

Univerzita Palackého v Olomouci

Fakulta tělesné kultury

PROGRESIVNÍ SVALOVÁ DYSTROFIE – DUCHENNE A JEJÍ LÉČBA

Diplomová práce

(bakalářská)

Autor: Michaela Pavelková

Fyzioterapie

Vedoucí práce: MUDr. Milada Betlachová

Olomouc 2012

**Jméno a příjmení autora:** Michaela Pavelková

**Název diplomové práce:** Progresivní svalová dystrofie – Duchenne a její léčba

**Pracoviště:** Katedra fyzioterapie, FTK UP Olomouc

**Vedoucí diplomové práce:** MUDr. Milada Betlachová

**Rok obhajoby diplomové práce:** 2012

**Abstrakt:**

Tato práce se zabývá problematikou Duchennovy svalové dystrofie, jejími specifiky a léčbou. Shrnuje poznatky z české a zahraniční časopisecké literatury posledních let a snaží se nastínit život pacienta s touto chorobou, příznaky této choroby, jakožto i dostupné prostředky léčby, jejichž účinnost je podložena studii, zabývajícími se vlivem konkrétního léku či léčebné metody na zlepšení určité tělesné funkce pacienta, postiženého Duchennovou svalovou dystrofií. Obecná část má za úkol seznámit čtenáře s mechanismem vzniku, diagnostikou a nejčastějšími příznaky, objevujícími se u tohoto onemocnění. Ve speciální části se dozvídáme o různých možnostech léčby, kde rehabilitace hraje velmi důležitou roli.

**Klíčová slova:**

Myopatie, rehabilitace, léčba, chůze, skolióza.

Souhlasím s půjčováním diplomové práce v rámci knihovních služeb.

**Author's first name and surname:** Michaela Pavelková

**Title of the bachelor's thesis:** Progressive muscular dystrophy – Duchenne and its treatment

**Department:** Department of Physiotherapy, FTK UP Olomouc

**Supervisor:** MUDr. Milada Betlachová

**The year of presentation:** 2012

**Abstract:**

This thesis deals with the issue of Duchenne muscular dystrophy, its specifics and treatment. It summarizes the findings from the Czech and foreign literature magazine last year aims to outline the patient's life with the disease, symptoms of the disease, as well as the available means of treatment whose effectiveness is supported by studies concerned with the influence of a particular drug or treatment method to improve a particular patient's body function, affected by Duchenne muscular dystrophy. The general part is to acquaint readers with the mechanism of occurrence, diagnostics and the most common symptoms, which occur in this disease. In the special part, we learn about different treatment options, where rehabilitation plays an important role

**Keywords:**

Myopathy, rehabilitation, treatment, walk, scoliosis.

I agree the thesis paper to be lent within the library service.

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci zpracovala samostatně pod vedením  
MUDr. Milady Betlachové, uvedla všechny použité literární a odborné zdroje  
a dodržovala zásady vědecké etiky.

V Olomouci dne 15. dubna 2012

.....

Děkuji MUDr. Miladě Betlachové za vedení a přínosné rady, které mi poskytla při zpracování mé bakalářské práce a Jiřímu Márovi a Jiřímu Márovi Jr. za pomoc, poskytnuté informace a velmi vstřícný přístup.

## **SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK:**

ADL – Activities of daily living

BMD – Beckerova svalová dystrofie

BMI – Body mass index

CMC - Karpometakarpální

CO<sub>2</sub> – Oxid uhličitý

DK – Dolní končetina

DKK – Dolní končetiny

DMD – Duchennova svalová dystrofie

DRP – Dlouhodobý rehabilitační plán

HK – Horní končetina

HKK – Horní končetiny

HLK – Hlezenní kloub

IP – Interfalangeální

KOK – Kolenní kloub

KRP – Krátkodobý rehabilitační plán

KYK – Kyčelní kloub

LOK – Loketní kloub

LTV – Léčebná tělesná výchova

m. – Musculus

mm. – Musculi

MCPH – Metakarpofalangeální

MTPH – Metatarzofalangeální

PC - Počítačový

RAK – Ramenní kloub

REM – Rapid eye movement

RTG - Rentgen

UPV – Umělá plicní ventilace

VKP – Vitální kapacita plic

# OBSAH

1	ÚVOD.....	11
2	CÍL PRÁCE .....	12
3	OBECNÁ ČÁST.....	13
3.1	Klasifikace svalových dystrofií .....	13
3.1.1	Dystrofinopatie.....	14
3.1.1.1	Duchennova svalová dystrofie.....	14
3.1.1.2	Beckerova svalová dystrofie .....	14
3.1.2	Pletencové myopatie.....	14
3.1.3	Facioskapulohumerální dystrofie .....	15
3.1.4	Distální myopatie .....	15
3.1.5	Emeryho – Dreifussova svalová dystrofie .....	16
3.1.6	Okulofaryngeální svalová dystrofie.....	16
3.2	Duchennova svalová dystrofie.....	16
3.2.1	Genetický podklad.....	16
3.2.2	Klinické příznaky .....	17
3.2.3	Vývojové fáze .....	19
3.2.4	Diagnostika .....	20
3.2.4.1	Svalová biopsie .....	20
3.2.4.2	Genetické testování.....	22



3.2.4.3	Méně časté metody testování.....	22
3.2.2	Charakteristické rysy onemocnění.....	22
3.2.2.1	Respirační insuficience .....	22
3.2.2.1.1	Očista dýchacích cest .....	22
3.2.2.1.2	Nejčastější choroby dýchacího ústrojí .....	23
3.2.2.1.3	Vitální kapacita plic .....	24
3.2.2.1.4	Fáze hyperkapnie .....	25
3.2.2.1.5	Vyšetření a vakcinace.....	26
3.2.2.1.6	Dýchací podpora .....	26
3.2.2.2	Kardiomyopatie .....	28
3.2.2.2.1	Nejčastější choroby srdce .....	28
3.2.2.2.2	Vyšetření .....	28
3.2.2.3	Ortopedické problémy.....	29
3.2.2.4	Alimentární problémy.....	32
3.2.2.4.1	Obezita .....	32
3.2.2.4.2	Doplňky výživy.....	33
3.2.2.4.3	Obtíže v příjmu potravy .....	33
3.2.2.4.4	Gastrointestinální problémy .....	34
3.2.2.5	Psychosociální problémy .....	35
4	Speciální část.....	37

4.1	Léčba.....	37
4.1.1	Medikamentózní terapie.....	37
4.1.1.1	Glukokortikoidy .....	37
4.1.1.2	Vedlejší účinky glukokortikoidů.....	39
4.1.2	Ortopedická léčba .....	40
4.1.2.1	Operační řešení skoliózy .....	40
4.1.2.2	Ortotické pomůcky .....	41
4.1.2.3	Chirurgické řešení kontraktur.....	42
4.1.2.4	Chirurgické zásahy na dolních končetinách.....	42
4.1.3	Rehabilitace .....	44
4.1.3.1	Fyzioterapeutické metody.....	44
4.1.3.1.1	Léčebná tělesná výchova a fyzikální terapie.....	44
4.1.3.1.2	Respirační fyzioterapie.....	47
5	KAZUISTIKA.....	49
6	DISKUSE.....	64
7	ZÁVĚR.....	69
8	SOUHRN .....	70
9	SUMMARY.....	71
10	REFERENČNÍ SEZNAM .....	72

# 1 ÚVOD

Duchennova svalová dystrofie je recesivní dědičné onemocnění, vázané na chromozom X, které postihuje pouze chlapce a bývá diagnostikováno v raném dětství. Typické je ubývání svalové síly, které se manifestuje hlavně v proximálních svalových skupinách končetin a přeměna svalové tkáně ve vazivo. Na pohled bývá zřejmá hypertrofie lýtkových svalů, kolébavá chůze a zvýšená bederní lordóza.

Respirační insuficience a kardiomyopatie jsou závažnými komplikacemi této choroby, následkem kterých většina chlapců, postižených DMD, umírá ve třetí dekádě života. Dítě okolo 5. roku pohybově zaostává za svými vrstevníky, největší problém mu dělá chůze do schodů a poskoky. Později je pacient v důsledku svalové slabosti a neschopnosti lokomoce upoután na invalidní vozík, což bývá asi ve 13 letech. Ve fázi, kdy je již dítě neschopno samostatné chůze, se může rozvíjet skolióza.

Takto postižené dítě musí přijmout řadu omezení, vyplývajících z jeho choroby. Multidisciplinární tým odborníků, složený z neurologa, pediatra, fyzioterapeuta, ortopeda a mnoha dalších by měl pacientovi zajistit maximální možnou péči, aby mohl prožít co nejplnohodnotnější život.

## **2 CÍL PRÁCE**

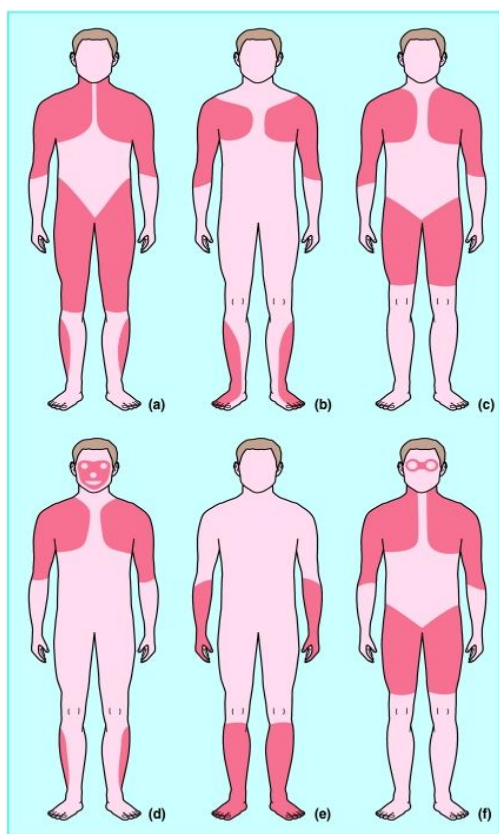
Tato bakalářská práce si klade za cíl vyhledat a shrnout informace o svalové dystrofii Duchennova typu, popsat příznaky, typické pro toto onemocnění a léčbu, která má zpomalit jeho progresi. Je nutné, aby byly poznatky získávány z nejnovějších zdrojů, aby splňovaly požadavky aktuálnosti této problematiky. Nejvhodnějšími jsou proto odborné články a studie, zabývající se tímto tématem.

Dalším úkolem je vyšetřit pacienta, trpícího touto chorobou a vytvořit mu rehabilitační plán, který by měl být zaměřen na jeho největší obtíže.

## 3 OBECNÁ ČÁST

### 3.1 Klasifikace svalových dystrofií

Svalové dystrofie se vyznačují svalovou slabostí a atrofií, která postupně progreduje. Jejich společným rysem je nekrotizace svalových vláken, přičemž dochází k postupné přeměně svalů na fibrózní a tukovou tkáň (Emery, 2008). Všechna tato onemocnění jsou geneticky podmíněna. Defekty genů jsou přítomny na různých chromozomech a bílkoviny, které kódují, se nacházejí uvnitř či vně svalové buňky (Bednařík, 2001).



**Obrázek 1.** Distribuce svalového oslabení u svalových dystrofií (Emery, 1998, 688)

(a) Duchennova a Beckerova svalová dystrofie; (b) Emery – Dreifussova svalová dystrofie; (c) Pletencová myopatie; (d) Facioskapulohumerální svalová dystrofie; (e) Distální myopatie; (f) Oculopharyngeální svalová dystrofie

### **3.1.1 Dystrofinopatie**

#### **3.1.1.1 Duchennova svalová dystrofie**

Duchennova svalová dystrofie byla poprvé popsána anglickým lékařem Edwardem Meryonem (1852), později ji podrobněji popsal v roce 1868 Guillam Benjamin Duchenne (in Maříková et al., 2004). DMD je specifická tím, že v organismu chybí dystrofin (Bednařík, 2004). (Viz dále ve speciální kapitole)

#### **3.1.1.2 Beckerova svalová dystrofie**

Beckerova svalová dystrofie se liší od DMD tím, že se v těle pacienta nachází částečně funkční dystrofin. Od zcela funkčního dystrofinu se liší pouze jeho sníženým množstvím, nebo molekulární vahou. Asi 85 % všech mutací u BMD jsou delece a 5% duplikace.

První obtíže, spojené s BMD, se mohou objevit v průměru okolo 12. roku, kdy stejně jako u DMD dochází k atrofii pletencového svalstva končetin a hypertrofii lýtkových svalů. Na rozdíl od Duchennovy dystrofie ztrácí pacienti s BMD schopnost samostatné chůze později, většinou kolem 12. – 40. roku.

Mentální retardace se ve většině případů neobjevuje. Postižení srdce se objevuje u všech pacientů s BMD a to dokonce někdy před zjevnými známkami postižení kosterních svalů. Nad 30 let jsou ale známky srdečního postižení patrné u všech pacientů. Nejčastějším kardiálním problémem je dilatační kardiomyopatie. Srdeční selhání zapříčiňuje úmrtí u většiny pacientů, protože nároky na myokard jsou větší po delší dobu, vzhledem k tomu, že pacient s BMD ztrácí schopnost samostatné chůze později, než pacient s DMD. Muži, kteří trpí BMD, mohou mít děti, přičemž jejich synové jsou zdraví, otec jim poskytne funkční chromozom Y a dcery jsou přenašečkami (Bednařík, 2004).

### **3.1.2 Pletencové myopatie**

Pletencová myopatie je onemocnění, které postihuje pletencové svaly končetin. První příznaky onemocnění se objevují buď v pletenci pánevní či ramenním, přičemž obojí se vyskytuje stejně často.

Jsou formy, podobající se Duchennově svalové dystrofii, které rychle progredují. Přítomna může být i hypertrofie lýtkových svalů a dilatační kardiomyopatie. Jsou i formy, které

nezkracují život, a pacient nemá pohybové omezení. Iniciální příznaky choroby se mohou objevit mezi druhou a šestou dekadou života. Nejčastější jsou recesivní formy onemocnění (Bednařík, 2004).

### **3.1.3 Facioskapulohumerální dystrofie**

Facioskapulohumerální dystrofie je onemocnění, postihující mimické svaly, ramenní pletenec a nejpozději je postiženo abdominální svalstvo a dolní končetiny. Tato choroba je charakteristická počátkem do 20. roku věku a pomalou progresí, která nezkracuje délku života (Bednařík, 2004).

Podle Bednaříka et al. (2001) a Feldmana, Grisolda, Russela a Zifka (in Bednařík, 2004) se u tohoto onemocnění neobjevuje kardiomyopatie, ovšem jsou přítomny poruchy sluchu, retinopatie a mohou být i poruchy intelektu.

Je typické, že postižení bývá asymetrické, primárně se objevuje na dominantní končetině. Pacientovi odstávají lopatky a má obtíže s elevací horní končetiny, přičemž nejvíce oslabenými svaly bývají biceps a triceps. Slabost nepostihuje svaly bulbární ani extraokulární a také svaly předloktí a respirační svaly, narozdíl od Duchennovy dystrofie, kdy je postižení dýchacích svalů častým důvodem úmrtí pacienta.

Pacient není schopen zapojit určité mimické svaly, velkým problémem je pro něj pískání a dovírání oční štěrbin. Někteří pacienti pro toto omezení musí spát s nedovřenými očními štěrbinami. Existuje i skapuloperoneální forma, kdy má pacient tzv. „kohoutí chůzi“ z důvodu postižení peroneálních svalů. Kromě toho mohou být zasaženy i pletencové svaly dolních končetin. U této choroby nejsou přítomny svalové kontraktury (Bednařík, 2004).

### **3.1.4 Distální myopatie**

Jedná se o vzácné onemocnění, které se projevuje slabostí distálních svalů horních a dolních končetin. Není zde přítomna slabost mimických svalů (Bednařík, 2004).

### **3.1.5 Emeryho – Dreifussova svalová dystrofie**

Rovněž vzácná je Emeryho – Dreifussova svalová dystrofie, která je charakteristická slabostí svalů v oblasti peroneální a humerální. Mohou se objevit kardiomyopatie a poruchy srdečního rytmu a časté jsou svalové kontraktury (Bednařík, 2004).

Bednařík et al. (2001) a Feldman, Grisold, Russel a Zifko (in Bednařík, 2004) podotýkají, že postižení srdce se může objevit dříve než postižení kosterních svalů. Nejtypičtější je pro toto onemocnění atrioventrikulární blokáda a permanentní síňová paralýza.

### **3.1.6 Okulofaryngeální svalová dystrofie**

Tato choroba patří k méně častým svalovým onemocněním. Objevuje se až po 50. roce života a má za následek postižení svalů okolo očí a faryngální svalstvo. Díky tomu se objevuje ptóza, poruchy visu a dysfagie, která může vést k malnutrici a dysartrie. Slabost se může objevit také u pletencových svalů horních a dolních končetin, mimických, laryngálních svalů a svalů jazyka (Bednařík, 2004).

## **3.2 Duchennova svalová dystrofie**

### **3.2.1 Genetický podklad**

Dystrofin je protein, který je kódován genem  $X_{21}$ , který je velmi náchylný k mutacím. Vzhledem ke své velikosti (2,4 MB) je největším známým genem. Tento gen se nachází na krátkém raménku chromozomu X. Existují různé typy mutací. V důsledku mutace genu, který je zodpovědný za syntézu dystrofinu, může docházet ke vzniku nefunkčního dystrofinu (Bednařík, 2001 & Karpati, Hilton-Jones & Griggs, 2001).

Podle Bednaříka (2004) u DMD převažují delece (65%) a na druhém místě jsou duplikace (5%). Funkcí dystrofinu je pravděpodobně stabilizovat sarkolemu při svalové kontrakci a relaxaci a spojovat ji s intracelulárním cytoskeletem.

Dystrofin je potřebný, protože váže aktin k membráně a vytváří dystroglykanový komplex v hladké, srdeční a příčně pruhované svalovině (Moxley et al., 2005).



Podle Siegela a Weisse (in Bushby et al., 2010); Vignose Jr. (in Bushby et al., 2010) a Vignose, Wagnera, Karlinchaka a Katirjiho (1996) některé formy mutací dystrofinu způsobí třeba jen izolované postižení srdce, či snížení kognitivních schopností.

Toto se může objevit u dívek, u kterých plná forma nemoci nikdy nepropukne, jelikož mají ve své chromozomové výbavě 2 chromozomy X. U některých může dojít k závažnému postižení srdce, ale to jen velmi vzácně. Tyto ženy se nazývají „přenašečky“, protože existuje určitá pravděpodobnost, že chorobu přenesou na své syny, u nichž plně propukne.

Podle Vogela a Motulskyho (in Maříková et al., 2004) má na vznik mutací u dcer vliv vyšší věk jejich otců v době početí.

### 3.2.2 Klinické příznaky

U DMD dochází k přestavbě svalů na vazivovou a tukovou tkáň. To je způsobeno kombinací nekrózy a nedostatečnou regenerací svalových vláken (Zeman, Peng, Danon et al., 2000).

Sutherland, Olshen, Cooper et al. (in Bushby, 2010) zastávají názor, že DMD se vyskytuje u 1 z 3600 – 6000 narozených chlapců. Častý je mírně opožděný motorický vývoj, oproti stejně starým dětem.

