



Léčba pacientů s kongenitální svalovou dystrofií (CMD)

Příručka pro rodiny

Léčba pacientů s kongenitální svalovou dystrofií (CMD)

Příručka pro rodiny



PŘEDMLUVA

Tento rodinný průvodce shrnuje mezinárodní shody týkající se kongenitální svalové dystrofie (CMD) metody diagnostiky a lékařské péče. Toto úsilí bylo podpořeno Cure CMD (curecmd.org), TREAT-NMD (treat-nmd.eu), AFM-Association française contre les myopathies (afm-france.org) a Telethon Italy (telethon.it). Hlavní dokument je publikován v časopise Journal of Child Neurology (Ching H Wang et al Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Muscular Dystrophies, J Child Neurology 2010, 25(12):1559-1581 Publikováno online 15. listopadu 2010). Hlavní dokument je možné stáhnout na adrese:

<http://www.curecmd.org/wp-content/uploads/cmdcare/cmd-guide.pdf>

Tato příručka CMD vychází z lékařských doporučení zpracovaných skupinou 82 mezinárodních odborníků ze 7 lékařských oborů:

patologie, neurologie, pneumologie, / JIP oddělení, gastroenterologie / výživa / logopedie / ortodencie, ortopedie / rehabilitace, kardiologie a paliativní péče.

K dosažení shody pracovní tým použil následující strategie:

- komplexní přehled literatury
- odborný on-line průzkum zaměřený na zavádění standardů péče CMD v současné době do praxe
- on-line průzkum na názory rodin o klíčových otázkách a nedostacích péče u CMD
- organizování dvoudenního workshopu o standardech péče o CMD, který se konal v Bruselu, v listopadu 2009



UPOZORNĚNÍ

Informace a rady zveřejněné nebo zpřístupněné v této brožuře nemají v úmyslu nahradit služby lékaře, ani vztahy lékař-pacient. Tato rada by měla být přijata v souvislosti s poradenstvím vašeho ošetřujícího lékaře, s kterým byste měli konzultovat všechny otázky týkající se vašeho zdraví, zejména pokud jde o příznaky, které mohou vyžadovat stanovení diagnózy nebo lékařského ošetření. Každá akce z vaší strany vzniklá na popud informace uvedené v této brožuře bude jen na vaše nebezpečí.



Obsah:

Úvod

Komplexní péče:

Diagnostika, Péče během hospitalizace

Neurologická péče:

Péče při záchvatech a poškození kognitivních funkcí

Dýchání:

Péče o dýchání

Gastrointestinální péče:

Výživa, krmení, a péče o ústní dutinu

Kardiologická péče:

Péče o srdce

Ortopedie a rehabilitace:

Péče o kontraktury a skoliózy

Paliativní péče:

Individuální péče a péče o rodinnou emocionální pohodu

Příloha - Definice podtypů

Příloha B - Definice odborníků poskytující odbornou péči

Příloha C - Slovník terminologie (termíny zdůrazněné v textu)

Příloha D - Diagnostické nástroje

ÚVOD

Co je kongenitální (vrozená) svalová dystrofie?

Definice podtržených termínů používaných v tomto dokumentu lze nalézt v glosáři (dodatek C).

Vy nebo vaše dítě jste se právě dozvěděli, že máte kongenitální (vrozenou) svalovou dystrofii (CMD). Budete se cítit zahlceni množstvím informací, které na vás odborníci chrlí. Je důležité, aby rodiny a jedinci postižení CMD pochopili zdravotní problémy spojené s touto diagnózou, aby mohli předvídat a podílet se na organizování a řízení zdravotní péče, která bude nutná.

Tato příručka má za účel vám pomoci pochopit různé příznaky tohoto onemocnění a seznámit vás s typy péče, které mohou být nutné v průběhu času. Pochoopení těchto informací vám pomohou lépe předvídat potřeby související s diagnózou CMD a tak budete schopni stát se účinnějším obhájcem.

Pod názvem CMD se skrývá skupina nejčastěji se vyskytujících dědičných vzácných onemocnění s příznaky, které začínají během prvních dvou let života. Časné příznaky mohou být slabost (hypotonie), kontraktury, dýchací potíže a obtíže při přijímání potravy. Skupina onemocnění CMD patří do širokého spektra svalové dystrofie. To znamená, že stejný gen, který způsobuje CMD, může zároveň způsobit pletencovou svalovou dystrofii nebo jinou formu svalové dystrofie s pozdějším nástupem v dospělém věku. U osob se stejným podtypem CMD se nemoc může projevovat různě, někdo může mít silnější nebo slabší symptomy, nebo se nemoc může projevit dříve či později. V rámci této skupiny CMD diagnóz existuje procento lidí, kteří mají podtyp, u kterého genetická mutace nebyla dosud identifikována. Mnozí vědci po celém světě pracují na identifikaci všech genetických mutací, které způsobují CMD a každoročně přicházejí s novými objevy.

Jak používat tuto příručku

Tato příručka se nejprve zabývá celkovým přehledem základních oblastí péče. Dále se člení do jednotlivých kapitol, které se soustředí na konkrétní postižené části těla, které mohou být postižené touto chorobou, jako je srdce nebo plíce, a další obtíže projevující se u lidí s touto diagnózou. Někteří pacienti s CMD mají specifické problémy, které se nemusí objevit u jiných typů CMD. Tyto rozdíly jsou popsány v této příručce.

V příručce jsou popsány oblasti speciální péče v rámci léčby CMD jako neurologie, nervosvalové aspekty, plicní (respirační) problémy, výživa, péče o ústní dutinu, kardiologie, ortopedie, rehabilitace a duševní zdraví / paliativní péče. Ačkoliv tyto oblasti péče se zdají být oddělené a odlišné, nejlepší způsob, jak zvládnout potřeby zdravotně postiženého dítěte či dospělého je zdravotní péče s multidisciplinárním týmem, který zahrnuje různé odborníky a zdravotnický personál (fyzioterapie, respirační terapie). V rámci multidisciplinární péče velmi důležitou roli hraje rodina, která by se měla zapojit do všech diskusí a rozhodnutí týkajících se zdravotního stavu postiženého.

Ačkoli multidisciplinární péče je ideální, časem můžete zjistit, že je obtížné celou péči o vaše dítě koordinovat bez přístupu k CMD odborníkům nebo specialistům z jiných oborů. Jako první krok byste měli kontaktovat národní centrum pro nervosvalové onemocnění nebo jiné odborné pracoviště.

Možná budete chtít přečíst tuto příručku najednou, abyste se dozvěděli co nejvíce o diagnóze CMD. Nebo si ji prolistujete pouze tehdy, když budete chtít znát odpověď na konkrétní otázky. Každá rodina nebo postižený mají odlišné potřeby dozvědět se více o CMD a tento průvodce vám poskytne cennou pomoc. Bude záležet jenom na vás, jak ji využijete a kdy.

Jsme si vědomi, že čtenář tohoto dokumentu může být přímo postižený. Abychom se však vyhnuli nejasnostem, budeme používat termín „postižené dítě.“

CMD-LGMD Varianty

(v celém průvodci jsou zkratky psané tučným písmem a kurzívou)

Kolagen 6 související myopatie (také známá jako COL6-RM)

- Ullrichova vrozená muskulární dystrofie (UCMD)
- Středně pokročilý fenotyp
- Bethlemova myopatie (pozdější nástup)

Laminin $\alpha 2$ související dystrofie (také známá jako LAMA2-RD, obsahuje LAMA2-CMD, MDC1A, CMD s deficiencí Merosinu)

Ambulantní status ve vztahu k Lamininu $\alpha 2$ se zabarvením na svalů nebo kožní biopsií

- celková porucha - typicky nonambulatory * (časný nástup)
- částečná porucha - obvykle ambulation dosáhnout * (pozdější nástup)

* všimněte si, že existují výjimky - LAMA2-CMD se vztahuje k ranému nástupu nemoci non-ambulantní, zatímco LAMA2-RD zahrnuje ty děti a dospělé s pozdním začátkem nemoci a ambulantní prezentací

Alfa-dystroglykanopatie, dystrofie způsobené poruchou glykosylace α -dystroglykanu (α DG-RD, dystroglykanopatie, α dystroglykanopatie)

- Walker-Warburg syndrom
- Svaly-oči-mozek / známá také jako Fukuyama
- CMD s postižením mozečku; cerebelární abnormality mohou zahrnovat cysty, hypoplazie a dysplazie
- CMD s mentální retardací a strukturálně normálním mozkem na zobrazování; tato kategorie zahrnuje pacienty s izolovanou mikrocefalií nebo drobné změny bílé hmoty patrné na MRI
- CMD bez mentální retardace, nebyly nalezeny známky abnormálního kognitivního vývoje
- Pletencová svalová dystrofie (LGMD) s mentální retardací (pozdější nástup) a strukturálně normální mozek na zobrazování
- LGMD bez mentální retardace (pozdější nástup nemoci)

Myopatie zapříčiněná mutací v genu SEP1 (CMD s nedostatkem selenoproteinu, svalová dystrofie se spinální rigiditou, RSMD):

- Může být také diagnostikována jako multi-minicore myopatie, desmin související myopatie se zahrnutím Mallory kongenitální disproporce určitých typů vláken (všechny svalové biopsie morfologicky diagnostikované, které nepřímě korelují s jedinou genetickou diagnózou)

Box 1

Kongenitální svalová dystrofie způsobená mutací genu ryanodinového receptoru (RYR1): Mutace genu pro ryanodinový receptor (RYR1) byly až donedávna spojovány se dvěma formami kongenitální myopatie: central core disease a multi-mini core myopatií. Nyní se ukázalo, že mutace v tomto genu mohou být také příčinou CMD

- Přesahy s RYR1 související myopatie (RYR1-RM), Central core a Centronukleární myopatie
- Lze zvážit i CMD, jestliže svalová biopsie je dystrofická bez typických centrálních jader.

LMNA-RD, kongenitální svalová dystrofie s deficitem laminu A/C: Tento nedávno identifikovaný podtyp CMD (L-CMD) je výsledkem mutace v genu lamin A/C (LMNA), nezaměňovat s genem laminin A2 (LAMA2), který je poškozen u merosin deficientní CMD nebo u CMD s deficitem lamininu2.

- Syndrom skleslé hlavy, plandavého chodidla, non-ambulantní
- Ambulantní prezentace to může nazvat také jako počátek Emery-Dreifuss svalové dystrofie.

To ukazuje, že L-CMD je součástí dystrofií související s LMNA, které zahrnují syndrom skleslé hlavy L-CMD, Ambulantně L-CMD a Emery-Dreifuss.

Nediagnostikované CMD

Lidé s klinicky diagnostikovaným CMD mohou mít určenou tuto diagnózu bez genetického potvrzení. Zatímco klinický obraz a / nebo svalová biopsie mohou svědčit pro CMD, genetické testy nemusí tuto diagnózu potvrdit, protože ne všechny CMD geny byly objeveny. Vždy se z tohoto důvodu doporučuje genetické testování na odborných pracovištích

Některé ze známých genetických mutací způsobují odumírání svalových vláken rychleji, než jsou schopné regenerace, což vede ke svalové slabosti. Dítě s CMD může trpět také různými typy neurologických nebo fyzických problémů spojených s CMD. Některé děti jsou schopné samostatně chůze bez opory nebo s oporou; jiné děti začnou chodit, ale rychle slábnou tak brzy přestanou chodit úplně, a další děti takto postižené nezačnou chodit vůbec. Děti, které se naučí chodit nebo ty, u kterých se

příznaky nemoci objeví v pozdním dětství nebo až v dospělosti mohou trpět pletencovou formou svalové dystrofie (LGMD). Všechny podtypy CMD jsou na škále s CMD (časný nástup, horší průběh) na jednom konci a LGMD (pozdější nástup, mírnější průběh) na straně druhé.

Box 1 uvádí známé podtypy CMD. Viz příloha A pro úplný popis

Je důležité si uvědomit, že ne všichni lidé s CMD mají všechny příznaky, nebo jejich stav nebude vyžadovat celou léčbu, která je v této příručce popsána. Ačkoliv se jednotlivé případy mohou projevovat podobně, u každého pacienta se choroba CMD bude projevovat různými potřebami v různých časových obdobích. To znamená, že péče musí být individuální a může být velmi obtížné potkat někoho, u koho má CMD stejný průběh.



Komplexní léčba:

Péče v rámci diagnostiky a v průběhu hospitalizace.

Poskytování dobře koordinované multidisciplinární péče, vytváření silných vztahů mezi poskytovatelem péče a pacientem a vytvoření individuálního plánu péče jsou nezbytné části v průběhu různých etap nemoci.

Tato část je rozdělena do tří důležitých témat, které odrážejí péči při diagnostice, ambulantní péči i akutní hospitalizaci (pobyt v nemocnici při zranění nebo jiném onemocnění).

Péče při diagnostice

Jakmile vaše dítě bude diagnostikováno s CMD, doporučuje se zahájení vhodné péče, (je uvedena níže), společně s odpovídající podporou a vzděláváním. V

ideálním případě je péče vedena neurologem nebo specialistou na nervosvalové nemoci, dobře informovaným o CMD, který bude po celou dobu spolupracovat s rodinou jako tým. Odborný lékař by měl pomoci vaší rodině vytvořit plán péče a předbíhat různým zdravotním problémům, které se mohou vyskytnout v průběhu nemoci a udržet vaše dítě zdravé co nejdéle. Individuální plán péče by měl také umožnit vašemu dítěti zůstat co nejdéle samostatné a vykonávat různé činnosti tak dlouho, jak to bude možné. K tomu je potřeba zvážit jak lékařské tak i psychosociální aspekty. **Multidisciplinární monitoring** by měl být součástí efektivního léčebného plánu.

Box 2

Pět klíčových témat, o kterých by se mělo mluvit na první schůzce.

Ta by se měla týkat:

- **Diagnóza.** Lékař by vám měl vysvětlit, všechno co je známo o příčině této choroby, a jak může ovlivnit i další funkce, jako například motorické, dýchání, srdeční a kognitivní funkcí (mentální schopnosti).
- **Prognóza.** Toto onemocnění se může projevovat velmi odlišně a průběh i závažnost bývají individuální. Nicméně, pro většinu forem CMD, prognóza se zlepšila díky nedávným pokrokům v lékařské péči a výzkumu
- **Recidivy a dopady na budoucí plánování rodiny.** I když to samozřejmě není nejdůležitější otázkou při oznámení nové diagnózy, lékař by měl s vámi diskutovat i o možném riziku, že i další dítě by mohlo mít stejnou poruchu. Pokud bude stanovena přesná genetická diagnostika, lze vypočítat opakování rizika. V případě, že nemoc není přesně stanovena geneticky, opakování rizika lze jen zhruba odhadnout.
- **Léčebný plán.** Doporučuje se multidisciplinární přístup, který zahrnuje péči dětského neurologa, pneumologa, kardiologa, očního lékaře, fyzioterapeuta, ortopeda a dalších odborníků (viz příloha B). V ideálním případě by paliativní péče specialisty měla být zahrnuta do péče od počátku, na zlepšení kvality života. Obecně platí, že léčebný plán je podobný, ať už byla přesně určena diagnóza, či nikoliv.
- **Podpora rodiny a komunitní zdroje.** Měli byste dostat veškeré informace o skupinách a občanských sdruženích podporující rodiny s osobou postiženou CMD (internetem ale i osobně) a o příslušných vzdělávacích programech. Rodiny, které mají děti s podobnými onemocněním, udržují vzájemný kontakt, což je velmi užitečné. Pokud se k vám tyto informace nedostanou, měli byste o ně požádat nebo je můžete najít na curecmd.org.

K prvnímu setkání s ošetřujícím lékařem by mělo dojít hned po stanovení diagnózy CMD, a to i v případech, že se jedná o specifický genetický typ CMD, který není dosud znám. Na této schůzce by vám lékař měl vysvětlit diagnózu CMD tak, aby vy i vaše rodina vše dobře pochopila, přestože nemáte lékařské vzdělání. Měli byste mít možnost se na všechno zeptat a dělat si o všem poznámky, protože je často obtížné si vzpomenout, co se vlastně při první schůzce probíralo. Pokud to postižený nebo jeho rodina vyžaduje, mohou se této schůzky zúčastnit i jiní členové rodiny nebo přátelé. Následně by se tyto schůzky měly opakovat v pravidelných intervalech. Níže najdete témata, o kterých by se mělo hovořit při první schůzce.

