

1. LÉKAŘSKÁ FAKULTA UNIVERZITY KARLOVY
KLINIKA REHABILITAČNÍHO LÉKAŘSTVÍ
P R A H A

DIPLOMOVÁ PRÁCE

Název práce: Ergoterapeutická intervence u klientů s myopatií.

Podtitul: Vyšetření a využití kompenzačních pomůcek.

Vedoucí diplomové práce : Doc. MUDr. Jana Süssová, CSc.

Oponent : Mgr. Jana Jelínková

Vypracovala : Martina Voglová

Praha, 2005

Poděkování

Chtěla bych především poděkovat vedoucí mé diplomové práce
Doc. MUDr. Janě Šussově, CSc. za odborné vedení a rady.

Dále Doc. MUDr. Miluši Havlové, CSc. za poskytnuté konzultace
během mé praxe na neurologii v Kateřinské ulici v Praze.

Prohlášení

Prohlašuji, že diplomovou práci jsem vypracovala samostatně s použitím
uvedené literatury a dalších informačních zdrojů a použila zdroje uvedené v
kazuistice se souhlasem matky klienta.

Praha, 30.11.2005

OBSAH :

| | |
|--|----|
| 1. Úvod..... | 1 |
| 2. Charakteristika onemocnění..... | 3 |
| 2.1. Historie muskulárních dystrofií..... | 3 |
| 2.2. Příčiny..... | 4 |
| 2.3. Výskyt..... | 5 |
| 2.4. Klinické projevy..... | 5 |
| 3. Lékařské vyšetření – Diagnostika..... | 6 |
| 4. Léčba..... | 6 |
| 4.1. Farmakoterapie..... | 7 |
| 4.2. Režimová léčba (cvičení, dietní opatření)..... | 8 |
| 5. Prognóza..... | 10 |
| 6. Novinky ve výzkumu DMD a BMD..... | 11 |
| 7. Ergoterapeutická vyšetření u nemocných s DMD a BMD..... | 12 |
| 8. Kompenzační pomůcky..... | 16 |
| 9. Poradenství..... | 18 |
| 10. Sdružení pro lidi s muskulárními dystrofiemi a jejich činnost..... | 20 |
| 11. Sociálně právní hledisko..... | 21 |
| 12. Vzdělání..... | 22 |
| 13. Pracovní schopnost u lidí s DMD a BMD..... | 23 |
| 14. Kazuistika chlapce s DMD..... | 24 |
| 15. Diskuse..... | 30 |
| 16. Závěr..... | 32 |
| 17. Seznam použité literatury..... | 33 |
| 18. Přílohy..... | 34 |

1. Úvod

Muskulární dystrofie patří co do průběhu a prognózy k nejtěžším onemocněním. I přes rychlý vývoj lékařské vědy jsou stále neléčitelná.

Ve své diplomové práci se věnuji zejména Duchenneově (DMD) a Beckerově formě (BMD) muskulární dystrofie - její charakteristice, průběhu, prognóze a novinkám ve výzkumu. Dále se věnuji využití ergoterapie, která se zde zaměřuje hlavně na včasnou spolupráci s rodinou klienta, poradenství, specifické přístupy a využití kompenzačních pomůcek.

Muskulární dystrofie jsou často označovány jako myopatie. Většinou se tyto dvě formy DMD a BMD a jejich příznaky vyskytují u chlapců kolem třetího až pátého roku života, kdy dochází k postupnému ochabování svalů, což je způsobeno nedostatkem nebo nízkou kvalitou bílkoviny zvané dystrofín, která je nezbytná pro normální funkci svalů. Postupně ochabuje hlavně kosterní svalstvo, bránice a srdce.

Duchenneova forma je smrtelné onemocnění, kdy člověk umírá při plném vědomí a plné mentální aktivitě kolem 20. až 30. roku života, nejčastěji následkem selhání srdce či udušení. Beckerova forma je o něco mírnější, průběh nemoci je pomalejší a nemocného sice invalidizuje, ale nezkracuje mu život.

S tématem muskulárních dystrofií jsem se setkala již během studia a praxe ergoterapie a přemýšlela jsem, jak by mohl ergoterapeut v rámci svých možností pomoci těmto lidem s tak vážným onemocněním. Uvědomila jsem si, jak důležité je začít s pomocí ihned po zjištění diagnózy a předejít tím komplikacím zejména u rodičů nemocných. Často nevědí, kdo jim v tomto případě může pomoci.

A je to právě ergoterapeut, který ví o této nemoci a o tom, jak se bude vyvíjet. Může proto poskytnout rodičům nemocného nejen rady, ale i aktivní pomoc např. při odstraňování bariér doma i v okolí, při výběru pomůcek, které bude nemocný potřebovat, pomoc při výběru vzdělání a vhodné školy, ve

volnočasových aktivitách a rekreaci. Může poskytnout poradenské služby a obsáhnout tak všechny aspekty každodenního života.

Samozřejmě je také nezbytné, aby ergoterapeut spolupracoval v rámci multidisciplinárního týmu s dalšími odborníky – lékařem, psychologem, fyzioterapeutem, sociálním pracovníkem, speciálním pedagogem a dalšími odborníky.

2. Charakteristika onemocnění

Myopatie jsou nemoci, při kterých jsou chorobným procesem postiženy přímo svaly. K rozvinutému klinickému obrazu patří svalová slabost, atrofie, pseudohypertrofie, oslabení reflexů, hypotonie a někdy též kontraktury, svalové křeče anebo myotonické reakce.

Etiologicky rozeznáváme myopatie dystrofické, zánětlivé, metabolické a myotonické a rovněž svalové příznaky systémových onemocnění a nežádoucích účinků léčiv, exogenních nox a nádorů.

(Mumenthaler, Mattle 1997)

2.1. Historie muskulárních dystrofií

Duchenneova muskulární dystrofie (DMD) byla prvně popsána francouzským neurologem G. B. Amandem Duchennem v šedesátých letech 19. století (1868) a Gowersem (1886).

Beckerova muskulární dystrofie (BMD) je pojmenována po německém lékaři P. Emilu Beckerovi, který prvně popsal tuto variantu muskulární dystrofie v padesátých letech 20. století (1955).

(<<http://www.mdausa.org/publications/fa-dmdbmd-what.html>>

Biochemický a genetický podklad byl poznán prakticky o sto let později a byl jedním z prvních výrazných úspěchů, který předznamenal dobu molekulární genetiky. (Bednařík a kol., 2001)

2.2. Příčiny

U svalových dystrofií jde o skupinu geneticky podmíněných chorob neznámé etiologie, s vrozenou poruchou svalového, hlavně proteinového metabolismu a progredujícím rozvojem degenerativních změn svalových vláken. V době narození však abnormalita obvykle není ještě patrná. (Ambler, 2002)

Do konce osmdesátých let se vědělo o příčině jakékoliv muskulární dystrofie jen velmi málo. V roce 1986, MDA (Americká Asociace muskulárních dystrofií) podporovala výzkumy identifikující gen, jehož mutace způsobují DMD. V roce 1987 protein spojovaný s tímto genem byl identifikován a pojmenován dystrofin.

