



# Trpí váš syn Duchennovou svalovou dystrofií? Co bude dál?

Osobní zkušenost matky chlapce s DMD

## Duchennova muskulární (svalová) dystrofie je onemocnění způsobující postupnou destrukci svalových vláken

Jedná se o nemoc vázanou na pohlaví – pouze žena může na svého syna přenést mutaci v genu pro bílkovinu zvanou dystrofin. Ta se nachází na vnitřním povrchu membrány svalové buňky. U pacienta s DMD se tato bílkovina netvoří vůbec, u pacienta s BMD (Beckerovou muskulární dystrofií) je signifikantně redukována.

Zpočátku tito chlapci vypadají jako zdravá miminka, proto ani nevzniká podezření na tuto vlohu. Klinické projevy se obvykle objevují kolem 2.–4. roku života – poruchy chůze, zejména do schodů, abnormální běh, potíže při vstávání z podlahy, neschopnost skákat. Nápadná jsou taktéž zvětšená lýtka způsobená náhradou aktivní svalové hmoty tukovým vazivem. Po 10. roce věku se svalová slabost postupně rozšiřuje i na svaly horních končetin, šíjové a dýchací svaly. Bez kortikoidů dochází ke ztrátě schopnosti chůze mezi 9. a 12. rokem, s kortikoidy mezi 11. a 14. rokem. Hlavním problémem v pozdějším stadiu choroby je progredující dechová nedostatečnost s nutností umělé plicní ventilace. Při správně vedené péči se dnes DMD pacienti dožívají 4. dekády věku (nejstarší známý pacient je 50letý Dán). V minulosti se věk úmrtí pohyboval kolem 20. roku života. Zlepšení péče v ČR je dáno nejen novými možnostmi léčby, ale i velmi dobrou spoluprací odborníků a patientských organizací, jakou je například Parent Project.

**Tato příručka je primárně určena pro rodiče časně diagnostikovaných dětí, tzn. v presymptomatické fázi onemocnění.**

**Presymptomatická fáze:** první dva roky života, jedinou abnormitou může být zvýšení svalových enzymů viz níže. Není však výjimkou ani opožděný psychomotorický vývoj, atypické rysy v chování a opožděný vývoj řeči.

### Co teď?

Z počátečního šoku ze sdělení diagnózy či při pouhém podezření na ni se jen těžko vzpamatovává, a proto popíšu kroky k usnadnění orientace v dané problematice. Prosím, vnímejte tyto rady spíše jako moji osobní zkušenost, vždy totiž záleží na zhodnocení klinického stavu lékařem, který vás má v péči.

V roce 2016 vydal PARENT PROJECT, z.s. ([www.parentproject.cz](http://www.parentproject.cz)). Sepsala Hana Némethová. Odborný garant MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.  
Vytištěno za podpory a příspěví:



## 1.

### Vysoké hodnoty svalových enzymů

Pokud vašemu dítěti byly zjištěny vysoké hodnoty svalových enzymů (AST, ALT, ALP, GMT a CK), následuje obvykle pátrání po svalové příčině. **Hodnoty CK (kreatinkináza) bývají zvýšeny až stonásobně.** Již ale v této fázi výsledků z odběrů krve na výše uvedené je nutné seznámit rodinu s možným svalovým problémem a předat kartičku o tzv. beztriggerové anestezii, kterou je třeba nosit nejlépe u kartičky zdravotní pojišťovny. Slouží jako upozornění pro lékaře na nežádoucí reakce na léky z důvodu zvýšeného rizika syndromu podobného syndromu maligní hypertermie, což je život ohrožující komplikace při podání některých anestetik. Mělo by být samozřejmostí, že vám lékař vše sdělí osobně, event. odešle vaše dítě na vyšší pracoviště s možností genetického došetření.

## 2.

### Genetické vyšetření

Z periferní krve se provedou odběry – nejprve se vyšetření zaměří na nejčastější genetickou příčinu DMD/BMD, a to **deleci a duplikaci** všech 79 exonů dystrofinového genu a promotorové oblasti genu (DP427c) metodou MLPA.

V případě negativy se vzorek dále posílá do laboratoře ve FN Brno k detekci **bodové mutace** metodou amplifikace, sekvenace genu pro dystrofin. Tato vyšetření trvají různě dlouho – v časovém rozmezí několika týdnů až měsíců.

