



STANDARDY PÉČE O PACIENTY SE SVALOVOU DYSTROFIÍ

MUDr. Jana Haberlová Ph.D.
Klinika dětské neurologie
2.LF UK a FN Motol, Praha

Svalové dystrofie

• Onemocnění projevující se progredující svalovou slabostí.



■ **Velmi vzácná onemocnění** (v ČR cca 2.000 pacientů)

20% Dystrofinopatie – DMD/BMD (8,5/ 100 000)

28 % Myotonická dystrofie (prevalence 4- 10/100 000)

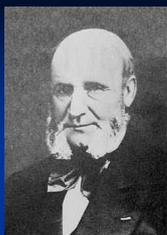
10% Facioskapulohumerální svalová dystrofie –FSHD (4/ 100000)

6% Pletencové svalové dystrofie – LGMD (2/ 100 000)

< 3 Kongenitální svalové dystrofie a kongenitální myopatie

< 2 Distální myopatie

25 % etiologicky neuzavřené svalové dystrofie



1861 – **Guillaume Benjamin Amand Duchenne**
1. popis nemoci DMD
1955- **Peter Emil Becker** 1. popis nemoci BMD
1987 – gen dystrophin (Monaco; Koenig ; Kunkel)

Léčba

Kromě glykogenozy typ II. -Pompeho nemoci
kauzálně neléčitelná onemocnění.

Léčba symptomatická a léčba zmírňující progresi nemoci.

Symptomatická léčba

- Rehabilitace, korekce kontraktur, skoliózy
- Léčba kardiologická
- Léčba poruch dýchání
- Nutriční péče
- Péče psychologa, sociální podpora,...

Zdravotní péče je multioborová.



Svalové dystrofie

■ Heterogenní skupina onemocnění

- variabilita tíže svalové slabosti
- variabilita kardiologického postižení
- variabilita postižení dechových funkcí
- variabilita postižení ostatních systémů – kognitivní poruchy, endokrinologické obtíže, postižení visu, ...
- variabilita prognose a prognosy
- variabilita genetických rizik

Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management

Katharine Bushby, Richard Finkel, David Birnkrant, Laura E Case, Paolo R Clemen, Linda Clive, Ajay Kaul, Keith Kennett, Craig McConville, Steve Pandya, James Popady, Fredrick Shapiro, Jean Tomascio, Carolyn Constantin, for the DMD Care Considerations Working Group*

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a severe, progressive disease that affects 1 in 3600–6000 live male births. Although guidelines are available for various aspects of DMD, comprehensive clinical care recommendations do not exist. The US Centers for Disease Control and Prevention selected 84 clinicians to develop care recommendations using the RAND Corporation–University of California Los Angeles Appropriateness Method. The DMD Care Considerations Working Group evaluated assessments and interventions used in the management of diagnostics, gastroenterology and nutrition, rehabilitation, and neuromuscular, psychosocial, cardiovascular, respiratory, orthopaedic, and surgical aspects of DMD. These recommendations, presented in two parts, are intended for the wide range of practitioners who care for individuals with DMD. They provide a framework for recognizing the multisystem primary manifestations and secondary complications of DMD and for providing coordinated multidisciplinary care. In part 1 of this Review, we describe the methods used to generate the recommendations, and the overall perspective on care, pharmacological treatment, and psychosocial management.



Published Online
November 20, 2009
DOI: 10.1002/ajmg.a.32426
44220792727-8
See this Review
DOI: 10.1002/ajmg.a.32426
44220792727-8

*Members listed at end of paper
Institute of Human Genetics,
Newcastle University,
Newcastle upon Tyne, UK
© Bushby MS, Division of
Neurology of Mount Sinai and
Division of Endocrinology

Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care

Katharine Bushby, Richard Finkel, David Birnkrant, Laura E Case, Paolo R Clemen, Linda Clive, Ajay Kaul, Keith Kennett, Craig McConville, Steve Pandya, James Popady, Fredrick Shapiro, Jean Tomascio, Carolyn Constantin, for the DMD Care Considerations Working Group*

Optimum management of Duchenne muscular dystrophy (DMD) requires a multidisciplinary approach that focuses on anticipatory and preventive measures as well as active interventions to address the primary and secondary aspects of the disorder. Implementing comprehensive management strategies can favourably alter the natural history of the disease and improve function, quality of life, and longevity. Standardized care can also facilitate planning for multicentre trials and help with the identification of areas in which care can be improved. Here, we present a comprehensive set of DMD care recommendations for management of rehabilitation, orthopaedic, respiratory, cardiovascular, gastroenterology/nutrition, and pain issues, as well as general surgical and emergency-room precautions. Together with part 1 of this Review, which focuses on diagnosis, pharmacological treatment, and psychosocial care, these recommendations allow diagnosis and management to occur in a coordinated multidisciplinary fashion.