(<<http://www.mdausa.org/publications/fa-dmdbmd-what.html>>)

V případě DMD dojde k poruše genu, který vyrábí dystrofin. Tento gen se nachází na chromozómu X. U BMD dojde k rozdílným mutacím na stejném genu. Chlapci s BMD dokáží dystrofin vyrobit, ale jen v malém množství a špatné kvalitě. V tomto případě je degenerace svalů pomalejší než u DMD.

Když jeden z proteinů (dystrofin) chybí, výsledkem je DMD. Malý nebo nekvalitní dystrofin má za následek BMD.

(<<http://www.parentproject.wm.cz/description/description.htm>>)

2.3. Výskyt

Duchennova forma je jednou z nejčastějších monogenně dědičných chorob. Vyskytuje se s četostí asi 1: 4000 porodů chlapců. (Niessen a kol., 1993)

Incidence Duchenneovy muskulární dystrofie je mezi 20 - 30 na 100 000 narozených chlapečků s prevalencí kolem 3 na 100 000. Sporadicky vzniká až 30% případů následkem nových mutací. Svalová dystrofie typu Becker je desetkrát vzácnější. (Mumenthaler, Mattle 1997)

2.5. Klinické projevy

DMD

Onemocnění se manifestuje klinicky mezi 2. a 5. rokem života nejistou chůzí (kachní chůze), hyperlordózou a postupující svalovou slabostí, zvláště při chůzi do schodů nebo při vztyčování z podřepu, kdy se dítě opírá rukama o horní část stehů „Gowersův příznak“, viz příloha č.1.

Typický je nález pseudohypertrofických lýtek. Svalovina je nahrazována tukovou a pojivovou tkání při jinak tenkých končetinách. Později postupuje postižení vzhůru na trup, pletence horních končetin, šíjové svalstvo a paže. (Niessen a kol., 1993)

BMD

Postiženy jsou stejné svalové skupiny jako u Duchennovy formy, je také přítomna pseudohypertrofie lýtkového svalstva. Často se objevuje zkrácení Achillovy šlachy. Kontraktury se ale objevují relativně pozdě. (Mumenthaler, Mattle 1997)

První příznaky se v 50% ukazují během prvního desetiletí života. Projevují se proximálním zvýrazněním slabosti a atrofie a někdy též pseudohypertrofie lýtek. Oproti DMD se schopnost chůze ztrácí relativně později.

Nejlehčí formy Beckerovy dystrofie se postupně projevují jen jako myalgie a svalové křeče, intolerance zátěže a myoglobinurie anebo lehké oslabení pánevního pletence, popřípadě benigní myopatie čtyřhlavého svalu stehna. Těžké formy, začínající v dětství, jsou k nerozeznání od dystrofie Duchenneova typu. (Mumenthaler, Mattlel997)

3. Lékařské vyšetření – Diagnostika

- Svalové enzymy séra
- Elektromyografie a neurografie
- Svalová biopsie
- CT a MR vyšetření svalů
- Genetická analýza

4. Léčba

Zatím není známa kauzální terapie primárních svalových chorob. Indikována je však léčba symptomatická, která může do jisté míry významně ovlivnit průběh nemoci i míru progresu.

Především cílená rehabilitace domácí i lázeňská posiluje a podporuje co nejdelší udržení funkčních schopností jednotlivých svalových skupin i rozsah kloubních pohybů. Může podstatně zpomalit tvorbu flekčních kontraktur, bránit rozvoji skoliózy i deformit nohou.

Indikovány jsou také vhodné protetické pomůcky (polohovací dlahy, boty, korset, elektrický vozík).

V případě poklesu vitální kapacity a známek chronické hypoxie je nutno včas zvážit zahájení domácí podpůrné plicní ventilace, u klientů s DMD zpomaluje progresi, zlepšuje kvalitu i délku života.

Svůj význam mají také včasné ortopedické operace skoliosy a kontraktur Achillových šlach. V indikovaných případech mohou velmi příznivě ovlivnit další průběh nemoci. (Havlová, 2002)

4.1. Farmakoterapie

Mezi podpůrnou medikamentózní léčbu patří vitaminy skupiny B, E, vazoaktivní látky (Laevadosin, Tebocan 4%), L-karnitin (při jeho nedostatku), kreatin, koenzym Q 10 a v některých případech (indikuje specialista) i kortikoidy. Jejich podávání vyžaduje pak samozřejmě pravidelné kardiologické a denzitometrické kontroly. (Havlová, 2002)

Imunosupresivní terapie zpomaluje průběh choroby. Kortikosteroidy (prednison 0,75 mg/kg/ den) při podání v začátku choroby oddálí neschopnost chůze o 3 roky. Taktéž cyklosporin A (5 mg/ kg/ den) může zlepšit svalovou sílu (Sharma, 1993).

Použití imunosupresivní terapie je však třeba vždy zvážit s ohledem na možná nemalá potenciální rizika a vedlejší účinky. Podobný efekt jako kortikoidy mohou mít anabolické steroidy (Fenichel, 1997); rozsáhlejší práce, které by potvrzovaly tuto terapii, však chybí. (Bednařík a kol., 2001)

4.2. Režimová léčba (cvičení, dieta)

Ergoterapeut ve spolupráci s fyzioterapeutem poskytuje rady rodičům, jak s dětmi cvičit již od útlého věku. Poskytují informace o správnosti, účelnosti a frekvenci cvičení a o dietních opatřeních.

Cvičení

Je důležité, aby cvičení dítě bavilo a cvičilo jen do mírné únavy. Se cvičením by se mělo začínat co nejdříve a předcházet tím deformitám, které tato onemocnění doprovází. Jsou to především kontraktury, oslabené a zkrácené svaly, dechové a srdeční obtíže způsobené rozvíjející se skoliózou, která vzniká nejčastěji po upoutání nemocného na vozík.

Protahování

Protahováním zabráníme zkracování Achillových a podkolenních šlach a zkracování svalů kyčle, které ovlivňují chůzi. Cvičení je možné provádět aktivně i pasivně.

Plavání

Cvičení ve vodě (hydroterapie) je vhodnou cestou, jak udržet svaly pružné, bez působení přímého tlaku. Vznášení těla ve vodě pomáhá předcházet svalovému napětí (uvolňuje svaly) a možnému zranění. Stejně důležitý je přínos pro dýchací funkci, posílení krevního oběhu, stimulaci imunitního systému a podporu psychiky. Je dobré provést vyšetření srdce, než se začne s hydroterapií.