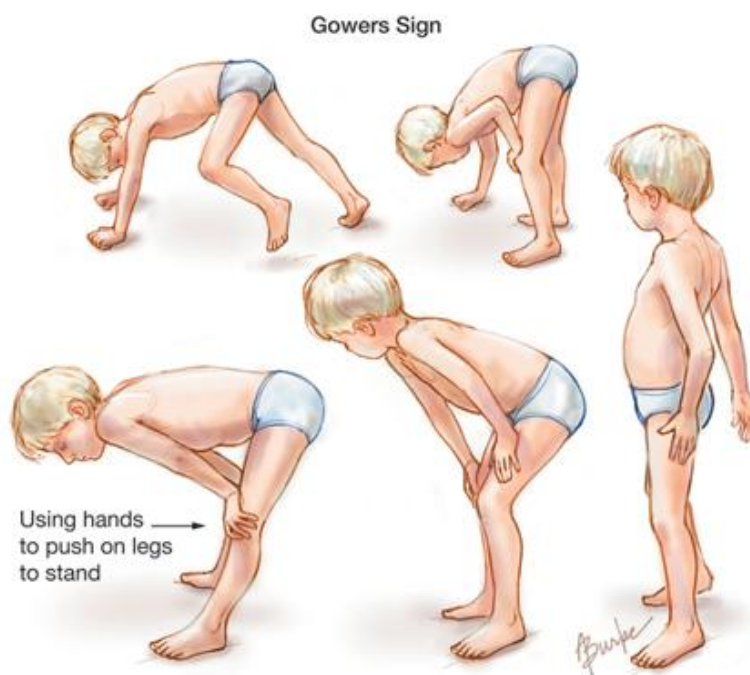
Nemoc se plně projeví obvykle kolem 3 - 5 let, kdy jsou zřejmé obtíže dítěte při vstávání ze země a při běhu. Objevuje se i chůze po špičkách (Yiu & Kornberg, 2008). Podle Maříkové et al. (2008) je chůze po špičkách způsobena zkrácením Achillovy šlachy.

Moxley et al. (2005) upozorňují také na opožděný nástup chůze oproti vrstevníkům, časté pády a problémy s chůzí do schodů. Typická je u těchto dětí pseudohypertrofie lýtkových svalů a Gowersovo znamení.



**Obrázek 2.** Pseudohypertrofie lýtkových svalů (Yiu & Kornberg, 2008, 239).

Gowersovo znamení, nebo také Gowersův manévr je způsob, kterým se dítě, postižené DMD, dostává do stoje. Dítě pomocí rukou jakoby „šplhá“ po svých nohou a tím si pomáhá dostat se do vzpřímeného stoje (Moxley et al., 2005).



**Obrázek 3.** Gowersův manévr (Punnoose, 2011, 2526).

Pouze v některých případech může být prvotním příznakem onemocnění maligní hypertermie, způsobená halotanovou narkózou (Maříková et al., 2004).

Pro děti s DMD je také příznačná kolébavá chůze a zvýšená bederní lordóza, která je patrnější vsedě. Nejdříve se objevuje slabost proximálních svalových skupin dolních končetin, poté následuje slabost i horních končetin a není výjimkou ani manifestace slabosti na distálních svalových skupinách končetin. Slabost většinou postihuje i flexory krku, na což poukazuje Jones, De Vivo a Darras (in Yiu & Kornberg, 2008).

Zvýšená bederní lordóza je kompenzační mechanismus, který je následkem oslabení extenzorů kyčelního kloubu, kdy antagonistické flexory KYK překlápějí pánev dopředu a vzniká antevertze. Následkem toho se těžiště posune vpřed, což musí být kompenzováno zvýšením lordózy.

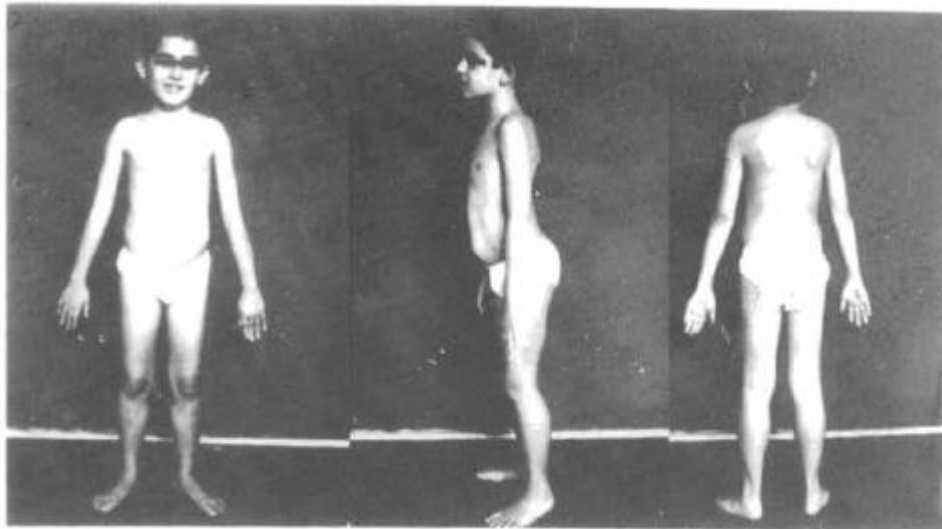


Figure 1

**Obrázek 4.** Stoj pacienta s DMD. Zvýšená bederní lordóza (Leitao, Duro & Penque, 1995, 996).

Pacienti, kteří ještě neztratili schopnost chůze, mají méně často skoliózu. Je to z toho důvodu, že při přenesení těžiště vpřed při chůzi se bederní lordóza zvýší a páteř se v ní uzamkne. Při tom jsou facetové klouby v extenzi ve stabilním postavení a nedochází k laterálním výchylkám páteře (Cornu, Goubel & Fardeau in Vacek, 2005).

Míra oslabení svalstva v závislosti na věku je individuální. Ovšem Sutherland et al. (in Bushby, 2010) poukazuje na to, že kolem 13 let věku je většina dětí, postižených DMD, už upoutána na invalidní vozík. Nejvíce obtěžující jsou pro tyto děti respirační, kardiální a ortopedické obtíže. Bez léčby se dožívají maximálně 19 let.

### 3.2.3 Vývojové fáze

Bushby et al. (2010) rozlišuje 5 fází vývoje DMD podle toho, jestli je pacient schopen chůze. 1. je stádium presymptomatické, ve kterém může být diagnóza DMD diagnostikována na základě pozitivní rodinné anamnézy či zvýšené hladiny kreatinkinázy. V tomto stádiu může mít dítě opožděný vývoj oproti vrstevníkům, ale bez poruchy chůze.

Ve 2. stádiu, které bývá označováno jako časná chodící fáze, se u pacientů vyskytuje Gowersův manévr, kolébavá chůze a může se objevit i chůze po špičkách. V této fázi je dítě schopno chůze do schodů.

3. stádiem je pozdní chodící fáze, která je charakteristická tím, že dítě ztrácí schopnost chůze do schodů a dělá mu problém vstávání ze země a jeho chůze je namáhavá a těžkopádná.

Ve 4. stádiu, časně nechodící fázi, je pacient schopen udržet tělo a může být schopný po nějaký čas samostatně stát. Může zde docházet ke skolióze.

5. stádium je pozdně nechodící fáze. V tomto stádiu je omezeno držení těla pacienta a funkce horních končetin.

### **3.2.4 Diagnostika**

Rodina může mít podezření na DMD v důsledku opoždění v psychomotorickém vývoji dítěte, kdy se může objevit zpožděný nástup chůze, nebo také vývoj řeči. Zdravé dítě by mělo být schopno samostatné chůze do 18 měsíců věku. Dítě může vykazovat abnormální pohybové projevy, jako například časté pády a obtíže při chůzi do schodů. Indikací k vyšetření na DMD by mělo být také zvýšené množství kreatinkinázy v séru či transamináz, zjištěné na základě testů z jiné indikace (Eagle, Bourke, Bullock et al., 2007).

Brooke et al. (in Yiu & Kornberg, 2008); Rosalki (in Yiu & Kornberg, 2008) a Zatz (in Yiu & Kornberg, 2008) zastávají názor, že se u dětí s tímto onemocněním zvyšuje kreatinkináza 10 – 20 x (nebo až 50 – 200 x). Dříve než jiné symptomy se objevuje zvýšení kreatinkinázy u novorozenců.

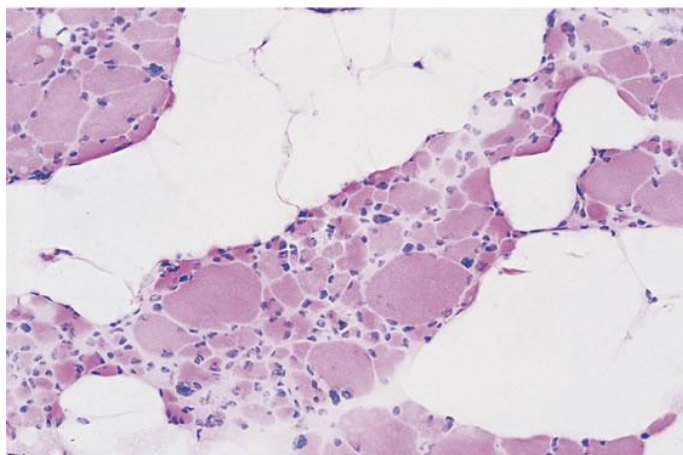
Dále jsou u těchto dětí také zvýšeny alanin transamináza a asparát transamináza, což podotýkají Fowler (in Yiu & Kornberg, 2008); Morse a Rosman (in Yiu & Kornberg, 2008); Munsat, Baloh, Pearson (in Yiu & Kornberg) a Tay, Ong a Low (in Yiu & Kornberg, 2008).

Podle Fowlera (in Bushby et al., 2010) je při podezření na tuto chorobu na místě provést genetické testy. Při negativě těchto testů se může provést svalová biopsie, na průkaz absence exprese dystrofinového proteinu. Pokud bude prvním vyšetřením na DMD svalová biopsie, je potřeba také udělat genetické testy, které určí typ mutace a další potřebné informace o nemoci.

#### **3.2.4.1 Svalová biopsie**

Podle Lacomise, 2000 (in Bushby et al., 2010) a Lacomise, 2004 (in Bushby et al., 2010) je jednou z možností testování otevřená biopsie, která se provádí, pokud není jasné, o kterou

svalovou dystrofií se jedná a je třeba provést diferenciální diagnostiku. Jehlová biopsie je vhodná u pacientů, u kterých je diagnóza DMD potvrzena. Musí být prováděna zkušeným pracovníkem.



© Muir's Textbook of Pathology, 14th edition, 2008 Edward Arnold (Publishers) Ltd

**Obrázek 5.** Svalová biopsie svalů postižených DMD v pokročilém stádiu (Levison et al., 2003)

V rámci svalové biopsie se dle Johnsona, Fowlera Jr a Liebermana (in Bushby et al., 2010); Hsu a Furumasu (in Bushby et al., 2010) a McDonalda, Abresche, Cartera et al. (in Bushby et al., 2010) provádí imunocytochemie a imunoblotting na dystrofin.

Dorph, Nennesmo a Lundberg (in Bushby et al., 2010) a Henriksson (in Bushby et al., 2010) zdůrazňují, že je u těchto pacientů výhodná konchotomie, protože je možné získat větší množství materiálu a nemusí dojít k chirurgickému zákroku.

Podle Jonese (in Bushby et al., 2010) jsou degenerující nekrotická svalová vlákna pozorována pomocí světelného mikroskopu.

Bell a Conen (in Yiu & Kornberg, 2008) podotýkají, že se zde může nacházet velká variabilita svalových vláken. Jako první jsou pozorována vlákna nadměrné velikosti a jak nemoc postupně progreduje, tak je možné vidět vlákna menší velikosti, než by měla být u zdravého člověka.

Bulman, Murphy, Zubrzycka-Gaarn, Worton a Ray (1991); Nicholson, Johnson, Gardner-Medwin, Bhattacharya a Harris (in Yiu & Kornberg, 2008) a Voit, Stuetgen, Cremer a Goebel (in Yiu & Kornberg, 2010) jsou toho názoru, že zde převažuje jeden typ svalových

vláken, přičemž některá jsou nadměrně kontrahovaná. V pozdějším období můžeme pozorovat přeměnu svalových vláken na tuk a vazivo.

#### **3.2.4.2 Genetické testování**

Genetické testy se provádějí na průkaz mutace genu a je k nim potřeba získat vzorek krve pacienta. Díky výsledkům testů se poté může dojít k závěrům o typu genové mutace, léčbě a genetickém poradenství. Existují genetické testy, které se užívají k identifikaci dystrofinu (Muntoni, Torelli & Ferlini, 2003).

#### **3.2.4.3 Méně časté metody testování**

Mercuri et al. (in Yiu & Kornberg, 2008) zastávají názor, že se pro potvrzení diagnózy Duchennovy dystrofie používá magnetická rezonance jen velmi zřídka. Progrese onemocnění se monitoruje pomocí magnetické rezonance svalů. Změny ve svalové tkáni jsou patrné v m. gluteus maximus, m. adductor longus, m. quadriceps femoris, m. biceps femoris, m. rectus femoris a mm. gastrocnemii.

### **3.2.2 Charakteristické rysy onemocnění**

#### **3.2.2.1 Respirační insuficience**

Podle Bacha a Saporita (1996); Bianchi a Baiardi (in Bushby et al., 2010); Daftary, Crisanti, Kalr, Wong a Amin (2007), Dohna-Schwake, Ragette, Teschler, Voit a Mellies (in Bushby et al., 2010); Domenech-Clar, Lopez-Andreu, Compte-Torrero et al. (in Bushby et al., 2010); Gauld a Boynton (in Bushby et al., 2010); Kang a Bach (in Bushby et al., 2010); Suarez, Pessolano, Monteiro, et al. (2002) a Szeinberg, Tabachnik, Rashed, et al. (1988) se respirační obtíže vyskytují postupně u všech pacientů s DMD, v souvislosti s jejich zhoršujícím se zdravotním stavem. Důvodem je ztráta síly dýchacích svalů. Objevuje se i neefektivní kašel.

##### **3.2.2.1.1 Očista dýchacích cest**

King, Brock a Lundell (in Finder et al., 2004) se shodují na tom, že se efektivita kašle zjišťuje pomocí vrcholové hodnoty proudu vzduchu, vydechovaném při kašli, měřením tlaku při maximálním nádechu a výdechu a pomocí VKP. Měření vrcholové hodnoty proudu

vzduchu, vydechovaném při kašli přímo souvisí se schopností očisty dýchacích cest. Podle Bacha a Saporita (1996) znamená vrcholová hodnota proudu vzduchu menší než 160 l/min neefektivní očistu dýchacích cest.

Schopnost vydechovat optimální proud vzduchu pro efektivní kašel souvisí s tlakem při maximálním výdechu, který by měl být nad 60 cm vodního sloupce. Při 45 cm vodního sloupce a méně je kašel neefektivní (Szeinberg, 1988).

Pro monitorování efektivity očisty dýchacích cest během onemocnění respiračního ústrojí a ke zjištění, jestli pacient potřebuje hospitalizaci, se užívá domácí pulzní oximetrie (Bach, Ishikawa & Kim, 1997).

### **3.2.2.1.2 Nejčastější choroby dýchacího ústrojí**

Baydur, Gilgoff, Prentice, Carlson a Fischer (1990); Inkley, Oldenburg a Vignos Jr. (in Yiu & Kornberg, 2008); Phillips, Quinlivan, Edwards a Calverley (2001) a Rideau, Jankowski a Grellet (in Yiu & Kornberg, 2008) jsou toho názoru, že pro DMD je charakteristická restrikce plicní tkáně.

Podle Khana a Heckmana (1994) a Takasugi et al. (in Hukins & Hillman, 2000) trpí pacienti restrikcí plicní tkáně, avšak hypoventilace může mít i složku obstrukční, která se objevuje z důvodu slabosti svalů horních cest dýchacích.

Smrt pacienta může zapříčinit atelektáza, pneumonie, zadržovaný sekret v dýchacích cestách, únava dýchacích svalů, či respirační selhání (Baydur, Gilgoff, Prentice, Carlson & Fischer, 1990).

Barbe, Quera-Salva, McCann, et al. (1994); Culebras (in Bushby et al., 2010); Hukins a Hillman (2000); Khan a Heckmatt (1994); Phillips, Smith, Carroll, Edwards a Calverley (1999); Ragette, Mellies, Schwake, Voit a Teschler (2002); Smith, Calverley a Edwards (in Bushby et al., 2010); Toussaint, Steens a Soudon (2007) a Uliel, Tauman, Greenfeld a Sivan (2004) zdůrazňují, že se nejčastěji objevuje noční hypoventilace, nepravidelné noční dýchání, a může se vyskytnout i respirační selhání v běžné denní době.

Poprvé se hypoventilace objevuje ve spánku a je způsobená snížením tonu interkostálních svalů. Pokud se noční hypoventilace neléčí, může přejít až k hypoventilaci v denní době a v konečné fázi až ke cor pulmonale (Vianello, Bevilacqua, Salvador, Cardaioli & Vincenti, 1994).

Spánková apnoe je podle Sureshe, Walese, Dakina, Harrise, a Coopera (in Yiu & Kornberg) prvním příznakem respiračních potíží. Vyskytuje se u třetiny pacientů ve 2. dekádě života.

Podle Carrolla (in Phillips, Smith, Carroll, Edwards & Calverley, 1999) apnoické pauzy doprovází nedostatečná saturace krve kyslíkem, což je spojeno s poruchami srdečního rytmu. Toto může být příčinou předčasného úmrtí pacienta.

Pacient může trpět respiračními infekty, které se stále vracejí, mít obtíže při řeči, trpět únavou, vyčerpáním, poklesem koncentrace, spavostí během dne, úzkostí a třesem (Maříková et al., 2004.)

Podle Oya, Ogawa a Kawai (in Finsterer, 2006) může být dechová insuficience zhoršena selháním pravé či levé komory, stejně tak v důsledku závažnějšího stupně skoliózy, která může způsobit oslabení dýchacích svalů.

Infekci, stejně jako zhoršení respiračních funkcí, je možné řešit respirační fyzioterapií, antibiotiky, nebo také ventilační podporou. O situacích, které by mohly nastat, by měla rodina pacienta vědět dopředu, aby na ně byla připravená a uměla v případě potřeby pacientovi pomoci (Finder et al., 2004).

V pokročilejších stádiích DMD se u pacientů, sedících vzpřímeně na invalidním vozíku, chráněných pásem proti spadnutí, může objevit „row-a-boat“ fenomén, což je spontánní pohyb horní poloviny těla (Yasuma, Kato, Matsuoka & Konagaya, 2001).

Row-a-boat fenomén je jev, kdy můžeme spatřit domnělý dýchací pohyb, který nahrazuje oslabené respirační svaly (De Bruin, Ueki, Bush et al., 1997).

Kawamura, Ishihara, Gomet al (in Yasuma, Kato, Matsuoka & Konagaya, 2001) jsou toho názoru, že se row-a-boat fenomén objevuje poté, co je pacient přemístěn z polohy vleže na zádech na posteli do vertikální polohy vsedě na invalidním vozíku. Mechanická ventilace, pokud ji pacient používá, je dočasně zastavena. Při posazení pacient začne jakoby pohupovat trupem vpřed a vzad ve stále stejném rytmu, který je synchronizovaný s dýcháním pacienta.

### **3.2.2.1.3 Vitální kapacita plic**

Během progresu onemocnění klesá vitální kapacita plic pacienta a roste parciální tlak CO<sub>2</sub> v krvi, přičemž vzniká chronická hypoxie organismu (Maříková et al., 2004). Podle Baydura, Gilgoffa, Prentice, Carlsona a Fischera (1990); Inkleyho, Oldenburga a Vignose Jr. (in Yiu & Kornberg, 2008); Phillipse, Quinlivana, Edwardse a Calverleyho (2001) a Rideau, Jankowski



a Grelleta (in Yiu & Kornberg, 2008) může růst hodnota VKP až zhruba do 10 let. Následuje pokles o 8 - 12% za rok.

Důležité je hodnocení VKP, kdy při jejím poklesu je nutná denní a noční asistovaná ventilace. Indikace pro UPV je pokles VKP pod 1 litr (Simonds, 2006). Phillips, Quinlivan, Edwards & Calverley (2001) jsou toho názoru, že pokles VKP pod 1 litr znamená velké riziko úmrtí pacienta v 1 či 2 letech.

Podle Gozala (in Ekici et al., 2011) vitální kapacita úzce souvisí s věkem. Bylo prokázáno, že po 7. roce pacienta klesá VKP. K poklesu dochází také podle Kurze, Mubaraka, Schultze, Parka a Leache (in Ekici et al., 2011) v době, kdy pacient ztrácí schopnost chůze.

Finder, Birnkrant, Carl et al. (in Finsterer, 2006) a Phillips, Smith, Carroll, Edwards a Calverey (1998) zdůrazňují, že hodnota vitální kapacity závisí na síle dýchacích svalů. Dochází k neefektivnímu kašli a poklesu ventilačních parametrů. To může mít za následek pneumonii, atelektázu, alveolární hypoventilaci a hyperkapnii.

