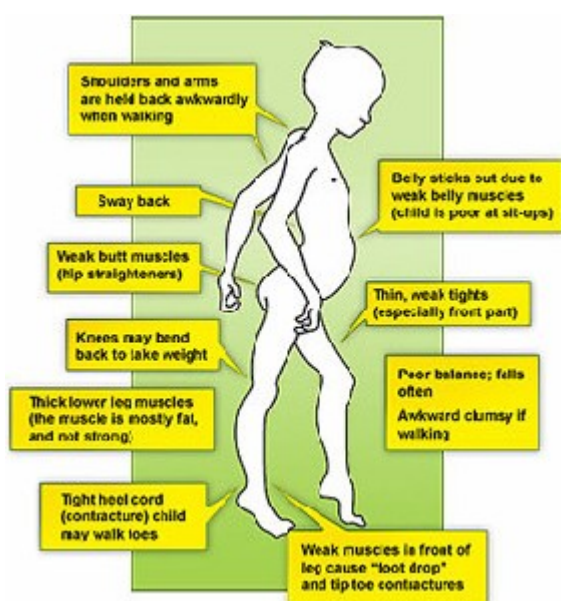




Dystrofia mięśniowa a zaburzenia oddychania

Dystrofia mięśniowa należy do grupy postępujących chorób nerwowo-mięśniowych. Istnieje ponad 38 różnych form chorób dziedzicznych, które różnią się przebiegiem i objawami. Mięśnie oddechowe są objęte procesem chorobowym w wielu typach dystrofii. Fakt ten może prowadzić do zwiększonego ryzyka powikłań płucnych. W przypadku dystrofii typu Duchenne'a możliwości utrzymania spionizowanej pozycji i funkcji chodu u chorych na tę postać mogą być przedłużone o 1-5 lat przez zabiegi chirurgiczne i fizjoterapię.

Rehabilitacja powinna być prowadzona przez licencjonowanego fizjoterapeutę i kontynuowana w warunkach domowych. Szczególną rolę w postępowaniu usprawniającym odgrywa profilaktyka przykurczów, które po pewnym czasie stają się przyczyną dolegliwości bólowych. Zabiegi fizjoterapeutyczne powinny być kontynuowane nawet u tych chorych, u których utrzymanie lub przywrócenie funkcji chodu nie jest możliwe. W niektórych przypadkach może być pomocne zastosowanie zaopatrzenia ortopedycznego (ortezy).

U około 90% chłopców z DMD i ponad 90% chorych z wczesnymi i ciężkimi postaciami SMA rozwija się skolioza. Prosty kręgosłup umożliwia wygodną pozycję siedzącą, chroni przed unieruchomieniem w łóżku oraz opóźnia wystąpienie lub zwalnia postęp niewydolności oddechowej w przypadku osłabienia mięśni oddechowych. Okresowa ocena stanu oddechowego wskazuje moment rozpoczęcia indywidualnej fizjoterapii oddechowej.

Określenie początków deficytu oddechowego

Pierwsza ocena funkcji mięśni oddechowych powinna być przeprowadzona w okresie diagnostycznym stanowiąc punkt wyjścia do dalszej obserwacji. W wielu przypadkach wyniki pierwszego badania nie będą odbiegały od norm uwzględniających wagę, wzrost i wiek. Przeglądając historię choroby, badając dziecko i przeprowadzając odpowiednie testy wydolności płuc, lekarz określi obecne możliwości oddechowe i zaleci odpowiednie działania. Ocena wydolności oddechowej i siły mięśni oddechowych powinna być przeprowadzana 1–6 razy w roku podczas kontrolnych wizyt w klinice. Wyniki testów powinny zostać szczegółowo omówione podczas spotkania z lekarzem. W przypadku wystąpienia ostrych zaburzeń oddechowych należy również przeprowadzić niezbędne testy funkcji oddechowej. Na tej podstawie lekarz zastosuje potrzebne dla dziecka środki.

Testy funkcji oddechowej

Testy są nieinwazyjną, niewymagającą ukłucia metodą oceny stanu płuc. Badanie zwykle wymaga założenia klipsa na nos oraz utrzymania ustnika w ustach, przez który oddycha się do skomputeryzowanego aparatu pomiarowego. Dziecko powinno być odpowiednio przygotowane do badania i na tyle dojrzałe, aby mogło spełniać polecenia i współpracować z osobą wykonującą badanie. Czasami badanie przy pomocy komputera jest zbyt trudne dla chorego — wtedy łatwiejsze jest użycie urządzenia trzymanego w ręku. Powtarzając badanie co pewien czas można ocenić aktualny stan oraz tempo zachodzących zmian. Umożliwia to uchwycenie odpowiedniego momentu do wprowadzenia wspomaganie oddechu. Decyzja o podjęciu takich działań powinna zostać podjęta przed wystąpieniem poważniejszego kryzysu oddechowego.

