



**SAVEZ
DRUŠTAVA
DISTROFIČARA
HRVATSKE**



ZDRAVLJE I JA



Zagreb, 2016.



Naslov

Zdravlje i ja

Izdavač

*Savez društava distrofičara Hrvatske – SDDH
Zagreb, Nova Ves 44*

Za izdavača

Marica Mirić

Autor

Slobodan Marinković

Grafička obrada

Vedran Eškić

Tisak

Correctus media d.o.o.

Naklada

200 komada

ISBN 978-953-99700-5-3

*CIP zapis je dostupan u računalnome katalogu Nacionalne i
sveučilišne knjižnice u Zagrebu pod brojem 000945549.*



SAVEZ DRUŠTAVA DISTROFIČARA HRVATSKE - SDDH

ZDRAVLJE I JA

Zagreb, 2016.

SADRŽAJ

1. Uvod	5
2. DIJAGNOSTICIRANJE MD I NMB	6
2.1. Elektromiografija (EMG)	7
2.2. Mjerenje brzine provodljivosti živaca	7
2.3. Genetsko testiranje	7
2.4. Biokemijske pretrage	8
2.5. Procjena snage mišića	8
2.6. Biopsija mišića	8
3. SRČANE POTEŠKOĆE KOD MD I NMB	9
3.1. Srčane poteškoće uzrokovane primarnim bolestima mišića	9
3.2. Srčane poteškoće uzrokovane poremećajima srčanog ritma	9
3.3. Srčane poteškoće kao sekundarna posljedica bolesti	9
3.4. Pojavnost srčanih poteškoća kod drugih oblika MD i NMB	9
3.5. Savjeti za prevenciju nastanka srčanih poteškoća	10
4. DISANJE KOD MD I NMB	12
4.1. Mehanizam disanja i nastanka dišnih poteškoća	12
4.2. Pojavnost slabosti dišne funkcije kod MD i NMB	12
4.3. Simptomi slabosti dišne funkcije	13
4.4. Testovi za procjenu funkcije disanja	14
4.4.1. Spirometrija	14
4.4.2. Analiza plinova	14
4.4.3. Polisomnografija	14
4.4.4. Procjena izdržljivosti dišnih mišića	15
4.5. Mjere za izbjegavanje dišnih poteškoća	15
4.5.1. Cijepljenje	15
4.5.2. Korištenje antibiotika	16
4.5.3. Respiratorna fizioterapija	16
4.5.4. Mehanička ventilacija	16
4.5.5. Iskašljavanje	17
5. VAŽNOST PRAVILNE ISHRANE I UNOSA TEKUĆINE	20
5.1. Ishrana kod MD i NMB	20
5.1.1. Pretilost	20
5.1.2. Pothranjenost	21
5.2. Zdravstvena njega kod poteškoća hranjenja osoba s MD i NMB	21
5.3. Važnost unosa tekućine kod osoba s MD i NMB	23
6. KIRURŠKE KOREKCIJE ISKRIVLJENJA KRALJEŽNICE I ANESTEZIJA	25
6.1. Pojavnost iskrivljenja kralježnice kod pojedinih oblika MD i NMB	25
6.2. Liječenje skolioza	26
6.2.1. Kirurški pristupi prilikom operacije kralježnice	26
6.3. Anestezija	26
6.3.1. Anestezija i srčane poteškoće	29
6.3.2. Anestezija i disanje	29
6.3.3. Lokalna anestezija i mišićni relaksatori	29
7. ZNAČAJ VJEŽBANJA KOD MD I NMB	30
7.1. Dobrobiti vježbanja	31
7.2. Oblici vježbanja	32
7.2.1. Aerobne vježbe	32
7.2.2. Vježbe jačanja	32
7.2.3. Vježbe istezanja	33
7.3. Vježbanje u vodi	35
7.4. Opći principi vježbanja	35
8. POZICIONIRANJE I SPREČAVANJE RAZVOJA DEKUBITUSA I KONTRAKTURA	36
8.1. Prevencija dekubitusa	36
8.2. Prevencija kontraktura	36
Literatura	38

1. UVOD

Mišićna distrofija (MD) i neuromuskularne bolesti (NMB) su vrlo heterogena skupina bolesti progresivnog karaktera. Njihov zajednički klinički znak je progresivni gubitak mišićne snage zbog čega se razvijaju sekundarne posljedice na mišićnokoštanom sustavu kao što su smanjena elastičnost mišića i tetiva te skraćanje tetiva zbog čega se smanjuje opseg pokreta zglobova. Nadalje, javljaju se poteškoće srčane funkcije, deformacije kralježnice u vidu skolioza, a zbog slabosti mišića koji sudjeluju u disanju i razvoja skolioza s posljedičnim smanjenjem prsnog koša često je narušena funkcija disanja.

Oblici MD i NMB razlikuju se po šablonama smanjenja mišićne snage pa raspored oslabljenih mišićnih skupina i stupanj njihove slabosti, kao i sekundarne posljedice tog stanja ovise o tipu bolesti. Također, među osobama s istim tipom bolesti postoje velike razlike u funkcionalnim sposobnostima.

Budući da za MD i NMB još uvijek ne postoji lijek, ciljevi u rehabilitaciji su ublažavanje ili sprečavanje smanjenja funkcionalnog kapaciteta, zadržavanje neovisnosti u aktivnostima svakodnevnog života i smanjenje komplikacija. Pri tomu je važna provedba poznatih i pronalazak novih učinkovitih načina terapije.

Terapijske metode nisu specifične za pojedine dijagnoze nego su prvenstveno usmjerene prema funkcionalnom deficitu pa rehabilitacija ne mijenja tijek bolesti, ali utječe na funkcionalne mogućnosti oboljelog.

Naglašavamo kako je za adekvatno provođenje zdravstvene skrbi nužan multidisciplinarni pristup liječnika opće prakse, neurologa, kardiologa, pulmologa, internista, pedijatara, ortopeda, fizioterapeuta i radnih terapeuta, ali i psihologa i socijalnih radnika pri čemu je za uspješan tretman potrebno aktivno uključiti osobe s MD i NMB kao i članove njihovih obitelji.

Ova brošura nudi prikaz mehanizma nastanka i osnovne smjernice tretiranja pojedinih poteškoća koje se javljaju kod MD i NMB te daje osnovne informacije o mjerama koje se mogu poduzeti za postizanje osnovnih rehabilitacijskih ciljeva.

2. DIJAGNOSTICIRANJE MD i NMB

Iskustva SDDH pokazuju kako osobe s MD i NMB, zato što je njihova bolest neizlječiva, često zanemaruju dijagnostičke postupke. Ipak, iako su MD i NMB neizlječive bolesti, **utvrđivanje točne dijagnoze i pravog tipa bolesti vrlo je važno radi što kvalitetnijeg provođenja zdravstvenih tretmana te postavljanja specifičnih ciljeva i plana zdravstvene njege.** Rana i točna dijagnoza važna je kako bi osobe pravovremeno uspostavile kontakt sa zdravstvenim djelatnicima specijaliziranim u područjima u kojima će se progresijom bolesti javljati zdravstvene poteškoće kako bi oni mogli predvidjeti i osmisliti medicinski plan jer je rano djelovanje ključno za uspješno tretiranje simptoma i komplikacija kod MD i NMB. Osim toga, točna dijagnoza potrebna je kako bi članovi obitelji, osobito nositelji gena bolesti, mogli proći genetska testiranja i savjetovanja. Poseban značaj potvrde dijagnoze MD ili NMB je u tome što osobi pomaže u preuzimanju kontrole nad vlastitim zdravljem kroz razumijevanje zdravstvenih poteškoća s kojima se može susresti i načinima na koje ih može spriječiti ili barem ublažiti.

Slabost pokreta uz smanjenje volumena mišića različitog opsega i različitih mišićnih skupina zajednički je klinički znak MD i NMB. Posljedično se razvijaju sekundarne promjene na mišićnokoštanom sustavu pa dolazi do smanjenja elastičnosti mišića i tetiva te njihova skraćivanja zbog čega se smanjuje opseg pokreta zglobova. Pokretljivost postupno postaje otežana pa može doći i do gubitka samostalnog hoda, a zbog slabosti mišića koji sudjeluju u disanju i razvoja deformacija kralježnice s posljedičnim smanjenjem prsnog koša često se i značajno narušava funkcija disanja.

Kod nekih osoba promjene će biti vidljive od rođenja ili najranijeg djetinjstva, dok će ih druge razviti kasnije tijekom života. Mišićna slabost može napredovati sporije ili brže, a može biti i promjenjivog tijeka, pa se osoba može povremeno osjećati vrlo dobro, a povremeno biti potpuno bez mišićne snage. Dijagnosticiranje MD i NMB je proces koji zahtijeva više koraka i može uključivati više različitih oblika testiranja. Pri uočavanju prvih znakova bolesti potrebno je obratiti se liječniku i što prije kontaktirati neurologa specijaliziranog za MD i NMB, a kada se radi o djetetu kontaktirati neuropedijatra koji ima iskustva u radu s NMB. Klinički simptomi igraju važnu ulogu u dijagnosticiranju MD i NMB, ali će u mnogim slučajevima potrebno biti provesti više različitih dijagnostičkih pretraga [1]. U nastavku se nalazi popis uobičajenih pretraga prilikom dijagnosticiranja MD i NMB, a liječnici će možda provesti i neke dodatne pretrage ukoliko je to potrebno.

2.1. Elektromiografija (EMG)

EMG testiranje koristi se kako bi se zabilježila električna aktivnost mišića. Kad su aktivni, oni proizvode određeni električni napon koji je proporcionalan mišićnoj aktivnosti. Kad netko ima poremećaj koji djeluje na mišiće, EMG može otkriti abnormalnu električnu aktivnost. EMG pomaže utvrditi radi li se o problemima kojima se uzrok nalazi u samom mišiću ili je mišićna slabost uzrokovana poremećajem njihove inervacije.

Postoje dva oblika EMG testiranja:

- 1) intramuskularna EMG – provodi se umetanjem elektrode u obliku igle kroz kožu u mišić
- 2) površinska EMG – provodi se postavljanjem elektrode na kožu iznad mišića kako bi se otkrila njegova električna aktivnost.

Kod obje metode električna aktivnost prikazuje se na monitoru ili auditivno radi lakše interpretacije.

2.2. Mjerenje brzine provodljivosti živaca

Živac se stimulira električnim podražajem pomoću elektrode na površini kože, dok druga elektroda, koja je postavljena na daljem kraju ekstremiteta, otkriva električne impulse iz prve elektrode. Na temelju udaljenosti između elektroda i vremena potrebnog da ju električni impuls prijeđe izračunava se brzina provođenja impulsa. Signal iz zdravog živca može putovati brzinom i do 200 km/h. Smanjena brzina provodljivosti živaca indikacija je neurološke bolesti.

2.3. Genetsko testiranje

Koristi se za otkrivanje mutacija gena, promjena u slijedu deoksiribonukleinske kiseline (DNK) koji utječu na funkciju. Genetskim testiranjem može se potvrditi ili isključiti neko genetsko stanje ili pomoći u utvrđivanju mogućnosti da osoba razvije simptome genetskog poremećaja ili ga prenese na svoje potomke.

Genetske pretrage uključuju testove gena, gdje se testiraju geni pojedinačno ili relativno kratki lanac DNK, i kromosomsko testiranje, gdje se testiraju cijeli kromosomi ili DNK velike dužine.