#### **3.2.2.1.4 Fáze hyperkapnie**

Hukins a Hillman (2000); Simonds, Muntoni, Heather a Fielding (1998); Suresh, Wales, Dakine, Harris a Cooper (2005); Ragette, Mellies, Schwake, Voit a Teschler (2002) a Toussaint, Chatwin a Soudon (in Yiu & Kornberg, 2008) zdůrazňují, že je u pacientů s DMD častá hyperkapnie, kterou můžeme rozdělit do 4 fází podle toho, za jakých podmínek se objevuje.

V 1. fázi se objevují pouze spánkové poruchy bez hyperkapnie. Ve 2. fázi se vyskytují spánkové poruchy s hyperkapnií pouze během REM fáze spánku. Ve 3. fázi jsou přítomny spánkové poruchy s hyperkapnií během REM i non – REM fáze spánku a ve 4. fázi se objevuje hyperkapnie i za dne.

Pokud pacient trpí hyperkapnií i za dne, je pravděpodobné přežití bez dýchacích přístrojů méně než 1 rok (Vianello, Bevilacqua, Salvador, Cardaioli a Vincenti, 1994).

### **3.2.2.1.5**      *Vyšetření a vakcinace*

Základní respirační funkce by se měly začít monitorovat okolo 8. či 9. roku. Mělo by to být ještě předtím, než pacient ztratí schopnost chůze. Pacient je vyšetřen jedenkrát ročně, pokud je již upoután na vozík, je vhodné jej vyšetřit dvakrát za rok (Finder et al., 2004).

Podle Bushby et al. (2010) je velmi důležitá péče o respirační systém hlavně v době, kdy pacient ztratí schopnost chůze. Stabilizace páteře u dětí s DMD se skoliózou nezamezí respiračnímu poklesu (Kennedy et al., 1995).

Vyšetřovat by se měla spirometrie a hladina CO<sub>2</sub> časně ráno, nebo během dne. Pro zjištění, jestli pacient netrpí poruchami dýchání během spánku nebo noční hypoventilací je vhodné vyšetření jednou ročně polysomnografií, a to u pacientů, kteří jsou již upoutáni na invalidní vozík. Je povinné, aby byli pacienti očkováni proti pneumokokové infekci a každoročně proti chřipce (Finder et al., 2004).

Pneumokoková vakcína se podává dětem starším dvou let a vakcína proti chřipce se podává od 6 měsíců věku. Obě vakcíny mohou být podávány i pacientům, kteří užívají kortikoidy, protože nejsou živé. Může být ovšem snížena odezva imunitního systému (Bushby et al., 2010).

### **3.2.2.1.6**      *Dýchací podpora*

Jednou z možností podpory dýchání je neinvazivní ventilační podpora (NVP) Bilevel Positive Airway Pressure (BIPAP). BIPAP slouží se jako noční ventilační podpora a v případě nutnosti může být užívána i po celý den. Pacient dýchá sám s pomocí kontinuálního tlaku, který je přenášen do plic. Tlak je vyšší při nádechu a nižší při výdechu. Masku se užívá nazální či nazoorální. BIPAP je metoda první volby neinvazivní ventilační podpory (Finder et al., 2004).

Pokud pacient trpí hyperkapnií v noci, je vhodné začít s neinvazivní pozitivní tlakovou ventilací (NIPPV – nocturnal noninvasive intermittent positive pressure ventilation), která se jeví jako efektivní a je vhodné s ní začít dříve, než se hyperkapnie rozvine i během dne. Názory, kdy začít s touto terapií, se ale u odborníků liší.

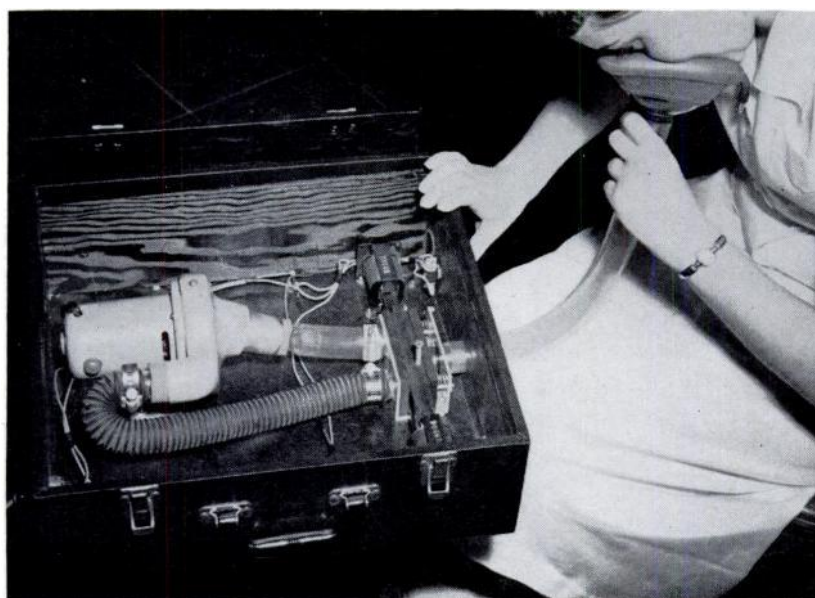
Někteří považují za správné začít s NIPPV, pokud se objeví klinické příznaky, jiní zastávají názor, že NIPPV by se měla začít užívat, pokud je PaCO<sub>2</sub> ≥ 45 mm Hg. NIPPV by měla pacientovi zkvalitnit život, měly by se snížit klinické příznaky, hyperkapnie během dne by

měla nastoupit později a měla by se prodloužit očekávaná délka života až na 25 či 30 let (Finder et al., 2004; Konagaya et al. in Yiu & Kornberg, 2008; Toussaint, Chatwin & Soudon in Bushby et al., 2010 & Ward, Chatwin, Heather & Simonds, 2005).

Pokud ale nadále dochází k progresi respirační insuficience, je vhodné za souhlasu pacienta zavést umělou plicní ventilaci, ve spolupráci s anesteziologem (Finder et al., 2004).

Mechanický insufflátor – exsufflátor je podle Bacha (in Finder et al., 2004) a Segala, Salomona a Herschfuse (1954) zařízení, které simuluje kašel. Užívá se u pacientů, kteří trpí neefektivním kašlem (Miske, Hickey, Kolb, Weiner a Panitch, 2004) Tento přístroj se dle Bacha (in Finder et al., 2004) a Segala, Salomona a Herschfuse (1954) uplatňuje v prevenci hospitalizace a potřeby tracheostomie hlavně u pacientů, kteří mají vrcholovou hodnotu proudu vzduchu, vydechaném při kašli, kolem 160 l/min.

Bach (in Finder et al., 2004) upozorňuje, že mechanický insufflátor – exsufflátor je vhodný i pro pacienty s tracheostomií. Mimo jiné se užívá také ke klasickému odsávání sekretu a očištění periferních dýchacích cest.



**Obrázek 6.** Dítě, užívající mechanický exsufflátor (Segal, Salomon & Herschfus, 1954, 642).

### **3.2.2.2 Kardiomyopatie**

I přes to, že nejčastějšími příčinami úmrtí pacientů jsou respirační obtíže, 10% pacientů umírá na kardiomyopatii, která může být zhoršena chronickou hyperkapnií či hypoxémií (Khan & Heckmatt, 1994).

#### **3.2.2.2.1 Nejčastější choroby srdce**

Podle Chenarda, Becane, Tertraina, de Kermadeca a Weisse (in Yiu & Kornberg, 2008) mohou pacienty postihnout také síňové a komorové arytmie.

Corrado, Lissoni, Beretta et al. (2002); Lanza, Dello Russo, Giglio et al. (2001); Yotsukura, Fujii, Katayama et al. (in Bushby et al., 2010) a Yotsukura et al. (1995) upozorňují, že pokud se objeví příznaky arytmie, měly by být vyšetřeny co nejdříve Holter přístrojem, nebo krátkodobou monitorací a měly by být přeléčeny.

Moriuchi, Kagawa, Mukoyama a Hizawa (in Bushby et al., 2010) se shodují, že v srdečním svalu jsou za těchto podmínek přítomny známky hypertrofie myocytů, atrofie a fibrózy.

Chenard, Becane, Tertrain, de Kermadec a Weiss (in Yiu & Kornberg, 2008); Nigro, Comi, Politano a Bain (in Yiu & Kornberg, 2008) a Perloff (in Yiu & Kornberg, 2008) předestírají, že se u pacientů s DMD objevuje i fibróza srdce, poruchy vedení vzruchu a dilatační kardiomyopatie.

Podle Jefferiese (2005) a McNallyho a MacLeoda (in Yiu & Kornberg, 2008) se pacientům s dilatační kardiomyopatií podávají ACE inhibitory a betablokátory jako časná léčba dysfunkce levé komory.

Kromě ACE inhibitorů a betablokátorů lze užít i diuretika (Shaddy, Tani, Gidding et al, 1999).

U pacientů s DMD je také běžná sinusová tachykardie a systolická dysfunkce. Pokud se objeví sinusová tachykardie bez zjevných příčin, mělo by se hned provést další vyšetření, včetně vyšetření funkce levé komory (Bushby et al., 2010).

#### **3.2.2.2.2 Vyšetření**

Giglio, Pasceri, Messano et al (in Bushby et al., 2010); Nigro, Comi, Politano a Nigro (in Bushby et al., 2010); Sasaki, Sakata, Kachi, Hirata, Ishihara a Ishikawa (1998) a Takenaka

et al. (in Bushby et al., 2010) se shodují na tom, že onemocnění myokardu vzniká u pacienta mnohem dříve, než se objeví klinické příznaky.

Nigro, Comi, Politano a Bain (in Yiu & Kornberg, 2008) jsou toho názoru, že kardiomyopatie mohou pacienta postihnout před 10. rokem života, přičemž u třetiny pacientů se objevuje kolem 14. roku. Ve většině případů bývá kardiomyopatie přítomna u všech pacientů nad 18 let. U 25 % pacientů, kterým je méně než 6 let se mohou objevit některé známky postižení srdce, například stálá tachykardie.

Doporučuje se pravidelně monitorovat činnost srdce od 5 či 6 let věku, přičemž život pacienta může být prodloužen až o pět let (Heckmatt, 1987 & Parker, Maddock & Stern, 1999).

Pokud ovšem navštíví pacient specializovaného kardiologa až v pozdní fázi nemoci poté, co se u něj projeví klinické známky dysfunkce, výsledky léčby bývají většinou slabé (Bushby et al., 2010).

Pacient by měl docházet na pravidelné prohlídky ke kardiologovi každého půl roku, či jednou za rok. Vyšetření zahrnuje elektrokardiogram a transtorakální echokardiogram. Pokud pacient trpí arytmiemi, je důležité ho pravidelně monitorovat (Yiu & Kornberg, 2008).

Kardiovaskulární systém by se měl sledovat zejména u pacientů, užívajících glukokortikoidy, kvůli hypertenzi (Bushby et al., 2010).

Kvůli obtížím pacienta s pohybovou soustavou nejsou často klinické příznaky srdečního selhání, jako je nespavost, únava, váhový úbytek, bolesti břicha, zvracení a neschopnost vykonávat denní aktivity, odhaleny včas (Bushby et al., 2010).

Stav pacientů s DMD se obecně lepší, proto bude možné do budoucna uvažovat o transplantaci srdce (Bushby et al., 2010).

### **3.2.2.3            *Ortopedické problémy***

Chlapci, postižení DMD mohou mít kostní deformity v důsledku nerovnováhy tahu svalů. Pacienti, upoutaní na vozík, bývají postižení osteoporózou v důsledku nezatěžování dolních končetin a také skoliózou, která vyžaduje ve vyšších stupních ortopedické operace, které musí být pečlivě zváženy. Indikací k ortopedické operaci jsou skoliózy, v důsledku kterých je pacient dušný nebo má velké bolesti (Hromada, 2010).



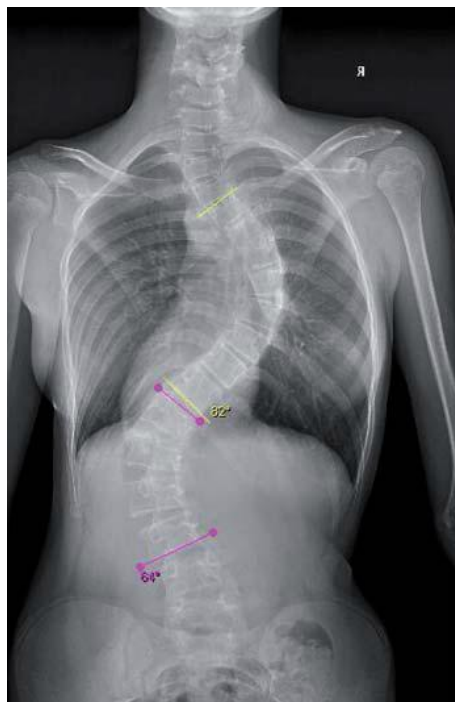
**Obrázek 7.** Sed pacienta s DMD se skoliózou páteře (Elke & Roland, 2000, 233).

Podle Smithe, Koresky a Moseleyho (in Yiu & Kornberg, 2008) ovlivňuje skolióza vitální kapacitu plic pacienta.

Někteří pacienti preferují léčbu kortikoidy. Smith, Koreska a Moseley (in Bushby, 2010) a Sussman (in Bushby et al., 2010) upozorňují, že se při jejich užívání prokazatelně snižuje progresse skoliózy.

Pro zpomalení nástupu skoliózy či snížení její závažnosti se podle Kinaliho et al. (in Yiu & Kornberg, 2008); Kinga et al. (in Yiu & Kornberg, 2008) a Rodilla, Fernandez-Bermeja, Heckmatta a Dubowitzze (in Yiu & Kornberg, 2008) ukázalo jako účinné prodloužení doby samostatné chůze.

Sussman (in Bushby et al., 2010) a Velasco, Colin, Zurakowski, Darras a Shapiro (in Bushby et al., 2010) zastávají názor, že monitorování skoliózy je důležité hlavně v nechodící fázi DMD.



**Obrázek 8.** Dvojitá skoliotická křivka (pravostranná hrudní a levostranná bederní) na předozadním RTG snímku (Repko, 2010, 219)

Rentgenové sledování skoliózy by mělo být podle Velasca, Colina, Zurakowskiho, Darrase a Shapira (in Yiu & Kornberg, 2008) prováděno každoročně od 9. roku dítěte.

Sussman (in Bushby et al., 2010) a Velasco, Colin, Zurakowski, Darras a Shapiro (in Bushby et al., 2010) uvádějí, že rentgenové vyšetření je nutné provádět, pokud je pacient upoután k invalidnímu vozíku. Využívá se předozadní a boční projekce páteře. Předozadní rentgen páteře se provádí jednou ročně, pokud má pacient vybočení páteře méně než 15 – 20°. Pokud je to více, je nutné jej monitorovat jedenkrát za půl roku až do věku, kdy je jeho kosterní systém zralý.

Bachrach (in Yiu & Kornberg, 2008); Biggar et al. (in Yiu & Kornberg, 2008) a Quinlivan et al. (2005) se shodují na tom, že kvůli prevenci fraktur je důležité udržovat dostatečnou hustotu kostí, zvláště pokud pacient užívá kortikosteroidy. U všech pacientů by se měla monitorovat hladina vitamínu D a všem pacientům by se měly podávat doplňky stravy, stejně tak vitamín D.

U některých dětí se často objevují zlomeniny dlouhých kostí. Larson a Henderson (in Yiu & Kornberg, 2008) a McDonald, Kinali et al. (in Yiu & Kornberg, 2008) zdůrazňují, že zlomeniny dlouhých kostí jdou ruku v ruce s častými pády a postihují 21 – 44% chlapců.

#### **3.2.2.4 Alimentární problémy**

Charakteristické pro děti s DMD je zpožděný růst, menší vzrůst, úbytek svalů a přibývání na váze (Davidson & Truby, 2009).

##### **3.2.2.4.1 Obezita**

K nadváze může docházet v důsledku snižování mobility pacienta, která stěžuje ošetřování nemocného a urychluje oslabení svalů (Hromada, 2010).

Čím vyšší je tělesná hmotnost pacienta a čím méně je schopen cvičit, tím se zvyšuje riziko kardiovaskulárních problémů a urychluje se oslabení svalů (Davidson & Truby, 2009).

Obezita také ztěžuje ADL a je jedním z faktorů, které zvyšují handicap. Může být důsledkem zhoršení psychosociálního vývoje (Griffiths & Edwards, 1988 & Hankard et al., 1996).

Podle Davidsona a Trubyho (2009) může být obezita také jedním z nežádoucích účinků užívání kortikosteroidů.

Není zřejmé, jestli snížení energetického výdeje a s tím související obezitu způsobuje snížení aktivity, či změna v metabolismu energie (Davidson & Truby, 2009).

Je vhodné sledovat energetický příjem a výdej, aby k obezitě nedocházelo. Pacient by měl také přijímat dostatek živin, potřebných pro správný vývoj. Výška a váha by se měla zjišťovat 6x za měsíc. Pokud se pacient nachází v pokročilém stádiu onemocnění, je možné měřit místo tělesné výšky délku paží a bérců.

Škála BMI je pro pacienty nevhodná a nepoužívá se. Vzhledem k pozdějšímu úbytku svalové hmoty a nárůstu tukové tkáně a vaziva by neměla vypovídající hodnotu. Ke zjišťování množství a rozložení tělesných komponent se užívá magnetická rezonance (Davidson & Truby, 2009).



Pravidlo „méně jíst, více se pohybovat, nemůže být u dětí s DMD aplikováno. Využívá se energetická rovnováha a snížení příjmu energie, přičemž se zvýší aktivita a tím celkový energetický výdej (Truby et al., 2006).

Pokud je narušena výměna plynů a druhotně i snížena svalová síla dýchacích svalů, může být ovlivněn klidový energetický výdej (Bodamer et al., 1997).

Okada., Manabe, Sakamoto, Ohnaka a Niiyama (in Davidson & Truby, 2009) jsou toho názoru, že se bazální metabolismus s věkem zvyšuje a pacienti s DMD mají vyšší bazální metabolismus než zdraví jedinci.

#### **3.2.2.4.2 *Doplňky výživy***

V pozdějších stádiích onemocnění může naopak hrozit podvýživa v důsledku poruchy polykání (Hromada, 2010). Pacienti také mohou trpět nedostatkem proteinů, vitamínů, minerálů a tekutin (Bushby et al., 2010).

Malnutrice může být známkou blížícího se terminálního stádia onemocnění. Důležitá je v tomto období změna stravování a doplňková výživa. Podávat by se měl mimo jiné při léčbě kortikoidy vitamín D a vápník. Pokud dojde k výraznému úbytku svalů, dochází také k úbytku hmotnosti. (Davidson a Truby, 2009).

Podle Strobera (in Davidson & Truby, 2009) rodiny, které pečují o dítě s Duchennovou dystrofií, většinou hledají přírodní a alternativní doplňky výživy. Kromě vitamínu D a vápníku se může také podávat kreatin monohydrát. Kreatin je aminokyselina, která se obvykle nachází ve svalech. Její funkcí je uchování energie pro okamžité použití ve formě fosfokreatinu.

Bushby et al. (2010) doporučuje, aby strava pacienta s DMD obsahovala dostatek energie, proteinů, tekutin, kalcia, vitamínu D a dalších živin. Každý pacient by měl denně dostávat multivitamin, jehož součástí je vitamín D a minerály.

#### **3.2.2.4.3 *Obtíže v příjmu potravy***

U pacientů může docházet k obtížím v příjmu potravy. Iannaccone, Owens, Scott & Teitell (in Davidson & Truby, 2009) poukazují na to, že ke snížení příjmu potravy mohou vést obtíže při jídle, třeba po chirurgických zákrocích, kdy pacient ztrácí schopnost se samostatně najíst.