Hypoterapie

Positivně ovlivňuje psychiku člověka a podporuje rozvoj sociálního kontaktu. Dochází k zapojení těch svalů, které normálně na zemi nejsou chlapci schopni využívat. Ovlivňuje svalové napětí (snížení u spasticity, zvýšení u hypotoniků), dochází k protažení zkrácených svalů a ke stimulaci vzpřímeného držení těla.

(<<http://www.parentproject.wm.cz/description/description.htm>>)

Dechová cvičení

Většina nemocných s DMD umírá na dechovou insuficienci. Cvičení dechu je proto velmi důležité. Vhodné jsou např. hry na dechové hudební nástroje (flétna nebo foukací harmonika), foukání slámkou do vody nebo foukání do ping-pongového míčku na stole.

Snadnou a mnohostranně využitelnou pomůckou může být malý Overball s nafukovacím brčkem, který při správném použití můžeme využít i pro balancování a zapojit tak hluboké svaly, zpevnit a zlepšit držení těla a odstranit svalovou nerovnováhu.

Dietní opatření

Přílišná nadváha způsobuje nadměrné zatížení svalů. Pro chlapce, kteří užívají steroidy (Prednisone, Deflazacort) je doporučována strava podle lékařů s nízkým obsahem sodíku, uhlohydrátů a tuků. Upoutání na vozík nebo lůžko a ochablé břišní svaly často způsobují zácpu. Těmto problémům by měla předcházet strava bohatá na vlákninu s čerstvým ovocem a zeleninou.

5. Prognóza

DMD

Duchenneova svalová dystrofie má rychlou progresi, nejdříve na pletenci pánevním a později též na pažním. Mezi 8.- 15. rokem života jsou klienti zpravidla neschopni chůze. Umírají mezi 18.- 25. rokem života při postupující respirační insuficienci nebo na následky přídatné kardiomyopatie.

(Mumenthaler, Mattle, 1997)

Asi u třetiny chlapců, kteří trpí DMD, se objevují problémy s učením. Mnoho lékařů je přesvědčeno, že tyto abnormality způsobuje nefunkční dystrofínový gen. Tyto abnormality se projevují v poruchách chování a učení.

Lékaři se domnívají, že nepřítomnost dystrofinu v mozku může způsobovat problémy s poznáváním a reakcemi. Problémy se týkají tří oblastí: udržení pozornosti, slovní učení a paměť, emoce.

BMD

Jednotliví klienti jsou ve 40 - 60 letech ještě schopni nejen chůze, ale vykonávají i své povolání. Oproti Duchennově formě mají lidé s Beckerovou - Kienerovou formou děti. Synové jsou zdraví a nejsou přenašeči. Zdravé dcery jsou naproti tomu všechny heterozygoty. Častost typu Becker - Kiener se odhaduje na přibližně 10% Duchennovy formy. (Niessen a kol., 1993)

6. Novinky ve výzkumu DMD a BMD

Výzkum se zaměřuje na genovou terapii nebo na léčbu farmakou. Genová terapie spočívá v tom, že kterýkoli z exonů nepoškozeného genu, tj. DNA nebo její části, se vpraví do každé svalové buňky, neboli že genetickými technikami by mělo dojít k nápravě poškozeného genu.

Terapie farmakou znamená, že podáním nového nebo již známého léku by měla být zastavena nebo alespoň zpomalena svalová degenerace bez působení na vlastní poškozený gen. V obou přístupech bylo během posledních několika let dosaženo významného pokroku.

(http://www.md-cz.org/zprav/200401_vyzkum.htm)

Poměrně novou záležitostí je také domácí neinvazivní podpůrná ventilace přístrojem BiPAP – NPPV. Ventilátory BiPAP jsou přístroje určené k neinvazivní léčbě nemocných trpících ventilačními potížemi – chronickou respirační insuficiencí nebo respiračním selháním, k léčbě pacientů s muskulárními problémy (muskulární dystrofie, kyfoskolióza).

Použitím přístroje se může předejít riziku infekce vyplývající z intubace nebo nutnosti tracheostomického zákroku. V případě invazivně ventilovaného pacienta usnadní odpojování z ventilátoru. Zahájení domácí podpůrné ventilace zpomaluje progresi a zlepšuje kvalitu a délku života.

7. Ergoterapeutická vyšetření u nemocných s DMD a BMD

Vyšetření ergoterapeutem je stěžejní hlavně ve zjišťování bezbariérovosti doma i v okolí a míry soběstačnosti nemocného. Často probíhá ve spolupráci s rodiči, protože se jedná o mladé nemocné.

Prostředky hodnocení:

- Pozorování nemocného
- Rozhovor s nemocným, rodinou
- Domácí návštěva

Základní oblasti hodnocení a co sledujeme u MD

Stoj

Držení těla, postura (typická je u DMD a BMD zvýšená bederní lordóza, skolióza).

Lokomoce

Sledujeme chůzi (typická je kolébavá „kachní chůze“), problémy při vstávání ze dřepu, chůze do schodů, běhání, skákání, později sledujeme lokomoci na vozíku.

Soběstačnost

Do jaké míry je soběstačný nebo potřebuje asistenci druhé osoby a v jakých činnostech.

Rozsah pohybů

Aktivní i pasivní rozsah pohybů může být omezen kontrakturami horních i dolních končetin.

Motorika

Sledujeme jemnou a hrubou motoriku, úchopy, svalovou sílu a výdrž.

Grafomotorika

Správný a fixovaný úchop tužky, koordinace oko – ruka, napodobení geometrických tvarů, dominance horní končetiny, správné držení těla při psaní.

Kognitivní funkce

Asi u třetiny chlapců, kteří trpí DMD se objevují problémy s učením. Časté je snížení intelektu (neprogredující mentální retardace). Asi třetina chlapců s DMD má IQ nižší než 75. Sledujeme orientaci časem a místem. Schopnost zapamatování si a paměť, pozornost, počítání, poznávání předmětů, psaní, prostorovou orientaci (obkreslování obrázků dle předlohy).

Psychosociální oblast

Bariéry doma a v okolí, postupná izolace (převážně u nemocných s DMD), závislost na druhé osobě.

Volný čas – zájmy

Omezení ve sportu (pohybové aktivity, běh, skákání, dřepy). Omezení styku s vrstevníky. Problémy při psaní a manuálních činnostech.

Komunikace

U nemocných s DMD, kteří jsou intubováni zvažovat např. využití augmenativní komunikace.