## 3.

### Potvrzení diagnózy genetickým vyšetřením vyžaduje došetřit i příbuzné ženy po maternální linii

Nyní vám byl tedy sdělen konečný verdikt (ať již genetikem, či neurologem). Bohužel i žena může disponovat mutací na X chromozomu, klinicky se však tato nemoc u ní nemusí projevit, je pouze přenašečkou. Může však nastat situace, kdy žena přenašečkou není, mutace vznikla spontánně, tzv. **de novo**, avšak ani tato skutečnost není zárukou, že se dítě narodí bez tohoto postižení. 14 % mutací de novo bývá totiž způsobeno gonadálním mozaicismem u matky. Proto se v případech další gravidity doporučuje prenatální diagnostika. lze využít i metody IVF a preimplantační diagnostiku. V případě přirozeného početí se zjišťuje pohlaví dítěte na základě odběru periferní krve matky. Pokud se zjistí mužské pohlaví, provede se amniocentéza, tedy odběr plodové vody. Při pozitivě je jedinou možností interrupce. U plodu ženského pohlaví se došetřuje přenašečství po porodu.

Pokud matka **přenašečkou** je, došetřují se další členové rodiny ženského pohlaví z její strany, a to na základě podrobné genealogie, což by mělo být v režii klinického genetika. I když matka již další děti nechce, měla by o tomto přenašečství vědět z důvodu možného rizika syndromu podobného syndromu maligní hypertermie a rizika srdeční abnormality.

## 4.

## Psychologická podpora

Nedílnou součástí péče o pacienta a jeho rodinu je samozřejmě psychologická podpora. Nebojte se říci si o pomoc u svého ošetřujícího lékaře. Tato služba by měla být umožněna v neuromuskulárním centru s multioborovým týmem. Psychologickému vyšetření bude muset být podrobeno vaše dítě před nástupem do mateřské školy. Až ve 30 % se totiž může vyskytnout specifická porucha učení či mírný mentální deficit, který není progresivní.



## 5.

## Dispenzarizace v neuromuskulárním centru a zařazení do registru

**Pacient s DMD/BMD by měl být sledován v neuromuskulárním centru** (seznam zde: <http://ready.registry.cz/index.php?pg=pracoviste>), nejlépe ve FN Brno, kde působí MUDr. Lenka Mrázová, nebo ve FN Motol, kde má tyto pacienty na starost MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.

Lékař vaše dítě zapíše do registru pro svalové dystrofie, což v případě klinické studie experimentální léčby vhodné pro pacienta umožní jeho účast ve studii (více zde: <http://ready.registry.cz/>).

## 6.

## Pravidelné kardiologické kontroly

Již při stanovení diagnózy či při pouhém podezření na ni je nezbytné provést kardiologické vyšetření – **EKG** a **ECHO** (echokardiografie). Protein dystrofin je totiž obsažen i v srdečních buňkách, a proto bývá zasaženo i srdce. Další kontroly by měly probíhat po dvou letech, později i v kratších intervalech.



## 7.

## Spolupráce s dětským neurologem

spočívá především v předepisování rehabilitací. Na pravidelné kontrole vždy lékař zhodnotí zdravotní stav a potřeby dítěte.

## 8.

## Nabídnout přehled o nutném očkování

Očkování by mělo proběhnout dle standardního očkovacího kalendáře, navíc by se vaše dítě mělo podrobit i následujícímu:

**Očkování proti planým neštovicím:** je to živá vakcína. Očkování proti planým neštovicím (Varicella booster vakcína) se obvykle provádí současně s očkováním proti spalničkám, příušnicím a zarděnkám. U dětí s DMD by mělo proběhnout před zahájením každodenního užívání kortikosteroidů (pokud již onemocnění neprodělaly).

**Očkování proti pneumokokové pneumonii:** není to živá vakcína a je důležitá pro snížení rizika bakteriální pneumonie během dalších let. Druhá dávka se podává měsíc po první dávce, třetí dávka pak za měsíc po druhé. Přeočkování se provádí obvykle po roce.