Příčinou může být neschopnost posunu sousta z dutiny ústní do krku, což může být způsobeno lézí v oblasti kontroly příjmu potravy (Pane et al., 2006). Dle Bushby et al. (2010) vede slabost v oblasti hltanu v pozdním stádiu nemoci k dysfagii.

Dalšími příčinami snížení příjmu potravy může být snížení kognitivních funkcí pacienta či nedostatek péče. Pacientům s DMD může dělat problémy otevření úst, rozžvýkání sousta a následně pomalejší posun sousta do hltanu a opakované dušení při polykání (Pane et al., 2006).

Willig, Paulus, Lacau Saint Guily, Beon & Navarro (in Davidson & Truby, 2009) poukazují na to, že je u některých pacientů největším problémem dopravení sousta do úst.

Protože se u některých pacientů mohou objevit potíže s polykáním, je důležitá úprava jídla, pomocí které se dostává potrava do trávicí trubice snadněji. Pro pacienty s DMD je jednodušší polykat stravu nakrájenou na menší a jemnější kousky (Pane et al., 2006).

Jaffe, McDonald, Ingman a Haas (in Bushby et al., 2010) upozorňují, že pokud se u pacienta objeví úbytek na váze o více než 10%, nebo nepřibývá na váze tak, jak to odpovídá jeho věku, je indikováno klinické vyšetření polykání. Nutné je také v případě, že se u pacienta prodlužuje doba, strávená jídlem (více jak 30 minut), nebo jej jídlo vyčerpává, nadměrně rozlévá tekutiny, slintá, či se mu hromadí jídlo v ústech. Dalšími příznaky dysfagie jsou úporný kašel, zvracení, dušení a vlhké vokální fenomény během jídla či pití.

Podle Shinonagy, Fukudy, Suzuki, et al. (in Bushby et al., 2010) se dysfagie může projevovat pozvolna, přičemž symptomy orální a faryngální dysfagie nemusí pacient vůbec zaznamenat.

Vyšetření vyžadují aspirační pneumonie, horečky a nevysvětlitelný pokles funkce plic, protože to mohou být příznaky problémů s polykáním. Pokud pacient vykazuje známky aspirace či dysmotility hltanu, je nutné videofluoroskopické vyšetření polykacího aktu, známé jako polykání baria (Bushby et al., 2010).

#### **3.2.2.4.4      *Gastrointestinální problémy***

Častým problémem, souvisejícím se ztrátou pohyblivosti je zácpa. Pacient by se proto měl stravovat pravidelně a výživa by měla obsahovat dostatek vlákniny. V případě potřeby lze užít laxativa (Yiu & Kornberg, 2008).

Podle Bushby et al. (2010) jsou vhodnými laxativy magnesium hydroxide, laktuloza, polyetylene glykol a užívají se, pokud problémy se zácpou přetrvávají. Občas je nutné použít klystýr. Pokud je zácpa trvalá, doporučuje se zvýšit příjem tekutin.

Postupně se u jedinců s DMD mohou vyvinout další komplikace, jako třeba gastrointestinální dilatace. Toto onemocnění souvisí s polykáním vzduchu a může se objevit u pacientů, kteří užívají ventilátor. Některé pacienty může trápit opožděné vyprazdňování žaludku, nebo neprůchodnost střev.

Může se objevit gastroezofageální reflux, který je řešen užíváním inhibitorů protonové pumpy či antagonistů H<sub>2</sub> receptorů.

S přibývajícím věkem je potřeba zajistit spolupráci s nutričním specialistou či dietologem a dále s terapeutem pro oblast jazyka, řeči, polykání a gastroenterologem (Bushby et al., 2010).

Problémy výživy a stravování dětí s DMD by měl řešit multidisciplinární tým odborníků. Pokud je třeba, měl by pomoci řešit otázky, týkající se rozhodnutí o parenterální výživě pacienta (Davidson & Truby, 2009).

Toto je podle Zicklera, Barbagiovaniiho a Swana (in Bushby et al., 2010) indikováno, pokud není možné nadále udržovat váhu a hydrataci pacienta orálně. Jeho rodina by měla být dostatečně informována o výhodách i rizicích žaludeční sondy. Gastrostomii je možné zavést endoskopicky či chirurgicky.

### **3.2.2.5 Psychosociální problémy**

K úbytku dystrofinu dochází kromě svalů i v mozku (Hromada, 2010). Podle Smithe (in Hromada, 2010) je časté snížení intelektových schopností, kdy průměrná hodnota IQ činí 80.

Anderson, Head, Rae a Morley (2002); Cotton, Voudouris a Greenwood (2001) a Leibowitz a Dubowitz (in Yiu & Kornberg, 2008) jsou toho názoru, že pokles intelektu postihuje 30% chlapců, trpících DMD.

Podle Allena a Rodgina (in Yiu & Kornberg, 2008); Karagana (in Yiu & Kornberg, 2008) a Leibowitz a Dubowitz (in Yiu & Kornberg, 2008) pokles intelektu nezávisí na závažnosti postižení.

Problémy v psychosociální oblasti mohou být způsobeny kromě snížené inteligence a kognitivních schopností sociální izolací a straněním se společnosti v důsledku onemocnění (Cotton, Voudouris & Greenwood, 2005; Cyrulnik, Fee, De Vivo, Goldstein & Hinton, 2007; Hendriksen & Vles, 2006 & Hinton, De Vivo, Nereo, Goldstein & Stern, 2001).

Některé děti s DMD vyžadují speciální vzdělávání, vzhledem k jejich psychickému či intelektuálnímu deficitu. Později pro ně může být obtížnější nalézt vhodné a smysluplné zaměstnání. Ovšem mnoho chlapců speciální školy navštěvovat nemusí a může být zařazeno do normálních škol. Někteří jsou schopni dokončit střední, či dokonce vysokoškolské vzdělání (Yiu & Kornberg, 2008).

Je vhodné provádět vyšetření duševního zdraví specializovaným pracovníkem. U dětí s DMD může docházet k opožděnému vývoji řeči a jazyka, či zhoršení schopnosti komunikace v důsledku nemoci v pozdějších stádiích (Cotton, Voudouris & Greenwood, 2005; Cyrulnik, Fee, De Vivo, Goldstein & Hinton, 2007; Hendriksen & Vles, 2006 & Hinton, De Vivo, Nereo, Goldstein & Stern, 2001).

Pokud je zjištěno, že pacient trpí problémem se zvládnutím jazyka, ústním vyjadřováním, či chápáním řeči, je namístě vyšetření a léčba specialistou na řeč a jazyk (Bushby et al., 2010).

V porovnání se sourozenci jsou verbální dovednosti 80% dětí s DMD sníženy (Hinton, De Vivo, Nereo et al, 2000).

Některé děti trpí poruchou autistického spektra, kdy mají tendenci opakovat pár svých naučených vzorců, nebo mají také opoždění vývoje řeči. Dále mohou také trpět hyperaktivními poruchami spojenými s nedostatkem pozornosti a obsedantně-kompulzivními poruchami (Hendriksen & Vles, 2008).

Podle Simona, Resende, Simon, Zanolliho a Reed (2011) jsou pacienti schopni odolávat úzkosti vzhledem ke své nemoci, aktivně se podílejí na kulturním životě a mají dobré sociální kontakty se svými přáteli a příbuznými. Většina vede navzdory svému onemocnění spokojený život.

Simon, Resende, Simon, Zanolli a Reed (2011) a Ruta, Garratt, Abdalla, Buckingham a Russell (1993) zjistili, že pacienti kladou větší důraz na získání větší mobility prostřednictvím invalidních vozíků, než pomocí podporované chůze.

Pacienti mohou trpět depresemi (Poysky, 2007). V některých případech je třeba vyhledat pomoc psychologa či psychiatra, protože deprese nemusí být úplně zřejmé a občas bývají diagnostikovány pozdě (Yiu & Kornberg, 2008).

Abi Daoud, Dooley a Gordon (in Bushby et al., 2010) jsou toho názoru, že psychosociální pomoc by měla být kromě pacienta cílena i na jeho rodinu, protože spousta rodičů, které vychovávají dítě, postižené DMD, mohou mít stejně jako jejich děti problémy s depresivními náladami.

## **4 Speciální část**

### **4.1 Léčba**

#### **4.1.1 Medikamentózní terapie**

Bothwell et al. (in Bushby et al., 2010); Talim, Malaguti, Gnudi, Politano a Merlini (in Bushby et al., 2010) a Yilmaz, Karaduman a Topaloglu (2004) se shodují na tom, že zásah do průběhu onemocnění pomocí farmakologické léčby má zpomalit a zlepšit průběh onemocnění.

##### **4.1.1.1 Glukokortikoidy**

Asi nejběžnějšími medikamenty, které užívají děti s DMD, jsou glukokortikoidy. Podle Johnsona a Kennedyho (in Bushby et al., 2010) a McDonalda (in Bushby et al., 2010) jsou glukokortikoidy léčiva, která zpomalují ztrátu svalové síly a funkčních schopností, užívají se také k prodloužení doby schopnosti chůze.

Specifické účinky glukokortikoidů na zvýšení svalové síly nejsou známy, ale existuje několik teorií. Jednou z nich je možné zvýšení reparačních myogenních mechanismů, či zpomalení stupně muskuloskeletárního úpadku (Muntoni, Fisher, Morgan & Abraham, 2002 & Rifai, Welle, Moxley, Lorensen & Griggs in Yiu & Kornberg, 2008).

Pozitivní efekt glukokortikoidů také spočívá v tom, že se u pacientů vyskytují méně často dilatační kardiomyopatie a dochází ke snadnějšímu vykašlávání. Díky této terapii může být mimo jiné snížena závažnost skoliózy a oddálena operace páteře (Biggar, Harris, Eliasoph &

Alman, 2006; King et al., 2007 in Yiu & Kornberg, 2008 & Mendell et al. in Yiu & Kornberg, 2008).

V současnosti jsou to jediné medikamenty, které toto umožňují. Nejpoužívanějšími glukokortikoidy jsou prednisolon, známý také jako prednison a deflazacort (Johnson & Kennedy in Bushby et al., 2010 & McDonald in Bushby et al., 2010).

U prednisolonu se doporučuje denní dávkování, přičemž bylo zjištěno, že nejpříznivější dávkování vzhledem ke zvýšení síly svalů je 0,75 mg/kg denně. Vyšší dávky prednisolonu byly neúčinné a nižší méně prospěšné (Eagle et al., 2002 & Phillips, Quinlivan, Edwards & Calverley, 2001).

Jako účinné se ukázalo i přerušované dávkování, kdy pacienti užívají prednison jen dvakrát týdně po 5 mg/kg, či jeho užívání 10 dní nepřerušovaně, s přestávkou 10 nebo 20 dní. Pokud už dítě déle není schopno chůze, mělo by dojít k zastavení léčby (Connolly, Schierbecker, Renna & Florence, 2002; Dubowitz, 1991 in Yiu & Kornberg, 2008 & Kinali, Mercuri, Main, Muntoni & Dubowitz in Yiu & Kornberg, 2008).

Biggar, Politano, Harris et al. (2004) a Mesa, Dubrovsky, Corderi, Marco a Flores (in Bushby et al., 2010) se shodují na tom, že deflazacort má podobné účinky jako prednisolon a jeho nejvyšší účinnost je prokázána při dávce 0,9 mg/kg denně.

Biggar, Harris, Eliasoph a Alman (2007); King, Ruttencutter, Nagaraja et al. (in Bushby et al., 2010) a Markham, Kinnett, Wong, Woodrow Benson a Cripe (2008) jsou toho názoru, že užívání prednisolonu a deflazacortu má kromě prodloužení doby samostatné chůze vliv na snížení rizika skoliózy, stabilizaci plicních funkcí a pomalejší progresi srdeční dysfunkce.

Prednison může také zamezit nekróze svalů a jejich poškození, poněvadž má protizánětlivé a imunosupresivní účinky (Kissel, Burrow, Rammohan et al. in Yilmaz, Karaduman & Topaloglu, 2004; Mesa, Dubrovsky, Corderi et al. in Yilmaz, Karaduman & Topaloglu, 2004 & Zatz, Pavanello, Vainzof et al. in Yilmaz, Karaduman & Topaloglu, 2004).

Brooke, Fenichel, Griggs et al. (in Bushby et al., 2010) tvrdí, že rozhodnutí o započetí léčby glukokortikoidy vychází ze zkušeností odborníků a ze tří fází motorické funkčnosti – fáze „progress“, kdy se pacient pohybově zlepšuje, fáze „plateau“, kdy dochází ke stagnaci pohybových dovedností a fáze poklesu „decline“. Nedoporučuje se zahajovat terapii glukokortikoidy v době, kdy ještě dítě dělá motorické pokroky a rozvíjí své motorické

schopnosti. U dětí s DMD to bývá zhruba asi do 4 – 6 let věku, avšak dosahují pohybových dovedností pomaleji, než jejich zdraví vrstevníci.

Podle Biggara, Harrise, Eliasoph a Almana (2006) a Kinga, Ruttencuttera, Nagaraja, et al. (in Bushby et al., 2010) se doporučuje zahájit léčbu glukokortikoidy ve fázi „plateau“ (většinou 4 – 8 let), kdy už u dětí nedochází k získávání pohybových dovedností. Zjišťuje se to pozorováním dítěte a na základě časových testů.

Začátek léčby pomocí glukokortikoidů je u každého dítěte s DMD individuální, záleží na době dosažení fáze „plateau“ a doporučení lékařů. Po ztrátě schopnosti chůze je výhodné pokračovat s medikací glukokortikoidy, aby se zachovala síla horních končetin, či zpomalila progresse úbytku svalové síly, nástup skoliózy a také zpomalila progresivní dysfunkce dýchacích svalů a kardiomyopatie.

Angelini (in Bushby et al., 2010); Biggar, Politano, Harris et al. (2004) a Moxley, Ashwal, Pandya et al (2005) podotýkají, že prednizon i deflazacort mají podobné účinky, ale deflazacort je méně dostupný a dražší než prednizon. Prednizon se v některých případech nahrazuje deflazacortem, protože je u něj menší riziko váhového přírůstku.

#### **4.1.1.2 Vedlejší účinky glukokortikoidů**

Bonifati, Ruzza a Bonometto (in Bushby et al., 2010); Daley-Yates, Richards et al (in Bushby et al., 2010) a Foster, Shults, Zemel a Leonard (2004) upozorňují na to, že před započatím léčby glukokortikoidy by se měly zvážit jejich vedlejší účinky, jako je obezita, Cushingoidní rysy, hirsutismus, růstová retardace, akné, tinea, bradavice a opožděná puberta, refluxní choroba jícnu, glukózová intolerance, peptický vřed, šedý zákal, myoglobinurie a demineralizace kostí, spojená se zvýšeným rizikem zlomenin.

Alman, Raza a Biggar (in Bushby et al., 2010) a Yilmaz, Karaduman a Topaloglu (2004) jsou toho názoru, že u pacientů, užívajících glukokortikoidy, je velké riziko vzniku vertebrálních fraktur.

Dále se u těchto dětí mohou objevit negativní změny v chování a suprese imunity, kdy může dojít k závažné infekci. Proto by se neodkladně měly řešit i malé infekce. Nežádoucím účinkem může být také hypertenze. V tomto případě odborníci doporučují snížit tělesnou hmotnost a příjem soli, při neúčinné léčbě se podávají betablokátory a ACE inhibitory (Balaban, Matthews, Clayton & Carry, 2005 & Brown & Zacharin, 2005).

U dětí s DMD, které užívají glukokortikoidy, se objevují zlomeniny dlouhých kostí dvakrát častěji oproti dětem, které je neužívají. Dalším nežádoucím účinkem může být také potlačení růstu pacienta (Biggar, Harris, Eliasoph & Alman in Yiu & Kornberg, 2008 & King et al., 2007).

Glukokortikoidy jsou podávány většinou ráno. Při nesnesitelných či nezvladatelných vedlejších příznacích je vhodné snížit dávku léku. Vysadit jej se doporučuje, pouze pokud se pacientovi snížila dávka léku na hodnotu, kdy má ještě terapeutický efekt a přesto jsou vedlejší účinky nezvladatelné (Biggar, Politano, Harris et al., 2004 & Bushby et al., 2010).

Glukokortikoidy by měly být nabídnuty všem pacientům s DMD a měli by být poučeni o jejich užívání, stejně tak jejich rodiče (Muntoni, Fisher, Morgan & Abraham, 2002).

Účinky léčiv a doplňků stravy, jako jsou aminokyseliny glutamin a arginin, koenzym Q10 a antioxidanty (rybí tuk, vitamín E, výtažek ze zeleného čaje) nebyly potvrzeny, ale mnozí praktičtí lékaři je doporučují a pacienti užívají (Bushby et al., 2010).

## **4.1.2 Ortopedická léčba**

### **4.1.2.1 Operační řešení skoliózy**

V některých případech je nutné chirurgické řešení. Třeba v případě pokročilejšího stádia skoliózy. Dle názoru Velasca, Colina, Zurakowskiho, Darrase a Shapira (in Yiu & Kornberg, 2008) se operace skolióz provádí jako prevence hrubých deformit a pro možné zlepšení respiračních funkcí. Průměrný věk pro tyto operace je 14 – 15 let. Indikace k operaci je skolióza větší než 25 stupňů a vitální kapacita plic nižší než 30 % předpokládané VKP.

Nebylo prokázáno, že by chirurgické řešení skoliózy prodlužovalo délku života pacienta (Yiu & Kornberg, 2008).

Sussman (in Bushby et al., 2010) a Velasco, Colin, Zurakowski, Darras a Shapiro (in Bushby et al., 2010) zdůrazňují, že se u pacientů s DMD provádí fúze obratlů, aby se páteř narovнала a skolióza dál neprogredovala, aby se zamezilo bolestem, jejichž příčinami jsou vertebrální fraktury a osteoporóza a aby se zmenšily respirační obtíže.

Podle Hellera, Wirtze, Sieberta a Forsta (in Bushby et al., 2010); Shapira, Sethna, Colana, Wohla a Spechta (in Bushby et al., 2010) a Sussmana (in Bushby et al., 2010) jsou k bočním fúzím obratlů indikováni pacienti, kteří mají vybočení páteře více jak 20°, jejich



kosterní systém je ještě nevyzrálý a neužívají kortikoidy. Přední fúze obratlů se u pacientů s DMD neprovádí.

Alman a Kim (1999) a Archibald a Vignos (in Bushby et al., 2010) došli k závěru, že jsou boční fúze obratlů taktéž vhodné pro pacienty, kteří užívají kortikoidy a dochází u nich k rychlé progresi skoliózy, což je provázeno vertebrálními frakturami a bolestmi. Před zákrokem pacienti užívají preparáty na posílení kostí.

Podle Almana a Kima (1999) a Archibalda a Vignose (in Bushby et al., 2010) se provádí kostní fúze od horní části hrudní páteře po křížovou oblast, pokud je odchylka pánevního pletence větší než 15°.

#### **4.1.2.2 Ortotické pomůcky**

Ke zlepšení kvality života pacienta se užívá kompenzačních pomůcek, jako jsou vozíky, dlahy, nebo ortézy (Hromada, 2010).

U pacientů s vážnými frakturami dolních končetin, kteří chodí, se užívá vnitřní fixace pro zachování schopnosti chůze a rychlejší rehabilitaci. U nechodících pacientů se vnitřní fixace indikuje méně často. Dlahy a sádra jsou vhodné spíše pro nechodící pacienty. U pacientů se zachovanou schopností chůze mohou být použity, pokud je pacient schopen chůze během léčby a pokud je to ten nejrychlejší a nejbezpečnější způsob pro následné hojení (Bushby et al., 2010).

Archibald a Vignos Jr (in Bushby et al., 2010); Bakker, De Groot, De Jong, Van Tol-De Jager a Lankhorst (in Bushby et al., 2010); Hyde, Floytrup, Glent et al. (in Bushby et al., 2010); McDonald (in Bushby et al., 2010); Scott, Hyde, Goddard a Dubowitz (in Bushby et al., 2010) a Siegel (in Bushby et al., 2010) zdůrazňují, že je vhodné používat ortézu na chodidlo a kotník (ankle – foot orthosis = AFO), která nohu zpevní a zabrání tak jejímu pozdějšímu equinóznímu postavení. Tato ortéza se užívá na noc.