2.4. Biokemijske pretrage

Pomoću njih se analiziraju razine određenih proteina ili aktivnosti enzima koji su indikacija bolesti. Ove pretrage se mogu obavljati na različitim tipovima uzoraka, uključujući uzorke krvi, urina i mišića. Biokemijskim testovima utvrđuju se abnormalne vrijednosti (povišene ili smanjene u odnosu na normalne), a potom se utvrđuje postojanje određenih obrazaca kako bi se suzio izbor mogućih genetskih uzroka bolesti.

Primjer biokemijske pretrage je testiranje kreatin kinaze, enzima koji se nalazi u mišićnom tkivu, a koristi se za stvaranje energije u mišićnim vlaknima. Povišena vrijednost kreatin kinaze u krvi je često pokazatelj oštećenja mišića uzrokovanog ozljedom, MD ili kardiološkim poteškoćama. Pretraga se izvodi tako što se vadi mala količina krvi i šalje na laboratorijsku analizu.

2.5. Procjena snage mišića

Mišićna slabost može biti pokazatelj ozljede tetive, ozljede živca ili generalizirane mišićne slabosti. Tražeći od ispitanika izvođenje određenog pokreta fizijatar ili fizioterapeut primjenjuje određeni otpor i na taj način procjenjuje snagu pojedinih mišića.

2.6. Biopsija mišića

Kirurški zahvat koji se izvodi pod lokalnom anestezijom, kod djece pod općom, pri čemu se iglom ili pomoću malog reza uzima mali uzorak mišićnog tkiva. Postupak se izvodi kako bi se potvrdila klinička dijagnoza, razlikovalo radi li se o problemima mišićnog ili pak živčanog tkiva te identificirali metabolički uzroci. Uzorak mišićnog tkiva se šalje u laboratorij gdje se tanki slojevi mišićnog tkiva pregledavaju pomoću mikroskopa.

Pomoću laboratorijske tehnike utvrđuje se jesu li određene mišićne bjelančevine smanjene ili nedostaju.

3. SRČANE POTEŠKOĆE KOD MD I NMB

Poteškoće srčane funkcije kod MD i NMB javljaju se u tri oblika: zbog primarne bolesti mišića, kao posljedica poremećaja srčanog ritma te kao sekundarna posljedica slabosti dišne funkcije ili manjka kretanja.

3.1. Srčane poteškoće uzrokovane primarnim bolestima mišića

Primarne bolesti mišića, koje zahvaćaju mišiće trupa i udova, na isti način mogu zahvaćati i srčani mišić uzrokujući kardiomiopatije što je posebno izraženo kod osoba s Duchenneovom MD (DMD) kod kojih se već u dobi od 10 godina javljaju znakovi slabosti srčanog mišića. Stoga se vrlo rano počinju uzimati lijekovi za jačanje srčanog mišića i diuretici koji ubrzavaju rad bubrega radi poboljšanja odvođenja tekućine koja se nakuplja u srcu. Kod osoba s DMD bolest srčanog mišića već između 15. i 20. godine života postaje najveći problem koji ugrožava život, često opasniji i od narušene funkcije disanja.

Također postoje i neki oblici MD i NMB kod kojih proces distrofije primarno zahvaća srčani mišić (**primarne kardiomiopatije**) dok su mišići trupa i udova vrlo blago zahvaćeni. To mogu biti dječje kardiomiopatije koje dovode do smrtnog ishoda u vrlo ranoj dobi. Slično se može javiti i kod mladih osoba kod kojih se tek nakon detaljnog pregleda može primijetiti da su zahvaćeni ostali mišići budući da se ovaj tip bolesti ne manifestira u izraženim problemima s kretanjem. S vremenom srčani mišić postaje mlohav, širi se poput balona pa nema snagu izbacivati krv što dovodi do nakupljanja tekućine, najprije u nogama a kasnije u plućima. Osoba osjeti da ima sve manje snage i sve teže tolerira napore, umara se pri penjanju uz stepenice, ne može ležati na ravnom, mora ležati na povišenom. Kako nema lijeka za distrofiju tako isto ne postoji ni za kardiomiopatiju ove vrste.

3.2. Srčane poteškoće uzrokovane poremećajima srčanog ritma

Poremećaji srčanog ritma mogu se manifestirati u obliku aritmija (ubrzan ili usporen rad srca) i srčanih blokova (prestanak rada srca). Poremećaj srčanog ritma može dovesti do fibrilacije srčanog mišića pri čemu je protok krvi smanjen što povećava sklonost ka njenom zgrušavanju što može dovesti do moždanog udara već u trećem desetljeću života. Aritmije srca česte su kod miotoničkih distrofija, dok su srčani blokovi koji mogu dovesti do iznenadne smrti karakteristični za Emery-Dreifuss MD (EDMD). Stoga je kod ovih oblika MD i NMB preporučljivo ne samo redovno EKG testiranje

nego i testiranje Holter uređajem za cjelodnevno praćenje rada srca kako bi se rad srca pregledao u uobičajenim dnevnim aktivnostima kroz neprekidan period od 24 sata.

3.3. Srčane poteškoće kao sekundarna posljedica bolesti

Oštećenje srca može se javiti i kao sekundarna posljedica slabosti dišnih mišića, teškoća disanja i bolesti pluća. U tim slučajevima srčani mišić mora raditi pod velikim naporom kako bi izbacio krv iz pluća što dovodi do srčanog oštećenja, *cor pulmonale*, koje dovodi do zastoja krvi što opet pojačava bolest pluća stvarajući „začarani krug“.

3.4. Pojavnost srčanih poteškoća kod drugih oblika MD i NMB

Kod pojasnih MD, koje su najčešće distrofinopatije u odrasloj dobi, srčani mišić najčešće nije zahvaćen, a poteškoće srčane funkcije nisu česte ni kod spinalne mišićne atrofije (SMA) i nekih polineuropatija kao što je kongenitalna mišićna distrofija. Ipak, važno je naglasiti kako sve osobe koje imaju slabost mišića trupa i udova zbog manjka kretanja imaju povišen rizik od razvoja aterosklerotskih procesa pri čemu se smanjuje širina krvnih žila koje krvlju opskrbljuju srčani mišić što dovodi do nastajanja koronarnih bolesti koje mogu dovesti do srčanog udara [2].

3.5. Savjeti za prevenciju nastanka srčanih poteškoća

Sobzirom na smanjenu sposobnost samostalnog kretanja, pa time i vježbanja, odnosno fizičke aktivnosti koja bi djelovala povoljno, svim osobama s MD i NMB savjetuje se da kroz svoju prehranu pokušaju unijeti što više povrća i voća te smanjiti unos hrane bogate kolesterolom i zasićenim masnim kiselinama, bijelog brašna i šećera te drugih rafiniranih proizvoda. Uz to, preporučuje se optimizirati i povećati unos vlakana i omega-3 i omega-6 masnih kiselina koji imaju povoljnije djelovanje na kardiovaskularni sustav, a korisni su česti odlasci u prirodu i boravak na svježem zraku.

Posebno značajni **su redovni pregledi funkcije srca** koji bi se trebali obavljati barem jednom godišnje, a kod DMD-a i svakih šest mjeseci i to od trenutka postavljanja dijagnoze jer slabost srca može nastupiti i prije pojave simptoma slabosti srčane funkcije. Kompletna kardiološka evaluacija važna je i kod osoba s oblicima MD i NMB koji ne utječu izravno na funkciju srca, a oko 20. godine života preporučuje se i nositeljicama gena DMD-a koje bi potom svakih pet godina trebale provoditi redovne kontrole.

Tablica 1. Karakteristike pojedinih tipova MD, kardiološke komplikacije i preporučene pretrage

Tip	Incidencija / prevalencija	Vrijeme pojave oboljenja	Kliničke značajke / progresija	Srčane komplikacije	Preporučene kardiološke pretrage
DMD	1/3000 dječaka	3-7 godina	Slabost proksimalnih skeletnih mišića s gubitkom sposobnosti samostalnog hoda između 7 i 13. godine	Dilatacijska kardiomiopatija Simptomi često prikriveni težinom slabosti mišića Aritmije ključne	Dječaci: EKG + TTE svake dvije godine do 10. godine, zatim jednom godišnje Djevojke: kada su asimptomatične, EKG + TTE svakih pet godina nakon 16. godine
BMD	1/30000	Adolescent-ske godine	Distribucija slabosti mišića slična kao u DMD ali blaže izraženo Smrt nastupa uobičajeno u 40-im ili 50-im, najčešće zbog kardioloških komplikacija	50%–70% naposljetku razviju dilatacijsku kardiomiopatiju Aritmije	Dječaci: EKG + TTE svakih pet godina Djevojke: kada su asimptomatične, EKG + TTE svakih pet godina nakon 16. godine
EDMD	Kombinirana prevalencija X-vezanih i autosomnih EDMD 1-2/100.000	Bimodalna distribucija često u prvom ili drugom desetljeću, ponekad u odrasloj dobi	Početak, težina i progresija bolesti vrlo varijabilni Bolest obično počinje kontrakturnama (lakat, ahilove tetive, stražnji mišići vrata, kralježnica) Posljedično sporoprogresivno slabljenje mišića ramena, nadlaktica i potkoljenica Naposljetku proksimalna mišićatura postaje zahvaćena	Dilatacijska kardiomiopatija Abnormalnosti atrioventrikularnog provodnog sustava srca Zatajenje pretključne, fibrilacija pretključne, Sindrom iznenadne smrti može se ponekad javiti kod osoba s minimalnom skeletalnom miopatijom	EKG + Holter + TTE jednom godišnje Screening članova obitelji nakon 10. godine (bez obzira na simptome) Razmotriti potrebe za pacemakerom (osobito kod osoba s EDMD tip 2, s dilatacijskom kardiomiopatijom) Razmotriti potrebe za korištenjem antiokagulantnih sredstava u slučaju disfunkcije pretključne
LGMD	Nepoznato; obično sporadično (autosomalno recesivno)	Varira (od ranog djetinjstva do odrasle dobi)	Varijabilno; autosomno dominantni oblici su obično manje teški Sporo progresivna slabost mišića ramena i zdjelice Povišen serum kreatin kinaze	Kardiološke poteškoće najčešće u LGMD1B (laminopatija) i LGMD2E i 2I Dilatacijska kardiomiopatija; infiltracija desne i lijeve klijetke; poremećaji provodnog sustava srca	Nema formalnih smjernica; EKG + Holter + TTE vjerovatno preporučeni svake dvije godine
DM	Prevalencija 1/8000	DM1 Od rane do odrasle dobi Kongenitalni oblik vrlo rijedak DM2 U odrasloj dobi, obično u četvrtoj desetljeću	DM1 Slabost i propadanje skeletnih mišića (facijalni, distalna podlaktica, intrinzični mišići šake, dorziflektori stopala) Miotonijski oblik relaksacija mišića nakon kontrakcije Bolnost mišića Katarakte, mentalne i endokrine abnormalnosti DM2 Slabost proksimalnih mišića (osobito mišića kuka)	Dilatacijska kardiomiopatija Hipertrofija lijeve klijetke Smjetne provodbe (atrioventrikularni i intraventrikularni) Fibrilacija pretključne Iznenadna srčana smrt (najčešća u DM1)	Asimptomatične osobe: Jednom godišnje EKG, TTE + Holter svake dvije godine Elektrofiziološko ispitivanje u slučaju sinkopa, vrtoglavice, palpitacija, dokumentirane aritmije ili oštećenja povijest iznenadne smrti i ventrikularnih aritmija Razmotriti potrebe za pacemakerom ili defibrilatorom ovisno o EKG, Holter i elektrofiziološkim nalazima

DMD – Duchenne mišićna distrofija, BMD – Becker mišićna distrofija, EDMD – Emery-Dreifuss mišićna distrofija, LGMD – pojasna mišićna distrofija, DM – miotona distrofija

EKG – elektrokardiografija, TTE – transtorakalna ehokardiografija

Iz: Verhaert, D. Cardiac Involvement in Patients With Muscular Dystrophies, Magnetic Resonance Imaging Phenotype and Genotypic Considerations, 2011.

