

Vypracovala:
Zuzana Valerová, FZV UP v Olomouci

Vedoucí práce:
Mgr. et Bc. Pavla Kudlová, Ph.D, FZV UP v Olomouci
Jitka Kačírková
Zdeněk Janda, Předseda AMD v ČR
www.amd-mda.cz

Odborný konzultant:
Doc. MUDr. Miluše Havlová, CSc., Neurologická
klinika, VFN v Praze

Materiál je výsledkem bakalářské práce:
"Kvalita života u pacientů s progresivním svalovým
onemocněním"

Vydáno za podpory
Občanského sdružení MDA RIDE
pomáhajícímu lidem se svalovou dystrofií



www.mdaride.cz
2010



cienti na špičky. Nutné je také protahovat podkolenní šlachy a svaly kyčle. V boji se zkracováním šlach se často uplatňují speciální dlahy a ortézy, které významně prodlužují dobu schopnosti samostatné chůze. Váš lékař Vám může doporučit jejich používání na noc, případně Vám může doporučit speciální trupové ortézy. Velmi vhodné jsou také speciální přístroje (Moto med), které pomáhají aktivně i pasivně procvičovat horní a dolní končetiny. V případě, že využíváte invalidního vozíčku, je pro Vás vhodné pořídit si speciálně upravené sedačky i opěrky.

Kdy nejlépe začít se cvičením?

Se zahájením vhodného cvičení není možné otálet, platí tady, že čím dříve, tím lépe. Vhodné cvičení by mělo být tedy zahájeno ihned po stanovení diagnózy, samozřejmě po poradě s fyzioterapeutem a neurologickým lékařem.

A co plavání?

Při svalovém onemocnění lze plavání jen doporučit. Nejen že prospívá kloubní pohyblivosti, ale také snižováním nároků na sílu svalu při pohybu umožňuje provádět komplexnější aktivitu se zapojením více svalů najednou. Takže plavání jednoznačně ano!

Jak je to s působením chladu a tepla na svaly?

Termoterapie neboli léčba prohříváním, se jeví jako velmi přínosná forma rehabilitace, přispívá totiž ke snížení tuhosti vaziva ve svalích. Naopak prochlazení je potřeba se bránit, chlad je pro pacienty se svalovým onemocněním nevhodný (na prevenci prochlazení je třeba pamatovat i při plavání).

Jaké pohyby jsou pro mne nevhodné?

Nevhodná je pro Vás tzv. excentrická svalová kontrakce. Ta nastává tehdy, pokud sval slouží jako brzda, tedy například při chůzi ze strmého kopce, kdy svaly zabraňují tomu, aby tělo přeapadlo dopředu. Vzniká také při dlouhodobém předklonu (např. při luxování).

Co je to respirační fyzioterapie?

Respirační (dechovou) fyzioterapii můžete významně přispět k udržení Vaší dobré kondice. Proto bude dobré, pokud si její techniky osvojíte a budete ji každodenně provádět. Přispějete tím také ke zlepšení pohyblivosti hrudníku, posílíte břišní a pomocné dýchací svaly a zlepšením průchodnosti dýchacích cest snížíte riziko respiračních infekcí.

Mám problém s udržení stability, co s tím?

Pacienti se svalovým onemocněním mají dle svého aktuálního zdravotního stavu nárok na poskytnutí vhodných kompenzačních pomůcek (výcházková hůlka či francouzské hole, invalidní vozík, pomůcky do vany či na WC), které jsou většinou hrazeny jejich zdravotní pojišťovnou. O tyto pomůcky je třeba požádat u svého neurologického či rehabilitačního lékaře, který Vám také pomůže s jejich výběrem. Je vhodné si je vždy nejprve vyzkoušet.

Je pro mne vhodný pobyt v lázních a kde konkrétně?

Svalová onemocnění jsou jednoznačně indikována k lázeňské terapii (balneoterapii). Programy lázeňské terapie využívají mimo termoregulačních procedur, vířivek, podvodních masáží a perličkových koupelí také programů na zvýšení fyzické zátěže a protahování, jedná se tedy o komplexní léčbu. Kvalitní a komplexní péče je myopatům poskytována v Janských Lázních, Klimkovicích, Velkých Losinách a také ve Vrážích.