Knee – ankle – foot orthosis (KAFO) je podle Bakkera, De Groota, Beckermana, De Jonga a Lankhorsta (in Bushby et al., 2010) ortéza, udržující neutrální postavení kolene, kotníku a chodidla.

Archibald a Vignos Jr. (in Bushby et al., 2010) podotýkají, že se užívá při stoji a chůzi u pacientů, kteří mají s chůzí již problém a ke stabilizaci dolních končetin. Tato ortéza se na noc nenechává, protože bývá pacientům nepříjemná.

Polohovací ortézy pro prsty se užívají jen u zatuhlého flexoru ukazováku na noze (Bushby et al., 2010).

Podle Millera a Dunna (in Bushby, 2010) je vhodné užívání pomůcek při stání, hlavně u pozdně chodících a časně nechodících pacientů, pokud je stání umožněno a nejsou přítomny kontraktury, které by toto znemožňovaly. Někteří odborníci se přiklánějí k užití kompenzačních pomůcek pro pasivní stání až do pozdně nechodící fáze pacienta.

Kinali et al. (in Yiu & Kornberg, 2008); King et al. (in Yiu & Kornberg, 2008) a Rodillo, Fernandez-Bermejo, Heckmatt a Dubowitz (in Yiu & Kornberg, 2008) upozorňují, že je v raném stádiu DMD důležité protahování Achillovy šlachy, iliotibiální skupiny svalů a flexorů kyčle. Na noc se mohou užívat dlahy. Je ovšem možné, že i přes všechna opatření se kontraktury vyvinou. Potom je nutné přejít k chirurgickému řešení.

#### **4.1.2.3 Chirurgické řešení kontraktur**

Chirurgické zásahy na odstranění kontraktur se provádějí nejčastěji v kotníku, méně často v kolenním kloubu a v kyčelním kloubu se téměř neprovádějí. Je to proto, že může dojít k ještě většímu oslabení chirurgicky zasažených flexorů kyčelního kloubu. Kyčelní kloub se také špatně fixuje. Úprava hybnosti v kotníku či kolenním kloubu může mít pozitivní vliv na hybnost v kloubu kyčelním. Chirurgické zákroky musí být prováděny s ohledem na to, ve které fázi se pacient nachází (Bushby et al., 2010).

Forst a Forst (1999) a Rideau et al. (in Bushby, 2010) tvrdí, že v rané chodící fázi byl již objeven vznik kontraktur u pacientů od 4 do 7 let. Bylo provedeno prodloužení Achillovy šlachy, flexorů kolen a kyčle a abduktorů kyčle. Možností je také provést tyto chirurgické výkony ještě před samotným vznikem kontraktur.

Podle Rideau (in Bushby et al., 2010) je to kvůli zachování rovnováhy svalového systému, dokud je svalová síla ještě v pořádku. V dnešní době se ale tyto výkony neprovádí moc často.

#### **4.1.2.4 Chirurgické zásahy na dolních končetinách**

Forst a Forst (1999); Miller, Hsu, Hoffer a Rentfro. (in Bushby et al., 2010); Rideau et al. (in Bushby et al., 2010); Scher a Mubarak (in Busby et al., 2010); Siegel, Miller a Ray (1968); Smith, Green, Cole, Robison a Fenichel (in Bushby et al., 2010) a Vignos, Wagner, Karlinchak a Katirji (1996) jsou toho názoru, že se chirurgické zákroky na dolních

končetinách ve střední chodící fázi provádějí za účelem prodloužení doby samostatné chůze. Prodloužit dobu samostatné chůze se díky operačním zákrokům daří o 1 – 3 roky. Důležitá je ovšem stávající síla dolních končetin.

Forst a Forst, 1999; Jones, De Vivo a Darras (in Bushby et al., 2010); Miller, Hsu, Hoffer a Rentfro (in Bushby et al., 2010); Rideau et al. (in Busby et al., 2010); Scher a Mubarak (in Bushby et al., 2010); Siegel, Miller a Ray (1968); Smith, Green, Cole, Robison a Fenichel (in Bushby et al., 2010); Sussman (in Bushby et al., 2010) a Vignos, Wagner, Karlinchak a Katirji (1996) podotýkají, že se schopnost chůze daří také udržet pomocí glukokortikoidů. Pacient neztrácí schopnost samostatné chůze náhle, ale postupně, obvykle v období kolem 1 – 2 let.

Nejčastěji se provádějí zákroky víceúrovňové symetrické (kyčel – koleno – kotník, nebo jen koleno – kotník), oboustranné jednoúrovňové (kotník), vzácně jednoúrovňové na jedné končetině, pro zachování symetrie.

Jones, De Vivo a Darras (in Bushby et al., 2010); Miller, Hsu, Hoffer a Rentfro (in Bushby et al., 2010); Scher a Mubarak (in Bushby et al., 2010); Sussman (in Bushby et al., 2010) a Vignos, Wagner, Karlinchak a Katirji (1996) uvádějí, že jsou časté operace Achillovy šlachy (tenotomie, transfer, prodlužování), dále uvolnění fibrotických kloubních struktur kolene a iliotibiální fascie. Deformity pes equinus a varus se mohou napravit prodloužením Achillovy šlachy, nebo také transferem musculus tibialis posterior na dorsolaterální část nohy, kde by měl provádět everzi a dorzální flexi.

Miller, Hsu, Hoffer a Rentfro (in Bushby et al., 2010); Siegel, Miller a Ray (1968) a Smith, Green, Cole, Robison a Fenichel (in Bushby et al., 2010) zdůrazňují, že pokud má pacient flekční kontrakturu kolenního kloubu větší než 15°, vyžaduje se operační prodloužení šlachy v zadní části kolene. Někdy je nutné po operaci použít fixační pomůcky, jako jsou dlahy a ortézy. Toto je nutné vždy po tenotomii.

Pokud bylo cílem operačního řešení zachování chůze, je nutné, aby byl pacient mobilizován hned 1, či 2. den po operaci, kvůli možné atrofizaci dolních končetin. Nácvik chůze je potřebný po celou dobu imobilizace končetiny a musí pokračovat i po sundání sádry. Pacienti mohou použít berle či chodítka.

Podle Schera a Mubaraka (in Bushby et al., 2010) a Sussmana (in Bushby et al., 2010) jsou chirurgické operace v pozdně chodící fázi pacienta méně účinné, než u předchozích fází.

V pozdní nechodící fázi se chirurgicky řeší pes equinus, pokud je větší než 30° a pes varus. Pacientovi se tím uleví od bolesti a tlaku a dopomůže ke správnému polohování nohou.

### **4.1.3 Rehabilitace**

U dětí s DMD dochází ke zvýšení svalového tonu a ke vzniku kontraktur v důsledku nerovnováhy svalů, klidové pozici ve flexi a ztráty možnosti aktivních pohybů v kloubu ve všech směrech. Dochází u nich také k fibrotizaci svalů. Prevence kontraktur je úlohou fyzioterapeuta. Pokud se přece jen vyskytnou, tak jejich pozdější úpravy provádí ortoped (Brooke, Fenichel, Griggs et al. in Bushby et al., 2010; McDonald, Abresch, Carter et al. in Bushby et al., 2010 & Vignos, Wagner, Karlinchak & Katirji, 1996).

Pokud je pacient schopen chůze, je vhodné jej dříve, než začneme s rehabilitací, otestovat časovými testy. Jsou to standardizované funkční testy s měřením času, za který pacient zvládne provést určitý úkon. Testy obsahují změřeni času chůze na 10m, Gowersova manévru, změřeni času k vystoupení 4 schodů, vstávání ze židle a 6 – minutový test chůze. V pozdějších fázích, kdy už pacient tyto úkony nezvládne, může být vhodným testem měření času, za který si pacient oblékne košili (Florence, Pandya, King et al., 1984 & Siegel, 1972 in Bushby et al., 2010).

„Svalové oslabení souvisí mimo snížení objemu kontraktilní tkáně základním procesem i s útlumem příslušného svalu na nejrůznějších etážích CNS“ (Vacek, 2005, 302).

Podle Mendella et al. (in Yiu & Kornberg, 2008) jde zvýšení svalové síly ruku v ruce se zlepšením výsledků ve funkčních testech.

Důležité je začít cvičit co nejdříve po zjištění diagnózy, protože existuje stále ještě velký počet trénovatelných svalových vláken. Pacient musí být ke cvičení motivován a potenciální zlepšení či udržení svalové síly závisí na počáteční svalové síle, vytrvalosti, intenzitě, frekvenci a povaze cvičení.

#### **4.1.3.1 Fyzioterapeutické metody**

##### **4.1.3.1.1 Léčebná tělesná výchova a fyzikální terapie**

Fyzioterapeut se může v pohybové léčbě dětí s DMD rozhodnout mezi analytickými a syntetickými metodami. Z analytických metod můžeme využít například metodu sestry

Kenny, či cvičení podle svalového testu, kdy se cíleně aktivují jednotlivé svaly a je snaha o minimalizaci substituce ostatních svalů.

Ze syntetických metod se v České republice nejvíce používá senzomotorická stimulace a reflexní lokomoce. V těchto technikách se využívá komplexních pohybových vzorců, kdy jsou svaly funkčně spojené v jeden řetězec a navzájem se facilitují. Syntetické metody se oproti analytickým ukázaly jako efektivnější, protože pomocí nich bylo možno facilitovat i extrémně oslabené svaly, které nebyl pacient schopen volní kontrakcí aktivovat (Topin et al., 2005).

Pacienti by měli být při cvičení opatrní, protože svalová vlákna, u kterých chybí dystrofin, jsou mnohem náchylnější ke zranění než zdravá a mají nižší schopnost regenerace (Ansved, 2001).

Proto by se měl před cvičením pořádně zahřát a před i po cvičení protáhnout. Důležitý je vytrvalostní trénink. Aerobní trénink by se měl provádět 3 – 5x týdně s maximem 50 – 80% tepové frekvence po dobu nejméně 20 min. Aerobní aktivity, které děti s DMD nejvíce vyhledávají, jsou plavání, veslování a cyklistika (La Fontaine & Toedebusch, 2005).

Jako prospěšné se pro tyto pacienty ve všech fázích jeví rekreační plavání, které může zvýšit aerobní kapacitu pacienta (Fowler in Bushby et al., 2010 & Garrood, Eagle, Jardine, Bushby & Straub in Bushby et al., 2010).

Cvičení v bazénu je pro pacienty s DMD také velmi výhodné. Podle Vacka (2005, 302) „snížení nároků na sílu při provádění pohybů vede k mnohem komplexnější volní aktivitě, zvýšení rozsahu pohybu, zlepšení kloubní pohyblivosti a v neposlední řadě jde o aerobní trénink zlepšující kardiorespirační parametry“.

Jako prevence kontraktur by se mělo provádět aktivní, aktivně – asistované a pasivní protahování svalů, stejně tak polohování v určitých pozicích a je vhodné užívat dlahy a ortézy. Je doporučeno protahování 4x – 6x týdně doma, ve škole nebo na klinice (Dubowitz in Bushby et al., 2010; Fowler in Bushby et al., 2010 & McDonald, Abresch, Carter et al. in Bushby et al., 2010).

S výhodou se u těchto pacientů využívá termoterapie pro snížení tuhosti vaziva. Používají se nafukovací dlahy, které zabraňují pocení a vedou k velmi pomalému prohřívání, nebo také Kenny zábal (Vacek, 2005).

Jak u chodících, tak u nechodících pacientů by se nemělo zapomínat na protažení kyčle, kotníku i kolena, přičemž u nechodících by měla být pozornost zaměřena také na klouby a svaly horních končetin, na ramenní kloub, loket, zápěstí a flexor ukazováku. Nejlepší terapií při změnách kvality stoje a chůze je stoj samotný (Dubowitz in Bushby et al., 2010; Fowler in Bushby et al., 2010 & McDonald, Abresch, Carter et al. in Bushby et al., 2010).

U pacientů s DMD se užívá stavěcí stůl. Je vhodný pro chodící i nechodící pacienty. Jeho sklon je 10 – 15° od vertikály. Pod plosky se umísťuje polohovací klín, který napomáhá dorziflexi chodidla. Fixace by měla být umístěna nad a pod kolena, ve výši horních předních spin a ve výši prsou. Aby byla pánev tlačena do retroverze, doporučuje se podložit sedací hrboly (Vacek, 2005).

Pro pacienty s DMD je vhodná mírná aerobní aktivita. Velký silový trénink a excentrická cvičení jsou po celý život pro pacienta nevhodná, v důsledku možného vzniku kontraktur a přetížení svalu. Toto se projevuje velkou bolestí ve svalu 24 hodin po zátěži a myoglobinurií (Fowler in Bushby et al., 2010 & Garrood, Eagle, Jardine, Bushby & Straub in Bushby et al., 2010).



**Obrázek 9.** Dítě s DMD procvičuje pomocí přístroje horní a dolní končetiny (Jansen, de Groot, Alfen & Geurts, 2010, 5)

V aktivitách běžných denních činností excentrická kontrakce převažuje, proto by měli být pacienti upozorněni na správné provedení určitých činností. Například pokud si pacient sedá, měl by si pomoci i horními končetinami a přenést do nich část váhy těla, aby se snížila

excentrická zátěž m. quadriceps femoris. Není vhodné, aby pacienti s DMD setrvali déle v předklonu, kvůli excentrické zátěži paravertebrálních erektorů.

Při léčbě skoliózy se využívá protahování zkrácených a facilitace oslabených svalů. Kromě toho také komplexní techniky, například metodika Klappa, Schrottové a prvky reflexní lokomoce.

K terapii je možné zařadit také dlouhodobou nízkofrekvenční elektrostimulaci, kdy dochází ke zvýšení svalové síly oslabených svalů, odolnost proti únavě ale zůstává stále stejná.

Pacienti by měli pravidelně každý rok absolvovat lázeňský pobyt, kde mohou využít vodoléčbu, LTV v bazénu, termoterapeutické procedury, dlouhodobá protahovací cvičení a cvičební programy pro zvýšení fyzické kondice. Lázeňské procedury spolu s klimatoterapií mají velký vliv na zlepšení hybnosti pacienta. Na muskulární dystrofiky se specializují lázně Vráž, Klimkovice, Velké Losiny a Janské lázně (Vacek, 2005).

#### **4.1.3.1.2      *Respirační fyzioterapie***

Pro prevenci pneumonie a plicní atelektázy je důležitá efektivní očista dýchacích cest. Pokud se nedbá o pravidelné čištění dýchacích cest, může u pacienta dojít k urychlení nástupu respiračního selhání a následného úmrtí (Bach, Ishikawa & Kim, 1997).

Pacient by měl být poučen o tom, jak zvládnout techniky k očištění dýchacích cest a jak je efektivně a včas využívat.

K očištění dýchacích cest se využívá asistované vykašlávání. Je vhodné u pacientů, kteří buď měli, nebo mají potíže s očištěním dýchacích cest, nebo u těch, u kterých je vrcholová hodnota proudu vzduchu, vydechovanému při kašli, menší než 270 l/min, nebo tam, kde je maximální tlak při výdechu menší než 60 cm vodního sloupce (Bach, Ishikawa & Kim, 1997).

Podle Kanga a Bacha (in Finder et al., 2004) se při asistovaném vykašlávání využívá asistovaný nádech, následovaný prodlouženým výdechem. Pro zvýšení kapacity nádechu je možno použít hromadění vzduchu, kdy se pacient nadechne několikrát za sebou bez výdechu mezi nádechy.

Bach (in Finder et al., 2004) a Segal, Salomon a Herschfus (1954) se shodují na tom, že prodlouženého výdechu se dosáhne tlakem na horní břicho či hrudní stěnu, což má být spojeno s pacientovým úsilím vykašlávat.

Jednou z možností odstranění nadměrné sekrece z dýchacích cest je autogenní drenáž, která se může provádět v jakékoli poloze. Pacient se pomalu nadechne nosem, následuje inspirační pauza 3 -4 sekundy a plynulý co nejdelší výdech přes volnou glottis s otevřenými ústy na 2 – 3 cm (Ošťádal, Burianová & Zdařilová, 2008).

Bushby et al. (2005) uvádějí, že je při neefektivním kašli možné použít i posturální (polohovou) drenáž. Ošťádal, Burianová a Zdařilová (2008) upozorňují na to, že pokud má pacient některé kontraindikace užití polohové drenáže, jako je například osteoporóza, kardiovaskulární problémy a poúrazové a pooperační stavy, tak by u tohoto pacienta měly být využity jiné techniky očisty dýchacích cest. To samé platí i u poklepu (perkuse).

DiMarco et al. (in Finder et al., 2004); Martin, Stern, Yeates, Lepp a Little (in Finder et al., 2004) a Wanke et al. (1994) jsou toho názoru, že je trénink dýchacích svalů užíván u některých pacientů s DMD ke zvýšení svalové síly těchto svalů, přičemž se předpokládá, že vyšší svalová síla dýchacích svalů může pomoci zachovat lepší funkci plic po delší dobu.

Účinky tréninku dýchacích svalů se ovšem u jednotlivých jedinců liší. U některých dochází k podstatnému zvýšení svalové síly a vytrvalosti dýchacích svalů, u jiných nedochází k výraznějším změnám. Smith, Calverley, Edwards, Evans a Campbell (in Ansved, 2001) zastávají názor, že nejúčinnější je trénink respiračních svalů proti malému odporu.

U mladých chlapců s DMD, kteří trpí hypotonií, se doporučují orální motorická cvičení a artikulační terapie, stejně tak u starších pacientů, kteří jsou limitováni úbytkem síly ústních svalů, nebo zhoršením srozumitelnosti řeči. Pokud je u starších pacientů zhoršená srozumitelnost řeči v důsledku problémů s respirační podporou, je vhodné do rehabilitace zapojit hlasová cvičení a aplikovat zesilovače řeči. (Bushby et al., 2010).



## 5 KAZUISTIKA

### Anamnéza:

**Jméno pacienta:** J. M.

**Pohlaví:** Muž

**Věk:** 21 let

**Lateralita:** Pravák

**Dg:** Progresivní svalová dystrofie Duchennova typu.

**OA:** Operace Achillovy šlachy v roce 2001 kvůli equinóznímu postavení nohy. Operace páteře pro skoliózu typu S v roce 2009, křivka nebyla srovnána úplně (podrobnosti nejsou v lékařské zprávě uvedeny). Po operaci se nezhoršuje.

**RA:** Nikdo z rodiny nemá ani neměl DMD, v rodině se nevyskytují žádná vážnější onemocnění.

**SA:** Pacient bydlí s rodiči v bytě v panelovém domě v 6. patře s výtahem a nájezdovou plochou do domu. Byt je bezbariérový. Jeho zálibou je cestování po světě, z něhož pomáhá otci zpracovávat knihy, filmy a přednášky.

**FA:** Idebenone, koenzym Q10, protandim, vitamín E. Pacient neužívá žádné glukokortikoidy.

**AA:** Neguje.

**NO:** Dítě z 1. fyziologické gravidity, porod proběhl bez problémů, v termínu záhlavím. Ve 3 měsících dokázal vytvořit oporu na břicho o lokty s rozevřenými dlaněmi, hlavička se pohybuje volně na obě strany (model 3. měsíce na břicho), začal se posazovat v 8 měsících a chodit v 16 měsících. Diagnóza DMD byla stanovena zhruba ve 2 letech pomocí svalové biopsie a genetického testování, pacientovi dělala problém chůze do schodů, často padal a byl u něj pozitivní Gowersův příznak. V průběhu času progredovala slabost horních i dolních končetin, přičemž postupovala proximodistálně od kořenových kloubů HKK a DKK. V 10 letech ztratil pacient schopnost samostatné chůze a pohybuje se na invalidním vozíku. Nepotřebuje žádnou ventilační podporu.