Ergoterapeutická vyšetření

Vstupní vyšetření

Na základě získání potřebných informací hodnotíme klienta a identifikujeme jeho problémové oblasti. Stanovujeme, zda je potřebná ergoterapeutická intervence.

Průběžné vyšetření

Poukazujeme na změny v průběhu léčby a sledujeme dosažení stanoveného cíle léčby.

Závěrečné vyšetření – zhodnocení

Při ukončení ergoterapeutické intervence provádíme závěrečné zhodnocení klienta, dosažených výsledků a doporučení dalších postupů.

Ergoterapeutická vyšetření volíme uvážlivě vzhledem k závažnosti a prognóze tohoto onemocnění a vzhledem k tomu, co chceme s nemocným nacvičovat nebo trénovat, popřípadě v čem by mělo spočívat poradenství. Některé testy mohou být pouze orientační, proto se doporučuje kombinace více testů pro co nejlepší zhodnocení klientova stavu.

Z ergoterapeutického hlediska můžeme provádět následující vyšetření (dle věku nemocného je nutné testy přizpůsobit).

ADL indexy měří obecnou závislost, hodnotí klientův aktuální výkon a indikují míru asistence.

- Index Barthelové (index osobní nezávislosti, Barthel Index)
- Hodnocení ADL podle Kennyové (Kenny Self-care Evaluation)
- Funkční míra nezávislosti (Functional Independence Measure), dětská verze Wee FIM

Orientační testovací sestava posuzující svalovou sílu a pohybové funkce.

- Testovací sestava vytvořená autorkami Škorpilová a Kafková (Funkční test u myopatie)

Vyšetření kognitivních poruch hodnotí pozornost, orientaci, exekutivní funkce, úroveň rozumových schopností, řešení problémů, náhled.

- Standardizovaný behaviorální paměťový test (Rivermead – RBMT)
- Test mentální úrovně (Mini-Mental State Examination – MMSE, u dětí modifikace)
- Standardizovaný Lowenstein Occupational Therapy Cognitive Assessment – LOTCA, u dětí modifikace)

Cíle ergoterapie

- Co nejdéle udržet pohybovou nezávislost, udržet tělo maximálně pohyblivé a vzpřímené.
- Poskytnout rady a podporu nemocným, rodině a ošetřovatelům.
- Vybavit pomůckami, které mohou pomoci v udržení nebo zvýšení nezávislosti (ortézy, mechanický nebo elektrický vozík aj.).
- Cvičit chůzi

- Prevence kontraktur – cvičení zaměřená na rozsah pohybů, pasivní vytahování šlach a svalů (např. po předchozím předehřátí horkým parafinem nebo soluxem a použití ortéz na horních i dolních končetinách).
- Prevence skoliózy – cvičení k udržení správné postury.
- Dechová cvičení
- Kondiční cvičení – denně cvičit jen do mírné únavy.
- Prevence pádů – cvičení na udržení rovnováhy.
- Trénink kognitivních funkcí.

8. Kompenzační pomůcky

Na trhu je k dostání celá řada pomůcek, které mohou zlepšit kvalitu života. Dají se zakoupit v prodejnách ortotiky a protetiky, nebo vyrobí na míru. Pomůcky předepisuje lékař a ortézy nebo vozíky by měly být zhodnoceny ergoterapeutem nebo fyzioterapeutem.

Některé pomůcky se dají i zapůjčit v půjčovnách kompenzačních pomůcek do doby, než si je rodina nebo klient zajistí přes zdravotní pojišťovnu.

Nehradí-li pomůcku zdravotní pojišťovna, má klient právo na příspěvek podle vyhlášky č. 182/1991 Sb.

Typy kompenzačních pomůcek

➤ **Pomůcky pro lokomoci**

Hole, berle (francouzské, kanadské, podpažní, předloketní), kozičky, chodítka např. typu Lojzík (viz příloha č.4), ortopedická obuv, kola, tříkolky, skútry, ortézy. Mechanické nebo elektrické vozíky.

➤ **Pomůcky pro osobní hygienu**

Zádový kartáč nebo mycí žínka (houba) s prodlouženou rukojetí, zesílená rukojeť hřebenu, štipky na nehty s pevným úchytem k desce stolu, dávkovače mýdla, elektrický zubní kartáček.

➤ **Pomůcky pro vybavení koupelny a WC**

Sedačky do/na vanu, křesla a židle do sprchy, vozíky do sprchy, sedačky do sprchy sklopné, madla, nástavce a sedačky na WC, madla a podpěry na WC, protiskluzové rohože, zvedáky do vany a příslušenství.

➤ **Pomůcky a vybavení pro domácí péči**

Stolky k lůžku, jídelní stolky, hrazdy k polohování nemocného, klíny k polohování, „švédské podavače“, šlapadla, zdravotní rotopedy, opěradla pod záda, antidekubitní program.

➤ **Pomůcky pro sebeobsluhu**

Jsou to ergoterapeutické pomůcky pro ADL aktivity (oblékání, sebesycení, hygienu a ostatní činnosti).

➤ **Bandáže a ortézy**

Novinkou pro klienty s DMD a BMD je např. Ortéza koleno – kotník – noha, ortéza kotník – noha, viz příloha č. 2 a další.

➤ **Zvedáky a závěsy**

Pojízdné nebo statické zvedáky a závěsy (do vany, k lůžku, transportní)

➤ **Pomůcky proti inkontinenci**

Sběrné sáčky, fixační kalhotky, pleny, urinální kondomy.

➤ **Zabezpečení bezbariérovosti**

Schodolezy, rampy, svislé nebo šikmé schodišťové plošiny, architektonické úpravy.

Co hodnotí ergoterapeut při výběru ortézy nebo vozíku?

Obojí musí klientovi perfektně sedět, aby nevznikaly dekubity, bolesti, poruchy statiky až pády.

U vozíku je nutné dbát na oporu a dobré polstrování, správný sed (výška sedu, plné opření zad, prostornost sedací plochy), nosnost, potřebné doplňky a bezpečnost. Mechanický vozík doporučujeme klientům se zchovalou silou horních končetin, viz příloha č.3. Při snížené svalové síle horních končetin je indikován vozík elektrický. Pro jízdu v interiéru je lepší vozík s velkými koly vzadu, pro jízdu v nerovném venkovním terénu s většími koly vpředu. Důležité je také vybavení vozíku, např. antidekubitární polštář, bezpečnostní pás, odnímatelné nebo sklopné postranice, podpěra hlavy, hmotnost vozíku, těžiště vozíku atd.

Kromě ortéz a vozíků doporučujeme samozřejmě i jiné pomůcky dle aktuálního stavu nemocného. Bohužel většina ergoterapeutických pomůcek není hrazena pojišťovnami. Je však možnost žádat o příspěvek OÚ nebo nadace.