4. DISANJE KOD MD i NMB

Dišni mišići su u mnogim MD i NMB zahvaćeni u istoj ili većoj mjeri u odnosu na druge skeletne mišiće no zbog prirodene velike rezerve dišnih mišića početni simptomi poteškoća s disanjem često su minimalni. Također, zbog smanjene fizičke aktivnosti osobe s MD ili NMB uslijed slabosti lokomotornih mišića smanjena je i potreba za naporom pri disanju pa su simptomi slabosti dišne funkcije odsutni ili maskirani.

4.1. Mehanizam disanja i nastanka dišnih poteškoća

Kad osoba udiše, udisajni (*inspiratorni*), mišići se ponašaju kao strune i šire pluća te tako omogućuju uvlačenje kisika u pluća. Najvažniji udisajni mišić je ošit (*diafragma*).

S druge strane, izdisanje se odvija pasivno i ne zahtijeva osobitu snagu mišića, ali je za iskašljavanje potrebna efikasna kontrakcija izdisajnih (*ekspiratornih*), mišića i normalno funkcioniranje mišića gornjeg dijela dišnog puta [3].

Zbog plitkog disanja, uzrokovanog progresivnom slabošću mišića, dolazi do okoštavanja prsnog koša što dišnim mišićima dodatno otežava njegovo širenje. Smanjenjem plućnog kapaciteta osobe postaju podložnije infekcijama koje se teško tretiraju jer je kašalj neučinkovit, dok zbog slabosti žvačnih mišića i mišića gutanja, hrana može otići u pluća (*aspiracija*) i uzrokovati nove infekcije. Skolioza dodatno smanjuje volumen pluća i uzrokuje nedostatnu kontrakciju zbog njihovog asimetričnog oblika koji se javlja uslijed promijenjenog oblika prsnog koša.

Za vrijeme sna dolazi do opuštanja udisajnih mišića i mišića gornjih dišnih putova pa udasi postaju plići, a razina kisika u krvi se smanjuje. Ako su mišići već vrlo slabi razina kisika postaje još niža (*hipoventilacija*) što s vremenom može dovesti do niske razine kisika i visoke razine ugljičnog dioksida i tijekom dana. Ako su mišići gornjih dišnih putova osobito slabi, tijekom sna može doći do kratkih perioda opstrukcije gornjih dišnih putova (*opstruktivna apneja u snu*) [3].

4.2. Pojavnost slabosti dišne funkcije kod MD i NMB

Slabost dišnih mišića je relativno česta kod NMB a gotovo neizbježna u kasnijim stadijima DMD. Dob u kojoj se poteškoće s disanjem razvijaju varira kod različitih stanja. Kod djece s teškim oblikom SMA I poteškoće disanja razvijaju se ubrzo nakon rođenja, a kod nekih oblika miopatija tijekom prvih

nekoliko mjeseci života. Kod osoba s kongenitalnom MD ili SMA II poteškoće disanja razvijaju se u djetinjstvu. Mlade osobe s DMD imaju tendenciju razvoja noćne hipoventilacije između 15. i 20. godine života. Kod pojasne MD i Pompeove bolesti poteškoće dišne funkcije događaju se u odrasloj dobi.

Snaga dišnih mišića varira ovisno o tipu NMB, ali i unutar iste dijagnoze, pa pregledi i tretman moraju biti planirani individualno. Dugotrajna njega poteškoća disanja se uvijek mora obavljati pod medicinskim nadzorom.

4.3. Simptomi slabosti dišne funkcije

Simptomi na koje treba obratiti pozornost su osjećaj nedostatka zraka prilikom uobičajenih svakodnevnih aktivnosti (*dispneja*), osjećaj nedostatka zraka pri mirnom ležanju (*ortopneja*), zakašljavanje prilikom gutanja, oslabljeni kašalj, umor, nesanicu ili pojačana pospanost, jutarnja glavobolja, noćne more te smanjena koncentracija. Problemi s disanjem dovode do povećane podložnosti infekcijama pluća, otežanog kašlja i uklanjanja sekreta, osjećaja nedostatka zraka i smanjene količine zraka u plućima (*hipoventilacije*) radi plitkog ili sporog disanja osobito za vrijeme spavanja.

Posljedice slabosti udisajnih i izdisajnih mišića te mišića gornjeg dišnog puta kod MD i NMB mogu se svrstati u nekoliko skupina. Razlikuju se poremećaji zbog neadekvatne ventilacije, noćne hipoventilacije, neučinkovitosti kašlja te poremećaji uzrokovani disfunkcijom bulbarnih živaca (živaca koji kontroliraju mišiće gornjeg dišnog puta i sudjeluju u motorici usana, jezika, nepca, ždrijela i grkljana). Slabost pojedinih skupina dišnih mišića uzrokuje karakteristične simptome i znakove pa je tako slabost udisajnih mišića popraćena poremećenom ventilacijom, smanjenom količinom kisika u krvi (*hipoksemijom*) i neučinkovitim kašljem.

Neučinkovit kašalj karakteristika je slabosti izdisajnih mišića ali i mišića gornjeg dišnog puta, dok povećan rizik za aspiraciju prati slabost mišića gornjeg dišnog puta.

Navedeni poremećaji se međusobno ne isključuju, često su prisutni istovremeno i zajednički pogoduju razvoju progresivne respiratorne insuficijencije.

4.4. Testovi za procjenu funkcije disanja

Svim osobama s MD i NMB trebalo bi procijeniti snagu dišnih mišića. Potvrdu mišićne slabosti ne treba bazirati samo na jednom testu već se procjena temelji na kombinaciji više testova i nalaza, što pruža bolju dijagnostičku sigurnost. Načelno, već samo mjerenje vitalnog kapaciteta i drugih vrijednosti putem standardne spirometrije pruža dobar uvid u opći poremećaj ventilacije te predstavlja dobar prediktor tijeka razvoja poteškoća, a dostupne su i tehnike za ispitivanje specifične funkcije dišnih mišića.

4.4.1. Spirometrija

Spirometrijom se mjere plućni volumeni (vitalni kapacitet, totalni kapacitet, funkcionalni rezervni kapacitet te rezervni udisajni volumen, rezervni izdisajni volumen, respiracijski volumen, rezidualni volumen). Kad je vitalni kapacitet pluća ispod 60% od onog predviđenog, a snaga dišnih mišića padne ispod 30% normalne, javlja se mogućnost hipoventilacije pa je potrebno raditi redovne pretrage dišne funkcije. Hipoventilacija je malo vjerojatna ako je vitalni kapacitet iznad 60% normalne vrijednosti, osim u vrijeme težih infekcija pluća [4].

Za ispitivanje mišića koji sudjeluju u pojedinim fazama disanja moguće su dodatne metode procjene mišićne slabosti kao što su mjerenje maksimalnog udisajnog i izdisajnog usnog tlaka.

4.4.2. Analiza plinova

Analiza plinova je metoda za praćenje slabosti dišnih mišića nakon pada očekivanih vrijednosti vitalnog kapaciteta ispod 50% i maksimalnog izdisajnog tlaka ispod 30% dok u ranoj i srednjoj fazi bolesti praćenje vrijednosti plinova zbog malih razlika nije klinički korisno [4].

4.4.3. Polisomnografija

Pri sumnji na poteškoće disanja za vrijeme spavanja rade se cjelonoćne opservacije u kojima se razine kisika i ugljičnog dioksida prate pomoću malih sondi postavljenih na kožu. Prema postojećim smjernicama indikacije za ispitivanje poremećaja disanja u toku sna su:

- a) vrijednosti vitalnog kapaciteta ispod 50% ili maksimalnog udisajnog tlaka ispod 30% očekivanih

- b) poremećeni nalazi plinova u krvi u toku dana
- c) simptomi koji sugeriraju poremećaj disanja tokom sna kao što su jutarnje glavobolje, izražena pospanost ili nesanica, noćno mokrenje, noćne more te pad kognitivnih sposobnosti.

4.4.4. Procjena izdržljivosti dišnih mišića

Procjena izdržljivosti dišnih mišića radi se određivanjem maksimalne voljne ventilacije kojom se mjeri maksimalna količina udahnutog i izdahnutog zraka u jednoj minuti, mjerenjem maksimalno održive ventilacije ili tlaka ili mjerenjem vremena kroz koje je ispitanik u stanju održavati unaprijed određenu vrijednost maksimalne voljne ventilacije, a učinkovitost kašlja procjenjuje se određivanjem vršnog protoka u kašlju [4].

4.5. Mjere za izbjegavanje dišnih poteškoća

Sve osobe s MD i NMB kao i njihovi zdravstveni skrbnici moraju voditi računa o izbjegavanju čimbenika koji mogu pogoršati dišnu funkciju. Poremećena funkcija kašlja i sklonost zadržavanju sekreta u dišnim putovima svrstava osobe s MD i NMB u skupinu visokog rizika za razvoj plućnih infekcija. Tom riziku dodatno doprinosi i povećana sklonost aspiraciji hrane i sekreta što je posljedica slabosti i loše koordinacije rada mišića gornjeg dišnog puta. Uz navedene rizike svaka, pa i blaga infekcija dišnog puta, može dovesti do daljnjeg slabljenja mišićne snage i razvoja respiratorne insuficijencije, sve do potrebe za mehaničkom ventilacijom. Iz tih razloga je važno poduzeti adekvatne mjere prevencije i liječenja infekcija. Te mjere obuhvaćaju upotrebu cjepiva protiv gripe kao i primjenu pneumokoknog cjepiva te upotrebu antibiotika kod bakterijskih infekcija. Važna je i pravilna prehrana jer pothranjenost ili prekomjerna uhranjenost također mogu narušiti funkciju disanja, a u održavanju snage i funkcije dišnih mišića može pomoći i korištenje steroida [5].

4.5.1. Cijepljenje

Cijepljenje protiv gripe i pneumokoka je posebno značajno za osobe s poteškoćama disanja, te iako ova cjepiva nisu 100% učinkovita, značajno će smanjiti rizik od nastanka infekcije. Cijepljenje protiv virusa gripe vrši se jednom godišnje, obično u listopadu ili studenom. Pneumokokna bakterija jedan je od najučestalijih uzroka bakterijske pneumonije a cjepivo pneumokoka traje 5-8 godina, dok u nekim slučajevima nema potrebe za

ponavljanjem cijepljenja jer djelovanje bude trajno. Cijepljenje odraslih se provodi kod izabranih liječnika obiteljske medicine, a djece u pedijatrijskim ambulantomama. Cjepiva su vrlo sigurna, ali osobe koje su alergične na jaja ih ne bi trebale dobivati budući da cjepiva sadrže proteine jajeta.