Jak často mohu jet do lázní a kde mám o ně požádat?

Pacienti se svalovým onemocněním mají nárok na plně hrazenou lázeňskou péči jedenkrát ročně do 18 let věku, poté jedenkrát za dva roky. To se jeví jako nedostačující, protože každoroční balneoterapie by měla jistě pozitivní přínos. Je ale možné si individuálně hradit i lázeňský pobyt nad rámec standardních dvou let. Lázně Vám předepíše Váš praktický lékař na doporučení neurologa.

Na jaké léky bych si měl dávat při mém onemocnění pozor?

Je důležité, abyste vždy upozornili lékaře, který nezná Váš zdravotní stav, na Vaše onemocnění. Toto se týká především situací, kdy náhle a neočekávaně

potřebujete lékařské ošetření (např. akutní zánět žlučníku s nutností operačního řešení, zlomeniny a poranění atd.). Lékař musí předcházet nežádoucím účinkům, které u Vás mohou mít některá anestetika (např. Succinylcholin, Procuran, Halotan, Isofluran). Problém spočívá především v dalším zvýšení myoglobinu v krvi (u Vás již je zvýšen), hrozi také poruchy srdečního rytmu, dechová nedostatečnost a selhání ledvin (myoglobin v moči). Pokud je to jen trochu možné, měla by být u Vás metodou první volby místní anestezie. To ale samozřejmě vždy nelze. Je nutné, aby Vám lékař věnoval v rámci předoperační přípravy zvýšenou pozornost a aby se pečlivě ujistil o Vašem zdravotním stavu.

Pokud trpíte vysokým tlakem a užíváte preparát Furosemid, Furon, Diluran nebo Hydrochlorothiazid (diuretika), dejte si pozor na možné rychlé nárůsty únavy, slabosti až křečí, což je způsobeno vyplavováním minerálních látek. Váš lékař Vám bude v tomto případě častěji kontrolovat krev a hladiny minerálních látek tak monitorovat. Při léčbě vysokého tlaku je nutné také vyloučit preparát Trimepranol.

PROBLÉM - jsou uvedeny i nevhodné léky některých onemocnění	VHODNÝ LÉK v období	NEVHODNÝ LÉK
bolestivé stahy svalů při blokáde obratlů, větších kloubů	deriváty kyseliny octové (Ibuprofen, Brufen, APO – Ibuprofen), Ataralgin	preparáty obsahující metamizol (Novalgin, Algifen, Quarelin) deriváty kyseliny octové (Dolmina, Voltaren, Veral, Indobene, APO – Indomethacin)
kolika žlučových nebo močových cest	musculotropní spasmolytika (Papaverin, Cholaspan, Contraspán, Spasmoveralgín, No –Spa)	anticholinergika (Buscopan, Spasmex, Mictonorm)
bolestivý stah svalů při blokáde obratlů, větších kloubů	myorelaxantia (Mydocalm, Guajacuran)	myorelaxantia (Dorsiflex, Sirdalud, Baclofen, Myolastan, Muscoril)
zvýšená hladina tuků v krvi	pryskyřice (Questran, Vasosan), analog kyseliny nikotinové (Olbetam)	statiny (Mevacor, Zocor, Lipostat, Lescol) fibráty (Lipanthyl, Gevilon, Lipanor)
nespavost	hypnotika III. generace (Stilnox, Hypnogen)	benzodiazepiny (Diazepam, Nitrazepam, Oxazepam, Dormicum, Rohypnol)
deprese a napětí	antidepresiva III. generace (Deprex, Seropram, Fevarin, Zoloft)	anxiolytika (Neurol, Xanax, Elenium, Defobin, Lexaurin) antidepresiva I. a II. generace (Prothiaden, Anafranil, Noveril)
bolesti kloubů a artróza	antirevmatikum, antiartrotikum (Condrosulf), Aulin	