9. Poradenství

Ergoterapeut volí pomůcky individuálně podle stavu nemocného a jeho funkčních a mentálních schopností. Pomáhá řešit problémy související s

bariérovostí bydliště a okolí. Doporučuje kompenzační pomůcky a zaškoluje nemocného i rodinu v jejich používání. Pomáhá při výběru vhodné školy a vzdělání.

Doporučuje vhodná cvičení a aktivity vhodné pro nemocného. Poskytuje základní poradenství v oblasti sociální a sociálně právní. Podává informace o sdruženích zabývajících se tímto onemocněním, v tomto případě je to Asociace muskulárních dystrofií se sídlem v Praze.

Další je občanské sdružení Parent Project ve Vrchlabí.

Popřípadě může poskytnout kontakty na některé zahraniční organizace, viz příloha č.5.

Několik praktických rad z různých oblastí každodenního života

- Na konec zipu můžeme připevnit kroužek na klíče pro snadnější úchop.
- Zapínání knoflíků usnadníme tím, že místo knoflíkových dírek našijeme elastická poutka a knoflíky přišijeme elastickou nití.
- Tužku a další psací nástroje můžeme protáhnout měkkým míčkem, houbičkou či pěnovou izolační hmotou pro lepší úchop.
- Pro lidi s oslabenými extenzory kyčle a nebo kolena je alternativou židle barová stolička se širokou bází (pro protažení extenzorů kyčle a kolena).
- Při oslabení dolních končetin můžeme na zahradě natáhnout tlusté lano s uzly vzdálenými od sebe cca.25m a umožnit tím dítěti chůzi venku.
- Pro děti náchylné k pádům je vhodné použít lehkou cyklistickou helmu.
- Pro snadné polohování je možné použít saténové nebo nylonové povlečení nebo pyžamo. Je však třeba opatrnosti při sedu na okraji lůžka – lze snadno uklouznout.
- K čištění zubů je vhodný elektrický zubní kartáček.

- K zabránění klouzání talíře po stole pod něj můžeme položit vlhký papírový ubrousek nebo protiskluzovou podložku.
- Při polykacích obtížích může nemocný cucat kostku ledu, což pomůže tlumit dávivý reflex.
- Když se potrava nahromadí vzadu v ústech, polknutí zlepšíme nakloněním brady dolů, nikoli nahoru.

10. Sdružení pro lidi s muskulárními dystrofiemi a jejich činnost

U nás v České Republice existuje **Asociace muskulárních dystrofií**. V roce 1976 došlo k rozdělení bývalého Kolektivu muskulárních dystrofií na českou a slovenskou organizaci. Organizace zůstávala nadále součástí bývalého svazu invalidů. Po roce 1991 se však osamostatnila a vznikla **Asociace muskulárních dystrofií České republiky**.

Aktivity AMD:

- pořádání rehabilitačně výchovných kurzů,
- tuzemských i zahraničních ozdravných pobytů
- publicistická činnost (časopis ZPRAVODAJ AMD, který vychází čtvrtletně)
- spolupráce s lékaři
- sociálně právní a zdravotní poradenství
- mezinárodní spolupráce
- semináře
- šachové turnaje

AMD je od roku 1992 rovněž členem EAMDA (Evropské aliance asociací nervosvalových onemocnění), Sboru zástupců organizací pro zdravotně

postižené, České rady humanitárních organizací a od roku 2000 také členem NRZP ČR (Národní rada pro zdravotně postižené ČR).

Další sdružení zabývající se problematikou muskulárních dystrofií v ČR je **Parent Project**, občanské sdružení se sídlem ve Vrchlabí, které má za cíl vytvořit databázi pacientů s možností zapojení do klinických studií v zahraničních centrech. Získává a předává informace rodičům i veřejnosti. Spolupracuje se zahraničními organizacemi. Podporuje integraci nemocných do předškolních a školních zařízení.

7. Sociálně právní hledisko

Muskulární dystrofie Duchenneova a Beckerova typu jsou progresivní svalová onemocnění postihující nemocné již v dětském věku.

Do věku 18 let nemocný nepobírá invalidní důchod, ale pokud je držitelem průkazu ZTP (zvláště těžce postižený), nebo ZTP/P (zvláště těžce postižený s průvodcem), plynou pro něj mimořádné výhody I.-III. stupně, které jsou dány vyhláškou č. 182/1991 Sb. a žádá se o ně na Referátu sociálních věcí Okresního úřadu (OÚ). Žádosti o držení průkazů ZTP, ZTP/P nebo invalidního důchodu jsou postoupena posudkovému lékaři na Okresní správu sociálního zabezpečení (OSSZ).

Taktéž žádost o přiznání sociální dávky se podává u okresní správy sociálního zabezpečení příslušné podle místa trvalého pobytu žadatele.

Od 18 let má nemocný právo na invalidní důchod. Přesné bodové ohodnocení zdravotního postižení pro získání částečného nebo plného invalidního důchodu je stanoveno vyhláškou 284/1995 Sb. Žádost o invalidní důchod je vhodné podat půl roku před dovršením 18 let věku.

Bezmocnost navrhuje obvodní lékař podle zhodnocení stavu pacienta.
Rozhodnutí se řídí vyhláškou č. 284/1995 Sb.

8. Vzdělání

Ergoterapeut spolupracuje se všemi členy multidisciplinárního týmu, jehož členem je samozřejmě i speciální pedagog. Ve spolupráci s ním ergoterapeut pomáhá při výběru adekvátního školního zařízení.

Vzdělávání dětí s DMD a BMD je závislé nejen na jejich zdravotním a mentálním stavu, ale především také na bariérovosti školských zařízení.

Existují dva typy vzdělávání:

- Klasické (ZŠ, SŠ) – mezi zdravými vrstevníky a v normálním, často bariérovém prostředí. Řešením bezbariérovosti v tomto případě může být asistent.
- Speciální (ZŠ, SŠ) – často školy internátního typu, které jsou přizpůsobeny potřebám dětí a které jsou většinou bezbariérové a kde péči o děti zajišťuje mj. i zdravotnický personál (např. Jedličkův ústav a školy – Praha).

9. Pracovní schopnost u lidí s DMD a BMD

U nemocných s muskulární dystrofií Beckerova typu lze uvažovat vzhledem k mírnější progresi onemocnění a delší délce života i o pracovním začlenění. Často je potřeba upravit pracovní podmínky (prostředí, pracovní dobu). Někdy je nutná rekvalifikace a změna zaměstnání, kterou umožňuje ergodiagnostika a ergoterapie. Snahou je udržet práceschopnost nemocných.