Pacient je normostenický, nadváhu nikdy neměl. Zvládne ovládat elektrický vozík a počítač myší a televizi ovladačem pravou rukou, přesněji prsty pravé ruky. V elektrickém vozíku sedí rovně za pomoci opěradla pro celé tělo i hlavu. Bez opěradla není schopen rovného sedu. Silnější stisk má na levé ruce. Není u něj patrná pseudohypertrofie lýtek. Nemá problémy s řečí, artikuluje zřetelně. Jeho IQ je v normálu, navštěvoval základní školu, střední kvůli svému onemocnění ani nezačal, nyní cestuje s otcem po světě. Na rehabilitaci docházel od 3 do 10 let, od 10 let jezdí pravidelně každý rok do lázní Velké Losiny na 4 týdny. Rehabilitaci nyní nenavštěvuje, cvičí doma s rodiči – protahování zkrácených svalů, dechovou gymnastiku a cvičí na motomeđu.

## **Vyšetření:**

### **1) Svalový test podle Jandy et al. (2004)**

Svalový test byl prováděn v polohách, které byl pacient schopen provést, polohy, které, nebylo možno provést, nejsou zaznamenány.

**Tabulka 1.** Hodnoty svalového testu – krk a trup

<b>Název</b>	<b>Svalová síla (ve stupních)</b>
Flexe krku	2
Extenze krku	Nebylo možno zjistit z důvodu nulového rozsahu pohybu do extenze
Flexe trupu	1
Extenze trupu	0
Elevace pánve	0

**Tabulka 2.** Hodnoty svalového testu – horní končetiny

<b>Název</b>	<b>Pravá končetina</b>	<b>Levá končetina</b>
Flexe v RAK	1	1
Extenze v RAK	1	1
Abdukce v RAK	1	1
Horizontální abdukce	2	2
Extenze v abdukci	1	1
Zevní rotace v RAK	1	1
Vnitřní rotace v RAK	1	0
Flexe v LOK	2	2
Extenze v LOK	2	2
Pronace předloktí	1	1
Supinace předloktí	1	1
Palmární flexe v zápěstí s abdukci	3	4
Palmární flexe v zápěstí s addukci	3	4
Dorzální flexe v zápěstí s abdukci	3	3
Dorzální flexe v zápěstí s addukci	3	3
Flexe v MCPH kloubech I. – V. prstu	3	3
Extenze v MCPH kloubech I. – V. prstu	1	1
Abdukce v MCPH kloubech I. – V. prstu	1	1
Abdukce v MCPH kloubech I. – V. prstu	1	1
Flexe v proximálním IP kloubu II. – V. prstu ruky	3	3
Flexe v distálním IP kloubu II. – V. prstu ruky	3	3
Addukce v CMC kloubu palce ruky	3	3
Abdukce v CMC kloubu palce ruky	3	3
Opozice palce a malíku	3	3
Flexe v MCPH kloubu palce ruky	3	3
Extenze v MCPH kloubu palce ruky	3	3
Flexe v IP kloubu palce ruky	3	3
Extenze v IP kloubu palce ruky	3	3

**Tabulka 3.** Hodnoty svalového testu – dolní končetiny

Název	Svalová síla (ve stupních)	
	Pravá končetina	Levá končetina
Flexe v KYK	1	1
Extenze v KYK	1	1
Abdukce v KYK	1	1
Addukce v KYK	1	1
Zevní rotace v KYK	1	1
Vnitřní rotace v KYK	1	1
Flexe v KOK	2	2
Extenze v KOK	1	1
Plantární flexe v HLK	3	3
Dorzální flexe v HLK	3	3
Flexe v MTPH kloubech II. – V. prstu	4	4
Flexe v MTPH kloubech palce	4	4
Extenze v MTPH kloubech II. – V. prstu	3	3
Extenze v MTPH kloubu palce	4	4
Addukce prstů nohy	3	3
Abdukce prstů nohy	2	2
Flexe v proximálním IP kloubech II. – V. prstu nohy	3	3
Flexe v distálním IP kloubech II. – V. prstu nohy	2	2
Flexe IP kloubu palce nohy	3	3
Extenze v IP kloubu palce nohy	3	3

## 2) Svalový test obličeje podle Jandy et al. (2004)

**Tabulka 4.** Hodnoty svalového testu obličeje

Název	Svalová síla (ve stupních)	
	Pravá strana	Levá strana
m. frontalis	1	1
m. orbicularis oculi	4	4
m. corrugator supercilii	2	2
m. procerus	1	1
m. nasalis	1	1
m. orbicularis oris	3	3
m. zygomaticus major	1	1
m. risorius	0	0
m. levator anguli oris	0	0
m. depressor labii inferioris	1	1
m. depressor anguli oris	0	0
m. mentalis	3	3
m. buccinator	2	2
platysma	2	2
m. masseter	4	4
m. temporalis	4	4
m. pterygoideus lateralis	3	3
m. pterygoideus medialis	4	4

### 3) Goniometrické vyšetření podle Jandy & Pavlů (1993)

Měření rozsahů pohybů v kloubech bylo prováděno v polohách, které byl pacient schopen provést, rozsahy, které, nebylo možno zjistit, nejsou zaznamenány.

**Tabulka 5.** Naměřené hodnoty goniometrického vyšetření – krční a hrudní páteř

Název	Rozsah pohybu (ve stupních)	
Flexe krční páteře	10	
Extenze krční páteře	0	
Lateroflexe krční páteře	Vpravo	Vlevo
	30	25
Rotace krční páteře	Vpravo	Vlevo
	20	20
Lateroflexe hrudní a bederní páteře	Vpravo	Vlevo
	10	10

**Tabulka 6.** Naměřené hodnoty goniometrického vyšetření – horní končetiny

Název	Rozsah pohybu (ve stupních)	
	Pravá končetina	Levá končetina
Flexe v RAK	160	150
Extenze v RAK	10	10
Abdukce v RAK	120	130
Horizontální addukce	120	120
Extenze v abdukci	10	10
Zevní rotace v RAK	30	30
Vnitřní rotace v RAK	30	30
Flexe v LOK	125	135
Extenze v LOK	-70	-70
Pronace předloktí	20	30
Supinace předloktí	10	10
Palmární flexe v zápěstí	80	80
Dorzální flexe v zápěstí	0	0
Radiální dukce v zápěstí	0	0
Ulnární dukce v zápěstí	10	10
Flexe v MCPH kloubech II. – IV. prstu	70	80
Extenze v MCPH kloubech II. – IV. prstu	10	10
Flexe v MCPH kloubech V. prstu	80	90
Extenze v MCPH kloubech V. prstu	10	20
Abdukce v MCPH kloubech II. – IV. prstu	20	20
Abdukce v MCPH kloubu V. prstu	30	30
Addukce v MCPH kloubech II. – V. prstu	10	10
Flexe v proximálních IP kloubech II. – IV. prstu ruky	80	80
Flexe v proximálním IP kloubu V. prstu ruky	80	90
Extenze v proximálních IP kloubech II. – V. prstu ruky	0	0
Flexe v distálních IP kloubech II. – V. prstu ruky	30	30
Extenze v distálních IP kloubech II. – V. prstu ruky	0	0
Flexe v CMC kloubu palce ruky	20	20

Extenze v CMC kloubu palce ruky	10	10
Abdukce v CMC kloubu palce ruky	50	60
Addukce v CMC kloubu palce ruky	30	30
Opozice palce	8 cm	7 cm
Flexe v MCPH kloubu palce	20	20
Extenze v MCPH kloubu palce	10	10
Flexe v IP kloubu palce ruky	80	80
Extenze v IP kloubu palce ruky	10	10



**Tabulka 7.** Naměřené hodnoty goniometrického vyšetření – dolní končetiny

Název	Rozsah pohybu (ve stupních)	
	Pravá končetina	Levá končetina
Flexe v KYK	135	130
Extenze v KYK	10	10
Abdukce v KYK	30	30
Addukce v KYK	20	10
Zevní rotace v KYK	40	40
Vnitřní rotace v KYK	30	30
Flexe v KOK	90	100
Extenze v KOK	-90	-90
Plantární flexe v HLK	30	30
Dorzální flexe v HLK	10	0
Flexe v MTPH kloubech I. – V. prstu	30	30
Extenze v MTPH kloubech I. – V. prstu	20	20
Addukce prstů nohy	0	0
Abdukce prstů nohy	10	10
Flexe v proximálních IP kloubech II. – V. prstu nohy	10	10
Extenze v proximálních IP kloubech II. – V. prstu nohy	0	0
Flexe v distálních IP kloubech II. – V. prstu	10	10
Extenze v distálních IP kloubech II. – V. prstu	0	0
Flexe IP kloubu palce nohy	30	30
Extenze v IP kloubu palce nohy	10	10

#### 4) Antropometrické vyšetření:

Měření, která nebylo možno provést, nejsou zaznamenána.

**Tabulka 8.** Naměřené hodnoty antropometrického vyšetření – horní končetiny

Název	Délka/obvod (v cm)	
	Pravá končetina	Levá končetina
Délka HK	Nezjištěno z důvodu kontraktury loketního kloubu	
Délka paže	34	34
Délka předloktí	24	24
Délka ruky	19	19
Obvod paže	32	33
Obvod přes LOK	25	25
Obvod předloktí	17	17
Obvod nad zápěstím	14	14
Obvod přes hlavičky metakarpů	17	18

**Tabulka 9.** Naměřené hodnoty antropometrického vyšetření – dolní končetiny

Název	Délka/obvod (v cm)	
	Pravá končetina	Levá končetina
Délka DK – funkční	Nezjištěno z důvodu kontraktury kolenního kloubu	
Délka DK – anatomická	Nezjištěno z důvodu kontraktury kolenního kloubu	
Délka DK – umbilikomaleolární	Nezjištěno z důvodu kontraktury kolenního kloubu	
Délka stehna	44	44
Délka bérce: od štěrbiny KOK	35	37
Délka nohy	37	37
Obvod stehna 10 cm nad pattelou	39	35
Obvod stehna těsně nad KOK	34	34
Obvod přes KOK	35	35
Obvod přes tuberositas tibiae	32	36
Obvod lýtky	31	32
Obvod nad kotníky	21	22
Obvod přes kotníky	23	24
Obvod přes hlavičky metatarsů	22	21
Obvod přes patu a nárt	33	34

**Tabulka 10.** Naměřené hodnoty antropometrického vyšetření – Hlava, ramena a hrudník

Název	Délka/obvod (v cm)
Šířka ramen	35
Obvod hlavy	59
Obvod hrudníku při maximálním nádechu	86
Obvod hrudníku při maximálním výdechu	84

## 5) Neurologické vyšetření podle Opavského (2003)

**Tabulka 11.** Vyšetření reflexů

Reflex	Normoreflexie(1)/Hyporeflexie(0)/ Hyperreflexie(3)/Vybavitelný jen s Jendrassikovým manévrem(2)	
	Vpravo	Vlevo
Bicipitový	1	1
Tricipitový	2	2
Pronační	1	1
Styloradiální	0	0
Achillovy šlachy	1	1
Patellární	0	0
Flexorů prstů	0	0

Paretické jevy na horních i dolních končetinách byly pozitivní – pacient nebyl schopen udržet končetiny proti gravitaci. Pacient dokázal aktivně pohybovat prsty na horních i dolních končetinách, aktivní hybnost byla zachována také v kloubu hlezenním a zápěstí. Při nastavení kolenních kloubu do flexe pacient pár sekund toto postavení udržel. Byla patrna kontraktura v loketních a kolenních kloubech. Deformity se u něj neobjevovaly. Spastické jevy byly na horních i dolních končetinách negativní. Pacient měl dobrou kvalitu povrchového i hlubokého čítí. Hluboké čítí bylo možno vyšetřit na horních i dolních končetinách zkouškou kinestézie.

## 6) Hodnotící škála podle Gútha

**Obrázek 10.** Hodnocení nemocných se svalovou dystrofií (Gúth et al. in Opavský, 2003)

**Tab. 20** *Hodnocení nemocných se svalovou dystrofií*

### *Mobilita v lehu*

- 0 – pacient se v lehu nepohybuje
- 1 – pacient se otočí na bok (za 2 až 30 sekund)
- 2 – pacient se otočí z lehu na zádech na břicho a zpět (za 3 až 45 sekund)
- 3 – vleže na břiše nadzdvihne horní část trupu od podložky
- 4 – vleže na zádech s pokrčenými koleny nadzdvihne pánev od podložky (DKK má opřeny a kotníky fixovány)
- 5 – vleže na zádech při natažených dolních končetinách nadzdvihne pánev od podložky

### *Držení a pohyb hlavy*

- 0 – pacient vleže nepohybuje hlavou
- 1 – vleže hlavou otáčí, vsedě ji neudrží
- 2 – hlavu vsedě udrží, ale nepohybuje jí
- 3 – vsedě hlavu předklání, zaklání a otáčí jí
- 4 – z lehu zdvihne hlavu (výdrž až 2 minuty)
- 5 – při všech pohybech trupu jsou přítomny souhyby hlavy

### *Sed a pohyb vsedě (s chodidly opřenými o podložku)*

- 0 – pacient sedí jen s oporou (v nálezu určit druh opory)
- 1 – pacient sedí s oporou pouze o HKK (v nálezu určit čas, jak dlouho)
- 2 – sedí bez opory (v nálezu určit čas, jak dlouho)

- 3 – schopnost změnit polohu vsedě
- 4 – vsedě předklon bez opory a zpětný pohyb do vzpřímeného sedu náhradním stereotypem (za 2 až 30 sekund)
- 5 – vsedě správně provedený předklon a zpětný pohyb (za 2 až 15 sekund)

### *Sed z lehu na zádech*

- 0 – pacient se neposadí
- 1 – posadí se s pomocí
- 2 – posadí se náhradním stereotypem (v nálezu určit za jak dlouho)
- 3 – posadí se s pomocí obou HKK (za 2 až 20 sekund)
- 4 – posadí se s pomocí jedné HKK (za 2 až 15 sekund)
- 5 – posadí se rychle a bez opory (za 2 až 4 sekundy)

### *Klek*

- 0 – pacient není schopen si kleknout
- 1 – klek se sedem na patách
- 2 – klek na všech čtyřech, s oporou o dlaně (na 2 až 30 sekund)
- 3 – klek bez opírání se HKK o podložku s pomocí
- 4 – schopnost provést změnu polohy z kleku vsedě na patách do kleku bez opory HKK (v nálezu popsat provedený pohyb)
- 5 – schopnost udržovat rovnováhu při kleku bez opory HKK

### *Stoj*

- 0 – pacient není schopen stoje
- 1 – pacient stojí s oporou (v nálezu uvést čas, jak dlouho)
- 2 – pacient stojí bez opory (v nálezu uvést čas, jak dlouho)
- 3 – vztyk ze židle náhradním stereotypem (v nálezu popsat pohybový stereotyp, čas 3 až 45 sekund)
- 4 – předklon ze stoje a zpět do vzpřímeného stoje (náhradním stereotypem, popsat ho, čas 3 až 30 sekund)
- 5 – správně provedený předklon a zpět do vzpřímeného stoje (za 3 až 15 sekund)

### *Vztyk z lehu na zádech*

- 0 – pacient nevstane z lehu
- 1 – vstane s dopomocí
- 2 – vstane sám náhradním stereotypem (za 5 až 90 sekund, popsat pohyb)
- 3 – vstane pouze šplháním (za 5 až 30 sekund) (Poznámka. Jedná se o tzv. *Gowersův příznak*.)
- 4 – vstane s oporou horní končetiny nebo otočením se na bok, ale bez šplhání (za 4 až 15 sekund)
- 5 – vstane správným pohybovým stereotypem (za 4 až 7 sekund)

### *Dřep*

- 0 – pacient není schopen provést dřep
- 1 – malý poddřep s oporou
- 2 – dřep na špičkách a vztyk s oporou (za 4 až 15 sekund)
- 3 – poddřep se stažením břicha pod sebe a zpět do stoje
- 4 – dřep na špičkách a vztyk bez opory (za 4 až 10 sekund)
- 5 – dřep na celých chodidlech a vztyk bez opory (za 4 až 5 sekund)

### *Orientační hodnocení lokomoce*

- 0 – ležící nemocný, není schopen chůze
- 1 – pohybuje se na vozíku s oporou
- 2 – schopen chůze (v nálezu uvést rychlost a na jakou vzdálenost), nevstane ze židle a není schopen chůze po schodech

- 3 – schopen chůze i vstát ze židle, není schopen chůze po schodech
- 4 – schopen chůze po schodech s dopomocí a náhradním stereotypem
- 5 – schopen chůze i po schodech bez dopomoci a náhradního stereotypu

**KRP:**

- Polohování proti dekubitům a kontrakturám
- Pasivní protahování zkrácených svalů a měkkých tkání jako prevence kontraktur
- Analytická cvičení – využití prvků protahování a facilitace svalů z metody sestry Kenny
- Využití prvků z PNF – pasivní provedení části I. a II. diagonály flekčního i extenčního vzorce na HKK i DKK, kladení důrazu na aktivní pohyby aker s dopomocí, facilitace svalů, které se na pohybech podílí.
- Měkké techniky, jemná masáž, speciálně míčkování, pro navození celkové relaxace pacienta – prevence srdečního onemocnění
- Techniky respirační fyzioterapie pro prevenci dýchacích potíží
- Aplikace pozitivní termoterapie za účelem prokrvení svalové tkáně

**DRP:**

- Lázeňská léčba
- Ortotické pomůcky
- Hipoterapie
- Canisterapie
- Speciálně upravené PC programy pro rozvoj duševních schopností a zaměstnání pacienta

## 6 DISKUSE

Problematika léčby Duchennovy svalové dystrofie je značně složitá. DMD patří mezi myopatie, jejichž příznaky se projeví už v raném věku a choroba postupuje velmi rychle. Není známa efektivní terapie, která by zabránila progresi onemocnění a tím zamezila úmrtnosti těchto pacientů v mladém věku.

V současné době jsou nejrozšířenější léčbou u pacientů s DMD kortikoidy, které mají sice spoustu nežádoucích účinků, ale pomáhají v boji proti některým nepříznivým příznakům nemoci. V oblasti léčby Duchennovy dystrofie existuje jen velmi málo výzkumů, které by byly průkazné. Je to z toho důvodu, že pro tyto výzkumy je potřeba dlouhé časové období, po které jsou pacienti sledováni, což je vzhledem k postupující nemoci, časné ztrátě schopnosti chůze a předčasnému úmrtí pacientů velmi obtížné.

Rehabilitace hraje v léčbě DMD nezastupitelnou roli. Široce prozkoumaná je oblast diagnostiky komplikací, doprovázejících toto onemocnění, jako je respirační insuficience, či kardiomyopatie, rehabilitace je ovšem spíše zatlačována do pozadí. Této oblasti by se podle mého názoru mělo věnovat více pozornosti.

Rehabilitační léčba by měla být zahájena bezprostředně po diagnostice tohoto onemocnění. Účinek preventivních opatření se objeví až později, ale může mít velké výhody do budoucna, jako například pozdější nástup respiračních a kardiovaskulárních potíží.

Jednou z možností rehabilitační léčby je léčba lázeňská. Kromě pravidelného individuálního cvičení, před kterým by měly být svaly předeřhřívány, se dítěti nabízí možnost cvičení v bazénu, aktivity, zvyšující jeho kondici, pobyt v přírodě a v neposlední řadě kontakt s vrstevníky, který dítě motivuje k lepším výkonům a může na něj mít pozitivní psychologický efekt (Vacek, 2005).

Největším omylem lékaře či fyzioterapeuta je, když dostane takto časně diagnostikovaného muskulárního dystrofika, neví si s ním rady a rodičům tohoto pacienta oznámí, že jejich dítě trpí nevléčitelnou chorobou a nedá se s tím už nic dělat. Zanedbáním rehabilitační péče, zejména nedostatečné protahování měkkých tkání, vznikají kontraktury, kvůli kterým pacient nezvládne činnosti, které by mu jeho dosavadní svalová síla ještě dovolovala.

K úplnému uzdravení sice s největší pravděpodobností nedojde, ale díky technice, která jde stále kupředu, novým metodám a zařízením, může prožít pacient s DMD svůj život kvalitněji. Není pravidlem, že se se zvyšujícím věkem kvalita života pacientů s DMD snižuje. Pokud je



dítěti poskytnuto dostatečné množství podnětů a možností k seberealizaci, rozvoji mentálních schopností a adekvátním pohybovým aktivitám, může být jeho život plnohodnotný, stejně jako u jeho zdravých vrstevníků.