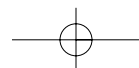
Je také možné, že u Vás bude aktuální operační řešení deformit páteře (to se týká především pacientů s DMD). Tuto volbu budou konzultovat odborníci, kteří vždy myslí na to, že operační zákrok má velmi individuální indikace a vyžaduje intenzivní rehabilitaci před výkonem a zvláště po výkonu, protože je třeba co nejvíce zkrátit imobilizaci (nepohyblivost). Po operaci se místo sádrové imobilizace volí lehké ortézy a velmi brzy se začíná se základními pohyby, jako je posazování a přetáčení. Pamatujte, že lehká ortéza je pro Vás vždy vhodnější než těžká sádrová fixace. Lékař musí mít tuto skutečnost vždy na paměti i při řešení zlomenin, které jste si způsobili např. pádem

POUŽITÁ A DOPORUČENÁ LITERATURA:

1. AMBLER Zdeněk, BEDNÁŘÍK Josef. Myopatie – základní charakteristika, klasifikace a perspektivy. Neurologie pro praxi. 2004, č. 3, s. 135-136. Dostupný z WWW: <www.neurologiepropraxi.cz>.
2. AMBLER Zdeněk. Neuropatie a myopatie. 1. vyd. [s. l.] : TRITON s.r.o., 1999. 211 s. ISBN 80-7254-060-2.
3. BEDNÁŘÍK Josef, et al. Nemoci kosterního svalstva. 1. vyd. Praha: [s. n.], 2001. 470 s. ISBN 80-7254-187-0.
4. BEDNÁŘÍK Josef. Svalové dystrofie. Neurologie pro praxi. 2004, č. 3, s. 137-141. Dostupný z WWW: <www.neurologiepropraxi.cz>.
5. BURIANOVÁ Kateřina, ZDARILOVÁ Eva, MAYER Michal, OŠTÁDAL Oldřich. Poruchy dýchání u neurologicky nemocných. Neurologie pro praxi. 2006, č. 1, s. 46 – 48.
6. HAVLOVÁ Miluše. Nervosvalová onemocnění – otázka správné indikace běžných léků. Bulletin, Sdružení praktických lékařů v ČR. 2002, č. 3, s. 35-39.
7. HAVLOVÁ Miluše. Rizika anestezie u neuromuskulárních onemocnění. Bulletin, Sdružení praktických lékařů v ČR. 2000, č. 6, s. 24-25.
8. HAVLOVÁ Miluše, KRAUS Josef. Progresivní svalová onemocnění: Doporučené postupy [online]. CLS JEP, c2007-2009 [cit. 2009-11-26]. Dostupný z WWW: <www.cls.cz/dp>. ISSN 1802-1891 .
9. JEDLIČKA Pavel, KELLER Otakar, et al. Speciální neurologie. 1. vyd. Praha: Galén, 2005. 409 s. ISBN 80-7262-312-5.
10. MUMENTHALER Marco, MATTLE Heinrich. Neurologie. 1. vyd. Praha: Grada Publishing, 2001. 652 s. ISBN 80-7169-545-9.
11. Neuromuskulární sekce ČNS [online]. Česká republika: 2002. [cit. 2010-03-21]. Dostupné z WWW: <http://www.cba.muni.cz/neuromuskulární-sekce/index.php>
12. Parent Project – svalová (muskulární) dystrofie Duchenne/Becker (DMD/BMD) [online]. Česká republika: 2009 [cit. 2010-02-26]. Dostupné z WWW: <www.parent-project.cz>.
13. VACEK Jan. Léčebná rehabilitace u svalových dystrofií. Neurologie pro praxi. 2005, č. 6, s. 302 – 305. Dostupný z WWW: <www.neurologiepropraxi.cz>.
14. VONDRÁČEK P., PETRÁSKOVÁ P. et al. Zlatý standard péče o pacienty s Duchenneovou a Beckerovou svalovou dystrofií. Parent Project, 2007. ISBN 978-80-254-0433-1.
15. Zpravodaj AMD. Asociace muskulárních dystrofií v České republice. 2009, roč. 28, č. 2. Praha: Dostupný z WWW: <www.md-cz.org>.
16. Zpravodaj AMD. Asociace muskulárních dystrofií v České republice. 2002, roč. 21, č. 3. Praha: Dostupný z WWW: <www.md-cz.org>, <www.amd-mda.cz>.