Návštěvy v ambulanci ošetřujícího lékaře

Vaše dítě by mělo pravidelně, pravděpodobně jednou 4 až 6 měsíců, docházet na dětskou neurologii / specializovanou kliniku na nervosvalové onemocnění, kde mají zkušenosti s CMD, a kde pracuje multidisciplinární tým, který zahrnuje specialisty v různých oblastech (viz příloha B). Děti s CMD, mladší než 12 měsíců nebo starší děti s těžkým průběhem nemoci nebo různými příznaky, jako záchvaty nereagující na léky, těžká hypotonie, respirační problémy, nebo obtíže při příjmu potravy, by měly navštívit odborné pracoviště alespoň každé 3 až 4 měsíce.

Při těchto návštěvách se doporučuje, aby vašemu dítěti zkontrolovali: **krevní tlak, srdeční frekvence, dechové frekvence, hmotnost a BMI (body mass index), výšku a u kojenců i batolat obvod hlavy**. Pokud vaše dítě nemůže stát nebo má skoliózu, jeho výšku lze odhadnout podle délky paže od ramene ke dlani. Další testy mohou zahrnovat měření úhlů kloubů (goniometrie), svalové síly (myometrie), elektrokardiogram (EKG), vyšetření plicních funkcí (například, usilovné vitální kapacity, nebo FVC), a saturaci kyslíku v krvi (pulzní oxymetrie)

Další důležité věci, které by při těchto návštěvách měly být kontrolovány jsou:

- **Vývoj.** Děti, u nichž existují určité rizika opožděného vývoje nebo poruch učení by měli včas postoupit **potřebné zákroky jako rehabilitace, fyzioterapie, ergoterapie a logopedie**. Opoždění ve vývoji může znamenat pomalejší vývoj motoriky (fyzické pohyby, jako je sezení, chůze, uchopení nebo udržení láhve) nebo **související kognitivní opoždění** (jazyk / mluvení nebo potíže s učením).
- **Plíce. Prevence závažných infekcí dýchacích cest** (pomocí vakcíny nebo nasazením včasné antibiotické léčby). Slabý kašel, dušnost, poruchy spánku, ranní bolesti hlavy nepřibírání na váze a opakované infekce jsou **varovné signály**, které by měly být konzultovány s pediatrem nebo plicním odborníkem (viz část o ventilační péči).
- **Srdce.** Pokud vaše dítě je postižené nějakou formou CMD, která postihuje i srdce nebo je neznámá, tak je nutné absolvovat pravidelnou návštěvu kardiologa, která zahrnuje EKG a ultrazvuk (echokardiografie) např. *LMNA-RD*, *ADG-RD*, *LAMA2-RD*. U typu *LMNA-RD* se doporučuje i vyšetření s Holtrem . Kardiologické vyšetření se doporučuje u každého typu CMD diagnózy s příznaky poruchy srdečního rytmu (arytmie) nebo zvětšení srdečního svalu (kardiomyopatie). (viz odstavec o kardiologické péči).
- **Oči.** Pokud vaše dítě má neupřesněný typ CMD nebo formu, která postihuje i oči (např. α DG), je důležité podstoupit vyšetření u očního lékaře, který by mohl upřesnit diagnózu a předejít budoucím očním komplikacím, jako např. šedý zákal, krátkozrakost, odchlípnutí sítnice a glaukom.

- **Výživa a růst.** Děti s CMD se nemusí po fyzické stránce vyvíjet podle daných tabulek a typických růstových křivek. **Nicméně, pokud vaše dítě nepřibírá na váze, hubne či má nadváhu, trpí polykacími obtížemi, refluxem žaludku, střevní dysmotilitou, zácpou, nebo má deformitu úst,** měli byste navštívit dietologa, gastroenterologa a odborníka na polykání (viz gastrointestinální část). Je také důležité sledovat hladinu vápníku a vitamínu D důležité na podporu maximální hustoty kostí.
- **Kosterní systém.** Pokud vaše dítě má kontrakturny nebo skoliózu, doporučujeme návštěvu dětského ortopeda. V některých případech je nutná i operace páteře (viz část o ortopedii a rehabilitaci).
- **Pohyb.** Fyzioterapie musí být zaměřena hlavně na zachování **fyzických schopností a mobility**. To zahrnuje prevenci nebo léčbu kontraktur a deformit páteře, stejně jako udržení a zlepšení dýchání. Je

také důležité, aby vaše dítě mělo co nejhodnější **vozik a jiné podpurné ortopedické pomůcky** nebo zařízení, které mu umožní vykonávat každodenní činnosti, co nejdéle to bude možné.

- **Emoce a chování.** Pokud máte obavy ohledně nálady, chování, nebo jiných psychiatrických aspektů vašeho dítěte, měli byste se obrátit na psychologa nebo psychiatra (viz část o paliativní péči).
- **Psychosociální aspekt.** Vy a vaši rodinní příslušníci mohou využívat různé sociální služby, které vám pomohou ve vaší obtížné životní situaci, jako **pojištění, asistenční služby nebo přístup do školy**). Sociální pracovníci v místě bydliště by vám měli být k dispozici a být nápomocní při řešení různých problémů, ke kterým může dojít.



Nemocniční péče.

Stav vašeho dítěte si může vyžadovat i neplánovanou hospitalizaci (viz tabulka 1).
Neurolog, specialista na nervosvalové onemocnění

nebo dětský pneumolog by měl koordinovat celou zdravotní péči v průběhu každého akutního nebo kritického onemocnění.

Tabulka 1.

| Příznaky CMD, které mohou vyžadovat okamžitou hospitalizaci a jejich přidružené CMD podtypy | | |
|---|---|--|
| Příznaky vyžadující hospitalizaci | Podtypy, které mohou mít vážné příznaky už v raném dětství | Podtypy, které mají vážné příznaky od dětství do dospělosti |
| Dýchací potíže vyžadující dýchací podporu | <ul style="list-style-type: none"> • <i>Alfa-DG-RD</i> • <i>LAMA2-RD</i> | <ul style="list-style-type: none"> • <i>COL6-RM</i> • <i>SEP1-RM</i> |
| Srdeční selhání nebo arytmie vyžadující medikaci | | <ul style="list-style-type: none"> • <i>Alfa-DG-RD (Fukutin, FKRP, POMT1)*</i> • <i>LAMA2-RD</i> • <i>LMNA-RD</i> |
| Obtíže s přísunem stravy vyžadující gastrostomii (G – tube) | <ul style="list-style-type: none"> • <i>LAMA2-DMC**</i> • <i>RYR1-RM</i> • <i>Alfa-DG-RD</i> | <ul style="list-style-type: none"> • <i>COL6-RM</i> |
| Záchvaty vyžadující medikaci | <ul style="list-style-type: none"> • <i>Alfa-DG-RD (včetně Fukuyama, WWS, MEB)</i> | <ul style="list-style-type: none"> • <i>LAMA2-RD</i> |
| Maligní hypertermii | <ul style="list-style-type: none"> • <i>SEP1-RM</i> • <i>RYR1-RM</i> | <ul style="list-style-type: none"> • <i>SEP1-RM</i> • <i>RYR1-RM</i> |

Zkratky: α DG-RD, alpha-dystroglykanopatie; FKRP, fukutin-related protein CMD; LAMA2-RD, merosin-deficient CMD; MEB, onemocnění oka-svalu-mozku; POMT1, protein O-mannosyltransferase 1; SEP1-RM, svalová dystrofie tuhých zad; WWS, syndrom Walker-Warburg, LMNA-RD, lamin A/C CMD.

* Fukutin, FKRP, a POMT1 jsou geny, které mohou vést k α DG-RD. První dvě jsou častěji spojované se srdečním selháním, ačkoli i u třetí mohou vyskytnout tyto obtíže. Má-li člověk α DG-RD způsobené jedním z těchto tří genů, doporučuje se péče kardiologa.

** LAMA2-CMD se vztahuje k typu LAMA2-RD (nedostatek Merosinu), který se objevuje při narození, zatímco LAMA2-RD způsobuje lehčí formu s časným nástupem non-ambulantní formu.

K běžným důvodům akutní hospitalizace patří:

- respirační infekce nebo respirační selhání
- záchvaty
- neprospívání (nízká tělesná hmotnost nebo nadměrný úbytek hmotnosti).

Pokud vaše dítě nastoupí do nemocnice za účelem chirurgického zákroku, který vyžaduje anestezii, měl by váš dětský lékař nejprve informovat o možných rizicích a dohlédnout na předoperační vyšetření a pooperační péči.

Neurologická léčba:

Péče u záchvatových stavů a kognitivní poruchy

Různé neurologické příznaky se vztahují k některým druhům CMD. Nejčastější jsou anomálie ve struktuře mozku, poruchy funkcí nebo záchvaty.

Malformace mozku

S malformací mozku jsou nejčastěji spojované dvě skupiny CMD: LAMA2-RD a α DG-RD. Tyto malformace se dají zjistit pomocí vyšetření na magnetické rezonanci.

Děti s diagnózou α DG-RD, které mají normální nález na magnetické rezonanci, mohou a nemusí mít problémy s učením a kognitivními funkcemi. Na druhé straně děti s touto diagnózou mohou mít různé změny ve struktuře mozku od méně závažných až po velmi vážných.



Nejčastější malformace u LAMA2-RD jsou anomálie bílé hmoty, která není spojována s poškozením kognitivních funkcí. Změny bílé hmoty jsou obvykle stálé, takže není potřeba opakovaně provádět vyšetření mozku

Anomálie mozkových funkcí spojované s CMD mohou způsobit mnohé potíže včetně zhoršení kognitivních funkcí; změny chování, poruchy učení a mluvení; emocionální poruchy, zpomalené motorické funkce; záchvaty; poruchy zraku.

Pokud vaše dítě trpí kognitivními poruchami, mělo by podstoupit psychometrické testování a odborný lékař by vám měl doporučit vhodnou léčbu případně odkázat na specializovanou školu nebo jiné programy. Pokud dítě má poruchy řeči, je třeba provádět včas odborná vyšetření a následně doporučenou léčbu (výuka znakového jazyka, používání obrázkových karet nebo symbolů, zařízení pro hlasový výstup a jazykovou terapii).

Záchvaty

Poměrně často se u diagnózy CMD vyskytují záchvaty, zejména u dětí s poruchami mozkových funkcí. Záchvaty se mohou projevovat absencí, atypickou absencí nebo konvulzivními záchvaty. Záchvaty mohou začít v jakémkoliv věku od novorozeněte až po dospělého. U osob se zvýšeným rizikem vzniku záchvatů, se mohou projevit při horečce nebo jiném onemocnění. Záchvaty se mohou objevit, aniž by byla známá příčina spuštění. Pokud máte obavy nebo pozorujete jakékoliv neobvyklé známky v chování vašeho dítěte, poraďte se s ošetřujícím lékařem

Chcete-li zjistit, zda vaše dítě trpí záchvaty, obraťte se na neurologa, který by vám měl doporučit podrobné vyšetření. Toto vyšetření by mělo zahrnovat důkladnou anamnézu onemocnění, událostí, které zvyšují obavy ze záchvatů, komplexní neurologické hodnocení, a nejméně jedno vyšetření elektroencefalogramem (EEG). V závislosti na výsledcích EEG, lékař může doporučit další vyšetření jako například CT mozku nebo magnetickou rezonanci. Pokud je diagnostikována epilepsie, lékař předepíše antikonvulzivní léky ke snížení frekvence a závažnosti záchvatů.

Záchvaty u dětí s *LAMA2-RD* se dají často úspěšně léčit speciálním antikonvulzivním lékem, kyselina valproová, ale též jinými léky. Občas záchvaty mohou být obtížné kontrolovatelné. U dětí s *α DG-RD*, například, zvládnutí záchvatů může být obtížné, vzhledem k určitým základním strukturálním abnormalitám. Existuje mnoho různých antikonvulziv, takže pokud vaše dítě nereaguje na první lék, neurolog doporučí jiné léky, které záchvaty zmírní.

Péče o dýchání

Cuidados com a respiração

Hlavním cílem plic a dýchání je dostat kyslík (O_2) do krve (okysličení krve), která proudí v těle a uvolňuje oxid uhličitý (CO_2) z těla. Tento proces výměny O_2 a CO_2 se také nazývá výměna plynů. Vyskytuje se u všech lidí a bývá kritickým prvkem ve zdravotním stavu osob s diagnózou CMD.

U dětí s CMD je potřeba podpůrného dýchání různá a může se značně lišit v závislosti na podtypu onemocnění. Všeobecně platí, že děti se všemi typy CMD mají zvýšené riziko vzniku dýchacích obtíží v důsledku ochabování dýchacích svalů. Věk, kdy může dojít k dýchacím potížím, se liší u každého jedince, stejně jako závažnost respiračních problémů. Nejčastěji se tyto obtíže objevují ve věku mezi 8 a 15 rokem. Mladší děti s CMD a dýchacími potížemi, nemusejí mít typické příznaky. Je důležité, aby rodiče a pečovatelé si všímali časných příznaků předcházejících dýchacím obtížím. Pokud je určena diagnóza CMD, doporučuje se vyšetření u pneumologa, který vás bude informovat o všech příznacích a stanoví léčbu. Pneumolog by měl úzce spolupracovat s ošetřujícím lékařem a tak zajistit správnou péči.

Příznaky a symptomy

Spolupráce ošetřujícího lékaře s pneumologem je velmi důležitá při péči o dítě s CMD s poruchami dýchání. Jedině tak lze udržet co nejdéle dýchací funkce v dobrém stavu. Rozpoznání časných příznaků a symptomů dýchacích obtíží ze strany rodičů či jiných pečujících společně s pravidelnými kontrolami u odborného lékaře, testování respiračních funkcí a měření plicní kapacity jsou nesmírně důležité.

Známky časných příznaků a dýchacích obtíží mohou být velmi nenápadné a s postupem času se mohou měnit. Pokud máte jakékoliv podezření, že vaše dítě má dýchací

potíže, obraťte se na pneumologa. Pokud se situace jeví jako naléhavá, jedte na pohotovost. Věnujte zvýšenou pozornost následujícím příznakům:

- slabý pláč
- suchý kašel
- opakované respirační infekce, nepravidelné dýchání, nebo obecná podrážděnost
- dušení při krmení nebo slinami
- úbytek hmotnosti nebo špatné přibývání na váze (neprospívání)

Některé další příznaky mohou souviset s dýchacími obtížemi, které se objevují během noci, kdy dýchání bývá mělké. Tyto příznaky mohou zahrnovat:

- přerušovaný spánek nebo časté otáčení ve spánku
- ranní probuzení s pocitem únavy nebo špatné náladě, přestože dotyčný spal dostatek hodin
- rychlejší dýchání nebo pocit dušnosti
- bolesti hlavy a nevolnost po ránu
- špatné soustředění během dne
- strach usnout a noční můry.

Zakřivení páteře (skolióza) a deformity hrudníku mohou také být příčinami dýchacích potíží. Příčina bývá v oslabených svalech v okolí hrudníku a bránice, což omezuje dýchací kapacitu. Viz kapitolu o ortopedii a rehabilitaci.



Svaly bránice mohou být oslabené, aniž by se objevily žádné další příznaky. Toto se stává u některých podtypů CMD; dýchací potíže se mohou objevit ještě v době, kdy dítě je ještě schopné chůze (viz tabulka 2), i když u většiny jiných forem svalové dystrofie, respirační potíže se neobjevují, pokud pacient může ještě chodit. Tato skutečnost je velmi důležitá, a proto je nutné podstoupit vyšetření u pneumologa ještě před objevením jakýchkoliv dýchacích potíží.

TABULKA 2.