Na testy oddechowe składają się:

- a. Rutynowe badanie spirometryczne (wskaźniki przepływu, pojemności i objętości)
- b. Analiza wzorca oddechowego (ocena koordynacji ruchów brzucha i klatki piersiowej)
- c. Badanie oksymetryczne (oceniające zawartość tlenu we krwi tętniczej)
- d. Kapnografia mierząca zawartość CO₂ w powietrzu wydechowym
- e. Badanie gazometryczne oceniające poziomy O₂, CO₂ i dwuwęglanów we krwi (pobranej z tętnicy lub z kapilarnej próbki krwi, w zależności od wskazań)

Higieniczny styl życia

- I. Zasadniczym elementem jest wczesna i efektywna rehabilitacja oddechowa mająca na celu uniknięcie infekcji płucnych i ostrych zaburzeń oddychania wymagających hospitalizacji.
- II. Zapobieganie otyłości, gdyż nadwaga nadmiernie obciąża układ oddechowy.
 - Nie wskazane są obfite i ciężkostrawne posiłki.
 - Zaleca się konsultację dietetyka celem ustalenia odpowiedniego planu żywienia.
- III. Unikanie takich czynników patogenicznych jak wysokie temperatury (przegrzanie), duża wilgotność i duże skupiska ludzkie.
 - Zmniejsza to ryzyko zakażenia dróg oddechowych.
 - Zachęcanie chorego do częstych, głębokich oddechów i odkrztuszania jako naturalnych mechanizmów oczyszczających drogi oddechowe.
 - Unikanie stosowania leków przeciwkaszlowych i uspokajających szczególnie w okresie stałego przebywania w łóżku, gdyż uniemożliwia to naturalne oczyszczanie dróg oddechowych.
- IV. Wczesnie zwrócić uwagę na infekcje górnych dróg oddechowych (katar, przeziębienia, grypy).
 - W przypadkach niemożności oddychania przez nos możliwą przyczyną jest obrzęk śluzówki lub nadmierna wydzielina.
 - Przy niskiej gorączce (do 37,7°C) mogą pojawiać się bóle mięśni i zmęczenie.
 - Czasem towarzyszy tym objawom utrata apetytu.
- V. Rodzice mogą leczyć przeziębienie zachęcając do picia dużej ilości płynów, które nawilżają tkankę płucną oraz ułatwiają odkrztuszanie zalegającej wydzieliny.
 - Gęsta i lepka wydzielina może zacopować drogi oddechowe, powodując dodatkowe powikłania płucne.
 - Temperatura ciała powinna być stale kontrolowana.
 - Leki przeciwgorączkowe mogą być podawane co 4-6 godz.
 - Celem zmniejszenia obrzęku tkanek nosa i kataru może być stosowana pseudoefedryna.
 - Po 5-7 dniach trwania, infekcje górnych dróg oddechowych w sporadycznych przypadkach mogą przekształcać się w infekcje dolnych dróg oddechowych.
 - Objawy takiego stanu to chrypka, kaszel i wysoka, skacząca gorączka.
 - Większość przeziębień jest pochodzenia wirusowego, stąd też antybiotyki nie są zwykle konieczne.
 - Jeśli rozwinie się wysoka gorączka (38,3°C), może to oznaczać wtórną infekcję gardła lub ucha.
 - Wysoka gorączka zawsze wymaga porady lekarza, który zaordynuje odpowiednie leczenie.

- VI. Planowanie leczenia uodparniającego (immunizacja) – opracowanie odpowiedniego harmonogramu.
 - Szczepienia przeciwko grypie i wybranym infekcjom bakteryjnym powinny być rozważane corocznie i zgodnie z zaleceniami specjalisty.
- VII. Zalecana jest aktywność ruchowa o odpowiednim do możliwości natężeniu (bez bólu i objawów nadmiernego zmęczenia); nadmierne wysiłki fizyczne powinny być unikane.
 - Zdrowy styl życia może w znacznej mierze przedłużyć sprawne działanie płuc dziecka.

Przewidywanie i profilaktyka infekcji płucnych

W stadium znacznego upośledzenia siły mięśni bakteryjne i wirusowe infekcje mogą powodować ciężkie schorzenia, np. pneumonie. Zmniejszona aktywność dziecka i trudności w odkrztuszaniu zbierającej się wydzieliny mogą prowadzić do infekcji lub zacinności dróg oddechowych. To zacinności może być powodem zapadnięcia się płuca (niedodma), co jest poważnym powikłaniem w DMD. Badanie RTG jest odpowiednim badaniem różnicującym pneumonię i niedodmę.