SVALOVÁ DYSTROFIE

OTÁZKY A ODPOVĚDI





Váš lékař Vám řekl, že máte muskulární dystrofii, myopatii nebo svalové onemocnění? Nejste si jisti, zda rozumíte správně těmto pojmům nebo máte další pochybnosti nebo otázky nebo se jen chcete dozvědět víc? Pak je tato příručka určena právě pro Vás.

Svalová onemocnění postihují, jak již název napovídá, kosterní svalstvo, někdy také sval srdeční. Je popsáno mnoho druhů těchto onemocnění, která se od sebe navzájem liší svou příčinou, průběhem i prognózou.

Nejtěžší typ je tzv. Duchennova muskulární dystrofie (DMD), která postihuje výhradně chlapce již v časném dětském věku asi kolem 3 let. V této době se většinou začne rozvíjet porucha chůze (je kolébavá), postoj je výrazně prohnutí bederní páteře dopředu), rovnováha a vstávání (šplhavé vstávání – využívání opory rukou). Toto onemocnění vede nejpozději do 13 roku věku ke ztrátě schopnosti samostatné chůze. Postupně ochabují také svaly horní poloviny těla, včetně dýchacího svalstva, což vede ke snížení funkční kapacity plic a rozvoji dechové nedostatečnosti. Následkem toho se může rozvinout infekce dýchacích cest, často s těžkým průběhem. Prognóza tohoto onemocnění bohužel není příliš příznivá, postižení se dožívají asi 20 – 30 let.

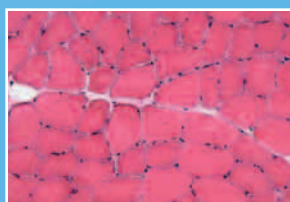
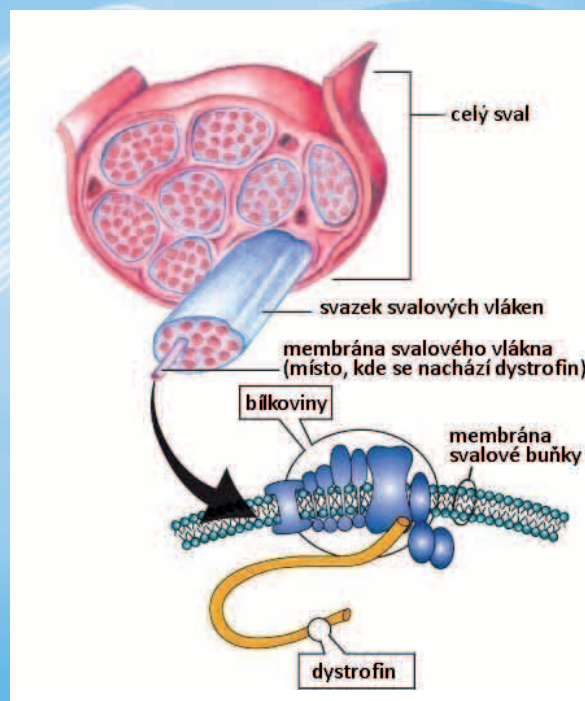
Podobným, avšak oproti DMD nesrovnatelně pomaleji probíhajícím onemocněním, je Beckerova muskulární dystrofie (BMD). První příznaky se mohou objevit mezi 3 – 20 lety věku, ztráta schopnosti samostatného pohybu je opět velmi variabilní – mezi 12 – 40 lety, u některých pacientů však nemusí nastat vůbec. Popisovány jsou také mírné formy, při kterých převládají pouze svalové bolesti a křeče.

Tato dvě geneticky podmíněná svalová onemocnění jsou pravděpodobně nejvíce známá, a už méně lidí ví, že myopatie mohou nastat z různých příčin i během života, potom mluvíme o tzv. myopatiích získaných. Nejčastějšími příčinami vzniku mohou být: zánětlivý proces ve svalích, hormonální poruchy, alkohol a léky, někdy však příčina nemusí být známá vůbec.