Ergoterapeut zjišťuje míru schopností a dovedností vykonávat vhodné zaměstnání. Při výběru zaměstnání je důležité dosažené vzdělání a možnost dalšího vzdělávání pomocí různých kurzů. Tato problematika však spadá do oblasti ergodiagnostiky, která již není v rámci mé diplomové práce.

14. Kazuistika chlapce s DMD

Na praxi na neurologii – dětském oddělení v Kateřinské ulici v Praze, jsem měla možnost setkat se s klientem, kterého popisuji v kazuistice a jeho matkou (přijeli pouze na kontrolní vyšetření na dva dny). Mile mne překvapila jejich vstřícnost, otevřenost a motivace s touto nemocí bojovat. S ergoterapií se předtím neseťkali a tak jsem je s tímto seznámila a vysvětlila, v čem spočívá náplň ergoterapie a jak jim může pomoci. Oba to uvítali.

Řešili jsme sociální situaci, kdy matka uvedla, že by chtěla postupem času buď zkrátit pracovní úvazek, nebo sehnat asistenta, který by pomáhal ve škole i doma, anebo rozvázat pracovní poměr, protože se nároky na péči o syna stále zvyšují. Dále jsme řešili výběr vhodných kompenzačních pomůcek a bariérovost doma i v okolí bydliště.

Jméno: Marek A.

Věk: 11 let

Diagnóza: Progresivní svalová dystrofie typu Duchenne

Pohlaví: muž

Bydliště: Kralupy nad Vltavou

Sociální anamnéza (rozhovor s matkou nemocného): Žije s rodiči (oba pracují na plný úvazek) a bratrem v panelovém domě, byt 4+1. V domě je výtah, přístupová cesta do domu však má jeden schod.

Navštěvuje ZŠ Generála Klapálka a je v páté třídě. Škola je bariérová.

Rodinná anamnéza: Matka zdravá, její tři sourozenci zemřeli na DMD, další 2 jsou zdraví. Rodiče matky žijí a jsou zdraví. Matka má dva syny, z nichž jeden má DMD (11 let) a druhý je zdravý (15 let).

Průběh nemoci:

Nemoc diagnostikovali nemocnému v jednom roce. Do 4 let probíhal normální vývoj (dělal všechno jako zdravé děti). Po 4 roce začal lehce zakopávat, přestal běhat a začal být hodně unavený. V 1. třídě nastaly problémy s chůzí do schodů, přestal dělat dřepy, při vstávání si začal pomáhat myopatickým šplhem. Byl schopen chůze maximálně 500m s odpočinkem. Na mechanickém vozíku je od března roku 2004.

Ergoterapeutické vstupní hodnocení klienta

Vyšetření jsem provedla na základě rozhovoru a pozorování s klientem a jeho matkou během hospitalizace na neurologii v Kateřinské ulici (kde byl přijat na kontrolní vyšetření).

Ergoterapeutická intervence spočívala ve zhodnocení aktuálního stavu nemocného a doporučení týkající se cvičení, kompenzačních pomůcek a řešení bariérovosti doma i ve škole.

Pozorování**Lokomoce**

Marek se pohybuje pomocí mechanického vozíku (zn. Tango bez zvláštních úprav a doplňků), který ovládá sám. Je však velmi brzy unaven. Ujede bez problémů cca. 50m, poté si potřebuje odpočinout. Bariéry jako jsou např. prahy zvládá s obtížemi ale zvládne je.

Na zemi se pohybuje po čtyřech (lezení, plazení) a je schopen se vlastními silami přemístit na WC, kde má na zemi připravenou sběrnou nádobu na moč a papírové ubrousky na hygienu rukou.

Přesuny hlavně vozík – židle a zpět, vozík – lůžko a zpět zvládne jen s pomocí druhé osoby, když ho matka postaví, je schopen stát a držet se cca.2-3min.

Motorika

Horní končetiny:

Snížená svalová síla v pletenci ramenním na obou horních končetinách.

Akrální síla horních končetin je dobrá.

Počínající kontraktury v loktech.

Je schopen zvednout ruce, ale nenatáhne je.

Nemá problémy s úchopy, síla stisku dobrá.

Dolní končetiny:

Lehká spasticita, počínající kontraktury (kolena, Achillovy šlachy).

Zkrácené flexory kyčelních kloubů, oslabení extenzorů kyčle a gluteus maximus na obou dolních končetinách.

DKK se začínají vytáčet do varozity.

Soběstačnost

pADL:

Oblékání/svlékání – je schopen obléknout se sám, oblékání a svlékání provádí nejčastěji vleže a vsedě na lůžku. Zapojuje aktivně obě horní končetiny. Horní polovina mu nedělá problémy, větší problémy má s dolní polovinou těla. Dělá mu problémy natáhnout si kalhoty a obout si boty. Oblékání mu trvá minimálně půl hodiny až hodinu. Při této činnosti se cítí velice slabý a často mu v tomto případě doma pomáhá matka.

Sebesycení – používá pouze lžičky, nají se sám, je však třeba připravit (uvařit a nakrájet) jídlo. Zapojuje obě horní končetiny, levá horní končetina funguje jako opora.

Osobní hygiena – zvládá bez problémů základní hygienu (čištění zubů aj.), ale celkovou hygienu provádí za pomoci matky ve sprchovém koutu. Zvládá jednoduché domácí práce, např. uklidí si po sobě, srovná si věci. Vše mu trvá dlouho, ale hodně věcí zvládá sám. Je však třeba připravit mu pro vykonávání těchto činností vše potřebné.

Při přesunech je vždy třeba asistence druhé osoby.

iADL:

Používá a ovládá manipulaci s mobilním telefonem i počítačem. Na nákupy jezdí občas s matkou, ví kolik co stojí, zná hodnotu peněz.

Kognitivní funkce

Je orientovaný, výborně spolupracuje.

Bez poruchy řeči.

Nemá problémy s pamětí.

Nemá problémy s porozuměním.

Dokáže udržet pozornost.

Je dysortografik – vynechává nebo zaměňuje písmena (problémy v gramatice).

Psychosociální dovednosti

Snadno navazuje kontakt – nemá problémy ani v komunikaci s cizími lidmi.

Má dobré vztahy jak s rodinou, tak se spolužáky ve škole.

Ve třídě je jediný postižený a funguje zde vzájemná spolupráce (děti mu pomáhají např. s obědem ve školní jídelně, navštěvují ho doma).

Má náhled na svou nemoc i průběh.

Zájmy

Vlastivěda (historie)

Cestování – má rád pobyty u moře, kam jezdí nejčastěji s matkou v rámci ozdravných pobytů (je tam zajištěna rehabilitace a asistenti)

Počítačové hry a četba beletrie

TV – dokumentární filmy

Rád by v budoucnu navštěvoval šachový kroužek

Rád kreslí

Silné stránky

Náhled na svou nemoc.

