života.

Naším cieľom je:

- | Dokázať, že má zmysel pohybová liečba
- | Udržať funkčný stav v medziach možností.
- | Predchádzať vzniku deformít trupu a chrbtice, ktoré spôsobujú následne obmedzenie funkcie vnútorných orgánov a tým vzniku komplikácií ako je napr. dychová nedostatočnosť .
- | Pomáhať pacientom a ich rodičom v boji o udržanie určitej kvality života .