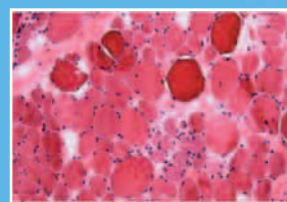
Na následujících stránkách se pokusíme zodpovědět Vaše možné otázky.

Jaká je příčina vzniku svalových onemocnění?

Jak již bylo v úvodu řečeno, mnoho typů svalových onemocnění je dědičných, tedy vrozených. U DMD je příčina v chybění bílkoviny dystrofinu ve svalích. Tuto bílkovinu produkují geny vázané na pohlavní chromosom X, tzn., že onemocnění postihuje muže, ženy bývají přenašečky a nemoc se u nich plně nerozvine. V případě, že dojde k porušení genu, dojde i k poruše produkce dystrofinu. Hlavním úkolem dystrofinu je udržovat funkční svalové buňky. Mechanismus vzniku BMD je podobný, částečně produkovaný dystrofin ovšem nedokáže udržovat svalovou buňku plně funkční, a proto se začíná rozvíjet svalové obtíže, ne však v takové míře jako u DMD. Příčinou myopatií získaných během života může být onemocnění štítné žlázy (hypertyreóza nebo hypotyreóza), zánět ve svalích, dlouhodobé užívání kortikoidů nebo jiných léků. Známa je také myopatie způsobená nadměrnou konzumací alkoholu.



Zdravý sval



Nemocný sval

Jaké jsou nejčastější příznaky myopatií?

Nejnápadnější je svalová slabost, která je stejná vždy na obou končetinách (obě horní či obě dolní, případně horní i dolní), zejména v oblasti pletenců, postiženo je také trupové a břišní svalstvo, to má za následek také předsunutí břicha dopředu. Pozorujeme kolébavou (tzv. kachní) chůzi, neobvyklé vstávání ze země či podřepu (pomáhání si horními končetinami, které se zapírají o končetiny dolní), potíže při chůzi do schodů či ze schodů nebo při nastupování do dopravních prostředků. Časté jsou také pády, neschopnost zvednout ruce nad hlavu, zkracování Achillových šlach.

Mám neobvykle zvětšená lýtka. Proč?

Toto zvětšení se nazývá pseudohypertrofie. Na první pohled by se mohlo zdát, že jsou zvětšeny svaly, ale není tomu tak. Při Vašem onemocnění se svalová vlákna zmenšují a jsou postupně nahrazována vazivem a tukem. Svaly jsou na pohmat tužší.



Je normální, že jsem častěji unavený?

Ano, zvýšená únava není žádný neobvyklý příznak, naopak souvisí se svalovou slabostí.

Jaká vyšetření mě čekají?

Pro diagnostiku je důležitý odběr krve a laboratorní stanovení hodnot svalových enzymů, myoglobinu a jaterních transamináz. Všechny tyto ukazatele jsou při probíhajícím svalovém onemocnění zvýšené. Váš lékař Vás může



také poslat na elektromyografické vyšetření (EMG), kde se zanořením speciální jehly do svalu dolní končetiny zjišťuje svalová aktivita. Další možnou variantou je svalová biopsie. Při tomto zákroku Vám malým řezem do svalu na dolní končetině odeberou kousek tkáně, který bude zaslán na mikroskopické vyšetření. Těchto vyšetření se není třeba obávat, můžete je vnímat jako nepříjemná, ale většinou nejsou výrazně bolestivá. Lékař, který bude vyšetření provádět, Vás poučí o možnostech místní analgezie (tzv. znečítivění) před svalovou biopsií. Před EMG toto znečítivění není nutné.

Lékař mi řekl, že půjdu na spirometrii, co to znamená?

Spirometrie je běžné, nebolestivé vyšetření dýchacího svalstva, které slouží ke zjištění dýchacího objemu Vašich plic a ke zjištění stavu Vašich dýchacích svalů, které mohou být také postiženy. Vyšetření trvá přibližně 30 minut a vy při něm budete dýchat dle instrukcí vyšetřujícího pomocí náustku do speciálního přístroje – spirometru.

Je nutné kardiologické vyšetření?