Profilaktyka pneumonii i niedodmy polega na wczesnych i zdecydowanych działaniach zapobiegających infekcjom oraz stałej kontroli stanu płuc poprzez badania funkcji oddechowych. Rutynowa ocena funkcji płuc jest elementem pomocnym diagnostycznie w każdym okresie choroby. Aby jednak było to możliwe, potrzebna jest wczesna ocena stanu wyjściowego.

Problemy oddechowe podczas snu

Wszelkie zmiany obserwowane podczas snu są spowodowane utrudnioną wentylacją. Obniżająca się zawartość O₂ we krwi jest spowodowana zmniejszoną wentylacją. Ogromną wagę ma wczesne powiadomienie pulmonologa o pojawieniu się w nocy takich objawów jak koszarne sny, lęki, częste budzenie się i potrzeba chodzenia. W ciągu dnia może występować męczliwość, poranne trudności z przebudzeniem i wstaniem oraz bóle głowy – są to typowe symptomy obniżonej wentylacji podczas nocy. Wczesne rozpoznanie tych zaburzeń i podjęcie odpowiednich kroków mogą przyczynić się do poprawy stanu chorego.

Skolioza

Powodem jej powstania w DMD i innych chorobach nerwowo-mięśniowych jest osłabienie mięśni przykręgosłupowych. Kąt skrzywienia mierzony jest na zdjęciu RTG. Stała kontrola postępu skoliozy jest potrzebna ze względu na fakt, iż w okresie wzrastania dziecka pogłębia się ona bardzo szybko. Istotne jest odpowiednie dobranie czasu ingerencji chirurgicznej z uwzględnieniem stopnia skoliozy, wydolności oddechowej i ryzyka wystąpienia komplikacji. Decyzję o wykonaniu zabiegu operacyjnego podejmuje się wspólnie z fizjoterapeutą, pulmonologiem i ortopedą. Chirurgiczna korekcja skoliozy może zmniejszyć naturalny spadek wartości pojemności życiowej płuc z około 20% rocznie (bez zabiegu) do około 5%.

Usprawnianie oddechowe

Oslabienie mięśni oddechowych

W przypadku swobodnego oddychania wdech jest aktem czynnym, wydech – biernym. Podczas energicznego wydechu włączają się mięśnie pomocnicze (mięśnie klatki piersiowej, brzucha i grzbietu). Celem korekcji skoliozy jest ułatwienie pracy mięśniom wspomagającym oddychanie. Rezultatem osłabienia siły mięśni odpowiedzialnych za oddychanie jest systematyczne zmniejszanie pojemności życiowej płuc. Kontrola wartości tego parametru pozwala ocenić rezerwę wydechu. Okazjonalne pogłębione oddychanie ma ogromne znaczenie w utrzymaniu prawidłowego stopnia utlenowania krwi. Zapobiega ono niedodmnie i zabezpiecza możliwości efektywnego odkrztuszania, pobudzając mechanizmy usuwające zalegającą wydzielinę.

Ćwiczenia mięśni oddechowych

Celem tych ćwiczeń w początkowym stadium choroby jest spowolnienie procesu postępującego osłabienia mięśni. Do tego rodzaju terapii można użyć np. prostego aparatu do ćwiczeń spirometrycznych. Zastosowanie takiego urządzenia umożliwia ocenę głębokości oddechu i stanowi czynnik motywujący do utrzymania odpowiednio wysokiej wartości przez 10-15 sekund. Zaleca się stosowanie 15-20 głębokich oddechów 4-6 razy dziennie. Trening należy rozpocząć, gdy wartość pojemności życiowej spadnie poniżej 75% normy.

Terapia górnych i dolnych dróg oddechowych podczas infekcji

- Mukolityki rozluźniające wydzielinę
- Leki obkurczające śluzówkę (zmniejszające przekrwienie)

- Antybiotyki zwalczające infekcję, jeśli są wskazane
- Leki rozszerzające oskrzela (relaksujące mięśnie gładkie dróg oddechowych)

Inhalator przekształca lek w mgłę, którą należy wdychać powoli i głęboko przez 15-30 minut, 3-4 razy dziennie. Inną metodą dostarczania leku jest użycie dozującego inhalatora z ustnikiem. Leczenie aerosolem jest szczególnie przydatne w ostrych chorobach układu oddechowego. Personel medyczny powinien nauczyć rodziców, jak przygotować i podawać lek w tej formie.