Nástup typických dýchacích obtíží u známých podtypů CMD

| podtyp CMD | Nástup typických dýchacích obtíží u známých podtypů CMD |
|---|--|
| <i>podtyp COL6-RM</i> | <ul style="list-style-type: none"> • Časný nástup dýchacích potíží v noci a oslabení bránice • Potřeba dechové podpory ve věku 11 let |
| <i>SEPN1-RM</i> | <ul style="list-style-type: none"> • Časný nástup dýchacích potíží v noci; mohou se objevit dříve, než pacient přestane chodit • Dechová podpora nutná v průměru kolem věku 10 let |
| <i>LAMA2-RD</i> | <ul style="list-style-type: none"> • Spojitost mezi poklesem motorické funkce a dýchacími funkcemi • Dechová podpora nutná v průměru ve věku 11 let |
| <i>αDG-RD</i> s poškozením kognitivních funkcí (WWS, MEB, Fukuyama) | <ul style="list-style-type: none"> • Těžká progresse svalové síly a selhání dýchání • Pokud je dítě postižené těžce, doporučuje se začít s cvičením dýchacích svalů už od narození nebo v první dekádě života. |
| <i>αDG-RD</i> bez poškození kognitivních funkcí a formy LGMD | <ul style="list-style-type: none"> • Souvislost mezi poklesem motorické funkce a respirační funkce • Péče o dýchání obvykle začíná, když pacient ztrácí schopnost chůze |

Zkratky: CMD, Kongenitální svalová dystrofie, FKRP, fukutin-related protein, LAMA2, laminin A2, LGMD, pletencová svalové dystrofie, MEB, onemocnění svalů, očí a mozku, SEPN1, selenoprotein, WWS, Walker-Warburg syndrom.

NEED

- Spirometrie slouží k vyšetření dýchacích funkcí a měla by se provádět alespoň jednou za rok do věku 6 let. Spirometrii lze provést i během běžné návštěvy u pneumologa. Nejčastěji, tento test provádí respirační terapeut a následně jej vyhodnotí odborný lékař. Toto neinvazivní vyšetření měří funkce plic, množství vzduchu při výdechu a nádechu, vitální kapacity (FVC) a maximální sílu kašle. Dítě dýchá do trubice nebo masky. Tyto testy se také nazývají funkční testy plic nebo PFTS.
- Noční (noční) oxymetrie ("impulsní vůl") bezbolestně měří hladinu saturace kyslíkem v krvi pomocí senzoru připojeného obvykle na prst nebo palec u nohy. Někdy senzor vypadá jako velká náplast, která se nasadí na prst nebo palec u nohy a připevní kouskem pásky.
- Polysomnografie, nebo spánková studie, je vyšetření, které se provádí ve spánkové laboratoři během noci. Doporučuje ji pneumolog. Polysomnografie zaznamenává všechny funkce spojené s dýcháním ve spánku a může zjistit, jestli pacient trpí spánkovou apnoe. Spánková studie může také zaznamenávat biifázickou ventilaci pozitivním přetlakem v dýchacích cestách (BiPAP).
- Krevní plyny se měří pomocí krevního testu. Tento postup se používá k měření O_2 a CO_2 v krvi, pokud má dítě nové nebo závažné problémy s dýcháním.
- Koncový-přilivový CO_2 : Tato hodnota se měří pomocí zařízení, které zaznamenává hladinu CO_2 při výdechu. To může pomoci pneumologovi pochopit, jak dýchá osoba napojena na BiPAP nebo ventilátor a jaké úpravy jsou potřeba na dýchacím přístroji. Toto zařízení lze také použít pro měření hladiny CO_2 u pacientů, kteří teprve začínají mít dýchací problémy, ale nepoužívají podpůrné dýchání.
- Vyšetření řeči a schopnosti polykat se doporučují, jestliže se objevují příznaky, které naznačují, že pacient má potíže při polykání a hrozí nebezpečí aspirace, jako



při kašli, dušení, obtížné polykání, špatné krmení, nebo při neprospívání.

Preventivní péče dýchacích obtíží

Očkování proti pneumokokovému viru (zápal plic) a chřipce jsou doporučovány pro všechny děti a dospělé s CMD. Doporučuje se také očkování s vakcínou Synagis, které chrání proti respiračnímu syncytiálnímu viru (RSV), se může aplikovat i dětem mladším než 2 roky.

Pro vaše dítě budou prospěšné všechny tyto metody, které zlepšují jeho schopnost vykašlávat sekret, mít produktivní kašel a pomůžou udržet jeho dýchací cesty a plicy otevřené:

- Asistované vykašlávání pomocí **mechanického přístroje, který pomáhá při výdechu-nádechu a při vykašlávání hlenů z dolních cest dýchacích**.
- **Několikanásobný nádech**: typ dýchacího cvičení. Pacient používá speciální vak vybavený ventilem a náustkem, kterým se několikrát za sebou nadechuje bez vydechování a tím rozšiřuje objem plic. Tak se plicy roztahují a otvírají ucpané dýchací cesty. Toto cvičení snižuje riziko chronického kolapsu plic (atelaktáza).
- Rehabilitace hrudníku pomocí denní **intrapulmonální perkusní ventilace** také pomáhá uvolňovat sekrety a hleny usazené v dýchacích cestách.
- **Bronchiální drenážní vesta pro kompresi hrudníku** (perkusní vesta) umožňuje rychlou kompresi hrudníku a tím uvolňuje sekrety.

Vaše dítě může mít **problémy s dýcháním v důsledku jiných faktorů, které nesouvisí s CMD**. Přestože astma není příznakem CMD, ale vašemu dítěti bylo diagnostikováno, mělo by být léčeno bronchodilatancí a inhalačními steroidy podle potřeby. Léčba astmatu u dětí s CMD se neliší od běžné léčby při této diagnóze.

Zákroky

Těžká skolióza způsobuje nižší vitální kapacitu plic a postižená osoba se nedokáže pořádně „zhluboka nadechnout.“ V některých případech se provádí vyztužení páteře, aby se zpomalila progresse skoliózy a udrželo se lepší držení těla během denních aktivit. V případě, že dojde k tomuto chirurgickému zákroku, je důležité zvážit jeho vliv nejen na skoliózu, ale také na dýchání. Každý takovýto zákrok je třeba vyhodnotit, aby bylo jasné, že to nebude mít negativní vliv na dýchací funkce. Ortoped vašeho dítěte by se měl poradit s pneumologem, aby se ujistil, že vyztužení páteře nezhorší dýchací funkce.

V případě, že má vaše dítě potíže s dýcháním, ošetřující lékař vám může doporučit **podpurné dýchání** (neinvazivní nebo dýchací ventilátor), které zlepšuje výměnu plynů, snižuje riziko infekcí a hospitalizace.

Neinvazivní ventilace se obvykle doporučuje při známkách hypoventilace (oslabené dýchání) nebo při jakýchkoliv známkách a příznaků respiračních obtíží. **Neinvazivní plicní ventilace** se provádí přes masku nebo jiné snadno vyměnitelné zařízení.

Zařízení Bi-PAP (dvoufázový přetlak v dýchacích cestách) je běžně používaný neinvazivní ventilátor obvykle během nočního spánku. Skládá se z malého přístroje, který vhání vzduch do plic stálým tlakem přes hadici připojenou k obličejí nazální nebo nazoorální masku. Stlačený vzduch podporuje dýchání a pomáhá odstranit CO₂ z plic. Existuje řada typů masek, které se vybírají na základě věku dítěte, stavu kůže, tvaru obličejí a schopnosti tolerovat tento přístroj během spánku.

Jakmile vaše dítě začne používat neinvazivní ventilaci, bude muset podstoupit **monitorování (spánku) ve**



spánkové laboratoři alespoň jednou ročně, a podle výsledků se upraví nastavení ventilátoru a obličejová maska.

Zvláštní pozornost vyžaduje malé dítě, které používá neinvazivní ventilaci dlouhodobě, aby nedošlo k různým komplikacím jako například deformity obličejí (**hypoplazie**). Doporučuje se používat masku na míru nebo časté střídání nosních a celoobličejových masek. Pro děti, které potřebují dýchací přístroj jenom v průběhu dne, je možné používat podpurné dýchací přístroje s trubičkou do úst.

V některých případech je nutné přistoupit k **tracheostomii**, kdy prostřednictvím chirurgického zákroku je dýchací trubice umístěna v krku. Tento druh podpurné ventilace se doporučuje při **chronických aspiracích s opakovanými zápaly plic nebo neefektivním vyklašláváním sekretu z dýchacích cest** navzdory podpurnému dýchání. Někteří pacienti preferují tracheostomii, pokud potřebují neinvazivní ventilaci většinu dne i noci.

Léčba akutních respiračních onemocnění

Infekce dýchacích cest (nachlazení a zápalu plic) jsou nejčastější příčinou hospitalizace a život ohrožujících situací u osob s CMD. Pokud existuje podezření na akutní respirační infekci, je důležité, aby vaše dítě prohlédl odborný lékař, kterého byste měli informovat o typu CMD, kterým vaše dítě trpí a o všem, co víte o průběhu nemoci

Příznaky akutního respiračního onemocnění mohou být velmi nanápadné a mohou se projevat:

- bledostí
- zvýšenou ospalostí
- sníženou chuť k jídlu
- neobvyklými pohyby hrudníku a břicha

- rychlým srdečním tepem nebo dýcháním
- slabým kašlem
- zvýšenou únavou.

Jakkýkoliv z těchto příznaků si zaslouží pečlivé vyhodnocení, ale pokud **navíc saturace kyslíkem je nižší než 94% nebo je nižší než obvykle**, měli byste okamžitě navštívit pohotovost.

Na pohotovosti lékař zhodnotí zdravotní stav dítěte, **vyšetří ho a poslechne si srdce a plíce**. Další vyšetření, které lékař může provést jsou:

- vyhodnocení **produktivity kašle**
- pulzní **oxymetrii a možná měření CO₂**, aby mohl lépe vyhodnotit problémy s dýcháním
- **rentgen hrudníku**, který může objevit zápal plic nebo kolaps v oblasti plic (srovnání s předchozími snímky mohou být přínosné pro přesnější hodnocení)
- **kultivace sputa**, pokud vaše dítě je schopné vykašlat hleny, tato kultivace může poskytnout informace o typu bakterií, které jsou příčinou pneumonie.

Léčba akutních respiračních onemocnění zajistí stabilitu dýchacích funkcí.

U pacientů s CMD by měla být nasazaná **antibiotika** ve většině případů infekcí dýchacích cest a to jako prevence proti možným komplikacím jako zápal plic. Pokud má vaše dítě nízkou saturaci kyslíku, mělo by dostat kyslík (někdy prostřednictvím nosní kanyly nebo masky). Nicméně, je důležité si uvědomit, že pokud existuje podezření o zadržení CO₂ je vhodnější nasazení dýchacího ventilátoru než jenom samotný kyslík

Pokud se objeví příznaky dechového selhání a vaše dítě ještě nepoužívá **neinvasivní podpůrné dýchání**, mělo by se s tím okamžitě začít. Pokud pacient již používá nějaký typ podpůrného dýchání, doporučuje se změnit nastavení ventilátoru nebo používat jej více hodin, což bude nezbytné pro **stabilizaci dýchacích funkcí**. U závažnějších onemocnění může být nutná intubace, pokud neinvasivní ventilace není dostačující a pacient není schopen vykašlat sekret nebo vaše dítě ztrácí schopnost chránit své dýchací cesty a zvyšuje se riziko

aspirace.

Pro podporu vykašlávání hlenů je možné používat několik pomůcek jako například asistované vykašlávání, **IPV, nafukování hrudníku** nebo mechanická pomoc při vykašlávání. Pokud to pneumolog doporučí, je možné nasadit bronchodilatátory nebo poklep hrudníku. Ventilace pouze pomáhá s procesem **výměny plynů**, takže metody pro uvolnění dýchacích cest jsou rozhodující pro uzdravení, a měly by se používat i nadále, pokud pacient používá asistovanou ventilaci.

DŮLEŽITÁ FAKTA K ZAPAMATOVÁNÍ

1. Mějte vždy u sebe písemný popis podtypu CMD, kterým trpíte vy nebo vaše dítě, a kopii posledního testu dýchacích funkcí (plicní tes funkce plic, vitální kapacita), které ukažte lékaři na pohotovosti.
2. Před jakýmkoliv chirurgickým zákrokem je nutné vyšetřit dýchací funkce.
3. Infekce dolních cest dýchacích by měli být léčené agresivně s cílem udržet stabilní úroveň odpovídající oxyslyčení a úroveň CO₂. Většinou je nutné nasadit antibiotika. Pokud vaše dítě má oslabené dýchací svaly, je nutná pomoc při vykašlávání
4. Příznaky respiračních poruch bývají bledost, ospalost, snížená chuť k jídlu nebo úbytek hmotnosti, abnormální dýchání, slabý kašel, opakované infekce dýchacích cest / pneumonií, zvýšená únava, snížená schopnost koncentrace a ráno bolest hlavy. Příznaky mohou být zpočátku mírné

Gastrointestinální léčba:

Výživa, krmení a péče o ústní dutinu

Potíže s krmením a výživou se vyskytují poměrně často u dětí, které mají CMD. Další problémy mohou zahrnovat gastroesofageální reflux (GER), aspiraci, zácpu, poruchy řeči, osteoporozu a obtíže s ústní a zubní hygienou. Léčba těchto potíží je významnou prioritou pro optimalizaci péče o vaše dítě a nejlépe se dá řešit v rámci **multidisciplinárního odborného týmu včetně odborníků na krmení a polykání**, dietologa nebo odborníkem na výživu, a gastroenterologem.

Výživa a stravování

Častým problémem u lidí s CMD je přibírání na váze nebo naopak neprospívání. U některých postižených s CMD zvýšení tělesné hmotnosti často souvisí se ztrátou schopnosti chodit.

Další příznaky spojené s výživou, které se mohou objevit u dítěte s CMD

- časté plicní infekce
- bolest hrudníku / v nadbříšku, zvracení
- potíže se žvýkáním, dušení, nebo kašel
- špatná koordinace úst a nadměrné slintání
- zácpa nebo průjem
- potíže s jídlem nezávisle na věku
- dlouhá doba při stravování; pokud konzumace jídla trvá déle, než 30 minut považuje se to za dlouhou dobu, což svědčí o stravovacích potížích a znamená to zvýšený stres pro rodinu a pečovatele.

Hodnocení

Doporučuje se pravidelné **hodnocení růstu** vašeho dítěte, které by mělo absolvovat pravidelné návštěvy u lékaře, kde bude zváženo a změřeno. V případě, že pacient nemůže stát a je starší 5 let, lze vypočítat pravděpodobnou výšku pomocí ulnární délky.

Děti s CMD mají často růstovou křivku nižší, než běžně odpovídá danému věku. To by nevadilo, pokud jinak je dítě v **dobřím zdravotním stavu**, bez známek únavy, opakujících se infekcí, nebo nemá srdeční či dýchací obtíže. Je důležité, aby hmotnost dítěte byla



pozorně sledována v pravidelných intervalech.

Pokud dítě neprospívá po fyzické stránce a má i jiné zdravotní potíže, měl by ho prohlédnout

odborník na výživu, který mu vyšetří obličejové, žvýkací a polykací svaly a vyhodnotí, jestli je dítě schopné se správně vyživovat. Zároveň by se měla brát v potaz poloha sedu.

Při potížích s polykáním, kdy existuje zvýšené riziko vdechnutí potravy, tekutin či slin, se doporučuje vyšetření video fluoroskopem nebo optickým endoskopem. Další související faktory, které je třeba brát v úvahu při krmení a polykání je oslabení polykacích svalů, stav čelistí a kontraktury krku, slabý nebo vysoce klenuté patro, špatné lateralizace jazyka, poloha zubů, skolióza, slabý nebo neproduktivní kašel, respirační únava, nedostatečné noční dýchání, tzv. spánkové apnoe, snížená chuť k jídlu, gastroezofageální reflux (GER), a dysmotilita.



Léčba

Bezpečnost a adekvátní nutriční příjem, jsou velmi důležitou součástí léčby a péče o výživu a stravování vašeho dítěte. Získání informací o **zdravých stravovacích návycích** od odborného lékaře pomohou při stanovení diagnózy a představují proaktivní způsob, jak zabránit podvýživě nebo problémům s nadváhou stejně jako k udržení optimálního zdraví kostí.

