

Paliativní léčba a péče v pokročilých stadiích svalových dystrofií

MUDr. Jan Hromada

Hospic sv. Lukáše, Ostrava-Výškovice

Svalové dystrofie jsou charakterizovány progresivním ubýváním svalové síly, ztrátou síly dýchacích svalů a u DMD smrtí z dechové nedostatečnosti. U většiny pacientů se rozvíjí kardiomyopatie. Péče o tyto nemocné vyžaduje interdisciplinární přístup: pravidelné a řádné lékařské hodnocení, poučení nemocných i jejich rodiny, správnou výživu, fyzikální léčbu a rehabilitaci, psychosociální služby a přípravu na konec života.

Klíčová slova: paliativní péče, svalové dystrofie.

Palliative care in advanced muscular dystrophies

Muscular dystrophies are diseases characterized by progressive loss of muscle strength, loss of respiratory muscle strength and in DMD death from respiratory insufficiency. The majority of patients develop cardiomyopathy. An effective care plan for patients involve interdisciplinary approach: regular assessment of medical status, education for the patients and family, nutritional counseling, physical therapy and rehabilitation, psychosocial services and end-of-life planning.

Key words: palliative care, muscular dystrophies.

Neurol. pro praxi 2010; 11(1): 27–28

Seznam zkratk

DMD – Duchenneova muskulární dystrofie

UPV – umělá plicní ventilace

Svalové dystrofie je název pro rozsáhlou skupinu dědičných onemocnění, které se projevují poklesem svalové síly jako hlavním symptomem. Distribuce příznaků, věk při nástupu příznaků, rychlost progresu onemocnění, prognóza a způsob dědičnosti se značně liší. Na tato onemocnění neexistují žádné léky, jejichž účinnost by byla prokázána v kontrolovaných studiích. Léčba je zaměřena především na komplikace se včasným rozpoznáním srdečního postižení (např. léčba antiarytmiky, případně i implantace kardiostimulátoru u Emeryho-Dreifusovy svalové dystrofie a Beckerovy svalové dystrofie, výjimečné jsou transplantace srdce u Beckerovy formy svalové dystrofie), dechové nedostatečnosti, další následky svalové slabosti, prevenci vzniku kontraktur, kostních deformit zvláště dolních končetin, skoliózy (zvláště u nemocných na invalidním vozíku).

Způsob a intenzita léčby jsou závislé na typu svalové dystrofie; je proto důležitá včasná diagnóza. Některé formy svalových dystrofií začínají až v dospívání nebo se příznaky projevují až v dospělém věku, stupeň postižení může být lehký, délka života nemusí být ovlivněna.

Nejzávažnější formou je Duchenneova progresivní svalová dystrofie (geneticky prokázaná dystrofinopatie), postihující mladé chlapce, kteří ztrácejí schopnost samostatné lokomoce již

v první dekádě života (Vohánka a Lukáš, 2001). Ve snaze prodloužit schopnost samostatné chůze byly již od r. 1960 prováděny klinické zkoušky s dlouhodobým denním podáváním kortikosteroidů (prednison) u DMD. Ve studii hodnotící léčbu prednisonem více než 8 let u 75 chlapců byla schopnost samostatné chůze a nižší prevalence skoliózy prodloužena o 3,3 roku proti skupině, která prednison nedostávala (68 chlapců). Ve skupině léčené prednisonem však ve 32 % došlo ke kompresivním frakturám obratlů (ve skupině, které prednison podáván nebyl, nebyly fraktury obratlů zaznamenány); podobně ve skupině léčené prednisonem byly 2,6krát častější fraktury dlouhých kostí dolních končetin než ve skupině neléčené (King et al., 2007). Beckerova forma postihuje starší chlapce a mladé muže; vzácná Emeryho-Dreifusova forma se projevuje u mladých chlapců. U ostatních forem jsou postižení muži i ženy a většina příznaků začíná v pozdním dětství.

Potřeba paliativní péče a léčby začíná již od začátků projevů onemocnění, i v časném dětství (Birnkranz a Noritse, 2008). Cílem léčby svalové dystrofie je zajistit maximální možnou kvalitu života pacienta. To vyžaduje **multidisciplinární tým** informovaných odborníků, kteří sledují stav dítěte (Smith, 1999). V týmu je neurolog, fyzioterapeut, pracovní terapeut, nutriční poradce, dětský ortoped, kardiolog, psycholog (Finder et al., 2004).

Srdeční a plicní problémy: většina nemocných s DMD zmírá na respirační insuficienci

(až v 90 %), při zajištění účinné umělé plicní ventilace je limitujícím faktorem kardiomyopatie (Vohánka a Lukáš, 2001). Od věku 5–6 let se proto doporučuje pravidelné testování srdečních a plicních funkcí. Je prokázáno, že pokud je nemocný v trvalé péči kardiologa, může být život prodloužen o 5 nebo více let. Pokles vitální kapacity plic je signálem pro poskytnutí asistované ventilace (Heckmatt, 1987; Parker, Maddocks a Stern 1999); nutné hodnocení nejen denní, ale i noční ventilace.

Ortopedické problémy: nemocní mají časté kostní deformity nohou způsobené svalovými kontrakcemi, pacienti na vozíku jsou ohroženi skoliózou a osteoporózou. Zajištění kompenzačních pomůcek – ortézy, dlahy, případně i pracovní pomůcky – zlepšuje životní podmínky pacienta. Ortopedické operační výkony jsou výjimečné, možné by byly výkony zmírňující závažné skoliózy – zvláště prováděné intenzivními bolestmi nebo zhoršující se dušnost (rozhodování je však přísně individuální – jak ze strany pacienta, tak ortopedického pracoviště).