4.5.2. Korištenje antibiotika

Korištenje antibiotika se preporučuje kad je sekret obilan i promijeni boju, a osoba se pritom osjeća malaksalo. Obična prehlada često je praćena bakterijskom infekcijom pa je stoga prilikom pojave prvih simptoma potrebno obaviti preglede i pratiti stanje kako bi se eventualne infekcije pravovremeno tretirale.

4.5.3. Respiratorna fizioterapija

Fizioterapija kod poteškoća dišne funkcije prvenstveno za cilj ima mobilizaciju sekreta iz dišnih putova. Već samo duboko disanje kroz punu funkciju pluća, dišnih mišića i prsnog koša pomaže u širenju pluća pri čemu je osobito značajno abdominalno odnosno trbušno disanje kod kojega se za razliku od plitkog disanja samo iz prsa koristi dijafragma, pluća se više šire i u njih ulazi više zraka. Abdominalno disanje vježba se na način da se ruke polože na trbuh nakon čega se duboko udahne tako da se osjeti kako se trbuh širi dok se pri polaganom izdisaju vraća u početni položaj. Za pomicanje sekreta iz dubljih dijelova pluća u glavne dišne putove odakle se može lakše izvući van koriste se razne tehnike mobilizacije sekreta kao što su perkusija prsnog koša i položajna drenaža te metode potpomognutog kašlja kod slabosti izdisajne muskulature.

U metode potpomognutog kašlja ubraja se manualna metoda koja se bazira na pritisku trbušne stijenke uz voljno izvođenje kašlja. Kod neučinkovitosti manualne metode koriste se uređaji za poticanje iskašljavanja i jačanje izdisajnih mišića poput Acapella i Flutter uređaja, dok se u težim slučajevima može primijeniti mehanička metoda upuha i ispuha pomoću uređaja za iskašljavanje. Za poboljšanje mehanizma disanja korisne su i aktivnosti poput pjevanja ili sviranja puhačkih instrumenata, a također postoje uređaji za vježbanje dišnih mišića kao što su Respifit-S i CliniFLO.

4.5.4. Mehanička ventilacija

Ukoliko se drugim mjerama ne uspijeva održati optimalna razina kisika i ugljičnog dioksida disanje se može potpomoći umjetnom ventilacijom

i to gotovo uvijek **neinvazivnim metodama** dok je ventilacija pomoću traheostome potrebna samo u slučajevima težih poteškoća s hranjenjem ili nemogućnosti korištenja neinvazivne ventilacije.

Sustav neinvazivne ventilacije (NIV) sastoji se od maske za lice koja je s uređajem povezana crijevom. NIV je u većini slučajeva potreban samo tijekom noći, a ukoliko mišićna slabost napreduje može se javiti potreba i za uporabom tijekom dana. Većina osoba se brzo prilagodi na NIV i navodi kako se kvaliteta sna poboljšala [6].

NIV može smanjiti simptome, a postoje i dokazi kako također može smanjiti broj infekcija i hospitaliziranja. Međutim, ukoliko su mišići gutanja slabi, NIV ne može spriječiti aspiraciju pa se u tim slučajevima treba razmotriti invazivnu, odnosno traheotomalnu ventilaciju koja će zaštititi dišne putove.

Opcija ventilacije razmatra se individualno, a u obzir treba uzeti želje oboljelog i njegove obitelji, kao i kliničke okolnosti. Posljednja istraživanja pokazuju kako je optimalno vrijeme za započinjanje s korištenjem NIV-a kad se pojave simptomi noćne hipoventilacije dok će bez korištenja osoba s noćnom hipoventilacijom kroz 1-2 godine vjerovatno razviti zatajenje dišnog sustava.

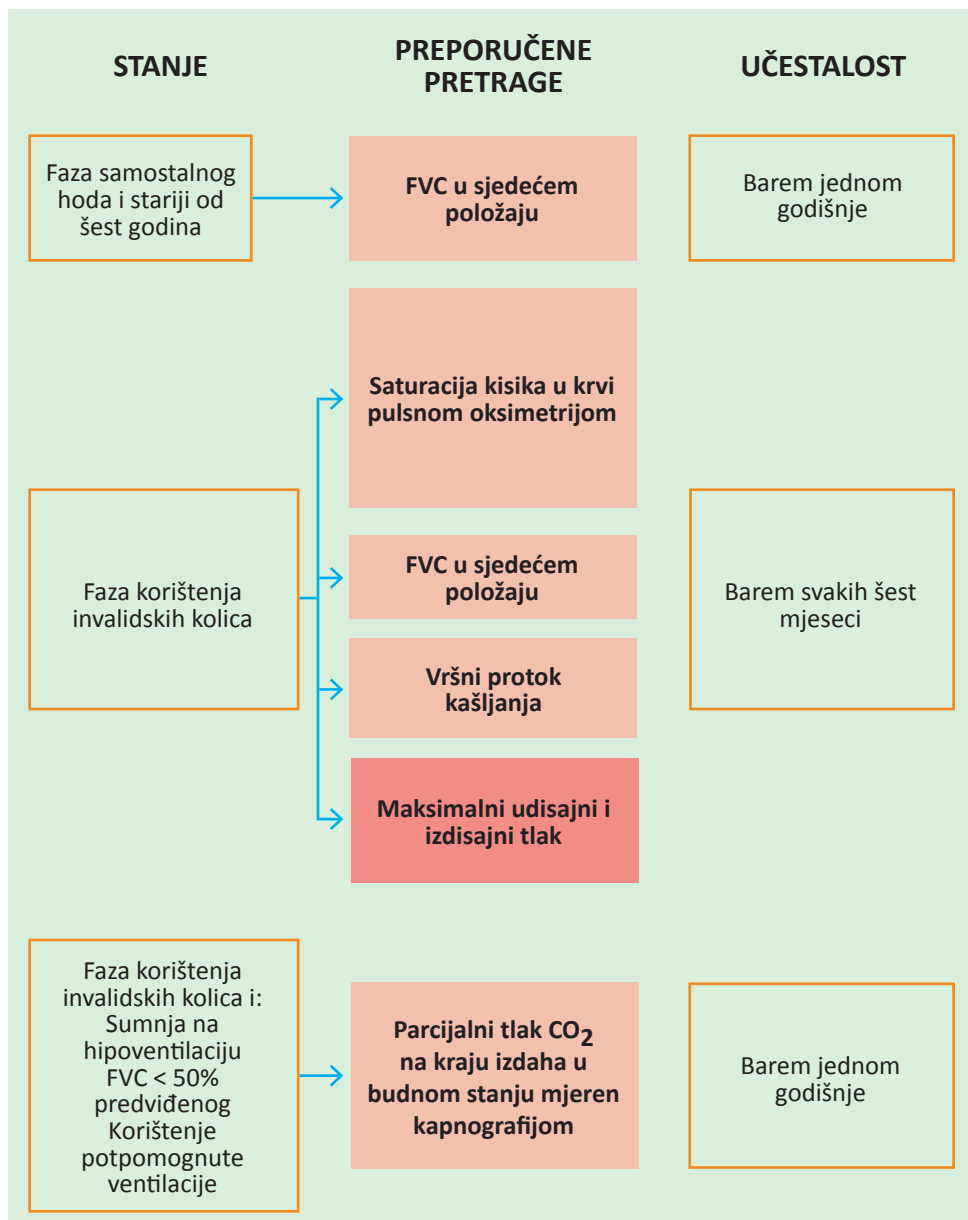
4.5.5. Iskašljavanje

Učinkovitost kašlja procjenjuje se mjerenjem vršnog protoka zraka pri iskašljavanju. Vrijednosti ispod 270 l/min kod adolescenata i odraslih ukazuju na postojanje određene slabosti kašlja, a ako su vrijednosti ispod 160 l/min uklanjanje sekreta je vrlo otežano.

Kod osoba koje već koriste NIV, fizioterapija prilikom korištenja ventilatora može poboljšati njegovu učinkovitost i smanjiti zamor mišića, a za produbljanje udisaja mogu se koristiti ambu vrećice.

Ako nijedna od ovih metoda nije učinkovita primjenjuje se uređaj za iskašljavanje. Uređaj za iskašljavanje omogućuje duboki udah, a zatim stvara negativni tlak kojim usisava, odnosno izvlači zrak iz pluća. Brza i nagla izmjena tlaka stvara brzi prirodni izdisajni protok te na taj način simulira prirodni kašalj čineći ga snažnijim i efikasnijim. Uređaj za iskašljavanje mogu koristiti i djeca mlađa od godinu dana.

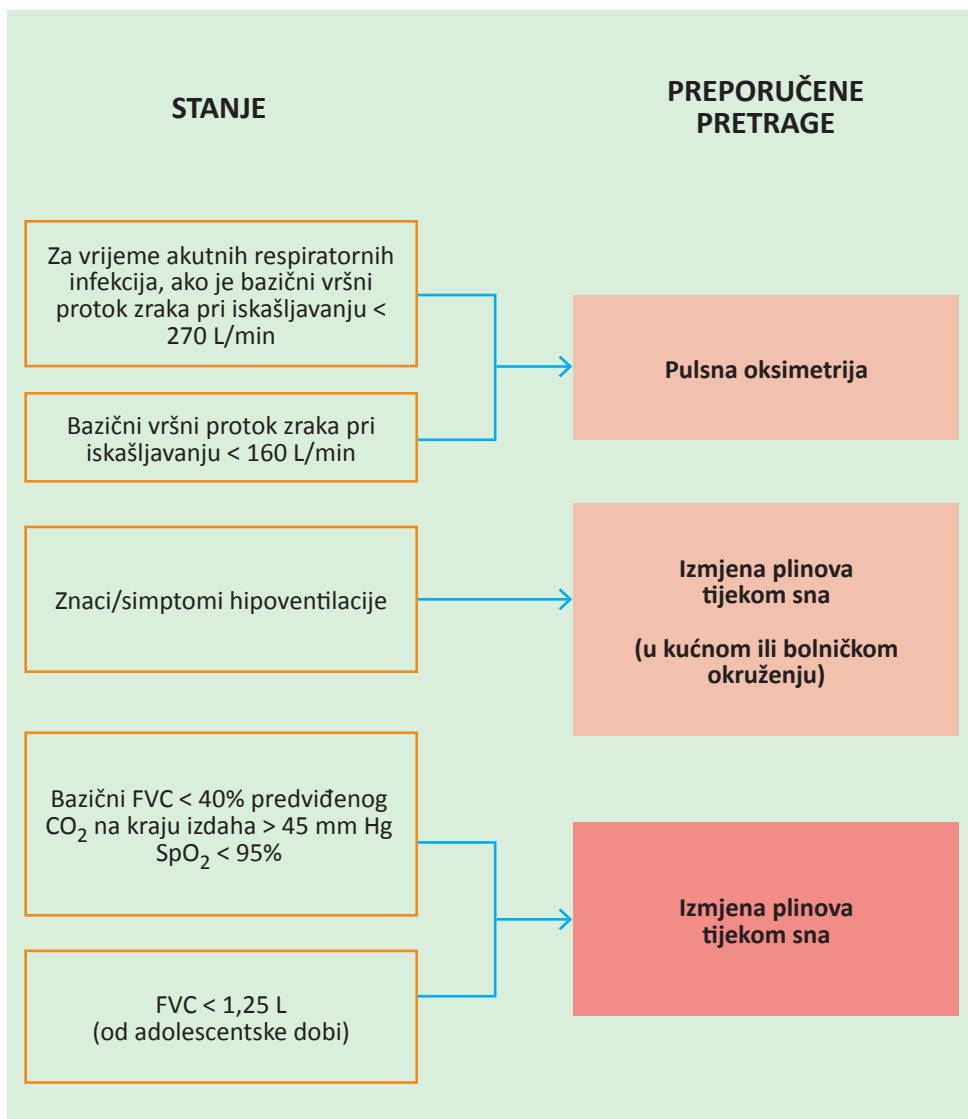
Graf 1: Pretrage dišne funkcije u bolničkim uvjetima za osobe s DMD



Iz: Bushby, K. i sur. *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care*, Lancet Neurol. 2010.