Kardiologické vyšetření včetně echokardiografie (ultrazvuku srdce) je důležité absolvovat alespoň jednou ročně. Jednou ze srdečních poruch je tzv. kardiomyopatie (postižení – zbytnění srdečního svalu), která může souviset se svalovou dystrofií. Kardiomyopatii je nutné sledovat a vhodnými léky zpomalovat její rozvoj.

Dá se mé onemocnění vyléčit?

Léčba, která by vedla k vyléčení nemoci, bohužel není známá. Je ale známá léčba, která napomáhá udržovat dostatečný rozsah pohybu a fyzické kon-

dice. V rámci terapie se uplatňuje zejména rehabilitace. K tě budou směřovat další otázky. O vhodné medikamentózní léčbě Vás bude informovat Váš lékař na základě zhodnocení Vašeho zdravotního stavu a typu onemocnění. V současné době probíhají klinické studie založené na genové a buněčné terapii.



A co potravinové doplňky?

Potravinové doplňky mohou částečně zlepšit svalový metabolismus, i tady ale platí, že je třeba před tím, než je začnete užívat, se poradit se svým lékařem. Patří mezi ně vitaminy skupiny A, B a E, dále L – karnitin (zvyšuje schopnost regenerace svalu po zátěži a stimuluje růst svalové hmoty) a L – arginin, obě tyto farmakologicky aktivní látky jsou na našem trhu volně k dispozici v podobě preparátu Carnitargin. Dalšími pomocnými léky jsou Kreatine monohydrát – je nezbytný pro tvorbu kreatinfosfátu, který využívá svalová buňka jako zdroj energie a Koenzym Q10, který zpomaluje progresi (zhoršování) onemocnění a může chránit před poškozením i srdeční sval. Vhodný je také preparát Proenzi MSM + Glukosamin sulfát 750, který pomáhá při kloubních bolestech, protože působí přímo na namáhanou chrupavku, kterou pomáhá regenerovat.

Je známá nějaká prevence svalových onemocnění?

Prevence svalových onemocnění v současné době probíhá pouze v rámci genetického poradenství. Díky němu jsou aktivně vyhledávány ženy – přenašečky, v jejichž rodině se již objevilo některé ze svalových onemocnění.

Musím držet nějakou dietu?

Při Vašem onemocnění není zapotřebí držet žádnou speciální dietu. Je ale důležité dbát na prevenci zácpy, která u Vás může nastat vlivem snížené fyzické aktivity a os-

labení břišních svalů. Konzumujte tedy dostatek zeleniny a ovoce, vlákniny (ta je např. v celozrnném pečivu, cereáliích a luštěninách), jezte pravidelně 5 – 6x denně v menších porcích a pijte dostatek tekutin.

Je také jasné, že nadváha či obezita představuje zvýšenou zátěž pro svaly, snažte se jí tedy vyvarovat, budete se cítit mnohem lépe.

Když mi chybí ve svalích bílkovina, nepomůže mi tedy, když budu konzumovat stravu bohatou na bílkoviny?

Ne, toto tvrzení bohužel neplatí, konzumace potravy bohaté na proteiny nemá na onemocnění žádný vliv.

Může mi pomoci klasické posilování v posilovně? Myslím, že bych to ještě zvládl.

Podle dosavadních studií je známo, že klasickým cvičením nedochází u pacientů s myopatií prakticky k žádnému zlepšení. Při použití velmi malých odporů při posilování lze sice dosáhnout, zvláště u pomalu postupujících myopatií, pozitivního účinku na srdce a vitalitu, u rychle progredujících myopatií je ale tento typ cvičení nevhodný. Při rehabilitaci je nutné postupovat velmi individuálně a i tady platí, že je nutné ji důkladně konzultovat s Vaším neurologem. V žádném případě by však myopat neměl cvičit až do únavy! Platí pravidlo – raději méně a častěji.



Jaký druh pohybu je pro mne nevhodnější?

Již od stanovení diagnózy byste měl provádět především každodenní protahování svalů. Po poradě s fyzioterapeutem, který Vám ukáže správný postup, denně protahujte Achillovu šlahu, která má velký sklon se zkracovat, a kvůli tomu našlapují pa-