Pokud vaše dítě má potíže s krmením a výživou doporučují se následující kroky, které mohou vést ke zlepšení stavu:

- provést změny ve způsobu sezení během jídla
- změnit náčiní a jiné pomůcky, které podporují schopnost dítěte nakrmit se samo.
- naučit se a používat techniky bezpečného polykání
- změnit konzistenci potravin (například, zahustit tekutiny nebo nakrájet jídlo na velmi malé kousky.)
- jíst častěji během dne a menší porce s vyšší kalorickou hodnotou, pokud jde o podvýživu (to znamená malé porce každé 2 hodiny po celý den)
- použít sensorové intervence a cvičení úst pro zlepšení pohybu čelisti, jazyka, hlavy a krku
- poradit se s dietologem ohledně vhodné skladby jídelníčku a výběru potravin, příjmu kalorií a uvážit vhodnost kalorických nápojů, pokud dochází k výraznému úbytku na váze nebo naopak redukční dietě, pokud se jedná o nadváhu

Pokud problémy s přibýváním na váze přetrvávají, nebo existuje obava, že nutriční stav vašeho dítěte má vliv na jeho celkový zdravotní stav a schopnost bránit se opakujících se respiračních infekcím, doporučuje se **návštěva gastroenterologa**, případně zavedení sondy do žaludku.

- **Pro krátkodobé použití**, jako například před a po operačním zákroku nebo při akutním onemocnění, může být indikována nazogastrická sonda (krmení přes trubici zavedenou nosem)
- Pro dlouhodobé použití se doporučuje (G-sonda) nebo jejunostomie (nazojejunální sonda), při kterých je nutný chirurgický zákrok. Pokud v důsledku těžkého refluxu se doporučuje fundoplikace Nissen může se tento zákrok provést zároveň s umístěním sondy.
- O nutnosti umělé výživy vašeho dítěte by měl rozhodnout odborný lékař společně s ošetřujícím lékařským týmem, aby vaše dítě dostávalo potřebné tekutiny a výživu.

Pokud je pro vaše dítě bezpečné polykat, neznamená, že pokud má zavedenou umělou výživu, nebude moci jíst i normálně pusou. Umělá výživa zajistí potřebnou výživu pro zdravý vývoj dítěte a odstraní každodenní stres krmení.

Gastrointestinální motilita

Děti s CMD mají často reflux (zpětný tok žaludečních šťáv ze žaludku do jícnu) nebo trpí zácpou.

Příznaky **gastroezofageálního refluxu (GER)** mohou zahrnovat bolesti na hrudi / v nadbříšku, zvracení, aspirace, opakující se infekce dýchacích cest. Příznaky lze léčit různými léky jako např. antacida, dodržování diet nebo polohováním.

Zácpa může být způsobena mnoha faktory a je možné ji zlepšit stravou, hlavně konzumací potravin, bohaté na vlákninu, zvýšení příjmu tekutin, změnou polohy a pohybem. V některých případech lze používat i projímadla, které vám předepíše ošetřující lékař. Děti s CMD mají potíže s pohybem střev a potřebují sedět na toaletě déle a s pomocí.

Řeč

Děti s CMD mohou mít poruchy řeči v důsledku oslabení obličejových svalů, kontrakturám v čelistech, slabému dechu, slabému nebo vysoce klenutému patru, problémům s uzavíráním rtů a v některých případech i díky změnám v mozku.

Cvičení ústní motoriky a logopedické cviky mohou pomoci udržet rozsah pohybu úst a čelistí. Procvičování řeči pomáhá při komunikaci. Některé děti využívají různá komunikační zařízení, pokud mají obtíže vyslovovat

nebo nemluví dost nahlas, nebo naopak mají poškozený sluch.

Péče o ústní dutinu a chrup

Dobrý stav ústní dutiny a chrupu bude mít vliv na celkový zdravotní stav, výživu a řeč vašeho dítěte. Některé problémy specifické pro CMD související se zdravotními problémy, které se mohou vyskytnout, jsou uvedeny v tabulce 3.

TABULKA 3.

Zdravotní komplikace ústní dutiny související s běžnými příznaky CMD

| Problémy | Zdravotní rizika |
|---------------------------------------|--|
| Gastroezofageální reflux | Narušení zubní skloviny a bolesti |
| Ústní bakterie | Vznik zápalu plic |
| Dýchání pusou | Sucho v ústech a riziko ústních infekcí |
| Malokluze (přerůstání přes sebe) zubů | Obtíže při čištění zubů, časté kazy a obtíže při žvýkání |
| Neschopnost přijímat potravu pusou | Hyperplazie dásní |

Hodnocení a léčba

Vaše dítě by mělo navštívit dětského zubaře před dovršením 2 roku nebo v době stanovení diagnózy. Zvláštní pozornost při této návštěvě by měla být věnována schopnosti dítěte sedět v zubařském křesle, a pokud má snížené schopnosti polykat a kašlat, měli byste na to zubaře upozornit. Pokud vaše dítě používá invalidní vozík, ujistěte se, že zubní ordinace je přístupná a že vám někdo pomůže s přemístěním dítěte z vozíku do křesla, anebo jej bude možné ošetřit na vozíku.

Seguimento frequente (a cada 6 meses) com limpeza dentária é necessária com as seguintes considerações:

- Rodiče a pečovatelé by měli být poučeni o domácí péči, včetně přiměřeného čištění zubů, používání fluoridů a antibakteriální ústní vody, a také o vhodné poloze nebo pomůckách vhodných pro vaše dítě, a které vám pomohou být nezávislí v rámci možností.

- Při jakémkoliv kazu na stoličkách byste měli hned navštívit zubaře.
- Kolem věku 6 let, by vaše dítě mělo navštívit ortodontistu, který má zkušenosti s problematikou ochabování svalstva v ústní dutině, a stanoví vhodnou léčbu.
- Dospělí s CMD by měli též chodit na pravidelné prohlídky k zubaři a na profesionální čištění zubů.
- Pokud bude u vašeho dítěte potřeba provést stomatologický zákrok vyžadující anestezii nebo aplikaci sedativ, ujistěte se, že zubař má znalosti o diagnóze CMD a je schopen zajistit resuscitaci dýchání v případě potřeby. Měl by být rovněž obeznámen s možností maligní hypertermie a být připraven na nutná opatření při této potenciální život ohrožující reakci.



Kardiologická péče:

Péče o srdce

Cílem kardiologické péče je včasná diagnóza a léčba srdečních onemocnění, která mohou v každém věku souviset s CMD. U některých forem CMD lze postižení srdce očekávat, je proto nutný pravidelný kardiologický screening; jiné formy CMD srdeční sval nezasahují, pravidelná vyšetření srdce proto nebudou nutností. Příčinou srdečních onemocnění může být oslabení srdečního svalu související s CMD. Jinou příčinou mohou být obtíže s dýcháním, které nejsou včas diagnostikovány nebo nejsou náležitě léčeny, což vede k přetěžování srdce (viz Respirační péče). V těchto případech, nebo pokud je obava, že příznaky mohou

být důsledkem srdeční arytmie nebo zvětšení srdce, je potřeba provést screening srdce a navštívit kardiologa. Screening srdce může být také doporučen v případech, kdy není znám podtyp CMD.

Nejčastěji diagnostikované srdeční poruchy jsou arytmie (porucha srdečního rytmu) a kardiomyopatie (porucha srdeční funkce a zvětšené srdce). U některých podtypů CMD se může objevit jedna nebo druhá srdeční porucha, neznamená to však, že srdce musí být postiženo u všech jedinců s určitým podtypem (viz tabulka 4).

Tabulka 4.

Srdeční dysfunkce u různých podtypů CMD

| podtypy CMD | Problém |
|-----------------|---|
| <i>αDG-RD</i> | Zvýšené riziko vzniku kardiomyopatie |
| <i>LAMA2-RD</i> | Mírné zvětšení srdečního svalu, které nepostihuje srdeční funkci, a <u>arytmie</u> , které vyžadují léčbu |
| <i>LMNA-RD</i> | Zvýšené až závažné riziko postižení srdce <u>arytmií</u> a kardiomyopatií. <i>Včasná vyšetření srdce a pravidelné následné kontroly jsou velmi důležité.</i> |
| <i>COL6-RM</i> | Srdeční sval nebývá postižen, <u>kardiomyopatií</u> však mohou způsobit neléčené plicní problémy. Po zahájení používání podpůrné ventilace se doporučuje <u>echokardiografické</u> vyšetření. |
| <i>SEPN1-RM</i> | Srdeční sval nebývá postižen, <u>kardiomyopatií</u> však mohou způsobit neléčené plicní problémy. Po zahájení používání podpůrné ventilace se doporučuje <u>echokardiografické</u> vyšetření. |
| <i>RYR1-RM</i> | Srdeční sval nebývá postižen, <u>kardiomyopatií</u> však mohou způsobit neléčené plicní problémy. Po zahájení používání podpůrné ventilace se doporučuje <u>echokardiografické</u> vyšetření. |

Zkratky: αDG-RD, alfa-dystroglykanopatie; CMD, kongenitální svalová dystrofie;

COL6-RM, CMD související s mutací genu pro kolagen VI; LAMA2-RD, kongenitální svalová dystrofie s deficitem lamininu 2, zahrnující MD-C1A; RYR1-RM, kongenitální svalová dystrofie způsobená mutací genu ryanodinového receptoru; SEPN1-RM, svalová dystrofie zapříčiněná mutací v genu pro selenoprotein N1; LMNA-RD, kongenitální svalová dystrofie s deficitem laminu A/C

Příznaky onemocnění srdce

Typické příznaky onemocnění srdce jsou uvedeny níže. Je třeba si však uvědomit, že malé děti nemusí být schopny tyto příznaky popsat.

- Únava
- Dušnost
- Bledost kůže a sliznic
- Epizody zvýšené tepové frekvence (tachykardie)
- Palpitace
- Ztráta vědomí
- Malátnost
- Závratě

Hodnocení srdečních funkcí

První vyšetření srdce by se mělo provést v době, kdy je u vašeho dítěte stanovena diagnóza CMD. Základní vyšetření obvykle zahrnuje elektrokardiogram (EKG) a echokardiografické vyšetření (ultrazvuk srdce).

Kardiolog může také požadovat 72 hodinové Holterovo monitorování EKG nebo dlouhodobé monitorování EKG epizodními záznamníky (2 týdenní monitoraci), kterým lze odhalit či vyloučit poruchy srdečního rytmu. O četnosti následných kontrol rozhodne kardiolog v závislosti na podtypu CMD u vašeho dítěte, je-li znám, a na příznacích a obavách z postižení srdce.

Jak je uvedeno v tabulce 4, děti s L-CMD (LMNA) mají **nejvyšší riziko postižení srdce** a vyžadují častá vyšetření počínaje v okamžiku stanovení diagnózy a následně pak jednou za 6 měsíců. Děti s *alfa-dystroglykanopatiemi* způsobenými mutacemi v genu pro fukutin a fukutin-related protein (FKRP) vyžadují časté kontroly srdečních funkcí v době stanovení diagnózy a dále jednou ročně. Děti s *alfa-dystroglykanopatiemi*, které souvisejí s jinými geny či kauzální gen ještě nebyl identifikován, a s podtypy LAMA2 mají **zvýšené riziko srdečních poruch** a kardiologická vyšetření by měla být provedena v okamžiku stanovení diagnózy, ve věku 5 a 10 let, a následně jednou ročně. Pokud elektrokardiogram, echokardiografické vyšetření nebo Holterovo/

dlouhodobé monitorování EKG odhalí abnormální srdeční činnost, budou možná potřeba častější kontroly.

Léčba

Pokud se u vašeho dítěte objeví jakékoli známky **kardiomyopatie**, měla by být zahájena léčba léky, jako jsou inhibitory ACE nebo beta-blokátory. Léčba závažné kardiomyopatie nebo srdečního selhání u dětí s CMD se neliší od léčby u běžné dětské populace.

Srdce se skládá ze čtyř dutin: dvou horních (srdeční síně) a dvou dolních (srdeční komory). Srdce "tluče" (stahuje se a pumpuje krev ze srdce do hlavního tělního oběhu), když pravá srdeční síň vyšle elektrické impulzy (vzruchy) do ostatních částí srdce. Poruchy tvorby nebo vedení těchto vzruchů srdcem se nazývají srdeční **arytmie** (poruchy srdečního rytmu). Lidé mohou arytmie vnímat jako abnormální bušení srdce.

Podle místa, kde arytmie vznikají, rozlišujeme dva typy arytmii:

- **Supraventrikulární arytmie** vznikají v srdečních síních a v převodním systému srdce a jsou obvykle léčeny beta-blokátory.
- **Ventrikulární (komorové) arytmie** vycházejí ze srdečních komor a jsou život ohrožující. Tyto arytmie mají za následek, že srdce netluče, jak by mělo, a dochází k nedostatečnému pumpování krve do celého těla. Tento typ arytmie se vyskytuje u lidí s *LMNA-RD* a může vyžadovat implantaci automatického Kardioverter-defibrilátoru (AICD), neboť komorové arytmie se samy od sebe nezlepší. Defibrilátor zajišťuje správný tlukot srdce a zabraňuje tak náhlé srdeční smrti. O implantaci AICD by se mělo uvažovat, pokud se u vašeho dítěte prokáže progresivní a vážné zvětšení srdce a je ohroženo vznikem komorových arytmii, pokud prodělalo ztrátu vědomí nebo bylo resuscitováno při zástavě srdce

DŮLEŽITÁ FAKTA K ZAPAMATOVÁNÍ

Věnujte zvýšenou pozornost těmto příznakům možného postižení srdce:

- únava
- dušnost
- bledost
- epizody nepravidelné nebo zvýšené tepové frekvence (palpitace nebo tachykardie)
- ztráta vědomí
- malátnost
- závratě

Pravidelný kardiologický screening pomůže včas odhalit a léčit srdeční poruchy u podtypů CMD, které mohou postihovat srdce.





Ortopedická a rehabilitační péče:

Léčba kontraktur a skoliózy

Lidé se všemi formami CMD se běžně potýkají s ortopedickými problémy končetin, kloubů a páteře. Ortopedická péče a různé druhy rehabilitační terapie jsou důležité v průběhu celého života dítěte pro zachování co nejlepší funkce pohybového aparátu; pro zajištění pohodlí, bezpečnosti a samostatného pohybu, pro úlevu od bolesti a maximalizaci kvality života.

Ortopedické problémy mohou zahrnovat **kontrakturní kloubů a krční páteře, hypotonii, skoliózu, deformity chodidel, dislokaci nebo subluxaci kyčelního kloubu**

- Vady, které mohou být evidentní již při narození zahrnují artrogrypózu, hypotonii, torticollis, dislokaci kyčle, skoliózu a koňskou nohu.
- K běžným ortopedickým problémům u starších dětí patří vývoj kontraktur a skoliózy, které mohou mít vliv na funkci dýchacího systému vašeho dítěte (viz kapitola Respirační péče).

Ortopedickou léčbu a rehabilitační intervence je třeba vnímat nejen jako krátkodobé řešení, ale také jako dlouhodobou investici do budoucnosti.

Hodnocení

Multidisciplinární tým pečující o vaše dítě by měl zahrnovat **ortopeda a odborníky v oblasti fyziatrie a léčebné rehabilitace**. Rehabilitační tým zahrnuje fyzioterapeuty, ergoterapeuty, ortotiky-protetiky a odborníky na kompenzační pomůcky.

Nejméně jednou ročně by mělo být u vašeho dítěte posouzeno zakřivení páteře, pohyblivost kloubů, komfort sezení a zvládnání běžných denních aktivit.

Běžně používané postupy hodnocení zahrnují fyzikální vyšetření, rentgen páteře, goniometrii a vyšetření svalové síly.

U **mladších dětí** s těžkou hypotonií, respirační insuficiencí nebo rychlou progresí zakřivení páteře, nebo při slabé reakci na léčebná opatření, jsou nutná **častější**

kontrolní vyšetření.

Rodiče a pečující osoby jsou důležitými účastníky při sledování fyzického stavu dítěte a při zajišťování ortopedických intervencí. Pokud máte jakékoli otázky ohledně ortopedické péče, neváhejte a požádejte o odbornou konzultaci

Ortopedické komplikace

Přestože ortopedické komplikace se mohou vyskytnout u všech podtypů CMD, jejich závažnost, typ a lokace se u různých podtypů CMD liší (viz tabulka 5). Kontrakturní jsou podrobněji popsány v rámečku 3.