Received 10/20/09; revised 9/27/09
November 20, 2009
DOI: 10.1002/ajmg.a.32426
44220792727-8
See part 1 of this Review
DOI: 10.1002/ajmg.a.32426
44220792727-8
*Members listed at end of part 1
Institute of Human Genetics,
Newcastle University,
Newcastle upon Tyne, UK
© Bushby MS, Division of
Neurology of Mount Sinai and
Division of Endocrinology

Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Muscular Dystrophies

Ching H. Wang, MD, PhD¹, Carsten G. Bonnemann, MD², Anne Rutkowski, MD³, Thomas Sejersen, MD, PhD⁴, Jonathan Bellini, BS⁵, Vanessa Battista, CPNP⁶, Julaine M. Florence, DPT⁶, Ulrike Schara, MD⁷, Pamela M. Schuler, MD⁸, Karim Wahbi, MD⁹, Annie Aloysius, MRCSLT, HPC¹⁰, Robert O. Bash, MD¹¹, Christophe Bérard, PharmD, PhD¹², Enrico Bertini, MD¹³, Kate Bushby, MD¹⁴, Ronald D. Cohn, MD¹⁵, Anne M. Connolly, MD⁶, Nicolas Deconinck, MD, PhD¹⁶, Isabelle Desguerre, MD¹⁷, Michelle Eagle, PhD¹⁴, Brigitte Estournet-Mathiaud, MD¹⁸, Ana Ferreira, MD, PhD¹⁹, Albert Fujak, MD²⁰, Nathalie Goemans, MD²¹, Susan T. Iannaccone, MD¹¹, Patricia Jounot, PhD¹⁸, Marion Main, MA, MCS²¹, Paola Melacini, MD²², Wolfgang Mueller-Felber, MD, PhD²⁴, Francesco Muntoni, MD²³, Leslie L. Nelson, MPT²⁴, Jes Rahbek, MD, PhD²⁵, Susana Quijano-Roy, MD, PhD¹⁸, Caroline Sewry, PhD²³, Kari Storhaug, DDS, PhD²⁶, Anita Simonds, MD²⁷, Brian Tseng, MD, PhD²⁸, Jiri Vajsar, MD²⁹, Andrea Vianello, MD²², and Reinhard Zeller, MD²⁹

Journal of Child Neurology
25(12): 1309–1331
© The Author(s) 2010
Reprints and permission:
sagepub.com/journalsPermissions.nav
DOI: 10.1177/1073426710381924
http://jcn.sagepub.com
SAGE

EFNS GUIDELINES/CME ARTICLE

EFNS guideline on diagnosis and management of limb girdle muscular dystrophies

F. Norwood^{a,b}, M. de Visser^c, B. Eymard^d, H. Lochmüller^{a,b,e}, K. Bushby^a and Members of EFNS Guideline Task Force

^aInstitute of Human Genetics, Newcastle upon Tyne, UK; ^bKing's Neuroscience Centre, King's College Hospital, London, UK; ^cDepartment of Neurology, Academic Medical Centre, University of Amsterdam, Amsterdam, Holland; ^dHôpital de la Pitié, Salpêtrière, Paris, France; and ^eGenzentrum, Ludwig-Maximilians-Universität, Munich, Germany

Neurologická péče u svalových dystrofií

- Stanovení diagnosy
- Sledování průběhu nemoci
- Farmakologická symptomatická léčba a léčba zmírňující progresi

Stanovení diagnosy

- klinický obraz + hladina svalových enzymů v krvi (AST, ALT, LD, CK, myoglobin)

- genetické vyšetření

event. EMG a svalová biopsie, ...zobrazení CNS

Sledování průběhu nemoci

- Kontroly neurologem dle typu onemocnění (á 3, 6, 12 měsíců)