Absence dystrofinu může mít důsledky nejen ve svalové a srdeční tkáni, ale také v mozku. Některé děti s DMD mají snížené rozumové schopnosti, nebo trpí současně poruchou autistického spektra. Takovýmto pacientům je vhodné zajistit individuální přístup, v závislosti na jeho osobních potřebách.

Existují pacienti, kteří dosáhnou vzdělání na středních, nebo dokonce vysokých školách. Děti už většinou kolem 10. – 13. roku nejsou schopni pohybu bez invalidního vozíku, což pro ně znamená změnu dosavadního životního stylu a nutnost adaptace na nově vzniklé podmínky (Eagle et al, 2007 & Kanagawa & Toda in Jansen, de Groot, Alfen & Geurts, 2010). Nezastupitelnou roli zde hraje okolí, které na pacienta působí buď ve smyslu pozitivním či negativním.

Myslím si, že je důležité, aby byl pacient obklopen rodinou a přáteli, kteří jej budou motivovat a podporovat v činnostech, které ho naplňují a obohacují a pomáhat mu uskutečňovat důležitá rozhodnutí. Jedním z nich je zahájení umělé plicní ventilace, což může být pro pacienta i jeho rodinu stresující záležitostí, ale podstatné je, že díky ní na určitou dobu dochází ke stabilizaci respiračních funkcí pacienta.

U psů, především u zlatých retrieverů, se objevuje onemocnění s podobnými příznaky, jako má DMD. Toto onemocnění se nazývá Golden Retriever Muscular Dystrophy (GRMD) a nejčastěji se vyskytuje u čistokrevných plemen psů. Stejně jako u DMD je příčinou tvorba nefunkčního dystrofinu. Příznaky tohoto onemocnění, jako je svalová slabost, problémy s chůzí, špatná postura, nadměrné slinění a polykací a dýchací obtíže, se u těchto psů objevují kolem 8. týdne života.

Psi s GRMD přežívají bez léčby jen pár dnů, někteří i několik let. Kauzální léčba stejně jako u DMD neexistuje, ovšem zmírnění příznaků onemocnění se může dosáhnout injekčním vpravením darovaných, či geneticky modifikovaných kmenových buněk, nebo antimediátorových molekul, které umožní tvorbu funkčního dystrofinu. Toto se ukázalo jako úspěšné u 26% testovaných psů. Vědci doufají, že by pacientům s DMD mohla pomoci podobná terapie, jaká funguje u psů s GRMD (Coile, 2009).

V rámci kazuistiky jsem vyšetřovala jednadvacetiletého pacienta, kterému byla potvrzena diagnóza progresivní svalová dystrofie Duchennova typu. Tato choroba se v jeho rodině nikdy nevyskytovala, jde zřejmě o náhodnou mutaci.

Vývoj pacienta probíhal v normě, podle jeho matky zaostával v psychomotorickém vývoji za svými vrstevníky jen nepatrně. Chodit začal v 16 měsících, což moho být jednou z prvních známek probíhajícího svalového onemocnění.

Pacient již není schopen chůze, velkou část dne tráví na invalidním vozíku, což může být důvodem flekční kontraktury kolenního kloubu na obou DKK. Flekční kontraktura loketního kloubu na obou HKK je podle mého názoru způsobena dlouhodobým držením HKK ve flexi, například při ovládání elektrického vozíku, nebo při psaní na počítači.

Na počítači tráví pacient nyní spoustu času. Pomocí speciálního programu upravuje fotografie a pomáhá otci se zpracováním knih a videí a společně pořádají přednášky o místech, které navštívili. Pacient procestoval jako jediný vozíčkář s otcem všechny světadíly.

Díky těmto aktivitám může pacient rehabilitovat na přístroji MOTOMed, který Kamps & Schüle (2005) doporučují proto, že se pacient může sám aktivně podílet na svém rehabilitačním procesu. MOTOMed umožňuje pohyb pacientům, kteří mají pohybové problémy a také těm, jež jsou dlouhodobě upoutáni na lůžko. Jeho výhodou je, že umožňuje jak aktivní a asistované, tak také pasivní cvičení a u DMD udržuje pohyblivost v kloubech a mobilizuje zbytkovou sílu svalů.



Abb. 1: Patient mit MOTomed®-Bewegungstherapiegerät

**Obrázek 11.** Pacient cvičí za pomoci systému MOTomed (Kamps & Schüle, 2005, s5).

Pacient zatím nepotřebuje žádnou ventilační podporu, nemá dechové potíže, ani u něj nebyla zjištěna kardiomyopatie. Myslím, že je to díky jeho pozitivnímu pohledu na svět a rodině, která se snaží, aby prožil svůj život co nejlépe, a ve všem mu vychází vstříc.

Každý pacient s DMD je individualita, proto jsou i příznaky onemocnění rozdílné. Ve srovnání s pacienty, kteří se účastnili různorodých studií, je pacient, kterého jsem si vybrala, na velmi dobré zdravotní úrovni i přes to, že neužívá žádné kortikoidy. Jsou mu podávány pouze doplňky stravy na ochranu a obnovu buněk a proti volným radikálům. Přípravek Protandim by měl působit i na zlepšení svalové výkonnosti a mentálních schopností, ale jeho účinky na organismus dětí s DMD se stále zkoumají.

Choroba u tohoto pacienta zasáhla nejdříve svaly kořenových kloubů HKK a DKK a postupuje dále proximodistálním směrem. Svalová síla svalů zápěstí, ruky, hlezenních kloubů a nohy je téměř vyrovnaná, pacient zvládne udělat pohyb v těchto kloubech proti gravitaci, proti odporu však jen v některých z mála případů. Svalová síla svalů proximálně od zápěstí a hlezenních kloubů, včetně hlavy a trupu, je na stupni 1 či 2. U všech svalů, u kterých je svalová síla 1, se objevuje zřetelný záškub.

Pomocí Hodnotící škály podle Gútha et al. (in Opavský, 2003), která je určená přímo pro pacienty se svalovou dystrofií, jsem testovala jeho funkční schopnosti. Podle mého názoru je

škála zaměřena spíše na dovednosti pacienta, který je ještě schopen stoje a chůze a cíleně se nezaměřuje například na funkční pohyby horních končetin a rukou a nezjišťuje třeba to, jestli se pacient sám učeše a nají. Myslím, že toto by mělo u vybraného pacienta větší vypovídající hodnotu.

Vzhledem k tomu, že u tohoto pacienta ještě nenastoupily žádné známky kardiomyopatie ani respirační insuficience a pacient má snahu se svou nemocí bojovat, si myslím, že by se mohl dožít vyššího věku, než se u progresivních dystrofií typu Duchenne prognosticky předpovídá.

## 7 ZÁVĚR

Duchennova dystrofie je onemocnění, které postihuje pouze mužskou část populace. Matky takto postižených chlapců jsou přenašečkami, nebo se choroba může vyskytnout v důsledku náhodné mutace genů. Ve svalech chybí dystrofínový protein, přičemž dochází k ubývání svalové síly a přeměně svalové tkáně ve vazivovou.

Príznaky choroby, jako časté pády, problémy s chůzí do schodů a Gowersův manévr, se u těchto dětí objevují velmi časně. Někdy lze určit diagnózu již ze zpomaleného motorického vývoje.

Většinou se u chlapců objevuje výrazná bederní lordóza, anteverze pánve, kolébavá chůze a pseudohypertrofie lýtek. Nejdříve choroba postihuje kořenové svalstvo končetin a postupuje proximodistálně. V pozdějších stádiích nemoci se může objevit skolióza páteře. Doba, kdy je pacient neschopen samostatné chůze a je upoután na invalidní vozík, je u každého pacienta individuální. Většinou k tomu dochází kolem 10. – 13. roku věku dítěte.

Pacienti by měli pravidelně rehabilitovat, zvláště důležité je protahování měkkých tkání, kvůli prevenci kontraktur. U dětí s DMD je vhodné zvolit analytickou či syntetickou metodu rehabilitace, přičemž syntetické metody se jeví jako účinnější. Je velmi vhodné, aby tyto děti pravidelně podstupovaly lázeňskou léčbu.

Komplikacemi tohoto onemocnění jsou kardiomyopatie a respirační insuficience, které se objevují v průběhu života. Na tyto komplikace většina pacientů umírá ve věku 20. -25. let, přičemž díky technice, která jde stále kupředu, se délka života pacientů s DMD stále prodlužuje.

## **8 SOUHRN**

Bakalářská práce se zabývá problematikou Duchennovy svalové dystrofie a léčbou jejích příznaků. První část popisuje nejčastěji se vyskytujícími typy svalových dystrofií a specifika progresivní dystrofie typu Duchenne. Dále se zaměřuje na diagnostiku DMD a charakteristická doprovodná onemocnění a obtíže, které se u této choroby objevují. Za nejzávažnější komplikace se u DMD považují respirační insuficience a kardiomyopatie. Progredující skolióza, problémy s výživou a psychosociální problémy mohou být pro pacienta obtěžujícím faktorem, který může snižovat jeho kvalitu života. Speciální část práce zaměřuje pozornost na terapii této choroby, jak medikamentózní a ortopedickou, tak i rehabilitační, která má široké uplatnění v celém průběhu onemocnění. Kazustika popisuje jednadvacetiletého pacienta s Duchennovou svalovou dystrofií, jeho vyšetření a rehabilitační plán.

## **9 SUMMARY**

The bachelor thesis deals with the issue of Duchenne muscular dystrophy and treating its symptoms. The first part describes the most common types of muscular dystrophy and the specifics of progressive Duchenne type dystrophy. Then it focuses on the diagnosis of DMD and characteristic accompanying diseases and problems that occur in this illness. Like the most serious disease of DMD is considered respiratory insufficiency and cardiomyopathy. Progressive scoliosis, problems with nutrition and psychosocial problems can be annoying factor for patient that may decline the patient's quality of life. A special part of the thesis focuses attention on the treatment of this disease, medical, orthopedic and rehabilitation, which is widely used throughout the course of the disease. Case report describes 21-year-old patient with Duchenne muscular dystrophy, his investigation and the plan of rehabilitation.

## 10 REFERENČNÍ SEZNAM

- Alman, B. A. & Kim, H. K. W. (1999). Pelvic obliquity after fusion of the spine in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Bone Joint Surgery*, 81, 821-24. Retrieved 16. 11. 2011 on the World Wide Web: <http://web.jbjs.org.uk/content/81-B/5/821.full.pdf>
- Anderson, J. L., Head, S. I., Rae, C. & Morley, J. W. (2002). Brain function in Duchenne muscular dystrophy. *Brain*, 125, 4-13. Retrieved 16. 11. 2011 on the World Wide Web: <http://brain.oxfordjournals.org/content/125/1/4.full.pdf+html>
- Ansved, T. (2001). Muscle training in muscular dystrophies. *Acta Physiologica Scandinavica*, 171, 359-366. Retrieved 16. 11. 2011 from Wiley Online Library database on the World Wide Web:  
[http://rc.kfshrc.edu.sa/besc/sections/RCF/E\\_Library/NMDR/Muscle%20training%20in%20MD's.pdf](http://rc.kfshrc.edu.sa/besc/sections/RCF/E_Library/NMDR/Muscle%20training%20in%20MD's.pdf)
- Bach, J. R. (1994). Update and perspective on noninvasive respiratory muscle aids. Part 2: The expiratory aids. *Chest*, 105, 1538–1544.
- Bach, J. R., Ishikawa, Y. & Kim, H. (1997). Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne muscular dystrophy. *Chest*, 112, 1024–1028. Retrieved 22. 3. 2012 on the World Wide Web:  
<http://chestjournal.chestpubs.org/content/112/4/1024.full.pdf>
- Bach, J. R. & Saporito, L. R. (1996). Criteria for extubation and tracheostomy tube removal for patients with ventilatory failure: a different approach to weaning. *Chest*, 110, 1566–71. Retrieved 25. 2. 2012 on the World Wide Web:  
<http://chestjournal.chestpubs.org/content/110/6/1566.full.pdf>
- Balaban, B., Matthews, D. J., Clayton, G. H. & Carry, T. (2005). Corticosteroid treatment and functional improvement in Duchenne muscular dystrophy: long-term effect. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*, 84, 843–50. Retrieved 27. 3. 2012 on the World Wide Web: <http://www.distrofiamuscular.net/00002060-200511000-00003.pdf>
- Barbe, F., Quera-Salva, M. A., McCann, C. et al. (1994). Sleep-related respiratory disturbances in patients with Duchenne muscular dystrophy. *European Respiratory Journal*, 7, 1403–08. Retrieved 25. 2. 2012 on the World Wide Web:  
<http://www.ersj.org.uk/content/7/8/1403.full.pdf+html>



- Baydur, A., Gilgoff, I., Prentice, W., Carlson, M. & Fischer, D. A. (1990). Decline in respiratory function and experience with long-term assisted ventilation in advanced Duchenne's muscular dystrophy. *Chest*, 97, 884-9. Retrieved 25. 2. 2012 on the World Wide Web: <http://chestjournal.chestpubs.org/content/97/4/884.full.pdf>
- Bednařík, J. (2004). Svalové dystrofie. *Neurologia pre prax*, 3, 136-140.
- Bednařík, J. (ed.). (2001). *Nemoci kosterního svalstva*. Praha: Triton.
- Biggar, W. D., Bachrach, L. K., Henderson, R. C., Kalkwarf, H., Plotkin, H. & Wong, B. L. (2005). Bone health in Duchenne muscular dystrophy: A workshop report from the meeting in Cincinnati, Ohio, July 8, 2004. *Neuromuscular Disorders*, 15, 80-5.
- Biggar, W. D., Harris, V. A., Eliasoph, L. & Alman, B. (2006). Long-term benefits of deflazacort treatment for boys with Duchenne muscular dystrophy in their second decade. *Neuromuscular Disorders*, 16, 249-55. Retrieved 26. 3. 2012 on the World Wide Web: <http://www.distrofiamuscular.net/deflazacortlongtime.pdf>
- Biggar, W. D., Politano, L., Harris, V. A. et al. (2004). Deflazacort in Duchenne muscular dystrophy: a comparison of two different protocols. *Neuromuscular Disorders*, 14, 476-82.
- Bodamer, O. A. F., Hoffmann, G. F., Visser, G. H., Janecke, A., Linderkamp, O., Leonard, J. V., Fasoli, L. & Rating, D. (1997) Assessment of energy expenditure in metabolic disorders. *European Journal of Paediatrics*, 156, S24-S28.
- Bulman, D. E., Murphy, E. G., Zubrzycka-Gaarn, E. E., Worton, R. G. & Ray, P. N. (1991). Differentiation of Duchenne and Becker muscular dystrophy phenotypes with amino and carboxy-terminal antisera specific for dystrophin. *The American Journal of Human Genetics*, 48, 295-304. Retrieved 25. 2. 2012 on the World Wide Web: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1683012/pdf/ajhg00086-0122.pdf>
- Bushby, K., Bourke, J., Bullock, R., Eagle, M., Gibson, M. & Quinby, J. (2005). The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics*, 15, 292-300. Retrieved 2. 4. 2012 on the World Wide Web: [http://dev.muscle.ca/fileadmin/National/Research/Other\\_research/The\\_multidisciplinary\\_management\\_of\\_DMD.pdf](http://dev.muscle.ca/fileadmin/National/Research/Other_research/The_multidisciplinary_management_of_DMD.pdf)
- Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. A., Clemens, P. R., Cripe, L., Kaul, A., Kinnett, K., McDonald, C., Pandya, S., Poysky, J., Shapiro, F., Tomezsko, J. &

- Constantin, C. (2010). Diagnostika a léčba Duchennovy svalové dystrofie, část 1: diagnostika, farmakologická a psychosociální péče. *Lancet Neurology*, 9(1), 77-93. Retrieved 18. 11. 2011. on the World Wide Web: [http://ja.care-nmd.eu/userfiles/file/diagnostika\\_uprava11206.pdf](http://ja.care-nmd.eu/userfiles/file/diagnostika_uprava11206.pdf)
- Coile, D. C. (2009). *The Golden Retriever Handbook*. NY: Barons.
- Connolly, A. M., Schierbecker, J., Renna, R. & Florence, J. (2002). High dose weekly oral prednisone improves strength in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 12, 917-25. Retrieved 16. 11. 2011 on the World Wide Web: <http://www.distrofiamuscular.net/weekly.pdf>
- Corrado, G., Lissoni, A., Beretta, S. et al. (2002). Prognostic value of electrocardiograms, ventricular late potentials, ventricular arrhythmias, and left ventricular systolic dysfunction in patients with Duchenne muscular dystrophy. *American Journal of Cardiology*, 89, 838-41.
- Cotton, S. M., Voudouris, N. J. & Greenwood, K. M. (2001). Intelligence and Duchenne muscular dystrophy: Full-scale, verbal and performance intelligence quotients. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 43, 497-501. Retrieved 12. 3. 2012 on the World Wide Web: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1469-8749.2001.tb00750.x/pdf>
- Cotton, S. M., Voudouris, N. J. & Greenwood, K. M. (2005). Association between intellectual functioning and age in children and young adults with Duchenne muscular dystrophy: further results from a metaanalysis. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 47, 257-65. Retrieved 4. 3. 2012 on the World Wide Web: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1469-8749.2005.tb01131.x/pdf>
- Cyrułnik, S. E., Fee, R. J., De Vivo, D. C., Goldstein, E. & Hinton, V. J. (2007). Delayed developmental language milestones in children with Duchenne's muscular dystrophy. *Journal of Pediatrics*, 150, 474-78. Retrieved 4. 3. 2012 on the World Wide Web: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1931426/pdf/nihms22656.pdf>
- Davidson, Z. E. & Truby, H. (2009). A review of nutrition in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Human Nutrition and Dietetics*, 22, 383-393. Retrieved 16. 11. 2011 on

the World Wide Web: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-277X.2009.00979.x/pdf>

- Duchenne, G. B. A. (1868). Recherches sur la paralysie musculaire pseudo-hypertrophique ou paralysie myosclerosique. *Arch Gen Med*, 11, 5-25.
- Eagle M, Bourke J, Bullock R, et al. (2007). Managing Duchenne muscular dystrophy-the additive effect of spinal surgery and home nocturnal ventilation in improving survival. *Neuromuscular Disorders*, 17, 470-475.
- Ekici, B., Ergül, Y., Tatlı, B., Bilir, F., Binbođa, F., Süleyman, A., Tamay, Z., Çaliřkan, M. & Güler, N. (2011). *Annals of Indian Academy of Neurology*, 14, 182-4. Retrieved 16. 11. 2011 from EBSCO database on the World Wide Web: <http://web.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=4&hid=105&sid=2b409925-9763-4a2c-b0b1-5cd4256b6da0%40sessionmgr10>
- Elke, H. & Roland, M. D. (2000). Muscular dystrophy. *Neoreviews*, 21(7), 233-237.
- Emery, A. E. H. (1998). The muscular dystrophies. *British Medical Journal*, 317, 255-277. Retrieved 16. 11. 2011 on the World Wide Web: <http://www.gillettechildrens.net/fileUpload/Muscular%20dystrophies.pdf>
- Feldman, E. I., Grisold, W., Russel, J. W. & Zifko, U. A. (2005). *Atlas of neuromuscular diseases*. Wien: Springer Verlag.
- Finder, J. D., Birnkrant, D., Carl, J., et al. (2004) American Thoracic Society Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement. *Am J American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 170, 456-465.
- Finder, J. D., Birnkrant, D., Carl, J., Farber, H. J., Gozal, D., Iannaccone, S. T. et al. (2004). Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 170, 456-65. Retrieved 26. 2. 2012 on the World Wide Web: <http://ajrccm.atsjournals.org/content/170/4/456.full.pdf+html>
- Finsterer, J. (2006). Cardiopulmonary support in Duchenne muscular dystrophy. *Lung*, 184, 205-215.
- Florence, J. M., Pandya, S., King, W. M. et al. (1984). Clinical trials in Duchenne dystrophy. Standardization and reliability of evaluation procedures. *Physical Therapy*, 64, 41-