Rámeček 3.

Kontrakturní u CMD

- Kontrakturní je trvalé postavení kloubu v určité poloze provázené omezením jeho hybnosti. Většina kloubů v těle (jako loket nebo koleno) jsou jako dveře, které sedí na pantech a je možné je zcela otevřít a zavřít. V případě kontraktur panti nefungují správně a dveře zůstávají v polotevřené, polozavřené poloze.
- Kontrakturní ztěžují život, protože člověk ztrácí schopnost pohybovat horními či dolními končetinami, které zůstávají fixované v jedné poloze.
- Většina kontraktur se vyvíjí pozvolna a horší se v průběhu času. Jediná možná intervence, která je v současné době k dispozici, s omezeným úspěchem, je protahování a cvičení, která umožňují větší rozsah pohybu s dopomocí (například plavání).
- kontrakturní krku nebo čelisti mohou mít značný dopad na funkční schopnosti (pohyb, příjem potravy) a vyžadují zvláštní pozornost, pokud jde o anestezii před operací.

TABULKA 5.

Věk nástupu ortopedických komplikací spojených s konkrétním podtypem CMD

| Typické ortopedické komplikace | Podtyp CMD | Kdy? |
|--|--|--|
| Laxita kloubů (zápěstí, kotníky, prsty na ruku a nohu) | <i>COL6-RM, αDG-RD, SEPNI-RM</i> | Při narození, může se změnit v kontraktury |
| Kloubní kontraktury | Ullrichův typ CMD* , úplný LAMA2-RD | Mohou být přítomny od narození; pokud dítě chodí, kontraktury vznikají před ztrátou schopnosti chůze |
| | <i>αDG-RD, částečný LAMA2-RD, LMNA-RD, COL6-RM</i> | Kontraktury vznikají po ztrátě schopnosti chůze |
| Dislokace kyčelního kloubu | <i>COL6-RM</i> | Od narození |
| Kontraktury v oblasti krku | <i>UCMD, LAMA2-RD, LMNA-RD</i> | Vznikají do 10 let věku |
| Spinální rigidita | <i>SEPNI-RM, LMNA-RD, COL6-RM, LAMA2-RD</i> | Progresivní rigidita dolní části páteře |
| Skolióza | <i>UCMD</i> | Od narození (kyfoskolióza) |
| | <i>LMNA-RD, SEPNI-RM, LAMA2-RD, RYR1-RM</i> | Časný nástup: raný dětský věk |
| | <i>αDG-RD</i> | Pozdější nástup (lumbální lordóza): v období dospívání se ztrátou chůze |

*Poznámka: v této tabulce je Ullrichův typ CMD (UCMD) oddělen od COL6, aby bylo patrné, že u UCMD (nebo-li progresivnější formy COL6) se komplikace objevují dříve. COL6 v této tabulce označuje středně závažnou formu a lehčí, Bethlemovu formu COL6. Podobně jsou rozlišovány a odděleny úplné a částečné formy LAMA2-RD, aby bylo zřejmé, že u úplné formy je nástup komplikací časný (MDC1A s časným nástupem) a u částečné se komplikace objevují později (chodící forma MDC1A s pozdějším nástupem).

Zkratky: α DG-RD, alfa-dystroglykanopatie; CMD, kongenitální svalová dystrofie; COL6-RM, myopatie způsobená mutací genu pro kolagen VI; LAMA2-RD, dystrofie s deficitem lamininu α 2, zahrnující MDC1A; RYR1-RM, myopatie způsobená mutací genu ryanodinového receptoru; SEPNI-RM, myopatie zapříčiněná mutací v genu pro selenoprotein N1; LMNA-RD, CMD s deficitem laminu A/C.

Léčba

Proaktivní preventivní přístup je zásadní součástí léčby ortopedických komplikací u CMD

Aby léčebné intervence byly pro vaše dítě co nejvýhodnější, je důležitá komunikace mezi ortopedem, rehabilitačním týmem a vaší rodinou

Vášemu dítěti by měla být doporučena fyzikální terapie a ergoterapie, ještě než dojde k rozvoji kontraktur, ztrátě motorických funkcí, zhoršení chůze, než se objeví abnormální držení těla, bolesti, skolióza, potíže s přesunem, deformity kloubů nebo ztráta schopnosti vykonávat běžné denní činnosti.

Terapie zahrnující každodenní protahování kloubů končetin, kyčlí, krku, páteře a čelisti může být prospěšná pro zmírnění kontraktur. Může být doporučeno také používání ortéz a dlah během dne nebo noci. Například ortézy pro kotník a chodidlo (AFO), zahrnující dynamickou (DAFO) a tvarovanou ortézu (MAFO), dále ortézy zajišťující chodidlo, kotník a kolenní kloub (KAFO), a také dynamické a pasivní zápěstní, kolenní a loketní ortézy.

Pro prevenci progrese skoliózy může lékař doporučit **trupovou ortézu**. Před použitím jakékoli ortézy nebo ortopedické intervence je nutné zvážit vliv na respirační funkce (viz Respirační péče).

Kompenzační pomůcky mohou ulehčit vašemu dítěti vykonávání běžných denních aktivit. Pomůcky usnadňující stoj, chůzi a jiné formy pohybu zahrnují **hole, chodítka, aparát Swivel walker, ortotické pomůcky, vertikalizační stojany, skútry a vozíky**. Jiné typy pomůcek mohou být potřeba pro usnadnění přesunování, konzumace jídla a pití, komunikace, otáčení na lůžku, hygieny a koupání. Je **nezbytné spolupracovat** s rehabilitačním týmem, který má zkušenosti s problematikou nervosvalových onemocnění.

Pokud vaše dítě trpí bolestí, **mohou ji pomoci léčit nebo zmírnit rehabilitační specialisté**. Pomoci může přizpůsobení polohy při sezení, ležení, vestoje, stejně jako individuální úprava a správné používání ortéz a dlah. Prospěšné může být také plavání a cvičení ve vodě.

Chirurgická léčba

Vašemu dítěti může být doporučena operační léčba, která by měla vést ke zlepšení či udržení funkčních schopností, snížení bolesti, zlepšení kvality sedu nebo usnadnění použití ortéz umožňujících stoj. Chirurgický zákrok není u dětí s CMD bez rizika, je **nezbytná předoperační konzultace, a přínosy a rizika jakékoli operace byste vždy měli prodiskutovat s vaším lékařem**. Hlavním cílem ortopedické operace je zlepšení funkčních schopností.

Nestabilita kyčelního kloubu

- U chodících dětí se může v rané fázi onemocnění zvažovat operace kyčelního kloubu, která zlepší schopnost stoje a chůze. Avšak nutnost omezit po operaci na určitou dobu pohyb, může vést k dalším kloubním kontrakturám a zhoršení schopnosti chůze.
- U nechodících dětí, se operace doporučuje pouze v případě, kdy dislokace kyčelního kloubu způsobuje chronické bolesti, což není běžné.

Kontraktury kolenního kloubu

- Korekční operace se v tomto případě provádí jen zřídka, ale může být doporučena, pokud závažné kontraktury (> 90 stupňů) nedovolují vašemu dítěti pohodlně sedět

Kontraktury kotníků

- Operační prodloužení Achillovy šlachy je běžné a může zlepšit chůzi nebo zachovat správné držení těla nebo schopnost nosit boty či ortézy. Pooperační rizika však opět mohou převážit nad přínosy.

Skolióza

- Cílem spinální fúze je zachovat co nejlepší držení těla zajišťující pohodlí a funkci. Typ a rozsah fúze bude záviset na schopnosti chůze vašeho dítěte a na stupni zakřivení páteře. Operaci by měl provést odborník v oblasti spinální chirurgie se zkušenostmi s nervosvalovými nemocemi.
- **Operace páteře u velmi malých dětí** by měla být provedena pouze v případě, kdy konzervativní léčebný postup pomocí trupních ortéz či korzetů není možný nebo selhal.
- Je možné použít jiné operační techniky, jako je **systém tzv. rostoucích tyčí**, který umožňuje kontinuální růst páteře dítěte; tato technika však vyžaduje opakované chirurgické intervence k prodlužování rostoucích tyčí.
- Ukázalo se, že **operační řešení deformit páteře u starších dětí** vedlo ke zlepšení kvality života. Jde nicméně o **velký chirurgický zákrok** s významnými riziky, které by měly být důkladně projednány s lékařem vašeho dítěte a zdravotnickým týmem.

Co je potřeba zvážit před operací páteře u CMD

- Posouzení respirační a srdeční funkce je před operací povinné.
- Pokud je u pacienta zjištěna abnormální funkce plic (na základě výsledků funkčního vyšetření plic) **může být zahájena** intenzivní respirační léčba, zahrnující metody, jako je insuflace, asistované vykašlávání a mechanická podpůrná ventilace.
- Měla by se uskutečnit konzultace s anesteziologem, aby se stanovila opatření k zajištění dýchacích cest a podpory během chirurgického zákroku, a vhodná sedativa
- Je potřeba zvážit a prodiskutovat vliv pooperační hospitalizace na svalovou sílu a kontraktury.
- Za pomoci ergoterapeuta, fyzioterapeuta, nebo rehabilitačního lékaře by měly být předem zváženy a řešeny všechny aspekty vykonávání běžných denních činností po operaci, včetně:
 - Příjem potravy: samostatný příjem potravy může být obtížnější a může vyžadovat použití kompenzačních pomůcek
 - Mobilita: přesuny, nemocniční postel a kompenzační pomůcky; úpravy vozíků a domácího prostředí; domácí péče a podpora (sociální služby)
 - Hlava a krk: ortézy a opěrky hlavy mohou být potřeba i po operaci; běžná je rostoucí hyperextenze krku a je třeba ji monitorovat.
- Bude nutné zabývat se řešením bolesti (v nemocnici a doma).
- Bude zapotřebí dlouhodobá následná péče spondylochirurga.

Paliativní péče:

Uchování emocionální pohody u pacienta i jeho rodiny

Paliativní péče má za cíl poskytnout komfort tím, že se zaměřuje na emocionální, duchovní, vývojové a fyzické rozměry života rodiny, která pečuje o osobu, jejíž život je ohrožen nevléčitelnou chorobou. Doporučuje se, aby paliativní péče byla zahrnuta do celkového plánu léčby už od chvíle stanovení diagnózy. Prospěje to všem, když budete předvídat a tak lépe rozhodovat o zákrocích, které mají vliv na kvalitu života vašeho dítěte.

Ačkoli se může zdát, že paliativní léčba může nabídnout širokou škálu služeb, cíle léčby jsou konkrétní: osvobození od utrpení, léčba bolesti a dalších nepříjemných symptomů, psychologická a duchovní péče, podpora systému pomoci vašemu dítěti žít co neaktivněji, a podpůrný systém pro celou rodinu. Mnoho lidí spojuje paliativní péče s pocitem “vzdát se”, nebo s pocitem, že konec života je blízko. Nicméně, paliativní péče je mnohem víc než to: je to holistický přístup k léčbě příznaků způsobených vážnými chorobami.

Bolest/Únava

Bolest může být významným a podceňovaným problémem. Příčinou bolesti mohou být různé zdravotní obtíže v různých částech těla. Bolest plynoucí z progresivní svalové slabosti, skoliózy a kontraktur může vyžadovat úpravu sezení a používání dlah. K bolesti a únavě mohou přispět také emocionální nebo psychologické aspekty, včetně úzkosti, deprese a strachu. Vzájemný vztah mezi těmito oblastmi může být značný a je třeba se jím zabývat.

Účinná léčba bolesti vašeho dítěte začíná komplexním posouzením akutních a chronických příznaků. Určení přítomnosti, četnosti a trvání bolestivých epizod pomůže rozpoznat faktory, které k bolesti přispívají, a ty, které mohou poskytnout úlevu.

Únava je u dětí s CMD běžná. Stupeň aktivity, stav respiračních funkcí, spánkové návyky a různé léky mohou vyvolat nebo zhoršit únavu.

Duševní zdraví

Vzhledem k tomu, že typ CMD může být někdy obtížně diagnostikovatelný, nejistoty ohledně průběhu

a závažnosti onemocnění mohou u vás, vašeho dítěte a ostatních členů rodiny zvyšovat riziko emocionální tísně, včetně pocitů deprese, úzkosti, strachu a smutku.

Je důležité sledovat emocionální pohodu vašeho dítěte. Znamky obav nebo strachu mohou být buď přímé, jako je smutek, nebo nepřímé, jako je hněv nebo neklid. Máte-li jakékoli obavy ohledně duševní pohody vašeho dítěte, promluvte si se zdravotnickým týmem pečující o vaše dítě o získání podpůrné psychologické konzultace a o možnostech, jak situaci zvládnout. Stejně důležité je sledovat emocionální pohodu rodičů nebo pečující osoby. Každý se se stresem a emocemi vyrovnává jinak; je velmi běžné, že pro rodiče je obtížné ovládnout své pocity, pokud jde o dětská chronická onemocnění, jako je CMD. Jsou-li rodiče a rodinní příslušníci ve stresu, budou ve stresu i děti. Často může pomoci rodinné poradenství.

Tyto konzultace by měly pomoci vyvolat otevřenou diskusi, budovat vztahy a přiznání strachu, napětí a smutku.

Další zdroje, kde je možné nalézt podporu, zahrnují:

- Internetové skupiny (např. skupina Merosin Positive Mums for Merosin Negative Kids na sociální síti Facebook a podpůrné skupiny na internetovém portálu Yahoo pro *LMNA-RD*, *SEPNI-RM*, Ullrichovu CMD, Bethlemovu myopatii, Walker-Warburgův syndrom, lissencefalie a *αDG-RD*)
- Webové stránky CureCMD (curecmd.org), internetová diskusní fóra
- osobní kontakt s podpůrnými skupinami v nemocnicích nebo jiných agenturách
- Opora, kterou vám poskytuje vaše víra.

Tyto formy opory vám a vaší rodině mohou pomoci smysluplně plánovat a efektivně se připravovat a činit rozhodnutí ohledně budoucí péče, a to ve chvílích, kdy se vše může zdát zmatené a nejasné.

Péče ke konci života

Pro rodinné příslušníky a členy zdravotnického týmu je pochopitelně obtížné mluvit o možnosti smrti, ale CMD může být potenciálně život zkracující chorobou, a diskuse o péči ke konci života je proto vhodná.

Je důležité, aby vás zdravotnický tým pečující o vaše dítě seznámil s potenciálními starostmi ke konci života. V ideálním případě by se tak mělo stát, ještě než dojde k závažné život ohrožující události, což vám jako rodině poskytne čas shromáždit informace a prozkoumat možnosti, než bude potřeba činit rozhodnutí.

Potřeba a načasování takovéto diskuze se liší v závislosti na diagnóze a průběhu onemocnění, a

je často naléhavější u závažnějších diagnóz, nebo pokud přesná diagnóza není známa. Cílem vždy je, aby na řešení těchto bolestivých otázek spolupracoval zdravotnický tým i vaše rodina.

Poslední desetiletí přineslo obrovský pokrok v péči o osoby s CMD. Vypracování standardů péče, vytvoření mezinárodního registru a rostoucí dynamika ve výzkumu mají za cíl identifikovat možné léčebné postupy přispěly k naději do budoucnosti. Takové budování infrastruktury a zvyšování povědomí pro podporu zdokonalení zdravotní péče a výzkumu povede k novým objevům a bude nadále prodlužovat a zlepšovat kvalitu života vašich dětí.

Život s CMD není cestou přímou, spíše se vine ve spirále od problému k problému, míří vpřed, pak zas zpátky, zas a zas.

Během cesty je velmi důležité věnovat neustávající pozornost, péči a trpělivost zdravotním, emocionálním, praktickým a duchovním potřebám, podporovat a obohacovat tak život postiženého i těch, kteří se nejvíce podílí na jeho péči.

Zatímco nacházíte sílu, nezapomeňte ji také rozdávat.

Vedle lékařů věnujících se problematice CMD, existuje také rostoucí komunita rodin, které se mohou podělit o informace a zkušenosti během vaší cesty životem s CMD, se všemi jeho složitostmi.

