



**POTRZEBY DZIECKA Z PROBLEMAMI
NEUROLOGICZNYMI W SZKOLE
-DYSTROFIA MIĘŚNIOWA DUCHENNE' A**

**Klinika Neurologii Rozwojowej
Gdański Uniwersytet Medyczny
Ewa Pilarska**

Dystrofie mięśniowe

to grupa przewlekłych chorób uwarunkowanych genetycznie, charakteryzująca się zanikiem i postępującym osłabieniem mięśni szkieletowych

Postacie dystrofii:

- *Dystrofia mięśniowa Duchenne'a*
- *Dystrofia mięśniowa Beckera*
- *Dystrofia mięśniowa postać obręczowo-kończynowa, twarzowo-łopatkowo-ramieniowa*

Dystrofia mięśniowa typu Duchenne'a (DMD)

- jedna z najczęstszych chorób genetycznych rozpoznawanych w dzieciństwie
- dziedziczy się w sposób recesywny sprzężony z chromosomem X
- mutacja w genie (Xp21) kodującym syntezę białka błonowego komórki mięśniowej - dystrofiny
- skutek choroby – degeneracja mięśnia, przerost mięśnia tkanką łączną, postępująca utrata siły mięśniowej, zaburzenie pracy wielu narządów – mięśnie, serce, układ oddechowy.

Dystrofia mięśniowa typu Duchenne'a (DMD)

- Częstość występowania wynosi 1 przypadek na 3000- 3500 żywo urodzonych chłopców.
- Większość przypadków występuje rodzinnie, około 35% pacjentów skutek mutacji „de novo „

Objawy DMD

- pierwsze objawy 2-6 r.ż.
- wolniejszy/opóźniony rozwój ruchowy
- kłopoty w chodzeniu, bieganiu, wchodzeniu po schodach
- problemy ze wstawaniem z pozycji siedzącej lub leżącej
 - wspinanie rękoma po swoim ciele -objaw Gowersa
- przerost mięśni łydek - łydki gnoma
- chód kaczkowaty - niezręczny, kołyszący lub chód na palcach
- chodzenie „z piersią do przodu” - pogłębiona lordoza lędźwiowa
- opóźniony rozwój mowy i lub rzadziej intelektualny

Rozpoznanie

- Charakterystyczne objawy kliniczne
- Badania diagnostyczne
- Testy genetyczne

Rozpoznanie

- **Badania laboratoryjne :**

badania enzymów w surowicy krwi:

kinazy kreatynowej (CK)

aminotransferaz: Alat, Aspat

- **Badania genetyczne:** analiza DNA – określenie typu i miejsca mutacji (u 70% chłopców delecja lub duplikacja w genie dystrofiny, u pozostałych – mutacja punktowa)
- **Biopsja mięśnia** - po badaniu CK i badaniu genetycznym

Przebieg kliniczny choroby

- Opóźniony w stosunku do rówieśników rozwój ruchowy
- Postępujące osłabienie siły w kończynach dolnych i górnych
- Utrata zdolności do samodzielnego chodzenia 10-14r.ż.
- Problemy kardiologiczne - w różnym okresie choroby
- Narastające deformacje klatki piersiowej, przykurcze kończyn
- Powoli postępująca niewydolność oddechowa

Przebieg choroby bardzo indywidualny













Fig. 37-33. This patient demonstrates the sequences of the Gowers' maneuver by "pushing off" the feet, then his thigh to gain the upright position.









Leczeniu DMD – zastosowanie sterydów

- Spowolnienie postępu choroby
 - Poprawa funkcji motorycznych/stanu funkcjonalnego
 - Pozytywny wpływ na stan serca i wydolność oddechową
- ale...
- szereg działań niepożądanych
 - **Leczenie należy zacząć w czasie kiedy sprawność dziecka jest jeszcze dobra, 4-6 rok życia**

Działania niepożądane sterydów

- nadmierny przyrost masy ciała
- zahamowanie wzrostu
- zmiany zachowania
- objawy ze strony przewodu pokarmowego: niestrawność, owrzodzenie żołądka, bóle brzucha, krwawienia z przewodu pokarmowego, zgaga
- osteoporoza
- zmiany skórne -rozstępy, trądzik
- zaćma
- zaburzenia czynności nadnerczy oraz układu odpornościowego

Problemy dziecka z DMD

- niesprawność ruchowa w zakresie dużej motoryki
- mniejsza sprawność manualna kończyn górnych
- mniejsza wydolność fizyczna
- cechy niewydolności krążenia
- deficyty rozwojowe
- możliwość mniejszej sprawności intelektualnej
- współistnienie wady wymowy
- skolioza, wady postawy
- większa skłonność do infekcji, otyłości, nadciśnienia, złamań
- możliwość współistnienia zaćmy
- nieobecności w szkole
- izolacja dziecka wobec grupy rówieśniczej

Potrzeby

Wielospecjalistyczna opieka

- neurolog
- pediatra
- rehabilitant
- kardiolog
- logopeda
- dietetyk
- okulista
- endokrynolog
- psycholog/pedagog
- pulmonolog
- genetyk