45. Retrieved 16. 11. 2011 on the World Wide Web:  
<http://www.phyther.net/content/64/1/41.full.pdf>
- Forst, J. & Forst, R. (1999). Lower limb surgery in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 9, 176–81.
- Griffiths, R. D. & Edwards, R. H. (1988). A new chart for weight control in Duchenne muscular dystrophy. *Archives of Disease in Childhood*, 63, 1256–1258. Retrieved 19. 3. 2012 on the World Wide Web: <http://adc.bmj.com/content/63/10/1256.full.pdf>
- Gúth, A. et al. (1995). *Výšetrovacie a liečebné metodiky pre fyzioterapeutov*. Bratislava: Liečreh.
- Hankard, R., Gottrand, F., Turck, D., Carpentier, A., Romon, M. & Farriaux, J. P. (1996). Resting energy expenditure and energy substrate utilization in children with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatric Research*, 40, 29–33.
- Heckmatt, J. Z. (1987). Respiratory care in muscular dystrophy. *British Medical Journal*, 295(6605), 1014–1015. Retrieved 4. 3. 2012 on the World Wide Web: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1248064/pdf/bmjcred00043-0006.pdf>
- Hendriksen, J. G. & Vles, J. S. (2006). Are males with Duchenne muscular dystrophy at risk for reading disabilities? *Pediatric Neurology*, 34, 296–300. Retrieved 4. 3. 2012 on the World Wide Web: [http://admin.duchenne-community.com/public/uploads/pdf/20080320192242\\_duchenne%20and%20reading%2006%203.pdf](http://admin.duchenne-community.com/public/uploads/pdf/20080320192242_duchenne%20and%20reading%2006%203.pdf)
- Hendriksen, J. G. & Vles, J. S. (2008). Neuropsychiatric disorders in males with Duchenne muscular dystrophy: frequency rate of attention-deficit hyperactivity disorder (ADHD), autism spectrum disorder, and obsessive-compulsive disorder. *Journal of Child Neurology*, 23, 477–81. Retrieved 4. 3. 2012 on the World Wide Web: [http://www.parentprojectmd.org/site/DocServer/DMD\\_ADHD\\_ASS\\_OCD\\_20081.pdf](http://www.parentprojectmd.org/site/DocServer/DMD_ADHD_ASS_OCD_20081.pdf)
- Hinton, V. J., De Vivo, D. C., Nereo, N. E. et al. (2000). Poor verbal working memory across intellectual level in boys with Duchenne dystrophy. *Neurology*, 54, 2127–2132. Retrieved 15. 3. 2012 on the World Wide Web: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1931422/pdf/nihms22651.pdf>
- Hinton, V. J., De Vivo, D. C., Nereo, N. E., Goldstein, E. & Stern, Y. (2001). Selective deficits in verbal working memory associated with a known genetic etiology: the

- neuropsychological profile of Duchenne muscular dystrophy. *Journal of the International Neuropsychological Society*, 7, 45–54. Retrieved 4. 3. 2012 on the World Wide Web:  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1931425/pdf/nihms22652.pdf>
- Hromada, J. (2010). Paliativní léčba a péče v pokročilých stádiích svalových dystrofií. *Neurologie pro praxi*, 11(1), 27-28. Retrieved 18. 11. 2011 on the World Wide Web:  
<http://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2010/01/09.pdf>
- Hukins, C. A. & Hillman, D. R. (2000). Daytime predictors of sleep hypoventilation in Duchenne muscular dystrophy. *American Journal of respiratory and Critical Care Medicine*, 16, 166–70. Retrieved 25. 2. 2012 on the World Wide Web:  
<http://ajrcm.atsjournals.org/content/161/1/166.full.pdf+html>
- Janda, V., Herbenová, A., Jandová, J. & Pavlů, D. (2004). *Svalové funkční testy*. Praha: Grada Publishing.
- Janda, V. & Pavlů, D. (1993). *Goniometrie*. Brno: Publisher institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví.
- Jansen, M., de Groot, I. J. M., Alfen, N. & Geurts, A. C. H. (2010). Physical training in boys with Duchenne Muscular Dystrophy: the protocol of the No Use is Disuse study. *Biomedical Pediatrics*, 10(55), 1-15. Retrieved 15. 11. 2011 on the World Wide Web: <http://www.biomedcentral.com/content/pdf/1471-2431-10-55.pdf>
- Jefferies, J. L., Eidem, B. W., Belmont, J. W., Craigen, W. J., Ware, S. M., Fernbach, S. D. et al. (2005). Genetic predictors and remodeling of dilated cardiomyopathy in muscular dystrophy. *Circulation*, 112, 2799-804.
- Kamps, A. & Schüle, K. (2005). Cyclic movement training of the lower limb in stroke rehabilitation. *Neurological Rehabilitation*, 11(5), S1-S12.
- Karpati, G., Hilton-Jones, D. & Griggs, R. C. (eds.). (2001). *Disorders of voluntary muscles* (7th ed.). Cambridge: Cambridge University Press.
- Kennedy, D. J., Staples, J. A., Brook, D. P., Parsons, D. W., Sutherland, A. D., Martin, A. J. et al. (1995). Effect of spinal surgery on lung function in Duchenne muscular dystrophy. *Thorax*, 50, 1173-8. Retrieved 28. 2. 2012 on the World Wide Web:  
<http://thorax.highwire.org/content/50/11/1173.full.pdf>

- Khan, Y. & Heckmatt, J. Z. (1994). Obstructive apnoeas in Duchenne muscular dystrophy. *Thorax*, 49, 157–61. Retrieved 25. 2. 2012 on the World Wide Web: <http://thorax.bmj.com/content/49/2/157.full.pdf>
- King, W. M., Ruttencutter, R., Nagaraja, H. N., Matkovic, V., Landoll, J., Hoyle, C. et al. (2007). Orthopedic outcomes of long-term daily corticosteroid treatment in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology*, 68, 1607-13.
- La Fontaine, T. & Toedebusch, B. (2005). Strength and conditioning for persons with muscular dystrophy. *National strength and conditioning association*, 27(3), 39-41.
- Lanza, G. A., Dello Russo, A., Giglio, V. et al. (2001). Impairment of cardiac autonomic function in patients with Duchenne muscular dystrophy: relationship to myocardial and respiratory function. *American Heart Journal*, 141, 808–12.
- Leitao, A. V. A.; Duro, L. A. & Penque, G. M. C. A. (1995). Progressive muscular dystrophy - Duchenne type. Controversies of the kinesitherapy treatment. *Sao Paulo Medical Journal*, 113(5), 995-999.
- Levison, D. A., Reid, R., Burt, A. D., Harrison, D. J. & Fleming, S. (2008). *Muir's Textbook of Pathology, 14th edition*. Arnold: London.
- Markham, L. W., Kinnett, K., Wong, B. L., Woodrow Benson, D. & Cripe, L. H. (2008). Corticosteroid treatment retards development of ventricular dysfunction in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 18, 365–70. Retrieved 16. 11. 2011 on the World Wide Web: <http://www.sepeap.org/archivos/pdf/10912.pdf>
- Maříková, T., Kraus, J., Mařoška, V., Mazanec, R. & Zámečník, J. (2004). *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*. Praha: Maxdorf.
- Miske, L., Hickey, E., Kolb, S., Weiner, D. & Panitch, H. (2004). Use of the mechanical in-exsufflator in pediatric patients with neuromuscular disease and impaired cough. *Chest*, 125, 1406–1412. Retrieved 16. 11. 2011 on the World Wide Web: <http://chestjournal.chestpubs.org/content/125/4/1406.full.pdf+html>
- Moxley, R. T. III, Ashwal, S., Pandya, S., Conolly, A., Florence, J., Mathews, K., Baumbach, C., McDonald, C., Sussman, M. & Wade, C. (2005). Practice parameter corticosteroid treatment of Duchenne dystrophy: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology*, 64, 13-20.

- Muntoni, F., Fisher, I., Morgan, J. E. & Abraham, D. (2002). Steroids in Duchenne muscular dystrophy: From clinical trials to genomic research. *Neuromuscular Disorders*, 12, 162-5. Retrieved 16. 11. 2011 on the World Wide Web:  
<http://dystrofiamuscular.net/science3.pdf>
- Muntoni, F., Torelli, S. & Ferlini, A. (2003). Dystrophin and mutations: one gene, several proteins, multiple phenotypes. *Lancet Neurology*, 2, 731–40. Retrieved 25. 2. 2012 on the World Wide Web:  
[http://www.colorado.edu/mcddb/MCDB4600/1Dystrophin\\_review.pdf](http://www.colorado.edu/mcddb/MCDB4600/1Dystrophin_review.pdf)
- Opavský, J. (2003). *Neurologické vyšetření v rehabilitaci pro fyzioterapeutu*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci.
- Ošťádal, O., Burianová, K. & Zdařilová, E. (2008). *Léčebná rehabilitace a fyzioterapie v pneumologii*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci.
- Pane, M., Vasta, I., Messina, S., Sorletti, D., Aloysius, A., Sciarra, F., Mangiola, F., Kinali, M., Ricci, E. & Mercuri, E. (2006). Feeding problems and weight gain in Duchenne muscular dystrophy. *European Journal of Paediatric Neurology*, 10, 231–236.
- Parker, D., Maddocks, I. & Stern, L. M. (1999). The role of paliative care in advanced muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *J Pediatr Child Health*, 35, 245–250.  
 Retrieved 4. 3. 2012 on the World Wide Web:  
[http://rc.kfshrc.edu.sa/besc/sections/RCF/E\\_Library/NMDR/Palliative%20care%20in%20SMA.pdf](http://rc.kfshrc.edu.sa/besc/sections/RCF/E_Library/NMDR/Palliative%20care%20in%20SMA.pdf)
- Phillips, M. F., Quinlivan, R. C., Edwards, R. H. & Calverley, P. M. (2001) Changes in spirometry over time as a prognostic marker in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Americal Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 164, 2191-4. Retrieved 25. 2. 2012 on the World Wide Web:  
<http://ajrccm.atsjournals.org/content/164/12/2191.full.pdf+html>
- Phillips, M. F., Smith, P. E., Carroll, N., Edwards, R. H. & Calverley, P. M. (1999). Nocturnal oxygenation and prognosis in Duchenne muscular dystrophy. *Americal Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 160, 198–202. Retrieved 25. 2. 2012 on the World Wide Web: <http://ajrccm.atsjournals.org/content/160/1/198.full.pdf+html>
- Quinlivan, R., Roper, H., Davie, M., Shaw, N. J., McDonagh, J. & Bushby, K. (2005). Report of a Muscular Dystrophy Campaign funded workshop Birmingham, UK, January

- 16th 2004, Osteoporosis in Duchenne muscular dystrophy: Its prevalence, treatment and prevention. *Neuromuscular Disorders*, 15, 72-9. Retrieved 14. 3. 2012 on the World Wide Web: [http://www.spwebsite.com/ppc/pdf/filename\\_docID=181.pdf](http://www.spwebsite.com/ppc/pdf/filename_docID=181.pdf)
- Ragette, R., Mellies, U., Schwake, C., Voit, T. & Teschler, H. (2002). Patterns and predictors of sleep disordered breathing in primary myopathies. *Thorax*, 57, 724–28. Retrieved 25. 2. 2012 on the World Wide Web: <http://thorax.highwire.org/content/57/8/724.full.pdf+html>
- Repko, M. (2010). Skolióza – komplexní diagnostické a terapeutické postupy. *Pediatric pro praxi*, 11(4), 218–222. Retrieved 18. 11. 2011 on the World Wide Web: <http://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2010/04/02.pdf>
- Ruta, D., Garratt, A., Abdalla, M., Buckingham, K. & Russell, I. (1993). The SF 36 health survey questionnaire. A valid measure of health status. *Biomedical Journal*, 307, 448-449.
- Sasaki, K., Sakata, K., Kachi, E., Hirata, S., Ishihara, T. & Ishikawa, K. (1998). Sequential changes in cardiac structure and function in patients with Duchenne type muscular dystrophy: a twodimensional echocardiographic study. *American Heart Journal*, 135, 937-44.
- Segal, M., Salomon, A. & Herschfus, J. (1954). Alternating positive-negative pressures in mechanical respiration (the cycling valve device employing air pressures). *Disease of the Chest*, 25, 640–648. Retrieved 25. 3. 2012 on the World Wide Web: <http://chestjournal.chestpubs.org/content/25/6/640.full.pdf>
- Shaddy, R. E., Tani, L. Y., Gidding, S. S. et al. (1999). Beta-blocker treatment of dilated cardiomyopathy with congestive heart failure in children: a multi-institutional experience. *The Journal of Heart and Lung Transplantation*, 18, 269–74.
- Shapiro, F., Sethna, N., Colan, S., Wohl, M. E. & Specht, L. (1992) Spinal fusion in Duchenne muscular dystrophy: a multidisciplinary approach. *Muscle Nerve*, 15, 604–14.
- Siegel, I. M., Miller, J. E. & Ray, R. D. (1968). Subcutaneous lower limb tenotomy is the treatment of pseudohypertrophic muscular dystrophy: description of technique and presentation of twenty-one cases. *Journal of Bone and Joint Surgery*,



- 50, 1437–43. Retrieved 7. 3. 2012 on the World Wide Web:  
<http://jbjs.org/pdfaccess.ashx?ResourceID=20569&PDFSource=0>
- Siegel, I. M. & Weiss, L. A. (1982). Postural substitution in Duchenne’s muscular dystrophy. *Journal of the American Medical Association*, 247, 584.
- Simonds, A. K. (2006). Recent advances in respiratory care for neuromuscular disease. *Chest*, 130, 1879–1886. Retrieved 26. 2. 2012 on the World Wide Web:  
<http://chestjournal.chestpubs.org/content/130/6/1879.full.pdf+html>
- Simonds, A. K., Muntoni, F., Heather, S. & Fielding, S. (1998). Impact of nasal ventilation on survival in hypercapnic Duchenne muscular dystrophy. *Thorax*, 53, 949–52.  
 Retrieved 27. 2. 2012 on the World Wide Web:  
<http://thorax.highwire.org/content/53/11/949.full.pdf+html>
- Suarez, A. A., Pessolano, F. A., Monteiro, S. G. et al. (2002). Peak flow and peak cough flow in the evaluation of expiratory muscle weakness and bulbar impairment in patients with neuromuscular disease. *American Journal of Physical Medicine and Rehabilitation*, 81, 506–11. Retrieved 25. 2. 2012 on the World Wide Web:  
<http://www.anesthesiaweb.org/images/lung-function/Suarez-2002.pdf>
- Suresh, S., Wales, P., Dakin, C., Harris, M. A. & Cooper, D. G. (2005). Sleep-related breathing disorder in Duchenne muscular dystrophy: Disease spectrum in the paediatric population. *Journal of Paediatrics and Child Health*, 41, 500–3.
- Szeinberg, A., Tabachnik, E., Rashed, N., et al. (1988). Cough capacity in patients with muscular dystrophy. *Chest*, 94, 1232–35. Retrieved 25. 2. 2012 on the World Wide Web: <http://chestjournal.chestpubs.org/content/94/6/1232.full.pdf>
- Takasugi, T., Ishihara, T., Kawamura, J., Sasaki, K., Toyoda, T., Oosumi, M., Aoyagi, T. & Kawashiro, T. (1995). Respiratory disorders during sleep in Duchenne muscular dystrophy. *Nippon Kyobu Shikkan Gakkai Zasshi*, 33(8), 821–828.
- Topin, N., Matecki, S., Le Bris, S., Rivier, F., Echenne, B., Prefaut, C. & Ramonatxo, M. (2002). Dose - dependent effect of individualized respiratory muscle training in children with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 12(6), 576–583.
- Toussaint, M., Steens, M. & Soudon, P. (2007). Lung function accurately predicts hypercapnia in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Chest*, 131, 368–75.

- Retrieved 25. 2. 2012 on the World Wide Web:  
<http://chestjournal.chestpubs.org/content/131/2/368.full.pdf+html>
- Truby, H., Baic, S., Delooy, A., Fox, K. R., Livingstone, M. B. E., Logan, C. M., MacDonald, I. A., Morgan, L. M., Taylor, M. A. & Millward, D. J. (2006). Randomised controlled trial of four commercial weight loss programmes in the UK: initial findings from the BBC 'diet trials'. *British Medical Journal*, 332, 1309–1311. Retrieved 19. 3. 2012 on the World Wide Web:  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1473108/pdf/bmj33201309.pdf>
- Uliel, S., Tauman, R., Greenfeld, M. & Sivan, Y. (2004). Normal polysomnographic respiratory values in children and adolescents. *Chest*, 125, 872–78. Retrieved 25. 2. 2012 on the World Wide Web:  
<http://chestjournal.chestpubs.org/content/125/3/872.full.pdf+html>
- Vacek, J. (2005). Léčebná rehabilitace u svalových dystrofií. *Neurologie pro praxi*, 6, 302-305. Retrieved 2. 3. 2012 on the World Wide Web:  
[http://www.parentproject.cz/pece/data/2005\\_01\\_cz.pdf](http://www.parentproject.cz/pece/data/2005_01_cz.pdf)
- Vianello, A., Bevilacqua, M., Salvador, V., Cardaioli, C. & Vincenti, E. (1994). Long-term nasal intermittent positive pressure ventilation in advanced Duchenne's muscular dystrophy. *Chest*, 105, 445-8. Retrieved 27. 2. 2012 on the World Wide Web:  
<http://chestjournal.chestpubs.org/content/105/2/445.full.pdf>
- Vignos, P. J., Wagner, M. B., Karlinchak, B & Katirji, B. (1996). Evaluation of a program for long-term treatment of Duchenne muscular dystrophy. Experience at the University Hospitals of Cleveland. *Journal of Bone and Joint surgery*, 78, 1844-1852. Retrieved 23. 2. 2012 on the World Wide Web:  
<http://jbjs.org/pdfaccess.ashx?ResourceID=54833&PDFSource=0>
- Vogel, F. & Motulsky, A. G. (1997). *Human Genetics. Problems and approaches, Third, completely revised edition*. Berlin: Springer.
- Wanke, T., Toifl, K., Merkle, M., Formanek, D., Lahrmann, H. & Zwick, H. (1994). Inspiratory muscle training in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Chest*, 105, 475–482. Retrieved 26. 3. 2012 on the World Wide Web:  
<http://chestjournal.chestpubs.org/content/105/2/475.full.pdf>

- Ward, S., Chatwin, M., Heather, S. & Simonds, A. K. (2005). Randomized controlled trial of non-invasive ventilation (NIV) for nocturnal hypoventilation in neuromuscular and chest wall disease patients with daytime normocapnia. *Thorax*, 60, 1019-24.  
Retrieved 16. 11. 2011 on the World Wide Web:  
<http://thorax.highwire.org/content/60/12/1019.full.pdf+html>
- Yasuma, F., Kato, T., Matsuoka, Y. & Konagaya, M. (2001). Row-boat phenomenon: respiratory compensation in advanced Duchenne muscular dystrophy. *Chest*, 119, 1836-1839.
- Yilmaz, Ö, Karaduman, A. & Topaloğlu, H. (2004). Prednisolone therapy in Duchenne muscular dystrophy prolongs ambulation and prevents scoliosis. *European Journal of Neurology*, 11, 541-544. Retrieved 16. 11. 2011 from EBSCO database on the World Wide Web:  
<http://web.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=7&hid=105&sid=57084856-915e-4100-95da-9d6a6c5c9e4f%40sessionmgr113>
- Yiu, E. M. & Kornberg, A. J. (2008). Duchenne muscular dystrophy. *Neurology India*, 56(3), 236-247. Retrieved 16. 11. 2011 from EBSCO database on the World Wide Web:  
<http://web.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=4&hid=9&sid=d63e5a13-9ee2-4bad-9f4d-44cf1e3b7a75%40sessionmgr12>
- Yotsukura, M., Sasaki, K., Kachi, E., Sasaki, A., Ishihara, T. & Ishikawa, K. (1995). Circadian rhythm and variability of heart rate in Duchennetype progressive muscular dystrophy. *American Journal of Cardiology*, 76, 947-51.
- Zeman, R. J., Peng, H., Danon, M. J. et al. (2000). Clenbuterol reduces degeneration of exercised aged dystrophic (mdx) muscle. *Muscle Nerve*, 23, 521-528