- Obavezne pretrage
- Neobavezne pretrage

Graf 2: Pretrage dišne funkcije u kućnim uvjetima za osobe s DMD



Iz: Bushby, K. i sur. *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care*, *Lancet Neurol.* 2010.

Obavezne pretrage

Neobavezne pretrage

FVC - forsirani vitalni kapacitet

SpO₂ - zasićenost arterijske krvi kisikom

5. VAŽNOST PRAVILNE ISHRANE I UNOSA TEKUĆINE

Primijećeno je da osobe s MD i NMB često svjesno izbjegavaju hranjenje i pijenje jer smatraju kako će si „pojednostaviti život“ manjim brojem odlazaka na toalet ili lakšim izvođenjem pojedinih pokreta i transfera zbog smanjene tjelesne mase. Međutim, optimalna i raznovrsna ishrana te adekvatan unos tekućine ključni su za rast, razvoj i funkcioniranje organizma te je stoga vrlo bitno skrenuti pažnju na njihovu važnost.

5.1. Ishrana kod MD i NMB

Kod MD i NMB postoji širok spektar poteškoća vezanih za hranjenje i ishranu koje variraju od dijagnoze do dijagnoze. Većina liječnika preporučuje režim ishrane sličan onom preporučenom za opću populaciju, ali s nekoliko prilagodbi vezanih za funkcionalno stanje i sposobnost žvakanja i gutanja te se u obzir treba uzimati koliko energije osoba koristi.

Kombinacija nepokretnosti i slabih trbušnih mišića može dovesti do teškog zatvora, tako da prehrana treba biti bogata tekućinom i vlaknima, s mnogo svježeg voća i povrća, a kod osoba sa srčanim problemima preporučuje se hrana s ograničenim udjelom natrija. U postavljanju ciljeva i stvaranju specifičnih prijedloga ishrane posebno značajni su savjeti specijaliste nutricionista/dijetetičara.

Normalan, zdrav rast mjeri se kroz težinu i visinu. Postoje tablice koje prikazuju raspon onoga što se smatra zdravom težinom, a kod MD i NMB ovaj raspon je malo proširen kako bi se u obzir uzele razlike u količini mišićne mase. Ovisno o težini u odnosu na visinu razlikujemo:

5.1.1. Pretilost

Do nje dolazi kad organizam troši manje energije nego što unosi putem hrane. Kod MD i NMB uzrok tomu može biti smanjena potrošnja energije zbog smanjene mobilnosti ili povećanje apetita koje se javlja kao nuspojava korištenja lijekova, posebice kortikosteroida [7].

Kako je zbog ograničene pokretljivosti mogućnost mršavljenja kroz povećanje potrošnje energije vježbanjem znatno smanjena posebno je značajno smanjiti unos visokokalorične hrane (hrane koja sadrži puno masti i šećera) te povećati unos one niskokalorične s puno vlakana (voće i povrće).

5.1.2. Pothranjenost

Nedovoljno dobivanje težine uzrokovano je manjkom energije (kalorija) u hrani. Ako se ne unosi dovoljno kalorija, može doći do pada razine šećera u krvi što može uzrokovati slabost, vrtoglavicu, promjene raspoloženja i drhtavicu.

Smanjena pokretljivost otežava pripremu hrane, a slabost mišića s vremenom otežava ili onemogućava i korištenje pribora i time samostalno hranjenje. Poteškoće u žvakanju i gutanju mogu biti uzrokovane i skoliozom i lošom pozicijom zuba. Zbog smanjenog tonusa trbušnih mišića usporava se probava pa se javlja osjećaj sitosti, a može doći i do čestog vraćanja dijela hrane iz želuca u jednjak.

Kod osoba s MD i NMB može biti prisutan strah zbog lošeg prijašnjeg iskustva poput gušenja a kod djece se ponekad javlja averzija prema hrani kao posljedica hranjenja kroz ucjenjivanje i prisilu od strane zabrinutih roditelja. Također, osobe s MD i NMB često namjerno održavaju težinu ispod normalne razine kako bi olakšali izvođenje nekih pokreta i transfera. Važno je naglasiti da je dobra ishrana ključna za održavanje zdravlja, a kvalitetna ishrana je posebno značajna kada je apetit smanjen zbog prehlade, gripe, infekcija ili nakon operacije jer pomaže organizmu u borbi protiv bolesti ili u oporavku nakon operacije [7].

5.2. Zdravstvena njega kod poteškoća hranjenja osoba s MD i NMB

Za smanjenje rizika od aspiracije savjetuje se uspravno sjedenje nakon obroka radi sprječavanja odlaska ostataka hrane u dušnik te se ohrabruje suho gutanje jer se ispiranjem može stvoriti još čestica koje mogu biti aspirirane. Ponekad dolazi do smanjenja osjeta na ostatke hrane pa se osoba treba podsjećati na gutanje, a kako bi se olakšalo žvakanje i gutanje hrane savjetuje se promjena teksture unesene hrane. Hrana se može sitno isjeći, pasirati te se mogu dodati umaci kako bi se olakšalo gutanje, a tekućina se može zgusnuti kako bi se sporije kretala niz grlo i smanjila mogućnost otjecanja u dušnik [7].

Nema specifičnih vježbi namijenjenih za jačanje žvačnih mišića kod osoba s MD i NMB te iako postojeće neće uzrokovati štetu, potrebno je pratiti imaju li korisno djelovanje. Kao i uvijek, potrebno je voditi računa o oralnoj higijeni, osobito zbog mogućnosti aspiracije koja povećava opasnost od infekcije pluća [7].

Preporučuje se uz pomoć nutricionista kreirati program ishrane te ga redovno kontrolirati i prilagođavati. Mogu se koristiti i dodaci ishrani u vidu tableta ili shakeova no prije korištenja treba se konzultirati s nutricionistom koji će preporučiti one koji odgovaraju individualnim nutritivnim potrebama. Ukoliko je žvakanje i gutanje onemogućeno, ili kada postoji opasnost od aspiracije, hranu je potrebno izravno pomoću cijevi unositi u želudac čime se sprječava aspiracija hrane. Postoje nazogastrična stoma, koja se u želudac uvodi kroz nos i grlo a preporučuje kada je hranjenje putem cijevi potrebno na kraće vrijeme (4-6 tjedana) i gastrostoma, koja se postavlja kroz mali prorez u trbušnoj stijenci neposredno u želudac ili tanko crijevo ako se hranjenje preko cijevi mora provoditi dulje vrijeme [8].

Zbog nakupljanja čestica hrane u ustima i usnoj šupljini uzrokovanog smanjenom funkcijom žvakanja i gutanja oralna higijena i njega osobito je značajna te bi osobe s MD i NMB trebale češće posjećivati stomatologa, a korisna su i dentalna pomagala kao što su četkice za zube s prilagođenom drškom ili držači zubnog konca.



Slika 1. Piramida zdrave ishrane prema Nutrition Australia (preporučena za osobe sa smanjenom pokretljivošću od strane Nenada Bratkovića, mag. nutr., na Okruglom stolu „Pravilnom prehranom i kretanjem do optimalne težine“)

5.3. Važnost unosa tekućine kod osoba s MD i NMB

Osim poteškoća vezanih uz hranjenje, kod osoba s MD i NMB često se javljaju poteškoće vezane za optimalan unos tekućine.

Kako se oko 75% našeg tijela sastoji od vode, njen optimalan unos je osnova pravilnog funkcioniranja organizma, a manjak vode može dovesti do brojnih poteškoća.

Zbog manjka vode dolazi do zatvora jer tijelo koristi vodu za omekšavanje stolice i time pomaže u održavanju funkcije crijeva, te do nakupljanja toksina budući da vodu koju pijemo bubrezi prerađuju i zajedno s raznim toksinima izbacuju u obliku urina iz tijela. Kronična dehidracija može dovesti i do oštećenja bubrega i pojave bubrežnih kamenaca koji uzrokuju snažne bolove i slabljenje funkcije bubrega zbog čestih infekcija i opstrukcije protoka. Javlja se i hipotenzija koja dovodi do umora, iritacija i vrtoglavice (osobito prilikom transfera), a dehidracija se fizički manifestira i kroz bolove, suhe oči i kožu.

Kod većine MD i NMB obično ne dolazi do poteškoća pijenja (obično je dovoljno piti putem slamke ili zgusnuti tekućinu u slučaju povećanog rizika od aspiracije) ili kontroliranja mjehura no pojedine osobe s MD i NMB kao i općenito osobe s invaliditetom, osobito mlađe, sklone su dehidraciji zbog toga što si svjesno ograničavaju unos tekućine.

Budući da progresijom bolesti odlazak na toalet postaje sve teži ponekad dolazi do incidenata s mokrenjem na putu do toaleta zbog čega se može javiti osjećaj neugode, osobito kad se to dogodi na javnom mjestu, npr. u vrtiću, školi itd. Ukoliko se dijete osjeća neugodno pred prijateljima ili u grupi, pomislit će kako bi bilo jednostavnije i lakše izbjeći odlaske na toalet u ovim situacijama, a to će učiniti tako što će piti manje vode. U adolescentnim godinama zbog odlazaka u kafiće, na tulum i želje za uklapanjem u društvo namjerno ograničavanje unosa tekućine često postaje još učestalije.

Iako se većina simptoma može liječiti medikamentima, oni ne rješavaju uzrok problema, nego je osobu potrebno ohrabriti da pije više tekućine od najranije dobi. Djetetu treba jasno dati do znanja da nije krivo ukoliko se pomokri te da je takva situacija normalna. Ukoliko dijete počne mokriti u krevet, bilo bi dobro provjeriti je li uzrok tomu fizičke prirode u smislu teškog ustajanja iz kreveta i odlaska na toalet ili je uzrok psihološke prirode. Prije upisa u vrtić, školu ili fakultet potrebno je provjeriti jesu li toaleti pristupačni

i prilagođeni za osobe s invaliditetom, a s nastavnicima i njegovateljima popričati zašto je normalan unos tekućine važan i zašto bi djeca i mladi s MD i NMB mogli izbjegavati odlaske na toalet [9].