**Každoroční očkování proti chřipce:** chrání proti převládajícím kmenům chřipky v období jednoho roku. „Protichřipková injekce“ není živá vakcína, „nosní sprej“ je živá vakcína (<http://www.cdc.gov/vaccines/>). Očkování by měli být především pacienti s opakovanými respiračními infekty. Přineste prosím záznamy o vašem očkování na každoroční kontrolu a poskytněte tyto informace svému dětskému praktickému lékaři.

## 9.

## Pravidelná rehabilitace

by měla probíhat zpočátku u dětského fyzioterapeuta. Důležité je, aby s ním mělo dítě dobrý vztah, a měl by jevit zájem i o další vzdělávání v této oblasti. Vždy se řiďte tím, jaký cvik vám v daném období poradí, nejčastěji tedy Vojtovu metodu v kombinaci s metodou Bobath na gymnastickém míči. Protahovací cvičení by zpočátku mělo být soustředěno na Achillovy šlachy. Jejich tuhnutí může začít už mezi 18. a 24. měsícem.

Jednotlivé obrázkové ukázky naleznete ve Zlatém standardu péče o pacienty s DMD/BMD uvedeném na webových stránkách Parent Projectu. Rehabilitace představuje stěžejní součást péče na celý život, proto se snažte cvičení pojmout jako hezkou společnou chvíli. Platí zásada, že dítě nepřetěžujeme časově a fyzicky náročnými cviky, vše by mělo probíhat v mezích aerobního tréninku. Na vycházkách se tedy vyplatí tzv. rehabilitační kočárek, některé proplati i zdravotní pojišťovna.

## 10.

### Další možnosti rehabilitace

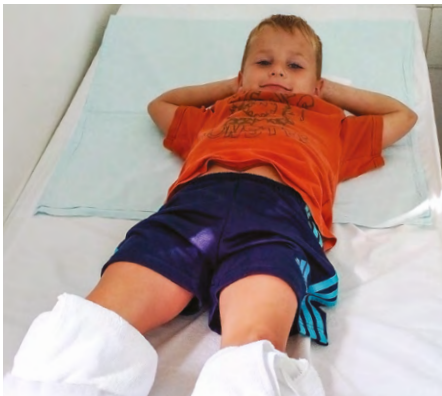
Zde bych chtěla zmínit další aktivity, které mohou vašemu dítěti prospět. Berte to ovšem jako návod na společně strávený čas, jako doplňkové cvičení, protože onu samotnou rehabilitaci řízenou fyzioterapeutem vám nikdo nenahradí. Přece jen – nejlepší rehabilitací jsou ruce máminy, event. tátovy.

**Hydroterapie** neboli vodoléčba příznivě ovlivňuje nejen pohybový aparát, ale působí blahodárně na celý organismus, jemuž pomáhá vytvořit si značné rezervy do budoucna.

**Hipoterapie** neboli léčba pomocí koně. Pomáhá nejen tělesně, ale též psychicky. Tímto způsobem se procvičí svaly, které jinak lze procvičit jen obtížně, a napomáhá se správnému držení těla. Používá se deka a voltážní madla pro lepší efekt hiporehabilitace, sedlo je proto nevhodné.

**Masáže:** ideálně po teplé koupeli či po sauně přírodním olejíčkem, dojde k uvolnění a prokrvení svalů.

**Lázně:** doporučují se po 2. roce.



## 11.

### Léky a doplňky stravy

Kauzální terapie neboli lék, který by řešil příčinu onemocnění, zatím neexistuje. V tomto období lze obecně pro všechny děti doporučit **Vigantol** neboli vitamin D, lék je důležité užívat především v zimním období. Má nezastupitelnou funkci v metabolismu vápníku pro správný růst kostí.

Účinek **doplňků stravy** nebyl prokázán klinickými studiemi, pojišťovny tyto přípravky nehradí. Proč však nezkusit něco, co neublíží a může přispět ke zpomalení progresu.