Mentální funkce: snížení intelektu patří mezi časté příznaky, jako průměrná hodnota IQ je uváděna 80, mezi jednotlivci jsou však značné rozdíly (Smith, 1999). U chlapců s DMD byl nedostatek dystrofinu prokázán kromě svalů i v mozku; nemocným dětem je však potřebné umožnit přístup ke vzdělání.

Hmotnostní opatření: hmotnost nutno sledovat zvláště při ztrátě schopnosti chůze. Nadměrná hmotnost snižuje další pohybovou

aktivitu a urychluje oslabení svalů, ztěžuje ošetřování a péči např. při přenášení na invalidní vozík a podobně. V pozdějších fázích onemocnění mohou být potíže s polykáním a podvýživou.

Psychologické hodnocení, poradenství a podpora jsou nezbytné pro nemocné i jejich rodiny (u rodiny vhodným způsobem volená příprava na konec života nemocného). Nutné poskytnutí i informací a doporučení o možné sociální pomoci.

Rehabilitace: od okamžiku stanovení diagnózy musí být pravidelně hodnocen funkční stav; vypracovat plán, jak optimálně podporovat fyzické i intelektuální schopnosti včetně přípravy postupu při dalším vývoji onemocnění; umožnění včasného poskytnutí invalidních vozíků, zvláště elektrických ke zlepšení mobility a nezávislosti nemocného.

Péče o dutinu ústní musí být založena na preventivních opatřeních s cílem udržovat ústní i dentální hygienu.

Rozhodující pro délku života **nemocných s DMD** je **hodnocení respiračních funkcí a zajištění respirační péče** (Ambrosino, Carpené a Gherardi, 2009). Progrese nemoci je způsobena především postupnou ztrátou síly dýchacích svalů, projevuje se poklesem forsírované vitální kapacity (negativním predikátorem s nutností UPV je pokles pod 1 litr), neúčinným kašlem (Simonds, 2006), noční dechovou insuficiencí, kterých si sami nemocní nemusí být vědomi (příznaky mohou být zvláště z počátku spánkové poruchy, ranní bolesti hlavy) (Ambrosino,

Carpené a Gherardi, 2009). První volbou **ventilační podpory** je **neinvazivní BiPAP** (Bilevel Positive Airway Pressure) pro noční ventilaci, která může být dle potřeby rozšířena na celý den (24 hod.). Pokud i nadále progreduje respirační insuficience, je se souhlasem pacienta (nejlépe advance directives) ve spolupráci s anesteziologem možno zavést **umělou plicní ventilaci** (intubací nebo tracheotomií). Podmínky pro získání servoventilátoru k domácí UPV jsou uvedeny v článku hlavního tématu o paliativní péči v terminálních stavech chorob motorického neuronu (Ridzoň, Mazanec). Hodnocení krevních plynů má význam při hodnocení chronických dechových potíží (Finder et al., 2004), při hodnocení akutního stavu časově zaostává za snížením plicních funkcí, které jsou tak rozhodující pro hodnocení rizika respiračních komplikací a smrti (Ambrosino, Carpené a Gherardi, 2009).

V období **akutní dechové krize** je klíčové rozhodnutí o použití neinvazivní ventilační podpory nebo invazivní umělé plicní ventilace. Lékař má právní i morální povinnost informovat nemocného i jeho rodinu o možnostech, náročnosti a účinnosti asistované ventilace (Hilton et al., 1993). V našich právních podmínkách v situaci akutního ohrožení života je rozhodující postoj lékařů ve snaze o zlepšení bezprostřední situace provedením intubace nebo urgentní tracheotomie a zavedení UPV po přijetí do nemocnice. V České republice zatím nejsou legislativní poklady, které by určovaly náležitosti „životní vůle (living will)“.

Literatura

1. Ambrosino N, Carpené N, Gherardi M. Chronic respiratory care for neuromuscular diseases in adults. *Eur Respir J* 2009; 34: 444–451.
2. Birnkrant DJ, Noritz GH. Is there a role for palliative care in progressive pediatric neuromuscular diseases? The answer is „yes“! *J Palliat Care* 2008; 24(4): 265–269.
3. Finder JD, et al. Respiratory care of the patient with Duchenne Muscular dystrophy: American Thoracic Society statement. *Am J Respir Crit Care Med* 2004; 170(4): 456–465.
4. Heckmatt JZ. Respiratory care in muscular dystrophy. *Brit Med J* 1987; 295(6605): 1014–1015.
5. Hilton T, Orr RD, Perkin RM, Ashwal S. End-of-life care in Duchenne Muscular dystrophy. *Pediatr Neurol* 1993; 9(3): 165–177.
6. King WM, Ruttencutter R, Nagaraja HN, et al. Orthopedic outcomes of long-term daily corticosteroid treatment in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology* 2007; 68(19): 1607–1619.
7. Parker D, Maddocks I, Stern LM. The role of palliative care in advanced muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *J Pediatr Child Health* 1999; 35: 245–250.
8. Simonds AK. Recent advances in respiratory care for neuromuscular disease. *Chest* 2006; 130: 1879–1886.
9. Smith SA. Duchenne muscular dystrophy: definitive diagnosis and multispecialty care may improve quality of life, longevity. *Pediatr Perspect* 1999; 8(7).
10. Vohánka S, Lukáš Z. Svalové dystrofie. In: Bednařík J, a kol. *Nemoci kosterního svalstva*, Triton 2001: 123–168.

MUDr. Jan Hromada

Hospic sv. Lukáše
Charvátská 8, 700 30 Ostrava-Výškovice
hromadajan@centrum.cz