Hodnocení - motorických funkcí

- (max vzdálenost, pády, soběstačnost,..)
- měření svalové síly (MRC)
- měření kontraktur (goniometr)
- hodnocení běžných denních aktivit

Farmakologická symptomatická léčba a léčba zmírňující progresi nemoci

- – dystrofinopatie th kortikoidy
 - kongenitální svalové dystrofie – th epilepsie,..
 - myotonie - th mexiletin (Mexiletine is an effective antimyotonia treatment in myotonic dystrophy E.L. type I; Logigian et.al.; Neurology May 4, 2010 74:1441-1448) ; th karbamazepinem, fenytoinem

Léčba svalových dystrofinopatií

- Kortikosteroidy

0.75 mg/kg/den **Prednison** tbl (max dávka 30 mg/den)
(bez efektu - ↑ 1.5 mg/kg/den; ↓ 0.3 mg/kg/den)

Režim užívání

denní používání lepší efekt než ob denní ; ale ↑ NU

- alternativa **Deflazacort** 0.9 mg/kg/den (obezita, psych. obtíže)

Efekt

- zlepšení svalové síly a prodloužení schopnosti samostatné chůze
- prevence skoliosy a stabilizace dýchacích fcí
- prevence kardiologického postižení

Kdy nasadit kortikoidy ?

- U DMD v tzv. fázi plateau (4-8 rokem).

Před nasazením je nutné dokončit očkování (včetně varicely) .

Sledování vybraných NU při th kortikoidy

- Pravidelné vážení
- Pravidelné kontroly TK
- á 6 měsíců vyšetření M+S (Gly)
- Roční kontroly denzitometrie (DEXA scan) a hladiny vit D
- Roční oční kontroly – katarakta

Při NU režimová opatření → změna dávky (↓ o 30% až na 0.3 mg/kg), léčba NU → změna režimu (ob den, 10/10, 10/20) → vysazení léčby .

- Ztráta samostatné chůze není hlavním důvodem k vysazení th kortikoidy – literární údaje o následném efektu kortikoidů na stabilizaci dýchacích fcí, skoliosy a kardiologických funkcí však chybí.

Potravinové doplňky

- Kreatin, koenzym Q10, karnitin, anti-oxidant (vit E, rybí olej, výtažky zeleného čaje,..), bylinné extrakty,...

Neexistuje studie prokazující účinek těchto látek na nemoc DMD/BMD.

Zdravotní péče je multioborová.



Neuromuskulární centra v ČR

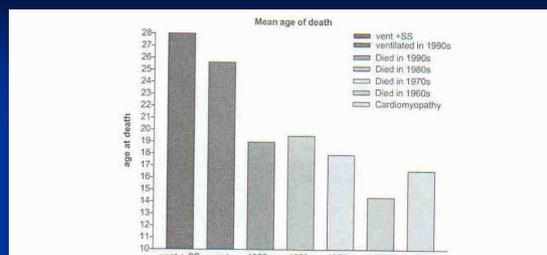


Figure 1 The change in life expectancy in DMD for boys dying in the decades since the 1960s. The yellow column represents the boys dying from an early and prominent cardiomyopathy, the red column the boys who were ventilated in the 1990s and the dark blue column the boys who had both spinal surgery and subsequently were ventilated.

The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy; K. Bushby et al.; Current Paediatrics (2005) 15, 292-300

Organizace, občanská sdružení a nadace podporující pacienty s nervosvalovými nemocemi v ČR.



Děkuji spolupracovníkům:

- Klinika dětské neurologie
MUDr. Josef Kraus CSc.
- Pediatrická klinika pneumologie
Prof. MUDr. Pohunek Petr
MUDr. Svobodová Tamara CSc.
kardiologie
MUDr. Stará Veronika
MUDr. Růčková Kristina Ph.D.
- Oddělení klinické psychologie
Mgr. Záchková Jitka
- Dietní sestra – p. Tomášková
- Klinika rehabilitace
MUDr. Demuthová Zorka
Bc. Svábová Yvet
- Oddělení spondylchirurgie
Prof. MUDr. Štulík Jan CSc.
MUDr. Barna Michal

Děkuji za pozornost.



- Ústav biologie a lékařské genetiky
Doc. MUDr. Maříková Taťana CSc.
RNDr. Hedvičková Petra