Kognitivní funkce a řeč neporušeny.

Je orientovaný časem i místem.

Soběstačný v oblékání, sebesycení a základní hygieně.

Slabé stránky

Potřebuje asistenci druhé osoby při přesunech, celkové hygieně, dopravě a pohybu v exteriéru.

Snadná unavitelnost.

Neschopen chůze.

Počínající kontraktury na horních i dolních končetinách.

Cíle

- Udržet svalovou sílu, pasivní i aktivní hybnost HKK.
- Protahování a prevence počínajících kontraktur.
- Doporučení a poradenství týkající se sociální oblasti, cvičení a kompenzačních pomůcek.
- Prevence skoliózy.

Kompenzační pomůcky

Mechanický vozík zn. Tango je skládací bez pevné sedací podložky, bez antidekubitního polštáře. Zádová opěrka je vyztužená, není výškově nastavitelná, pevné postranice.

Ortopedické boty zn. Orco, třípáskové.

Doporučení

- Pravidelné cvičení pro zvýšení a udržení svalové síly HKK (terapeutická hmota, plastelína, keramická hlína).
- Pravidelné postavování pro zlepšení krevního oběhu a dechových funkcí.
- Dechová cvičení. Foukání slámkou do vody, foukání do ping-pongového míčku na stole nebo do Overballu.
- Protahování kontraktur a zkrácených svalů, uvolňování spasticity.
- Doporučení úprav mechanického vozíku (prkénko pro zpevnění sedu a antidekubitní polštář), bylo by vhodné pořídit vozík s odnímatelnými nebo sklopnými postranicemi pro snadnější přesun např. z vozíku na židli nebo lůžko.
- Polohovací lůžko elektrické pro snadnější přesun z lůžka na vozík a zpět, pro snadné polohování.
Do sprchového koutu sklopnou sedačku do sprchy, s nastavitelnou výškou, plastovým sedátkem s výřezem.

15. Diskuze

V dnešní době se stále poukazuje na to, že lidé s postižením by měli být integrováni do společnosti, avšak denně se setkáváme s nevědomostí lidí, jak se k lidem s postižením chovat a jak být nápomocný.

Problematika týkající se muskulárních dystrofií, v tomto případě Duchenneova a Beckerova typu, je z historického hlediska poměrně novou záležitostí a díky lékařské vědě se stále vyvíjí výzkum v této problematice, zaměřující se hlavně na oblast molekulární biologie a genetiky.

V České Republice je poměrně malá skupina lidí trpících tímto onemocněním (zhruba 500 lidí), nelze tak prozatím sestavit reprezentativní skupinu pro vytvoření databáze nemocných (s možností zapojení do klinických studií v zahraničních centrech) a samozřejmě na budoucí léčbu. Avšak i toto spěje ke zdárnému cíli díky sdružením jako je Parent Project a Asociace muskulárních dystrofií.

Vývoj jde rychle kupředu, což znamená, že tuto problematiku musíme stále sledovat a využívat nových poznatků a strategií jak v diagnostice, tak v terapii těchto onemocnění. Vývoj v oblasti genetiky a molekulární biologie však s sebou nese i etické otázky.

A stále jsou zde také otázky a problémy týkající se sociální oblasti. Naše současná legislativa a zákony mají doposud mezery co se týče zaměstnávání postižených osob, školství, bariérovosti, osobní asistence. Snahou ergoterapeutů by měla být medializace, která by měla vést k informovanosti široké veřejnosti a v optimálním případě také k diskuzi.

Velkým krokem kupředu by mohl být připravený nový návrh zákona o sociálních službách, který by měl, pokud ho schválí Poslanecká sněmovna, začít platit od 1.1.2007. Jedná se zejména o individuální finanční příspěvek jednotlivým lidem s postižením podle míry jejich postižení, aby si například, pokud se rozhodnou zůstat v domácím prostředí, mohli zaplatit Pečovatelskou službu nebo osobní asistenci. Avšak bude to stačit?

16. Závěr

Cílem mé diplomové práce bylo seznámit nejen osoby pracující ve zdravotnických nebo pomáhajících profesích, ale i širší veřejnost o problematice muskulárních dystrofií Duchenneova a Beckerova typu a v čem spočívá ergoterapeutická intervence.

Zpracování problematiky muskulárních dystrofií z odborného a z ergoterapeutického hlediska bylo pro mne velice zajímavé a přínosné.

Ačkoliv žije v České republice kolem pěti set lidí trpících tímto onemocněním (a díky genetické prevenci se jejich počet stále snižuje), neznamená to, že by tato onemocnění měla být opomíjena.

Každý člověk má právo na plnohodnotný život ať už je zdravý, nebo nemocný.

Proto si myslím, že hlavním cílem ergoterapeutů v tomto případě je poskytování služeb formou domácích návštěv a poradenství.

Ze zkušeností rodičů i lékařů vyplývá skutečnost, že potřeba ranné péče a ergoterapie je nezbytná ihned po zjištění diagnózy dítěte. Proto by bylo vhodné, aby lékaři více spolupracovali s ergoterapeuty a doporučovali ergoterapii jejich rodičům.

Během své praxe na neurologii jsem se setkala s velmi vstřícným přístupem lékařů, hlavně Doc. Šusové a Doc. Havlové k potřebě ergoterapie. Problémem však je financování a prostor pro ergoterapii. Většina dětských klientů s neuromuskulárním onemocněním je zde nejčastěji hospitalizována jen na kontrolní vyšetření a setrvává zde poměrně krátkou dobu, a proto vidím, že je velice důležitá návaznost ergoterapie, nezbytného mezičlánku v multidisciplinárním týmu.

V době, kdy se stává nezbytnou komunikační a informační pomůckou internet si myslím, že by bylo vhodné, aby vznikla např. databáze ergoterapeutů a jejich pracovišť; zlepšila by se tím informovanost širší

veřejnosti i komunikační standard na úrovni jednotlivých ergoterapeutických pracovišť.

Použité zdroje

Mumenthaler M., Mattle H.: Neurologie. [Přel. Hinterbuchner,E.]. Praha: Grada, 2001. 533s. ISBN 80-7169-545-9.

Ambler Z.: Neurologie pro lékařské fakulty. Praha: Karolinum, 2002. 349s. ISBN 80-246-0080-3.

Niessen K. a kol.: Pediatrie. [Přel. Janda, J.]. Praha: Scientia Medica, 1996. 542- 544s.

Bednařík a kol.: Nemoci kosterního svalstva. Praha: Triton, 2001.131s. ISBN 80-7254-187-0.

Internetové zdroje

Havlová, M. Doporučené postupy pro praktické lékaře: Progresivní svalová onemocnění [online].c2002 [cit.12.10.2005]. Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně. Dostupný z WWW:<<http://www.cls.cz/dp/resitele.htm>>.