Některé doplňky jsou ovšem dražší a nedostupné v České republice, donedávna i v Evropě:

**Protandim:** výtažek z pěti rostlin: čajovník čínský, kurkuma dlouhá, ostropestřec mariánský, bakopa drobnolistá, Ashwagandha. Je volně prodejný v USA, nyní společnost LifeVantage rozšířila svoji distributorskou síť i do Evropy od začátku roku 2016. My máme dobré zkušenosti s objednávkami z Velké Británie. Více o doplňku na [www.parentproject.cz](http://www.parentproject.cz)

**Koenzym Q10:** látka tělu vlastní, přičemž podle některých údajů dochází ve vyšším věku k jejímu úbytku, což by zdůvodňovalo suplementaci, z účinků se uvádí zlepšené využití energie, ochrana srdečního svalu, zlepšení stavu dásní aj.

## 12.

### Parent Project

Jedná se o Projekt rodičů – spolek rodičů a blízkých, jejichž děti se narodily se svalovou dystrofií Duchenne/Becker (DMD/BMD).

Považuji za velmi důležité začlenit se do organizace, která sdružuje rodiče a děti s touto nemocí. Když se budete účastnit psychorelaxačních pobytů pořádaných Parentem, poznáte velmi zajímavé lidi a zjistíte, že i s tímto handicapem se dá žít. Na webových stránkách jsou důležité informace, stručně shrnutí z výzkumu za určitá období, informace o léčbě, pomůckách atd.

Aktivní členství je jedině vítáno.  
Více informací na [www.parentproject.cz](http://www.parentproject.cz)  
Telefon: 776 001 206-7  
[parentproject@parentproject.cz](mailto:parentproject@parentproject.cz)

## 13.

### Raná péče

Zjistěte si u pediatra svého dítěte možnosti této služby. Ta je nabízena handicapovaným dětem od narození do 7. roku. Součástí péče je také setkávání rodin, snaha o zlepšení vývoje dítěte (psychika, motorika, řeč apod.), nabízí také rehabilitace - hydroterapii či hipoterapii a psychologickou pomoc pro rodiče. V případě potřeby dítě i pohlídají a pravidelně docházejí na návštěvu k rodině, většinou jednou za měsíc, a zhodnotí pokroky dítěte na základě hry a herních pomůček.

## 14.

### Sociální dávky

S touto problematikou vám může pomoci též raná péče. Vzhledem k tomu, že se podmínky relativně často mění, nebudu se zde o tom rozepisovat. Zjistěte si, zda ve vašem kraji nepůsobí služba, např. Centrum pro zdravotně postižené. I tato organizace vám poskytne veškeré informace a sociální poradenství.

## 15.

### Dobrá péče je i v tom, co byste neměli dělat

Zde cituji slova Elizabeth Vroom z nizozemského United Parent Projects: „Jestli ale musíte platit, žádná klinická studie to není a není to podloženo daty. Teď se u nás objevuje vycestování za léčbou kmenovými buňkami do nejrůznějších zemí. V klinických studiích ale vidíme, že u nemocí jako Duchenne by muselo být zasaženo celé tělo a je tu celá řada problémů, takže se tomu rozhodně nedá říkat léčba.“

# Slovníček odborné terminologie

**mutace** = změna dědičné informace na úrovni DNA týkající se buď genů, nebo celých chromozomů. Vzniká samovolně nebo je způsobena zevními faktory

**gen** = základní jednotka dědičné informace tvořená úsekem DNA a uložená na chromozomu. Na základě této informace vzniká zcela určitá bílkovina nebo molekula RNA plnící specifické funkce

**dystrofin** = cytoskeletální protein lokalizovaný na vnitřním povrchu membrány svalové buňky. U pacientů s DMD chybí a u pacientů s BMD je signifikantně redukována

**CK** = kreatinkináza = kreatinfosfokináza = CPK = enzym přenášející fosfátovou skupinu na kreatin. Vzniklý kreatinfosfát je energeticky bohatou sloučeninou, důležitou zejm. pro svalový metabolismus. Aktivitu enzymu lze vyšetřit v krevním séru. Existují izoenzymy i v dalších tkáních

**maligní hypertermie** = organismus lidí, kteří tuto dispozici mají, reaguje při podání anestezie poruchou regulace látkové výměny vápníku ve svalových buňkách. Kvůli této poruše dojde k výraznému křečovitému stažení svalů. Přitom se uvolní velké množství tepla a zplodin, což vyvolá vysoké teploty, poruchy činnosti srdce a jiných orgánových systémů, které mohou vést až k úmrtí