PŘÍLOHA A

Definice podtypů

Alfa-dystroglykanopatie, dystrofie způsobené poruchou glykosylace α -dystroglykanu (α DG-RD, dystroglykanopatie):

Dystroglykanopatie jsou skupinou onemocnění, která představují celé spektrum neurologických a fyzických postižení. Ty, které se manifestují již v novorozeneckém věku, jsou klasifikovány jako kongenitální svalové dystrofie a často postižují i mozek, včetně výskytu epilepsie a zpomaleného motorického vývoje, třebaže kognitivní funkce u těchto dětí mohou být normální. Ty, které se klinicky projevují až během dětství nebo v dospělosti, jsou klasifikovány jako pletencová forma svalové dystrofie, postižující převážně svalstvo, i když se může projevit i mírná porucha kognitivních funkcí. Postižena může být řeč.

Malé děti se závažnějším postižením jsou označovány jako mající Walker-Warburgův Syndrom (WWS), typ Muscle-Eye-Brain (MEB) nebo kongenitální svalovou dystrofii typu Fukuyama. U mnoha dětí bývají magnetickou rezonancí mozku (MRI) zjištěny malformace zahrnující strukturální abnormality a lissencefálii (chybná migrace neuronů během vývoje mozkové tkáně u embrya). U těchto tří forem α -**dystroglykanopatie** jsou běžné epileptické záchvaty, problémy s přijímáním potravy a oční vady (extrémní krátkozrakost, odchlípení sítnice, katarakta).

Bethlemova myopatie:

Tato kolagenopatie tvoří kontinuum s Ullrichovou formou CMD. To znamená, že se nejedná o dvě odlišná onemocnění, ale spíše představují spektrum postižení. Pro myopatie související s kolagenem 6 (Ullrichova CMD a Bethlemova myopatie) je charakteristický progresivní vývoj kontraktur, kožní nálezy mutace v jednom ze tří genů kódujících kolagen 6. Dospělí s Bethlemovou myopatií mohou mít ztuhlé šlachy na zadní straně kotníků, objevuje se i ztuhlost jiných kloubů (loktů, kolen, kloubů v zádech) a zejména některých svalů na ruce. Další příznaky, jako jsou nižší výdrž / snížená tolerance zátěže a obtíže s chůzí do schodů nebo s úkony, které vyžadují zvedání paží nad hlavu, souvisí s mírnou svalovou slabostí, která je přítomna u Bethlemovy myopatie. Protože se jedná o vzácné onemocnění, mohly být u lidí s Bethlemovou myopatií, stejně jako u ostatních typů CMD, v

minulosti stanoveny jiné diagnózy.

LMNA-RD, kongenitální svalová dystrofie s deficitem laminu A/C:

Tento nedávno identifikovaný podtyp CMD (L-CMD) je výsledkem mutace v genu lamin A/C (LMNA), nezaměňovat s genem laminin A2 (LAMA2), který je poškozen u merosin deficientní CMD nebo u CMD s deficitem lamininu2. U některých dětí s **LMNA-RD** se vyskytuje výrazná slabost krčních svalů vedoucí k potížím s udržením hlavy, k tzv. "dropped head" syndromu. Děti s **LMNA-RD** mohou mít pokleslá chodidla, což znamená, že nejsou schopny je zvednout, zatímco síla v nohách je zachována.

U **LMNA-RD** dochází ke ztrátě síly a funkce v prvních 2 letech života, což tento typ odlišuje od ostatních typů CMD, u kterých pacienti během tohoto období naopak sílu a funkci získávají. U dětí s **LMNA-RD** je nutné časně a často sledování respirační a srdeční funkce.

Pletencová forma svalové dystrofie (LGMD):

LGMD obvykle odkazuje na skupinu svalových dystrofií, které se začínají projevovat v pozdějším dětství, dospívání nebo v dospělosti. Existuje několik odlišných geneticky definovaných forem LGMD. Kongenitální svalové dystrofie tvoří s LGMD spektrum. Některé děti s mutací v genu LAMA2, kolagen 6, LMNA nebo v jednom z genů pro α DG mohou mít mírnější formu, projevující se později v životě, a mohou se naučit chodit a schopnost chůze si udržet. Jinými slovy, CMD a LGMD jsou jakýmsi zarážkami na stejné polici knih a nejsou diagnózami jako takovými. Jak u CMD, tak u LGMD je rozhodující genetické potvrzení

Kongenitální svalová dystrofie s deficitem lamininu α 2 (MDC1A, Merosin deficientní CMD):

Je známa rovněž jako CMD s mutací genu Laminin A2 (LAMA2). Děti s tímto typem CMD se rodí se svalovou slabostí a hypotonií, objevují se časně problémy s dýcháním a polykáním a dochází k progresivnímu vývoji kontraktur. Málokteré dítě se naučí chodit, i když děti, u kterých svalová biopsie prokázala jen částečnou deficienci lamininu α 2 (merosinu), jsou obvykle schopny naučit se chodit a schopnost chůze si udržet až do rané dospělosti.

U některých mutací, které vedou k úplné absenci merosinu (při imunohistochemickém vyšetření), bývá schopnost chůze zachována až do rané dospělosti a naopak u některých částečných deficiencí merosinu nejsou děti schopny chůze vůbec. Diagnóza se stanovuje na základě biopsie svalu nebo kůže, která ukáže úplnou nebo částečnou absenci lamininu $\alpha 2$ (merosinu), 2 mutací v genu LAMA2 (jednu získanou od matky a jednu od otce), a nálezů na MRI mozku s abnormalitami v bílé mozkové hmotě.

Kongenitální svalová dystrofie způsobená mutací genu ryanodinového receptoru (RYR1):

Mutace genu pro ryanodinový receptor (RYR1) byly až donedávna spojovány se dvěma formami kongenitální myopatie: central core disease a multi-mini core myopatií. Nyní se ukázalo, že mutace v tomto genu mohou být také příčinou CMD. Výstižněji lze tuto formu označit jako kongenitální svalové onemocnění, které zahrnuje jak kongenitální myopatii, tak kongenitální svalovou dystrofii. Tyto termíny jsou původně odvozeny z popisu nálezů ze svalových biopsií, kdy charakteristické abnormality ve struktuře svalu, zjištěné při barvení a vyšetření tkáně elektronovým mikroskopem, byly pojmenovány výrazem myopatie a nálezy degenerace, regenerace a fibrózy svalových vláken byly označovány pojmem dystrofie. Rozdíl mezi těmito dvěma pojmy však může být nepatrný. Přesah mezi kongenitální myopatií a svalovou dystrofií se týká myopatií zapříčiněných mutací genu pro selenoprotein N1 (SEPN1); zde budou pravděpodobně ještě další geny, které je odlišují.

Dědičnost CMD, která je způsobena mutací genu RYR1, je autozomálně recesivní, což znamená, že dítě získává jednu kopii genu od matky a jednu od otce. Klinické projevy jsou variabilní stejně jako u ostatních typů CMD. Při narození je patrná hypotonie nebo ochablost, slabost obličejových svalů, u některých dětí i slabost očních svalů. Některé děti se naučí chodit, jiné nejsou schopny chůze vůbec. Obtíže s přijímáním potravy, dýcháním a polykáním mohou vést k nutnosti zavést žaludeční sondu a zahájit podpůrnou plicní ventilaci pomocí přístroje Bi-PAP nebo plicního ventilátoru, někdy již v raném věku. Postižené děti často mají hlas s nosovým přídechem. U těžších forem se mohou vyskytovat časté infekce dýchacích

cest společně s progresivní skoliózou. Kognitivní schopnosti dětí jsou průměrné až nadprůměrné.

Myopatie zapříčiněná mutací v genu SEPN1 (CMD s nedostatkem selenoproteinu, svalová dystrofie se spinální rigiditou, RSMD):

vyznačuje se slabostí axiálního svalstva (hlava padá dozadu, slabost krční páteře), postupným tuhnutím páteře (skolióza) a dechovou nedostatečností (i v chodící fázi), objevující se často v raném dětství. U mnoha dětí dochází k úbytku mediálního stehenního svalstva, charakteristická je útlá postava s výrazným zakřivením páteře. Výsledky svalové biopsie mohou být značně variabilní, včetně svalové dystrofie, multi-minicore myopatie, a kongenitální disproporce určitých typů vláken. Diagnózu SEPN1 je důležité potvrdit genetickými testy, neboť podobné klinické příznaky se mohou vyskytovat i u pacientů s L-CMD. Myopatie SEPN1 sama o sobě nepostihuje srdce (mohou se však objevit sekundární srdeční obtíže, které jsou důsledkem nezjištěných a včas neléčených potíží s dýcháním), kdežto pacienti s L-CMD jsou ohroženi vznikem srdečních arytmií a zbytněním srdce a měli by být pečlivě sledováni (kardiologické vyšetření jednou ročně).

Ullrichova forma CMD (UCMD):

Pro Ullrichovu CMD je charakteristická svalová slabost, kontraktury proximálních kloubů a hypermobilita distálních kloubů. Další příznaky mohou zahrnovat ztuhlost dolní části páteře, kyfóza (zakřivení hrudní páteře dozadu), kožní změny (hyperkeratóza pilaris, keloidní jizva, jemná/sametová kůže), respirační komplikace, vysoko klenuté patro, vytáhlé a prominentní paty a pomalá progresse onemocnění. Může být diagnostikována biopsií svalu nebo kůže, která vykazuje absenci kolagenu, retenci kolagenu ve fibroblastech, nebo mutaci v jednom ze tří genů kolagenu 6. Ullrichova CMD a Bethlemova myopatie spolu tvoří spektrum.

Neidentifikované CMD:

V posledních dvou desetiletích bylo identifikováno 18 nových genů zodpovědných za CMD, a díky vývoji nových technik sekvenace DNA (sekvenování celých exomů) dochází k dalším objevům. Tato technologie nám umožňuje lépe porozumět složitým genetickým příčinám CMD. V důsledku toho můžeme lépe pochopit známé podtypy; například u pacientů s klinickou diagnózou Walker-Warburgův syndrom (WS) je genetická mutace identifikována v šesti známých genech pouze ve 40 % případů. (To znamená, že u 60 % osob s WWS jsou příčinou onemocnění jiné, ještě neidentifikované geny.) Důležité je, že

jedinci s CMD, u kterých nebyla stanovena genetická diagnóza, mohou použít tuto příručku k plánování léčby s lékařským týmem a zaregistrovat se v registru CMD (cmdir.org). Registrace vám nebo vašemu dítěti umožní účast na probíhajících studiích zabývajících se odhalováním kauzálních genů a mutací tím, že vám o těchto studiích poskytne informace. Ačkoliv znalost konkrétní genetické mutace podmiňující určitý typ CMD umožňuje zdravotnímu týmu předvídat výskyt určitých projevů a komplikací, mohou léčebné postupy a rady v této příručce poskytnout pomoc i těm, u nichž nebyla stanovena konečná geneticky potvrzená diagnóza, neboť mnoho typů CMD se projevuje podobnými příznaky a zdravotními problémy.

PŘÍLOHA B

Definice odborníků poskytujících specializovanou péči

Zdravotní sestra s vyšší odbornou způsobilostí:

obecný termín pro registrovanou zdravotní sestru s osvědčením o odborné a specializované způsobilosti, která zastává jednu z těchto čtyř rolí: klinická sestra-specialistka, certifikovaná anesteziologická sestra, certifikovaná porodní asistentka nebo samostatně praktikující sestra. Tyto sestry mají magisterský titul v oboru Ošetrovatelská péče v pediatrii nebo Ošetrovatelská péče o pacienty v gerontologii. Mohou pracovat samostatně a spolupracovat s lékaři a dalšími členy multidisciplinárního týmu a mohou být odborníky v podoborech, jako jsou neuromuskulární poruchy nebo kardiomyopatie

Kardiolog:

lékař, který má odborné vzdělání a praxi v oboru lékařství zabývající se onemocněními srdce a cév. Kardiolog léčí různé poruchy, jako jsou arytmie (poruchy srdečního rytmu), vysoký krevní tlak a srdeční choroby. Někteří kardiologové mají navíc odborné znalosti a zkušenosti v problematice onemocnění srdečního svalu (např. kardiomyopatie).

Certifikovaná praktikující sestra:

sestra s magisterským či doktorským titulem, která provádí základní vyšetření, stanovuje diagnózy, dává léčebná doporučení, předepisuje léky, a řídí následnou

péči v oblasti své odbornosti. Rovněž hájí zájmy a potřeby pacientů a provádí edukaci pacienta a členů rodiny.

Endokrinolog:

lékař, který má vzdělání a odbornou přípravu v odvětví medicíny zabývající se poruchami endokrinních žláz (žlázy, které tvoří a uvolňují hormony ovlivňující různé funkce našeho organismu). Endokrinologové léčí nemoci jako je cukrovka, malý vzrůst a opožděná puberta.

Gastroenterolog:

lékař se specializovaným vzděláním a praxí v oboru zabývající se chorobami trávicího traktu a problémy s rozmělněním potravy. Gastroenterologové léčí onemocnění, jako je těžká zácpa, neprospívání a gastroezofageální reflux

Genetický poradce:

poskytovatel zdravotní péče, který má magisterský titul v oboru lékařská genetika a genetické poradenství. Genetický poradce může pomoci vysvětlit, která genetická mutace je příčinou onemocnění vašeho dítěte a může být schopen zjistit, jaké by bylo dědičné riziko u dalšího potomka.

Neurolog:

specializovaný lékař, který dokáže diagnostikovat a léčit onemocnění a poruchy nervové soustavy. Nervová soustava se dělí na centrální nervovou soustavu (mozek a mícha) a periferní nervovou soustavu (nervy spojující oběma směry centrální nervovou soustavu s orgány a tkáněmi celého těla). Neurologové léčí nemoci a poruchy, jako je epilepsie, migrény a opožděný motorický vývoj. Někteří neurologové se specializují na problémy s periferní nervovou soustavou (odborníci na nervosvalová onemocnění).

Neuropsycholog:

psycholog se speciálním vzděláním v oboru, který studuje, jak struktura a funkce mozku ovlivňují kognitivní funkce a chování.

Ergoterapeut:

zdravotnický pracovník s bakalářským (nebo vyšším) titulem, který poskytuje poradenství v otázkách adaptace a úprav domácího prostředí tak, aby vykonávání běžných denních činností např. přijímání potravy, koupání, oblékání, příprava do školy) bylo pro děti snazší a uchovaly si co největší soběstačnost..

Oftalmolog:

Ulékař, který se specializuje na léčbu a diagnostiku poruch, vývojových vad a onemocnění očí. Neurooftalmologové se specializují na onemocnění zrakového nervu a zrakových drah.

Ortoped-chirurg:

lékař, který se specializuje na léčbu onemocnění, deformit a poranění podpůrného a pohybového aparátu prostřednictvím chirurgických výkonů. Pomocí různých nástrojů, zatímco je pacient v anestezii, provádí korekční operace deformit, ošetřuje kosti a tkáně po úrazech a provádí preventivní operace u pacientů s degenerativními onemocněními nebo poruchami. Ortopedická chirurgie, léčba nemocí svalové a kosterní soustavy, je jedním z nejrozšířenějších chirurgických lékařských oborů.

Ortotik-protetik:

člen multidisciplinárního terapeutického týmu, který navrhuje, zhotovuje a upravuje ortotické a protetické pomůcky pro lidi s pohybovým postižením. Individuálně přizpůsobuje ortézy nebo dlahy podle

potřeb pacienta.

Rehabilitační lékař:

lékař se zaměřením na fyzikální medicínu a léčebnou rehabilitaci, který si klade za cíl obnovit a zlepšit funkční schopnosti a kvalitu života osob s tělesným postižením.

Fyzioterapeut:

zdravotnický pracovník s magisterským titulem (popř. s postgraduálním vzděláním), který pomáhá zkvalitnit a usnadnit pohyb, zejména horních a dolních končetin. To zahrnuje proaktivní opatření, která pomáhají zabránit ztrátě pohybu pomocí protahování nebo korekcí končetin dlahami či ortézami.