Muscular Dystrophy Association <<http://www.mdausa.org/publications/fadmdbmd-what.html>>, [cit.13.10.2005].

Asociace muskulárních dystrofií ČR. Zpravodaj AMD, 2004/1, přel. E.A. Schmidtová <http://www.md-cz.org/zprav/200401_vyzkum.htm>,[cit. 23.11.2005].

Parent Project - Česká republika

<<http://www.parentproject.wm.cz/description/description.htm>>,[cit.13.10.2005]

18. Přílohy

Příloha č.1 Gowersův příznak – myopatičkový šplh

Příloha č.2: Kompenzační pomůcky - ortézy

Příloha č.3: Mechanické vozíky

Příloha č.4: Chodítka universální dětské typ LOJZÍK

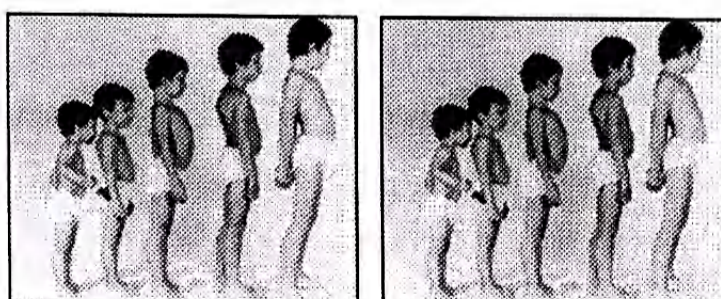
Příloha č.5: Kontakty zahraničních asociací muskulárních dystrofií

Přílohy

Příloha č.1 Gowersův příznak – myopatický šplh

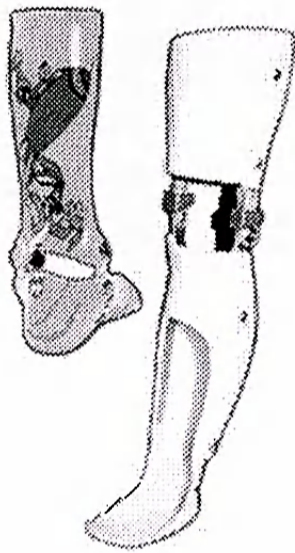


Vývoj postižení u dětí



Příloha č.2

Kompenzační pomůcky - ortézy



Příloha č.3

Mechanické vozíky

V základním provedení je vybaven polstrovanou anatomicky tvarovanou sedačkou na pevně oddělené podkladové desce, polstrovanou anatomicky tvarovanou zádivou opěrkou, klasickými dělenými odnímatelnými stupačkami, odnímatelnými a odklopnými bočnicemi s výškově nastavitelnými opěrkami, odnímatelnými zadními koly, výškově nastavitelným madlem pro doprovod a kolečky proti přepadnutí s nášlapnými trubkami.



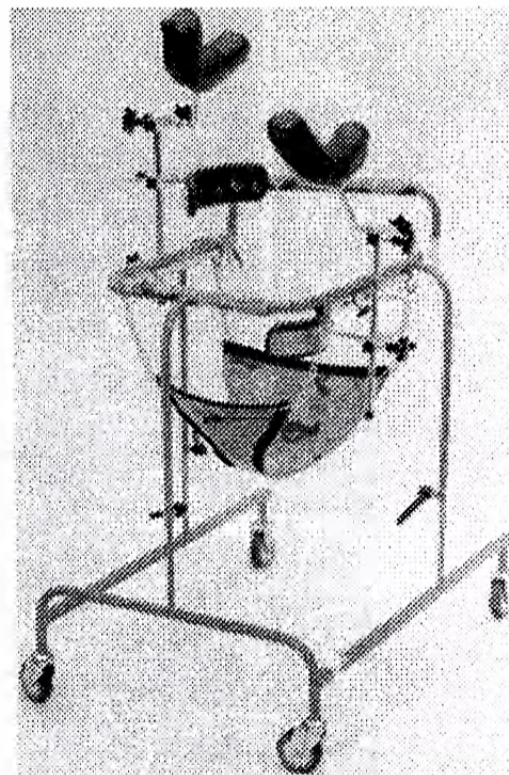
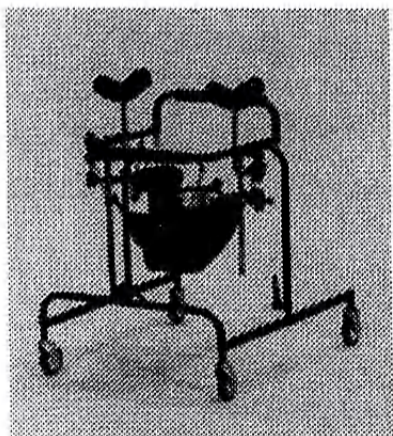
MEYRA



- **Variabilní, snadno manévrovatelný, skládací elektrický vozík**
- **Použití:** interiér, exteriér
- **Základní šířka sedačky:** 43 - 46 cm
- **Nadstandardní šířka sedačky:** 38 - 42 cm s doplňkovými bočními polstry
- **Hmotnost:** 74 - 82 kg
- **Hmotnost bez baterie:** 36 kg
- **Nosnost:** 120 kg
- **Kilometrový výkon:** 15 - 25 km
- **Cena základního provedení:** 120.000,- Kč
- **Plně hrazeno ZP**





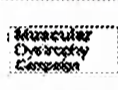
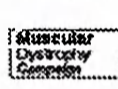



Příloha č.4

Chodítka universální dětské typ LOJZÍK



Příloha č.5

Kontakty zahraničních asociací muskulárních dystrofií

| | | | |
|---|---|---|--|
|  | European Neuro Muscular centre - ENMC |  | Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke |
|  | European Alliance of Neuromuscular Disorders Associations |  | Denmark Muskelvindfonden |
|  | The Duchenne Family Support Group |  | The Dutch Neuromuscular Diseases Association (VSN) |
|  | Muscular Dystrophy Campaign - UK |  | Finnish Neuromuscular Disorders Association |
|  | Muscular Dystrophy Campaign - N. Ireland |  | Asociación Española de Enfermedades Musculares |
|  | Muscular Dystrophy Ireland |  | The Swedish National Association for Disabled Children and Young People (EBLD) |
|  | Muscular Dystrophy Association - Italy |  | Flemish Neuromuscular Disorders Association (NEMA) |
|  | Telethon (Italy) |  | Association de la Suisse Romande et Italienne contre les Myopathies (ASRIM) |
|  | MuscleNET (Italy) |  | Schweizerische Gesellschaft für Muskelkranke (SGMK) |
|  | Muscular Dystrophy Association - France |  | Polish Neuromuscular Association |