**delece** = druh chromozomové mutace (aberrace), při níž chybí část chromozomů včetně příslušných genů na ní uložených

**duplikace** = zdvojení. D. genu – přítomnost dvou kopií genu

**X chromozom** = jeden ze dvou pohlavních chromozomů (gonozomů), chromozom = vláknitá struktura buněčného jádra, v níž je v podobě DNA v genech obsažena dědičná informace

**MLPA** = multiplex ligation-dependent probe amplification. Metoda molekulární cytogenetiky. Principem této metody je navázání oligonukleotidových sond na cílovou sekvenci DNA na základě jejich komplementarity

**amplifikace** = zvýšení počtu kopií příslušného úseku DNA pro její další vyšetření

**sekvenace** = stanovení přesného pořadí jednotlivých bází DNA či aminokyselin v určitém úseku

**gonadální mozaicismus** = mutace přítomná pouze v některých germinálních (zárodečných) buňkách.

Odhaduje se u asi 14 % sporadických případů

**prenatální diagnostika** = rozpoznavání chorob plodu ještě před narozením (srov. amniocentéza, fetoskopie, odběr choriových klků)

**IVF** = in vitro fertilizace = mimotělní oplodnění

**preimplantační diagnostika** = metoda, která umožňuje výběr tzv. „zdravého“ embrya bez konkrétní genetické zátěže

**genealogie** = rodopis, rodokmen, zachycuje výskyt a přenašečství určité dědičné choroby

**ECHO (echokardiografie)** = ultrazvukové vyšetření srdce

## Použitá literatura

Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD. Vrchlabí: Parent Project, c2007. ISBN 978-80-254-0433-1.

Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Parent Project, z.s., Ministerstvo zdravotnictví České republiky: Svalová dystrofie typu Duchenne (DMD) DIAGNOSTIKA.

Aktualizovaná doporučení k očkování dětí s DMD. ParentProject.cz, 2015. přeložil: Karel Novotný, odborná korektura: MUDr. Lenka Mrázová, publikováno v PPM: 23. leden 2015. Zdroj: <http://community.parentprojectmd.org/blogs/important-vaccinations-recommendations>

Akutní a urgentní péče o pacienty s Duchenneovou svalovou dystrofií. Parent Project, o.s., 2011. z anglického originálu A&E/ Emergency Care for Patients with Duchenne

VOKURKA, Martin a Jan HUGO. Praktický slovník medicíny. 7., rozš. vyd. Praha: Maxdorf, c2004. ISBN 80-7345-009-7.

Parent Project [online]. Větrná 262, 550 01 Broumov Česká republika, © 2001-2015 [cit. 2016-09-11]. Dostupné z: [www.parentproject.cz](http://www.parentproject.cz)

MAŘÍKOVÁ, Taťána. Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií. Praha: MAXDORF-JESSENIUS, 2004. ISBN 80-7345-015-1.

VROOM, Elizabeth. Elizabeth Vroom, prezidentka UPPMD, Nizozemsko. In: 3. celostátní odborná konference: Péče o pacienty s DMD/BMD. Národní technická knihovna v Praze: Parent Project, z.s., 2016.

Maligní hypertermie – anesteziologický strašák. Zdravotnictví a medicína [online]. 2007 [cit. 2016-09-11]. Dostupné z: <http://zdravi.euro.cz/clanek/mlada-fronta-zdravotnicke-noviny-zdn/maligni-hypertermie-anesteziologicky-strasak-315190>

MLPA. LMC: Integrované laboratoře molekulární cytogenetiky [online]. [cit. 2016-09-11]. Dostupné z: [www.cba.muni.cz/cytogenlab/index.php?pg=metody-mlpa](http://www.cba.muni.cz/cytogenlab/index.php?pg=metody-mlpa)

PGD: Preimplantační genetická diagnostika. Repromeda: centrum reprodukční medicíny a preimplantační diagnostiky [online]. Brno, Česká republika, c2016 [cit. 2016-09-11]. Dostupné z: [www.repromeda.cz/poskytovana-pece/genetika-pgd-a-pgs/preimplantacni-geneticka-diagnostika/](http://www.repromeda.cz/poskytovana-pece/genetika-pgd-a-pgs/preimplantacni-geneticka-diagnostika/)