Lékař:

poskytovatel zdravotní péče, který diagnostikuje onemocnění, předepisuje a řídí léčbu lidí, kteří trpí zraněním nebo nemocí. Lékaři vyšetřují pacienty, zjišťují anamnézu a doporučují, provádějí a interpretují výsledky diagnostických testů. Poskytují pacientům rady ohledně výživy, hygieny a preventivní zdravotní péče. Existují dva typy lékařů: lékaři klasické medicíny, označováni také jako alopate, a lékaři zastávající osteopatický přístup. Ačkoli jak alopate, tak i osteopate mohou využívat všechny metody léčby, včetně léků a operačních zákroků, osteopate kladou zvláštní důraz na svalovou a kosterní soustavu, preventivní medicínu a celostní péči o pacienta.

Lékařský asistent:

poskytovatel zdravotní péče, který má magisterský titul a praktikuje medicínu jako člen týmu pod dohlížejícím lékařem. Má podíl na týmové odpovědnosti a v závislosti na specializaci může provádět základní vyšetření, diagnostikovat a léčit nemoci, zadávat a interpretovat testy, poskytovat doporučení ohledně preventivní zdravotní péče, asistovat u chirurgických zákroků a předepisovat léky.

Psychiatr:

lékař, který léčí duševní nemoci pomocí kombinace psychoterapie, psychoanalýzy, hospitalizace a léků. Psychoterapie zahrnuje pravidelná sezení s pacienty, kdy hovoří o svých problémech; psychiatr jim pomáhá najít řešení prostřednictvím změn vzorců jejich chování, zkoumání svých prožitků z minulosti,

a provádí rovněž skupinovou a rodinnou terapii. Psychoanalýza zahrnuje dlouhodobou psychoterapii a poradenství. V mnoha případech se přikračuje k farmakologické léčbě, která vyrovnává chemickou nerovnováhu způsobující emocionální problémy.

Psycholog:

absolvent magisterského oboru psychologie, popř. postgraduálního studia, který poskytuje klientům psychologické poradenství. Psychologové se liší od psychiatrů v tom, že nepředepisují léky.

Pneumolog:

lékař, který se zabývá léčbou plicních onemocnění a pomáhá pacientům s respiračními obtížemi a infekčními onemocněními dýchacích cest. Pneumologové úzce spolupracují s pacienty a jejich rodinou, aby se zabránilo komplikacím nervosvalových onemocnění, jako je syndrom spánkové apnoe.

Registrovaný dietolog:

vysokoškolsky vzdělaný odborník (s bakalářským nebo magisterským titulem) s hloubkovými znalostmi o výživě a potravinách. Ve Spojených státech amerických musí absolvovat národní registrační zkoušky u Komise Americké dietetické asociace. Dietology lze nazvat nutričními specialisty / terapeuty,

ale ne všichni nutriční terapeuti jsou dietology.

Registrovaná zdravotní sestra:

zdravotnický pracovník, který vykonává léčebné výkony bez odborného dohledu, edukuje pacienty a veřejnost a poskytuje rady a emocionální podporu rodinným příslušníkům. Vede zdravotnickou dokumentaci o pacientech, měří a sleduje jejich životní funkce, odebírá biologický materiál za účelem vyšetření, obsluhuje přístrojovou techniku, aplikuje léčebné postupy a podává léky dle pokynů lékaře; pomáhá pro pacienty zajistit následnou péči a rehabilitaci.

Respirační terapeut:

poskytuje zdravotní péči, která zahrnuje kvalifikované hodnocení stavu pacienta s respiračními obtížemi nebo poruchami kardiorespiračního systému. Respirační terapeuti pracují pod vedením lékaře a nesou hlavní odpovědnost za veškerou respirační péči. Mohou pomoci pacientům přizpůsobit součásti jejich dýchacích zařízení (např. masky na dýchacím přístroji).

Klinický logoped:

hodnotí, diagnostikuje, léčí a pomáhá předcházet poruchám, které se vztahují k řeči, jazyku, komunikaci, hlasu a polykání.

PŘÍLOHA C

Slovníček terminologie (termíny zvýrazněné v textu)

ACE inhibitory:

skupina léků, které kardiologové používají k uvolnění cév a usnadňují krevní oběh v celém těle. Jedním z hlavních vedlejších účinků inhibitorů ACE je snížení krevního tlaku. Ve Spojených státech se nejčastěji používají inhibitory ACE enalapril (vasotec), lisinopril (Zestril), a perindopril (Aceon), ale existují zde i mnoho dalších možností, z kterých může váš kardiolog vybrat. ACE inhibitory jsou také používány k léčbě jiných stavů, které nesouvisí se srdcem..

Prosazovat:

spolupracovat s týmem pečujícím o vaše dítě jako člen týmu a dělat to nejlepší pro vaše dítě. To znamená, že se budete vyjadřovat k jakýmkoliv metodám a způsobům léčby, hledat i druhý názor, najít v týmu i jinou osobu, která by vás mohla zastoupit v případě potřeby.

Antikoagulanty:

skupina léků, které ředí krev a zabraňuje vzniku sraženin (které způsobují ucpání krevních cév). Srdce se nemusí tolik namáhat, aby pumpovalo řidší krev, ale při podávání těchto léků existuje riziko snadného krvácení. Ve Spojených státech se běžně používají antikoagulační léky jako warfarin (Coumadin), heparin, a aspirin, ale jsou zde i jiné možnosti, které stanoví kardiolog.

Antikonvulzivní terapie:

léky, které snižují četnost a závažnost záchvatů. Někdy tyto léky mohou záchvaty úplně zastavit. Ve Spojených státech se běžně používají kyselina valproová (Depakote), levetiracetam (Keppra), zonisamid (Zonegran), a topiramát (Topamax), ale jsou i další možnost, které vám doporučí neurolog. Antikonvulziva jsou často používány i pro jiné příznaky, které nemají žádnou spojitost se záchvaty křečí nebo epilepsii.

Arytmie:

porucha srdečního rytmu.

Arthrogryposis:

je vzácná vrozená porucha, která vede u kojence k vzniku kontraktur. Může to být také příznak CMD, ale často bývá zaměněna s jinými příčinami kontraktur při narození.

Aspirace:

vdechnutí pusou nebo nosem tuhé nebo tekuté látky (jídlo, kapalina, hlen, atd.) do plic místo do žaludku. Není-li látka z plic odsátá, může vést k plicní infekci (pneumonie, zápal plic).

Atelektáza:

částečný nebo celkový kolaps plic. Může být způsoben ucpáním dýchacích cest nebo tlakem na dýchací cesty zvenčí plic.

Beta-blokátory:

skupina léků, které kardiologové používají ke snížení srdeční frekvence tím, že zpomalují rychlost, s jakou srdce bije. Tyto léky také pomáhají při rozšiřování cév a snižují krevní tlak. Ve Spojených státech se běžně používají beta-blokátory jako atenolol, nadolol (Corgard), a propranolol (Inderal), ale jsou i další možnosti, které vám doporučí kardiolog. Beta-blokátory se používají i pro jiná onemocnění, které nesouvisí přímo se srdcem.

Bi-PAP:

angl. zkratka pro bilevel positive airway pressure, druh mechanické neinvazivní ventilace. Bi-PAP má dvě úrovně tlaku vzduchu: vyšší při nádechu a nižší při výdechu. Při tomto druhu ventilace pacient dýchá samovolně a výměna vzduchu je usnadněna kontinuálním působením tlaku, který se do plic přenáší pomocí nazální nebo nazoorální masky. Bi-PAP může být naprogramován na cyklus, kdy osoba dýchá, nebo na časovaný cyklus.

Krevní plyny:

test měření koncentrace kyslíku (O₂) a oxidu uhličitého (CO₂) v krvi, spolu s úrovní pH a bikarbonátů v krvi.

Několikanásobný nádech:

typ dýchacího cvičení. Pacient používá speciální vak vybavený ventilem a náustkem, kterým se několikrát za sebou nadechuje bez vydechování a tím rozšiřuje objem plic. Tak se plíce roztahují a otvírají ucpané dýchací cesty.

Kardiomyopatie

onemocnění srdečního svalu, které způsobuje jeho rozšíření a zbytnění srdečních stěn. Může to být komplikace i jiných onemocnění srdce

Složené motorické schopnosti:

způsob měření několik různých typů pohybových schopností jako je písmo a příjem potravy, a následně spojení těchto hodnot k vytvoření celkové analýzy motorických schopností dané osoby.

Trvalý přetlak v dýchacích cestách (CPAP):

ventilační režim, druh neinvazivní mechanické ventilace u spontánně dýchajícího pacienta, zvyšuje tlak v dýchacích cestách pomocí přístroje. Používá se především u pacientů s oslabenými plícemi a trpí obstrukční spánkovou apnoe.

Kontraktury:

zkrácení šlach v oblasti svalů nebo kloubů, která zabraňují pohybu v plné výši. Například kontraktury pod kolenem znemožňují úplné narovnání nebo ohýbání kolene.

Diagnóza:

specifický název zdravotní poruchy

Dysmotilita:

porucha hybnosti střev, kdy se strávené jídlo nepohybuje v žaludku nebo střevech tou správnou rychlostí. Strávená potrava se pohybuje našim tělem díky pohybu střev, který působí jako vlna, která tlačí potravu s sebou. Někdy se tato vlna pohybuje příliš pomalu a může způsobit zácpu, jindy se pohybuje příliš rychle a může způsobit průjem.

Echokardiogram (echo):

vyšetření srdce ultrazvukem. Tento test se zaměřuje na strukturu a funkce srdce.

Elektrokardiogram (ECG nebo EKG):

vyšetření, které sleduje elektrickou aktivitu srdce a rychlost srdečního tepu. Provádí se umístěním elektrod (monitory) na hrud', paže a nohy. Rutinní ECG obvykle trvá méně než 1 hodinu.

Elektroencefalogram (EEG):

test mozkové činnosti, při kterém lze odhalit příčinu záchvatů umístěním elektrod (monitory) na hlavu. Mozek komunikuje s našim tělem pomocí zpráv (signálů) odeslaných z jednoho nervu do druhého, a tak vytváří určitý vzorec v případě, že mozek funguje normálně. Když se tento vzorec objeví na EEG jako nepravidelný, může to být známka

možných záchvatů. EEG nám ale neukáže, jaké jsou příčiny záchvatů. Požijeme-li analogii, nervy jsou jako telefonní dráty připojené k domu. EEG sleduje jejich činnost, ale nerozumí tomu, co si lidé po telefonu sdělují.

Špatně prospívání:

termín používaný k popisu kojence a malého dítěte, které nepřibírají na váze ani nerostou odpovídající svému věku. To obvykle souvisí s tím, že dítě nepřijímá dostatek potravy nebo jeho tělo nevstřebává z potravy nutné živiny.

Fibroskopie (nebo endoskopie):

vyšetření při kterém se používá optické vlákno se světlem, které pronikne do oblasti trávicí trubice. Endoskopie se používá například pro vyšetření střev (kolonoskopie) nebo plic (bronchoskopie).

Maximální vitální kapacita (FVC):

maximální výše výdechu po maximálním nádechu. FVC se měří pomocí spirometrie, která objeví určité obtíže plic a dýchacích cest jako oslabení dýchacích svalů nebo přítomnost infekce

Výměna plynů:

proces, ve kterém je kyslík (O₂) vdechován ze vzduchu do tělesných tkání, kde jej využijí buňky a výdech oxidu uhličitého (CO₂) z těla do vzduchu. Výměna plynů se uskutečňuje v plicích a v krevním řečišti.

Gastroezofageální reflux (GER):

žaludeční šťávy se vracejí ze žaludku do jícnu (trubice, která spojuje ústa se žaludkem).

Gastrostomie (výživová sonda):

výživová sonda, která je chirurgicky zavedená do žaludku. Některé specifické výživové sondy jsou G-sondy, PEG sondy, Mic-Key tlačítka a Bard tlačítka..

Genetické mutace:

změny v genotypu lidského organismu, které mají vliv na funkce a vlastnosti těla. Gen je specifická uložená jednotka dědičné informace. Geny dědíme od našich biologických rodičů. Můžeme si je představit jako písmena, která v určitém spojení vytvářejí věty obsažené v návodu. Použitím stejné analogie můžeme

genetickou mutaci přirovnat k pravopisné chybě nebo ke stavu, kdy v návodu chybí určitá část. Každý člověk má nějaké změny ve svých genech, stejně jako v každé knize existuje určitý počet pravopisných chyby. Většina z těchto mutací nezpůsobí velké problémy, ale některé genetické mutace mohou vyvolat problémy nebo různé nemoci. Například si představte, že jste si koupili novou komodu a chcete ji doma smontovat. V návodu na sestavení mohou být nějaké pravopisné chyby, které můžete ignorovat, protože si buď poradit sami, nebo si zjistit jinde, jak na to. Nicméně pokud ve větách budou chybět celá slova nebo dokonce část návodu, tak nebudete vědět, že máte použít šroubovák, abyste jednotlivé díly smontovali dohromady. Nebo nezjistíte, že v krabici jsou ještě zásuvky a budete komodu používat jenom jako knihovnu.

Onemocnění parodontu:

přemnožení tkáně, která tvoří dásně kolem zubů v ústech. To je často nežádoucím účinkem u pacientů, kteří nemohou uzavřít ústa (z důvodu hypotonie nebo svalové slabosti), nebo u pacientů léčených fenytoinem, lék sloužící k zmírnění záchvatů.

Goniometrie:

měření kloubového úhlu, který ukazuje možnosti a rozsah pohybu končetin.

Holter monitor:

zařízení, které se umísťuje na pacienta a provádí zápis EKG po dobu 2 až 3 dnů. Toto zařízení zaznamenává elektrickou aktivitu srdce a pacient si zároveň zapisuje do deníku své aktivity v daných časech a eventuální příznaky zaznamenané ve změně elektrické aktivity. Jakmile je Holter umístěn na pacientovi, obvykle může jít domů a nemusí zůstat v ordinaci nebo v nemocnici.

Hypoplazie:

nedostatečně vyvinutí určité části těla. Například, hypoplazie střední části obličeje je zploštění oblasti kolem nosu vzniklé v souvislosti s použitím dýchací masky.

Hypotonie:

tonus je termín označující svalové napětí. Hypotonie je snížení svalového napětí, kdy části těla mají vyšší hybnost než je obvyklé. Vyšší tonus se nazývá hypertonie nebo spasticita a označuje ztuhlost svalu. Svalový tonus je něco jiného než svalová síla (hypotonické dítě může mít ve svalech zbytkovou sílu), ale je často těžké poznat rozdíl mezi svalovým tonusem a svalovou silou u kojenců

Přístroj pro asistované kašláni:

podporuje dobrou funkci plic simulováním kašle; naplňují plíce vzduchem (jako při hlubokém nádechu) a následně je vzduch rychle z plic vysán (jako při náhlém vykašlávání). Obvykle se tyto přístroje nastavují na určitý cyklus. Někdy se těmto přístrojům říká také coughalators nebo jsou známí CoughAssist značkou. Někdy je potřeba určitý čas, aby si pacient zvykl na tento přístroj, ale po určité době se cítí mnohem lépe.

Intrapulmonální perkusní ventilace:

je forma respirační terapie, při které speciální přístroj dodává do plic malé objemy vzduchu a tak uvolňuje sekrety a hleny usazené v dýchacích cestách a pacient je může vykašlávat nebo mohou být odsávány. Existují různé typy IPV přístrojů, některé jsou ruční, jiné vypadají jako vesta, která se nasadí na pacienta.

Jejunostomie (J-katetr):

typ katetru chirurgicky zavedeném pod kůži do nejnižší části břicha nazvané jejunum, kterým se podává speciální výživa do tenkého střeva

Magnetická rezonance (MR):

podrobný obraz struktury části těla. MRI poskytuje mnohem více podrobností (to znamená, že má vyšší rozlišení), než CT nebo rentgen. Navíc, MR

nevyužívá žádný typ záření. Je to velmi účinné vyšetření obzvláště měkkých tkání, jako jsou mozek a svaly, ale není ideálním nástrojem pro vyšetření kosti. Použijeme-li analogii, MR mozku je jako dívat se pomocí programu "Satellite" na Google mapy. Ten nám ukáže, kde se nacházejí domy, ulice, parky a jak by vypadaly například po následcích tornáda, který napáchal mnoho škod. Kdybychom použili magnetickou rezonanci (obraz města) neuvidíme jednotlivé mozkové buňky nebo nervy (lidé v domech), ani nemůžeme určit funkci mozku (zjistit, zda lidé dojdou do práce včas, nebo je naopak velký provoz. MRI nám zobrazí jenom strukturu.