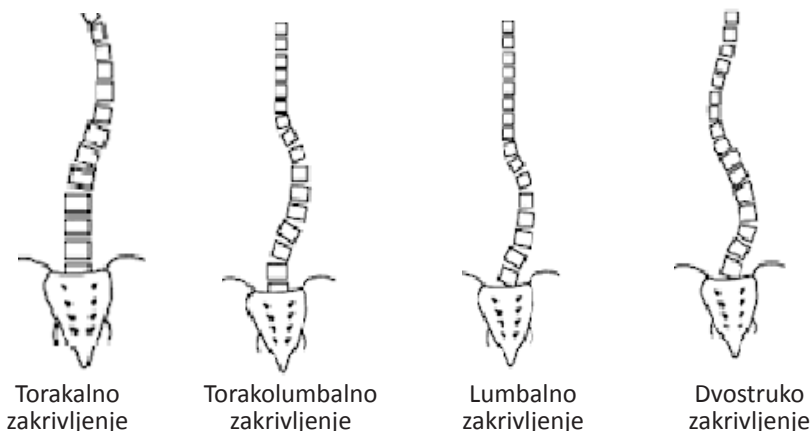
Kako bi dijete steklo naviku piti više vode, preporučuje se da uz sebe ima bočicu s vodom. Uz to, postoje brojni proizvodi koji mogu olakšati i pojednostaviti korištenje toaleta kao što su prijenosni kateteri, toaletne stolice odnosno „princeze“ i nastavci - ako je sjedenje na toaletu neudobno te je teško održavati balans, platforme za stopala – kada dijete ne može stopalima dohvatiti pod.

6. KIRURŠKE KOREKCIJE ISKRIVLJENJA KRALJEŽNICE I ANESTEZIJA

Kralježnica je glavni oslonac trupa nužan za pokretanje, potporu gornjeg dijela trupa i glave, stabilizaciju zdjelice, stav tijela i zaštitu leđne moždine. Ona čini temeljni dio kostura te povezuje kosti udova, glave i trupa. Za stabilnost, pravilno držanje i funkcioniranje kralježnice, uz koštano-zglobne elemente, vrlo je važna i uloga mišića.

Skolioza je abnormalno postranično zakrivljenje kralježnice koje u općoj populaciji pogađa oko 3-4 od 1.000 djece [10] dok se kod osoba s MD i NMB razvija češće jer se tijekom rasta mijenjaju visina i težina, što predstavlja dodatan napor za već slabe kralježnične mišiće koji ju više ne mogu podržati u uspravnom položaju, bilo prilikom sjedenja ili stajanja.

Napredovanjem slabosti mišića te napredovanjem skolioza dolazi do progresivnog naginjanja zdjelice što uzrokuje otežano sjedenje jer težina više nije ravnomjerno raspoređena na stražnjici. Skolioza često može i mijenjati oblik prsnog koša i ograničiti kapacitet pluća što smanjuje učinkovitost disanja, a također pogoduje nastanku dekubitusa i općenito značajno smanjuje kvalitetu života.



Slika 2. Tipovi skolioza

6.1. Pojavnost iskrivljenja kralježnice kod pojedinih oblika MD i NMB

Kod pojedinih tipova MD i NMB kao što SMA tip I ili specifični oblici kongenitalne MD skolioza može biti prisutna već pri rođenju.

Kod većine djece (90%) sa SMA tip II do skolioze dolazi u prvom desetljeću

života te je ona često praćena poremećajem nagiba zdjelice i pokazuje stalnu progresiju, često i nakon što je rast kraljeŹnice završen.

Između 68-90% djećaka s DMD razvije skoliozu nakon gubitka sposobnosti hodanja. To se najćešće odvija u periodu od 11. do 16. godine, obićno od jedne do dvije godine nakon poćetka kontinuiranog korišćenja invalidskih kolica [10].

Nakon gubitka sposobnosti samostalnog hoda skolioza se razvija i kod SMA tipa III, a takoeđer, iako neka djeca s priroćenim miopatijama mogu samostalno hodati bez vidljivog napretka slabosti mišića, i kod njih često dolazi do pojave skolioze što moŹe biti popraćeno slabošću dišnih mišića.

6.2. Lijećenje skolioza

Cilj lijećenja skolioze je odrŹati balans kraljeŹnice i zdjelice u frontalnoj i sagitalnoj ravnini te sprijećiti njenu progresiju, a tijekom lijećenja odrećen je uzrokom skolioze, njenim stupnjem i brzinom progresije.

Stajanje i hodanje usporavaju razvoj skolioze kroz odrŹavanje mobilnosti i poticanje simetrićnosti. Kod osoba koje ne mogu stajati mogu se koristiti i okviri ili vertikalizatori za potpomognuto stajanje dok se maloj djeci koja nisu u stanju hodati preporućuje nošenje ortoza kako bi se odgodilo napredovanje skolioze do završetka razvoja rasta kraljeŹnice i omogućio optimalni sjedeći poloŹaj, mećuđutim, ortoza vjerojatno neće u potpunosti sprijećiti napredovanje zakrivljenja. Ortoza se moŹe koristiti i kod kasnijeg razvoja skolioze, obićno nakon dobi od 14 godina, u slućajevima kad je zakrivljenost blaga i ne pogoršava se.

6.2.1. Kirurški pristupi prilikom operacije kraljeŹnice

U slućajevima kad zakrivljenost brzo napreduje, a disanje ili rad srca se pogoršava, kao naćin za ispravljanje skolioze i stabiliziranje kraljeŹnice preporućuje se operacija. Za potporu kraljeŹnice koriste se metalne šipke koje se fiksiraju vijcima, Źicama i kukicama, a operaciju je moguće izvesti kroz dva moguća operacijska pristupa:

- straŹnji pristup gdje kirurg izvodi operaciju kroz rez duŹ kraljeŹnice;
- dvostupanjski prednji i straŹnji pristup. Prva faza je prednji pristup, gdje kirurg ćini rez u prsima za oslobaćdanje kraljeŹnice s prednje strane. Druga faza se odvija oko tjeđan dana kasnije, rezom duŹ kraljeŹnice za umetanje šipke i spajanje kraljeŹaka.

Kad se operacija odbija te ako je zbog teških respiratornih ili srćanih

problema prerizična alternativno rješenje je modificirani način sjedenja u invalidskim kolicima s adekvatnom potporom trupa.

6.2.1.1. *Mogući rizici prilikom operacije kralježnice:*

Kirurška korekcija skolioze je zahtjevna operacija prije koje svaka osoba treba proći punu procjenu medicinskog, kirurškog i anestetičkog tima.

Trajanje operacije je važan čimbenik i što je duže trajanje, to je veća stopa komplikacija. Rizik anestezije zahtijeva stručni savjet anesteziologa, a treba izbjegavati određene lijekove tijekom anestezije kako bi se spriječile nuspojave.

Sama operacija je tehnički zahtjevna i treba je provoditi iskusan kirurg. Osim što kao i kod svake velike operacije postoji rizik značajnog gubitka krvi važno je naglasiti kako, budući da kralježnica štiti leđnu moždinu, svaki invazivni zahvat u tom području izlaže leđnu moždinu opasnosti od oštećenja.

6.2.1.2. *Dobrobiti operacije kralježnice*

Operacija skolioze poboljšava držanje trupa čime se uspostavlja ravnoteža tijekom sjedenja. Uspravljanjem trupa povećava se ukupna visina osobe pa bi to trebalo imati na umu ukoliko se prije operacije nabavlja vozilo prilagođeno za osobe s invaliditetom. Operacija bi trebala spriječiti daljnje iskrivljenje kralježnice, bol i nelagodu koja se time može javiti, smanjiti dugoročnu potrebu za osloncem ili podrškom držanju u invalidskim kolicima te ublažiti učinak progresivne skolioze na dišne funkcije.

6.2.1.3. *Nedostaci operacije kralježnice*

Operacija kralježnice ograničava njen daljnji rast. To nije problem ako je dijete blizu kraja rasta, ali ima utjecaj na vrlo malo djeteta pa se stoga zahvat što je moguće više odgađa, osim ako je zakrivljenost izrazito velika. Osim toga, stabiliziranje kralježnice ukočenjem (*artrodezom*), ograničava mobilnost trupa što će u pojedinim slučajevima uzrokovati poteškoće pri samostalnom hranjenju jer se osoba više neće moći nagnuti prema naprijed. Otežavanje doseganja i prinošenja hrane ustima može se prevladati upotrebom pomagala poput mobilnih oslonaca za ruke i posebno prilagođenog pribora.

6.2.1.4. *Donošenje odluke*

Odluku o izvođenju operacije donose same osobe s MD i NMB i njihova obitelj u dogovoru s timom koji uključuje pedijatra, anestezičara, ortopedskog

kirurga, medicinsku sestru, fizioterapeuta i radnog terapeuta, dijetetičara te prijatelje ili druge osobe koje su proživjele slične situacije jer su oni često najbolje osobe za davanje savjeta iz prve ruke.

Operacija kralježnice je velika odluka i postoji niz čimbenika koje treba razmotriti:

- **dob** – idealnom dobi za provođenje operacije smatra se vrijeme kada je djetetov rast završen, no u nekim slučajevima, napredovanje skolioze ne dopušta čekanje i operacije se u tim slučajevima mogu izvesti i ranije, u prvom desetljeću života.
- **tjelesna masa** – dobra težina i prehrana pomažu u oporavku. Tijekom operacije i oporavka može se izgubiti i do 10% tjelesne mase što predstavlja dodatne poteškoće.
- **disanje** – potrebno je sve detalje razmotriti s anesteziologom te proći analizu učinkovitosti disanja tijekom sna.
- **srčana funkcija** – prije zahvata je potrebno uraditi procjenu rada srca kako bi se ustanovilo može li izdržati operaciju.

6.3. Anestezija

Anestezija je vrlo sigurna medicinska procedura kojom se umjetno izaziva neosjetljivost cijelog ili dijela tijela radi omogućavanja bezbolnog izvođenja operacije ili medicinskog zahvata te je pritom pojavnost komplikacija vrlo niska. Sigurnost procedure je rezultat poznavanja zdravstvenog stanja i medicinskog problema svakog pojedinca, detaljne preoperativne pripreme, tehnoloških napredaka po pitanju provedbe i praćenja operacije i slično.

Utjecaj koji plinovi i kemikalije koji se koriste prilikom anestezije imaju na mišiće i živce kod osoba s MD i NMB može biti izraženiji nego kod drugih osoba pa je kod ovih bolesti glavno pitanje kako će anestezija utjecati na mišiće, ali i na samo srce koje je također mišić.

Osim toga, u obzir treba uzeti da pojedina stanja kao što je skolioza mogu utjecati na reakciju na anesteziju, a čak i osobe koje imaju vrlo blage oblike MD ili NMB ili povijesti bolesti unutar obitelji trebaju unaprijed o tome informirati anesteziologa kako bi se na vrijeme izvršile sve potrebne pretrage i testiranja te kako bi se organizirala primjerena njega nakon operacije [11].

Preporučuje se da osobe s MD i NMB uz sebe nose karticu s informacijom o svojoj dijagnozi kako bi u eventualnim hitnim slučajevima zdravstveni djelatnici imali informaciju da se radi o osobi s MD ili NMB.

6.3.1. Anestezija i srčane poteškoće

Pojedini inhalacijski anestetici, primjerice eter ili halotan, mogu smanjiti učinkovitost kontrakcije srčanog mišića te dodatno pogoršati oštećenja provodnog sustava srca (halotan često dovodi do poremećaja srčanog ritma koji su, u osoba koje nemaju poteškoće s funkcijom srca, benigne naravi).

Inhalacijski anestetici se međusobno razlikuju pa pojedini imaju veći utjecaj na srce od drugih tako da je prije operacije potrebno napraviti procjenu funkcije srca [11].

6.3.2. Anestezija i disanje

Budući da svaki anestetski agens koji utječe na mišiće općenito, može utjecati i na dišne mišiće, prije operacije potrebno je provesti procjenu njihove snage i funkcije. Snažni analgetici ili sedacijski agensi imat će neizravan, a mišićni relaksatori izravan utjecaj na njih. S obzirom na to da disanje već može biti otežano, ovi lijekovi bi se trebali koristiti s posebnim oprezom, a nadzor disanja tijekom i nakon operacije je od presudne važnosti. Zahvaćeni također mogu biti i mišići ždrijela što je dodatni razlog zašto je dobra postoperativna njega značajna [11].

6.3.3. Lokalna anestezija i mišićni relaksatori

Lokalna anestezija radi na principu ograničavanja električne aktivnosti u živcu oko kojeg su smješteni anestetski agensi. Lokalni anestetici koriste se za manje zahvate kao što su šavovi i rijetko imaju nuspojave. Za veće tehnike lokalne anestezije, kao što su spinalna ili epiduralna, prije operacije je potrebno provesti pažljivu procjenu stanja.

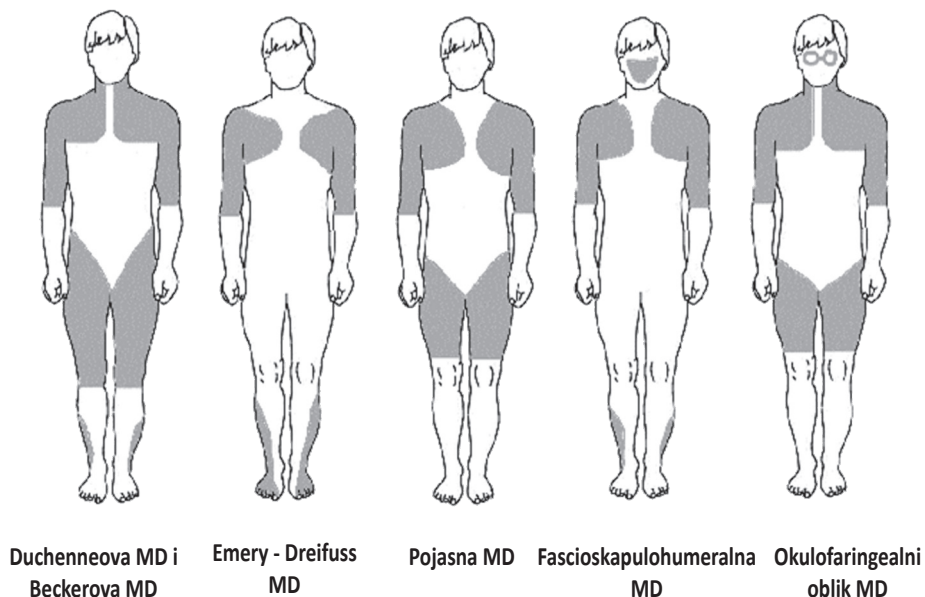
Lijekovi za opuštanje mišića koriste se samo u slučaju nužde jer mogu imati snažniji i dugotrajniji utjecaj na osobe s MD i NMB u odnosu na osobe s drugim stanjima. Posebno treba izbjegavati lijek suksametonij jer on uzrokuje otpuštanje iona kalija iz mišićnog tkiva u krv. Kod zdravih osoba ovo nije klinički značajno, no kod osoba s MD i NMB se to može događati već zbog same bolesti tako da bi dodatno povećanje razine kalija u krvi moglo uzrokovati abnormalan srčani ritam te je preoperativno testiranje krvi stoga posebno značajno [11].

7. ZNAČAJ VJEŽBANJA KOD MD I NMB

Brojna istraživanja na općoj populaciji pokazala su kako tjelesna aktivnost i vježbanje smanjuju rizik od nastanka sekundarnih bolesti poput kardiovaskularnih oboljenja, dijabetesa, pa čak i nekih oblika tumora. Vježbanjem se održava ili poboljšava sposobnost izvođenja svakodnevnih aktivnosti. Njime se djeluje na smanjenje umora, utječe na povećanje gustoće kostiju, pomaže u kontroli tjelesne mase, poboljšava raspoloženje i san te ono općenito ima pozitivno djelovanje na dugoročno zdravlje.

Bolest mišića ne znači da osoba ne može ili ne smije vježbati. Naprotiv, vježbanje je važno i može poboljšati kondiciju i sposobnost izvođenja svakodnevnih aktivnosti te općenito učiniti da se osoba osjeća bolje. Međutim, može biti izazov znati otkud početi, odnosno koje vježbe raditi. Važno je upamtiti kako vježbati ne znači obavezno ići u teretanu ili na programe vježbanja. Samo povećanje količine kretanja ili tjelesne aktivnosti tijekom dana može biti jednako važno [12].

Vježbanje može biti usmjereno na specifičan problem ili na opće očuvanje kondicije i zdravlja.



Slika 3. Glavna područja mišićne slabosti kod pojedinih oblika MD

Budući da je slabljenje mišića kod svake MD i NMB različito, tip vježbi se bira prema specifičnim potrebama i interesima pojedinca. Ovdje će biti navedene osnovne smjernice za provođenje vježbi osoba s MD i NMB, a više o njima može se naći u knjizi SDDH „Rehabilitacija i fizikalna terapija bolesnika s neuromuskularnim bolestima“.

7.1. Dobrobiti vježbanja

Točna količina i tip vježbanja za osobe s MD i NMB nisu u potpunosti ustanovljeni, no opće je mišljenje kako aerobne vježbe i tjelesna aktivnost umjerenog intenziteta te vježbe jačanja niskog do umjerenog intenziteta imaju potencijal poboljšanja opće kondicije. Iako se smatra da su vježbe dobre za svakoga, njihov tip i intenzitet, ovise o specifičnosti pojedine bolesti te trenutnoj razini tjelesne sposobnosti [13].

Ispravnim načinom vježbanja mogu se smanjiti neki negativni učinci manjka kretanja kao što su:

- daljnji gubitak mišićne mase,
- smanjenje izdržljivosti i kondicije,
- povećanje razine umora,
- bolovi u mišićima i zglobovima,
- prekomjerna tjelesna masa,
- smanjena gustoća kostiju ...

Osim općih dobrobiti vježbanje također može pomoći u specifičnim pitanjima vezanim za pojedina stanja pa tako vježbanje kod osoba s MD i NMB:

- pomaže u maksimalnom iskorištavanju nezahvaćenih ili manje zahvaćenih mišića,
- poboljšava funkcioniranje srca i pluća,
- održava kondiciju i izdržljivost,
- može smanjiti bol,
- pomaže u očuvanju ili poboljšanju opsega pokreta zglobova,
- produžava sposobnost izvođenja funkcionalnih aktivnosti kao što su hodanje ili penjanje uz stepenice itd. ...

7.2. Oblici vježbanja

Postoje različiti oblici vježbanja koji mogu biti korisni. Važno je naći aktivnost u kojoj osoba uživa i koja će ju ohrabriti na redovno vježbanje.

Vježbe se mogu provoditi aktivno, aktivno-potpomognuto i pasivno, a tri osnovna oblika vježbanja su aerobne vježbe, vježbe jačanja i vježbe istezanja.

7.2.1. Aerobne vježbe

To su bilo koje vježbe koje ubrzavaju puls i frekvenciju disanja. Kroz njih se obično koriste velike skupine mišića i mogu se izvoditi ugodno kroz više minuta trajanja. Primjeri aerobnih vježbi su hodanje, korištenje bicikla za vježbanje, pokretanje invalidskih kolica pa čak i kućni poslovi. Ovi oblici vježbanja poboljšavaju funkciju srca i pluća, povećavaju cirkulaciju, a poboljšanjem opće kondicije poboljšava se i opće zdravstveno stanje.

Idealno, aerobne vježbe bi trebalo provoditi barem pet puta tjedno postupno povećavajući dnevno trajanje na 30 minuta, no, u svakom slučaju, trebalo bi biti aktivan svakodnevno koliko je to zbog bolesti moguće.

Kod većine MD i NMB 30-minutno vježbanje je zbog umora i slabosti mišića teško i naporno, osobito u početku, ali se one ne moraju provoditi odjednom (mogu se npr. podijeliti u tri serije po 10 minuta).

Kad se započne s vježbanjem, važno je osigurati vrijeme za odmor, uključujući odmor između pojedinih serija, a zatim postupno povećavati dužinu trajanja vježbi. Kod nekih MD i NMB, prvenstveno DMD, je možda bolje ne raditi dugotrajnije vježbe uzastopne dane kako bi mišići imali vremena za oporavak jer vježbanje iznad preporučene doze može dovesti do dodatnog povećanja zamora. Stoga je dobro rasporediti vježbanje tijekom tjedna.

Aerobne vježbe ne bi trebale biti naporne, a preporuča se vježbanje umjerenim intenzitetom. Za vrijeme provođenja aerobnih vježbi osoba treba osjećati ugodnu zadihanost pri čemu je i dalje u stanju normalno pričati [13].

Prije početka vježbanja potrebno je zagrijati se 3-5 minuta kako bi se povećala tjelesna temperatura i smanjila mogućnost javljanja ukočenosti mišića, a pred kraj vježbanja postupno smanjivati intenzitet kako bi se mišići opustili, a disanje i srčani ritam smirili.

7.2.2. Vježbe jačanja

Ukoliko ih se ne jača, mišići će izgubiti na snazi, odnosno atrofirati će. Međutim, često je važnije povećati njihovu izdržljivost nego snagu jer se

na taj način omogućava duže izvođenje aktivnosti bez umaranja. Također, važno je imati na umu da nije dovoljno jačati samo mišiće ruku i nogu, nego i trbušne i leđne mišiće, odnosno mišiće trupa, koji su ključni za održavanje pravilnog držanja i balansa, ali i pomažu u obavljanju nekih funkcionalnih zadataka kao što su transferi, a ukoliko osoba još hoda, njihovim jačanjem može se smanjiti rizik od pada.

Vježbe se dijele na izometričke (one kod kojih nema pokreta u zglobu, ali se povećava mišićni tonus) i izotoničke (one kod kojih mišićni tonus ostaje isti, ali se mijenja dužina mišića pa dolazi do pokreta u zglobu). Izotoničke se obično rade podizanjem malih utega ili povlačenjem elastičnih traka, a izometričke pružanjem otpora na dalji dio ekstremiteta pri čemu osoba pokušava izvesti pokret. Smatra se da je veći broj ponavljanja bolji nego povećanje težine s kojom se vježba budući da istraživanja pokazuju kako je izvođenje vježbi jačanja niskog do umjerenog intenziteta sigurno za većinu osoba s MD i NMB, dok se ne preporučuje podizanje većih težina zbog toga što prilikom provođenja vježbi jačanja visokog intenziteta dolazi do malih oštećenja mišićnih vlakana koja zbog MD imaju smanjenu sposobnost regeneracije [1].

Vježbe jačanja trebalo bi provoditi 2-3 puta tjedno i to u nastavku na aerobne vježbe, a trajanje vježbi može se prilagoditi ovisno o tome koliko mišićnih skupina se vježba.

Svaku vježbu treba završiti dok se još ima snage za pravilno izvođenje pojedinog pokreta te se vježba prekida ako se osjeti da se mišići tresu ili pokreti postaju nesigurni.

Kako bi se mišićima pružilo vrijeme za oporavak, vježbe jačanja ne bi trebalo raditi svakodnevno, a prilikom svakog vježbanja pojedinačne vježbe je potrebno rotirati, odnosno, ako se rade vježbe za ruke, sljedeća vježba bi trebala biti namijenjena za noge.