Maligní hypertermie:

alergická reakce na některé typy anestézie (léky podávané před chirurgickým zákrokem, aby usnuli a necítili bolest). Může to být život ohrožující reakce, která způsobuje, že se tělo příliš zahřeje. Podobně jako všechny alergie se projevují jenom u některých pacientů, ale některé genetické mutace mohou zvýšit riziko maligní hypertermie.

Multidisciplinární péče: :

spolupráce zdravotnického personálu z různých odborností v jednom společném týmu. Například, když neurolog, pneumolog, imunolog, fyzioterapeut, dietolog atd. poskytují péči jednomu pacientovi pro zlepšení jeho zdravotního stavu.

Multisystémové:

pokud jsou různé části těla postižené stejnou chorobou, nebo když je monitoruje či zkoumá společně jeden poskytovatel zdravotní péče.

Myometrie:

odborný název pro měření svalové síly pomocí speciálního zařízení, které měří množství síly jednoho svalu či skupiny svalů.

Nasogastrická sonda (NG hadička):

hadička zavedená nosem do žaludku k zajištění výživy.

Fundoplikace de Nissen:

plastika žaludku, která zabraňuje těžkým refluxům. (GER).

Neinvazivní ventilace:

způsob pomoci osobám, které nemohou dýchat samy nebo dýchají špatně. Tento typ ventilační (dýchací) podpory je neinvazivní metodou, která místo tracheostomické trubice používá dýchací masku. Může se použít jak v noci, tak i ve dne nebo jen v průběhu nemoci. Neinvazivní ventilace je často upřednostněna před invazivní ventilací. Pozitivní tlak v dýchacích cestách (PAP) je příkladem neinvazivní ventilační techniky.

Ortéza:

umělá nebo mechanická pomůcka, jako dlaha, aparát, korzet na podporu a oporu končetin či trupu. Například fixační dlaha na kotník může být vyrobena z jednoho kusu tvrdého plastu vytvarovaného podle končetiny a obvykle upevněná suchým zipem. Lze ji nosit přes ponožku a v botě. Ortézy mohou pomoci při chůzi či sedu u dětí s oslabeným svalstvem.

Oxymetrie:

měření obsahu kyslíku v krvi.

Paliativní péče:

typ multidisciplinární péče o lidi s vážnými chorobami. Paliativní péče se liší od terminální nebo hospicové péče. Cílem paliativní péče je zlepšit kvalitu života těžce postiženého pacienta a jeho rodiny snížením dopadů onemocnění.

PiKo monitorování:

měření vrcholového výdechového průtoku - síly kašle, což je důležité při zjišťování funkce plic a schopnost vykašlávat sekrety (hleny z plic).

Polysomnografie (vyšetření spánku):

záznam změn v lidském těle během spánku. V průběhu vyšetření se u spícího pacienta monitorují pomocí různých testů funkce plic, srdce, mozku spolu s pohyby očí a svalů. Důležité vyšetření pro zjištění příčin denní únavy u osob s CMD.

Pozitivní přetlak v dýchacích cestách (PAP):

typ neinvazivní ventilace původně určené pro lidi se spánkovou apnoe, ale používá se také pro lidi s nervosvalovým onemocněním. Existují dva typy PAP: kontinuální ventilace pozitivním přetlakem v dýchacích cestách (CPAP) a bifazická ventilace pozitivním přetlakem (Bi-PAP). Jakmile jsou dýchací cesty otevřené pomocí těchto přístrojů, pacient může normálně dýchat.

Prognóza:

je předpokládáný vývoj nemoci a nastínění změn, které zasáhnou život postiženého i jeho rodiny.

Progrese:

proces vývoje onemocnění v průběhu určitého časového období.

Psychometrické testování:

název pro skupinu testů hodnotící schopnosti učení, znalosti, chování, nálady a osobnostní rysy. Nazývají se také psychodiagnostické hodnocení. Konkrétní testy nejsou stejné pro každé dítě. Mění se závisle na věku nebo specifických potřeb, které je třeba vyhodnotit.

Spirometrie – funkční vyšetření plic (PFT):

vyšetření, které měří funkci plic, schopnost nádechu a výdechu, vitální kapacitu plic a jak pumpují kyslík do krve.

Skolióza:

abnormální křivka páteře, která může být zakřivena do tvaru "C" nebo "S". Toto zakřivení je odlišné od lordózy dolní části zad (bederní oblast), při které je typické vystrčené břicho dopředu (bederní lordóza) nebo zakřivení v horní části zad (hrudní oblast), při kterém vzniká hrb (hrudní kyfóza). V případě, kdy se vyskytuje zároveň kyfóza i skolióza, nazýváme to kyfoskolióza.

Záchvaty:

nadměrná vlna elektrické aktivity v mozku. Tento nárůst může zůstat pouze v jedné části mozku (parciální / fokální záchvaty) nebo se rozšíří do celého mozku najednou (generalizovaný záchvat). Vzhledem k tomu, že mozek řídí celou naši činnost, záchvat se projevuje u každého jinak v závislosti na tom, ve které části mozku záchvat vznikl. Někteří lidé mohou mít záchvaty, při kterých se třese celé tělo nebo jen ruka či noha. Jiní lidé mohou mít záchvat, při kterých postižený zírá do prázdna nebo tento stav je kombinován s abnormálními pohyby úst, očí, nebo rukou. Epilepsie je stav, při kterém pacient má dva nebo více záchvatů bez zjevné příčiny. Pokud pozorujete u vašeho dítěte potenciální záchvatové aktivity, obraťte se na ošetřujícího lékaře. Více informací o záchvatech a epilepsii, naleznete efa.org nebo epilepsy.com.

Spánková apnoe:

abnormální zástavy dýchání během spánku. Je obvyklé, že ve spánku se dech zpomalí, někdy se však zpomalí až příliš. Pokud má pacient dlouhé přestávky mezi jednotlivými dechy, v krvi vzniká oxid uhličitý. V takovém případě se do mozku nedostane dostatek kyslíku (hypoventilace). Spánková apnoe je stresující pro tělo. Když někdo trpí neléčenou chronickou (dlouhodobou) hypoventilací, může to vést až k selhání srdce nebo jiným potížím.

Spirometrie:

nejčastější vyšetření funkcí plic, spirometrie měří množství vzduchu při výdechu a nádechu..

Subluxace:

částečné nebo úplné vykloubení kosti. V CMD, se to nejčastěji projevuje u kyčelních kloubů.

Torticollis:

typ krční kontraktury, následkem které vzniká zkroucení krku, takže hlava je nakloněna na jednu stranu a ucho se přibližuje k rameni. Pokud má dítě torticollis, nemůže obracet hlavou z jedné strany na druhou.

Ulnární délka:

délka spodní části paže, od zápěstí k lokti, která může být použita k výpočtu výšky, když někdo nemůže vzpřímeně stát.

Kyselina valproová (VPA):

jeden z nejznámějších léků antikonvulziv, nazýván také jako Depakote (pilulky / kapsle) a Depakene (sirup).

Videofluoroscopy:

použití rentgenu k pozorování fluorescence látek při polykání potravin nebo tekutin pro testování aspirace. Tento test se také nazývá upravená studie barium polykání..

Bílá hmota:

když se podíváme přímo na mozek, vidíme, že má dvě různé barvy: bílou a šedou. Bílá hmota (bílá látka) je vnější vrstva mozku a šedá hmota tvoří vnitřní stranu mozku. Šedá hmota se skládá z nervových buněk (kde vznikají signály) a bílá hmota je složena z nervových vláken (axonů, části spojující nervy). Axony jsou obalené do vrstvy zvané myelin, který umožňuje rychlejší pohyb signálu. Myelin dává této části mozku bílý vzhled.

DODATEK D

Diagnostické nástroje

Stanovení diagnózy CMD začíná *klinickou diagnózou*. To znamená, že ošetřující nebo odborný lékař či fyzioterapeut musí rozpoznat, že daná osoba (dítě, dospívající, dospělý) má příznaky nebo prvotní symptomy CMD: začínající svalová slabost, kontraktury, potíže s dýcháním nebo skolióza. Při diagnóze CMD hladina CK (kreatinkinázy) v krevních testech může být vysoká, ale také může být v normě.

Pokud klinická diagnóza potvrzuje příznaky nějakého typu CMD, lékař by měl doporučit genetické testy (krevní test), pokud je gen pro tento typ CMD znám. Například, pokud dítě má pevnou dolní část páteře, pružné prsty, zarudlá líčka, keloidní jizvy, hrbolatou kůži (hyperkeratóza pilaris), a kontraktury v lokti, může se jednat o myopatii kolagen 6 a provést přímo genetické testování pro mutace *COL6A1*, *COL6A2* a *COL6A3*.

Pokud se lékař domnívá, že pacient má CMD, ale nerozpozná druh, může doporučit svalovou nebo kožní biopsii. Kožní biopsie může diagnostikovat typy *LAMA2* a *COL6*. (α DG testování je k dispozici pouze jako součást výzkumné studie na University of Iowa). Pro určení jiných typů CMD jsou nutné svalové biopsie. Vzorek svalové tkáně je sledován pod mikroskopem, kde se zkoumají strukturální změny svalové tkáně (tzv. histopatologie) a pomocí

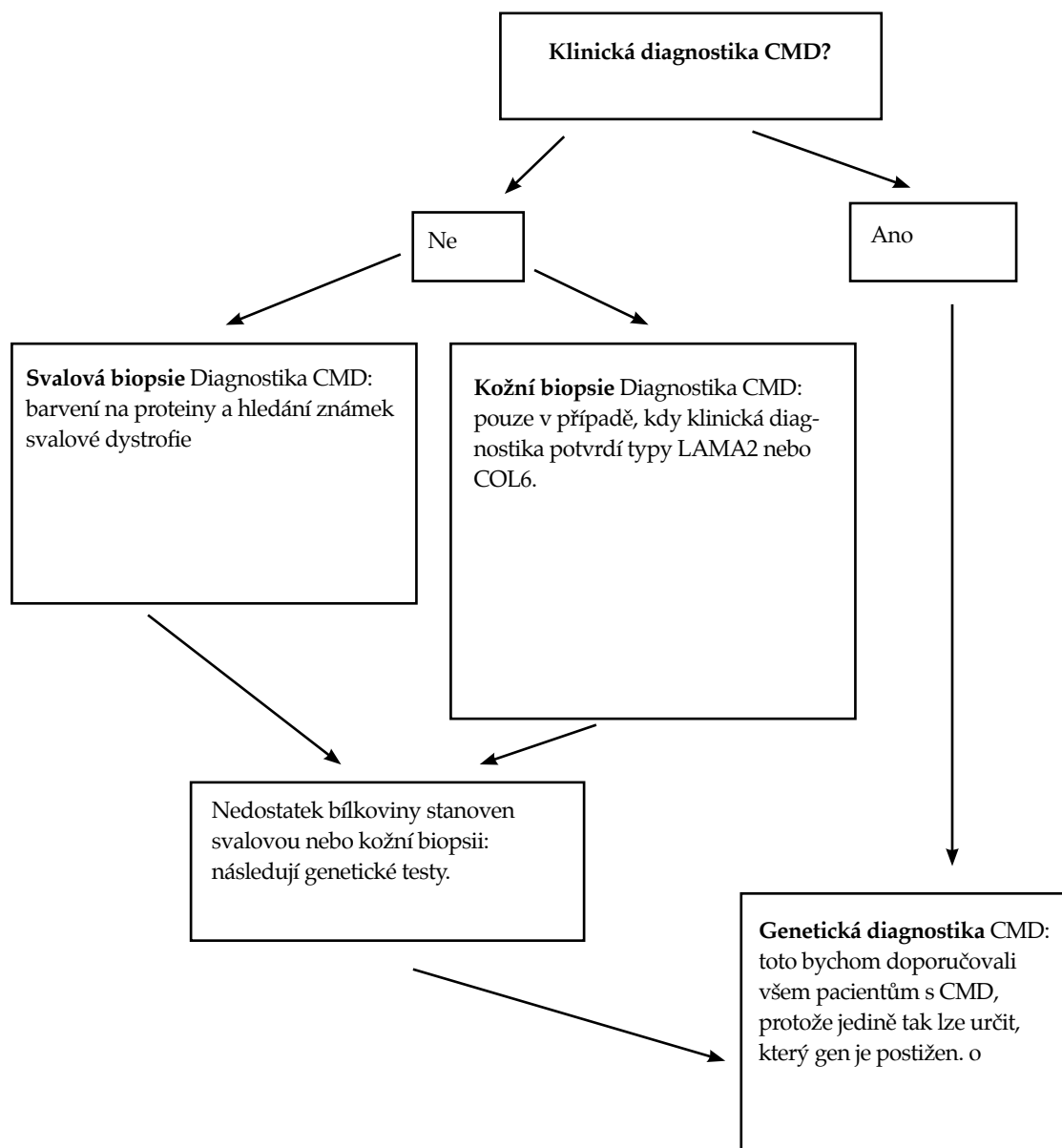
speciálních antigenů se zjišťuje, jaké bílkoviny chybí (imunohistochemie) a co způsobuje CMD. V současné době většina patologických laboratoří mají přístup k barvení na dystrofinu (Duchenne), merosin, a sarcoglycans. COL6 barvení a dystroglycan barvení se provádí na několika málo laboratořích ve Spojených státech amerických a nejsou součástí svalové biopsie. Pokud svalová biopsie ukazuje naprostou absenci nebo snížení v důležitém proteinu, který odpovídá jednotlivým příznakům, přechází se ke genetickému testování, které identifikuje danou mutaci (e), pokud je to možné.

Mezi další diagnostické metody patří EEG svalový ultrazvuk a svalový MRI, který určí, které svaly jsou postižené. Některé typy CMD jako *SEPNI* související myopatie, se vyznačují postižením svalů na vnitřní straně stehna, což je velmi atypické pro jiné typy svalové dystrofie. MRI mozku může stanovit diagnózu u dystroglycanopathie a typu *LAMA2* související s CMD sekundárními symptomy a abnormalitami a bílé hmoty.

Genetické testování je konečným potvrzením diagnózy CMD. Je důležité, aby lidé postižení touto chorobou měli přesně určenou diagnózu, jelikož jenom genetické testy mohou s přesností určit, jaké mutace

zapříčinily vznik onemocnění a jaké jsou vztahy mezi danou mutací a závažnosti onemocnění. V současné době nebyly objeveny všechny geny způsobující CMD, ale výzkum postupuje mnohem rychleji než v minulosti. Naděje do budoucnosti je, že budou identifikované všechny geny, které způsobují CMD.

Kroky směrem k diagnostice typů CMD





Poděkování:

Tato příručka vznikla díky pomoci Anny Rutkowski, MD, předsedkyni Cure CMD. Úprava, sestavení a editaci měly na starost Susan Sklaroff-Van Hook a Diane Smith-Hoban.

Další odborná příspěvky byly provedeny Meganne Leach, MSN, APRN, PNP-BC, Katy Meilleur, PhD, CRNP National Institutes of Health, Thomas Sejersen, MD Karolinska Institutet,; Kate Bushby, MD Newcastle University; Ching H. Wang Stanfordova univerzita; Carsten Bonnemann, MD, neuro-muskulární a neurogenetické poruchy dětské sekce, National Institutes of Health. Lékařské nakladatelství a vydavatelství podporované velkoryse Mary T. Durkin, Diane True a Erin McGurk.

Fotografie použité v této příručce byly poskytnuty rodinami postižených dětí CMD. Rádi bychom poděkovali všem dětem a rodinám, které souhlasily s uveřejněním jejich fotografií.

Pokud máte nějaké připomínky, dotazy či další připomínky pro budoucí revizi této příručky, obraťte se prosím na Cure CMD (info@curecmd.org) nebo e-mail Diane.Smith-Hoban@curecmd.org.