7.2.3. Vježbe istezanja

Fleksibilnost i dobar opseg pokreta važni su za svakodnevne aktivnosti te je stoga u program vježbanja dobro uključiti vježbe istezanja. One mogu olakšati izvođenje aktivnosti kao što su kupanje ili presvlačenje, a također pomažu u održanju balansa i funkcije mišića [12].

Ako je neki određeni mišić posebno skraćten bit će potreban poseban režim vježbanja. Pritom treba paziti da se mišići i zglobovi koji su već vrlo

pokretljivi ne istežu previše. U dogovoru s fizioterapeutom određuje se koje mišiće je posebno važno istezati.

Vježbe istezanja lakše se provode kada su mišići prethodno zagrijani tako da ih je najbolje provoditi nakon neke aktivnosti, pred kraj dana ili npr. nakon kupanja, a trebale bi se izvoditi svakodnevno, u trajanju od oko 30-60 sekundi za svaki položaj/pokret, pri čemu bi pokreti trebali biti polagani i bez trzanja.

Tablica 2. Fizioterapijske vježbe kod MD i NMB

Oblik vježbe	Frekvencija	Intenzitet	Trajanje	Mjere opreza
Aerobne vježbe npr. hodanje, pokretanje kolica, plivanje, svakodnevne aktivnosti...	Barem 5x tjedno	Ubrzano disanje, ali je moguće pričati	30 minuta; može i uz prekide	Bez iscrpljivanja
Vježbe jačanja npr. trake za vježbanje, mali utezi, pilates... za individualni program obaviti analizu koje mišiće je potrebno jačati	2-3x tjedno	Prekinuti prije umora	8-12 ponavljanja za svaku mišićnu skupinu	Niskog do umjerenog intenziteta; više ponavljanja umjesto većih težina
Vježbe istezanja statično pozicijsko, aktivno samoistezanje, pasivno istezanje	Pokušati uvesti u dnevnu rutinu	Osjećaj istezanja, ali bez boli	2-4 ponavljanja, 30-60 sekundi; bez trzaja	Bez boli

7.3. Vježbanje u vodi

Posebno značajan oblik vježbanja za osobe s MD i NMB je vježbanje u vodi budući da je zbog fizikalnih svojstava vode kretanje u njoj olakšano, a za mnoge je to i jedini mogući način samostalnog kretanja [14].

Više o ovom obliku terapije može se pronaći u knjizi SDDH „Plivanje i drugi oblici kretanja distrofičara u vodi“.

7.4. Opći principi vježbanja

Važno je uvijek imati na umu da je već održavanje određene razine tjelesne aktivnosti i sposobnosti odličan ishod te da nije potrebno primijetiti velike napretke kako bi se znalo da je program vježbanja uspješan.

Vježbe ne smiju biti bolne. Osjećaj nelagode u mišićima na početku vježbanja je uobičajen, ali on ne bi trebao trajati duže od 48 sati, no, ako se i nakon toga osjećaj boli nastavi, vježbanje se treba prekinuti i potražiti savjet fizioterapeuta [13].

Zglobove je uvijek potrebno zaštititi za vrijeme vježbanja. Posebno se treba obratiti pažnja na pravilan položaj tijela, a ponekad je najbolje za vrijeme vježbanja nositi ortoze radi stabilizacije zglobova [13].

Kako bi proces rehabilitacije bio što uspješniji fizioterapeut mora surađivati s drugim stručnjacima, prvenstveno radnim terapeutima, ali i pulmolozima, ortopedima, kao i proizvođačima invalidskih kolica i drugih pomagala.

Prije početka vježbanja, ali i za vrijeme, potrebno je razgovarati s fizioterapeutom o tomu koje vježbe su optimalne za pojedino zdravstveno stanje. Ukoliko osoba duži vremenski period nije provodila nikakve vježbe, vježbe treba započeti polagano i postupno dodavati nove, a ukoliko već redovno vježba, dodatne informacije od strane fizioterapeuta će pomoći u njihovom korigiranju.

8. POZICIONIRANJE I SPREČAVANJE RAZVOJA DEKUBITUSA I KONTRAKTURA

S obzirom da kod MD i NMB zbog smanjene pokretljivosti dolazi do različitih komplikacija na koži te potkožnom, vezivnom i mišićno-koštanom tkivu, posebnu pažnju je potrebno posvetiti pozicioniranju, bilo u krevetu, na stolici ili u invalidskim kolicima.

O načelima pozicioniranja te načinima i značaju pravilne preraspodjele opterećenja u invalidskim kolicima više se može pročitati u ediciji SDDH „Principi sjedenja u invalidskim kolicima“.

8.1. Prevencija dekubitusa

Kao rezultat oštećenja kože izazvanog dugotrajnim pritiskom na isto mjesto nastaju **dekubitusi**. U pitanju su bolne promjene koje povećavaju mogućnost infekcije te u teškim slučajevima, ukoliko se adekvatno i pravovremeno ne liječe, mogu biti životno ugrožavajuće. Najčešće se javljaju na laktovima, petama, i na području stražnjice, ali se mogu javiti na bilo kojem području koje je izloženo dugotrajnom pritisku.

Osobe koje su nepokretne, koje koriste invalidska kolica ili druge sjedalice kroz duži period, moraju redovno pratiti stanje kože radi pojave crvenila ili drugih znakova oštećenja. Najčešći znak početka razvoja dekubitusa je javljanje crvenila na koži koje ne nestaje nakon popuštanja pritiska. Drugi znaci su suhoća kože koja uz to na dodir djeluje toplije i promijenjene je teksture [15].

Važno je pružiti brzu, temeljitu i stalnu njegu zahvaćenog područja jer je koža najveći organ u ljudskom tijelu i od presudne je važnosti za zdravlje. Dobra njega kože, osobito osjetljivih područja, će se isplatiti i može prevenirati potrebu za posebnim madracima ili odjećom, pa čak i spriječiti presađivanje kože i duge hospitalizacije.

8.2. Prevencija kontraktura

Kako se kod osoba s MD i NMB smanjuje snaga mišića, zbog manjka pokretljivosti dolazi do smanjenja elastičnosti mišića i njihovog skraćanja, što dovodi do razvijanja ukočenja zglobova koja se nazivaju **kontrakture**. Ako se one ne tretiraju uzrokovat će neudobnost i bol te ograničiti mobilnost i fleksibilnost. Kontrakture zahvaćaju sve zglobove tijela - koljena, kukove, skočne zglobove, laktove, ručne zglobove, prste, ali i zglobove kralježnice.

Osim zbog gubitka sposobnosti aktivnog pokretanja zgloba kroz puni opseg pokreta kontraktura mogu nastati i zbog statičkog pozicioniranja u položaju fleksije, neravnoteže u snazi mišićnih skupina i fibroznih promjena u samom mišićnom tkivu.

Postoji više načina kako smanjiti i odgoditi pojavu kontraktura. Svakodnevno provođenje vježbi opsega pokreta, odnosno provođenje vježbi istezanja, će usporiti ili spriječiti prerano skraćivanje tetiva. Pri tomu je posebno važno pravilno izvođenje vježbi.

Efikasno istezanje mišića i tetiva uključuje vježbe aktivnog, aktivno-potpomognutog i pasivnog istezanja, ali i istezanje pravilnim pozicioniranjem, pomoću ortoza ili vertikalizatora.

Vježbe istezanja trebale bi se provoditi svakodnevno, za svaki zglob ili mišićnu skupinu. Dok osoba samostalno hoda važno je provoditi vježbe istezanja skočnog zgloba, koljena i kukova radi što dužeg održavanja sposobnosti hoda. Također, u svim fazama bolesti, neophodno je provoditi vježbe istezanja gornjih ekstremiteta, uključujući istezanje mišića ekstenzora prstiju i šaka, mišiće lakta i ramena, a individualnim pregledima procjenjuje se potreba za istezanjem drugih mišićnih skupina [12].

Nošenje ortoza također pomaže u održavanju fleksibilnosti zglobova. Radi sprečavanja skraćivanja ahilovih tetiva koriste se noćne udlage, a kad osoba izgubi sposobnost samostalnog hoda i ortoze za skočni zglob (AFO ortoze). U fazi kad samostalan hod postaje značajno otežan koriste se ortoze koje, osim preko skočnog, prelaze i preko koljenog zgloba (KAFO ortoze) kako bi olakšale i poduprle stajanje, dok za ručni zglob postoje udlage u kojima se on može održavati u nultom položaju.

Kod osoba koje još nisu razvile kontrakture, ili su one blago naznačene, preporučuje se i korištenje vertikalizatora koji osim istezanja mišića doprinosi i poboljšanju cirkulacije. Kirurški postupak opuštanja tetiva često se koristi za tretiranje skočnog zgloba i drugih kontraktura dok osoba, prvenstveno dijete s DMD, još uvijek ima očuvanu sposobnost samostalnog hoda. Obično će nakon operacije ahilove tetive biti potrebno nošenje ortoze za stopala kako bi tetiva, koja je nakon zahvata osobito sklona skraćivanju, održala svoju fiziološku duljinu [15].

LITERATURA

1. Bushby, K. i sur. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol.* 2010.
2. Verhaert, D. Cardiac Involvement in Patients With Muscular Dystrophies, Magnetic Resonance Imaging Phenotype and Genotypic Considerations. *American Heart Association Journal.* 2011.
3. Simonds, A. Making breathing easier. *Muscular Dystrophy Campaign.* 2007.
4. Tješić-Drinković D. Respiracijske posljedice neuromuskularne bolesti djece, *Pediatr Croat.* 2013.
5. Finder, J. i sur. Respiratory Care of the Patient with Duchenne Muscular Dystrophy. *ATS Consensus Statement. American Thoracic Society.* 2004.
6. Stević, Z. i Vukčević, M. *Dižite sa lakoćom.* Beograd: Savez distrofičara Srbije. 2010.
7. Bagnall, A. i Davies, T. Nutrition and Feeding. *Muscular Dystrophy Campaign.* 2004.
8. Bagnall, A. i sur. Gastrostomy. *Muscular Dystrophy Campaign.* 2002.
9. *Muscular Dystrophy Campaign.* Dehydration. 2002.
10. Kinali, M. i sur. Surgical correction of spinal deformity. *Muscular Dystrophy Campaign.* 2000.
11. Halsall, P.J. i Ellis, F.R. Anaesthetics. *Muscular Dystrophy Campaign.* 2002.
12. Kovač I. Rehabilitacija i fizikalna terapija bolesnika s neuromuskularnim bolestima. Zagreb: Savez društava distrofičara Hrvatske. 2004.
13. Adult Neuromuscular Physiotherapy Special Interest Group. Exercise advice for adults with muscle-wasting conditions. *Muscular Dystrophy Campaign.* 2014.
14. Zupan, A. i Plevnik, M., 2009. Plivanje i drugi oblici kretanja distrofičara u vodi. Prijevod sa slovenskog: Prevoditeljski centar d.o.o. 2013. Zagreb: Savez društava distrofičara Hrvatske.
15. Smith, J. i Robb, Y. Pressure ulcers. *Muscular Dystrophy campaign.* 2005.



SAVEZ DRUŠTAVA DISTROFIČARA HRVATSKE - SDDH

Nova Ves 44, 10000 Zagreb, tel/fax: 01 4666 849
sddh@zg.t-com.hr, www.sddh.hr

Projekt "Psihosocijalna podrška mladima s MD i NMB" financira



REPUBLIKA HRVATSKA
Ministarstvo zdravlja