Fizjoterapia klatki piersiowej

Oklepywanie klatki piersiowej i drenaż ułożeniowy są metodami stosowanymi do uruchomienia i mobilizacji wydzieliny w drogach oddechowych. Oklepywanie okolic klatki piersiowej wprawia wydzielinę w vibracje. Pochylenie ciała w pewnych pozycjach wspomaga działanie drenażu poprzez wykorzystanie siły grawitacji. Głębokie oddychanie i odkrztuszanie są niezbędne w czasie i po tych zabiegach. Personel medyczny powinien nauczyć rodzinę chorego wykonywania tych czynności.

Podczas ostrych infekcji, do wspomagania oczyszczania drzewa oskrzelowego, może być stosowany wibrator śródplucny (Intrapulmonary Percussionator). Jest to urządzenie elektryczne dostarczające jednocześnie lek w aerosolu i wprawiające w drgania ściany dróg oddechowych wraz z zalegającą tam wydzieliną. Aparat ten jest używany w przypadkach obniżonej pojemności życiowej płuc oraz u dzieci niechodzących, gdyż terapia ta może być stosowana w jednej pozycji. Dziecko oddycha przez rurkę z ustnikiem przez 15-30 minut, 3-4 razy dziennie aż do całkowitego oczyszczenia z wydzieliny.

Próby odkrztuszania

Kaszel jest naturalną, odruchową reakcją pojawiającą się w celu usunięcia substancji z oskrzeli. Odruch kaszlu to gwałtowne wydalenie dużej objętości powietrza z płuc. Wysokie ciśnienie i prędkość przemieszczającego się powietrza poruszają wydzielinę, wyrzucając ją z dróg oddechowych. W przypadku DMD możliwości efektywnego odkrztuszania są obniżone, szczególnie podczas ostrych infekcji. Stąd to małe, elektryczne urządzenie wspomagające chorego przy osłabionym kaszlu, zwiększając efektywność usuwania wydzieliny. Urządzenie to może zasysać wydzielinę, wspomagając efekt silnego kaszlu.

Mechaniczne wspomaganie oddychania

W centrum zainteresowania terapii oddechowej jest stosowanie u dzieci z DMD wspomaganego oddychania celem spowolnienia spadku pojemności życiowej płuc. Formy

mechanicznego wspomagania oddychania stosowane w DMD obejmują:

1. **Okresowe oddychanie z dodatnim ciśnieniem (IPPB)** — stosuje się przez 10–20 minut, 2–4 razy dziennie. Pacjent oddycha przez ustnik lub maskę nosową (nasal mask) albo twarzową (face mask), gdy osłabienie mięśni mimicznych uniemożliwia użycie ustnika. Jest to niewielkie, przenośne urządzenie. Metodę tę powinno się wprowadzać, gdy pojemność życiowa spada poniżej 60% normy.
2. **Wentylacja objętościowa na czas snu** — kiedy pojemność życiowa obniży się do około 40% normy, może być używany wentylator objętościowy podczas snu. Metoda jest wskazana, gdy dziecko wykazuje objawy niedotlenienia nocnego. Hipowentylacja nocna rozpoznawana jest na podstawie obrazu klinicznego oraz badań: oksymetrii i gazometrii. Urządzenie do tego rodzaju terapii jest nieco większe niż do IPPB i rutynowo stosuje się maski nosowe lub twarzowe mocowane paskami.
3. **Wentylacja objętościowa w dzień i w nocy** — jeśli pojemność życiowa wynosi mniej niż 30% normy, wentylator objętościowy może być używany także w ciągu dnia. W razie potrzeby dziecko może stopniowo zwiększać czas używania urządzenia w ciągu dnia. Gdy to możliwe, w dzień stosuje się ustniki, aby ułatwić komunikację i aktywność.

Alternatywne wspomaganie oddechu

Stałe noszenie maski nosowej lub twarzowej może kolidować z codziennymi aktywnościami i kontaktami społecznymi oraz powodować podrażnienia skóry na skutek stałego ucisku. Ustnik nie zawsze może być zastosowany z powodu osłabienia mięśni twarzy i nieuszczelnności ust. Najczęściej rozważanym zamiennikiem jest tracheostomia — trwałe nacięcie poniżej strun głosowych, do którego wprowadza się plastikową rurkę pozwalającą na łatwe podłączenie wentylatora. Tracheostomia nie uniemożliwia mówienia; wiele dzieci porozumiewa się, używając powietrza przepływającego obok rurki. Zastosowanie specjalnego wentyla (np. Passy-Muir) umożliwia przepływ wydychanego powietrza przez struny głosowe i wspomaga mowę.

Zalety tracheostomii:

- Proste i stabilne podłączenie do dróg oddechowych
- Możliwość usuwania zalegającej wydzieliny ssakiem, co redukuje ryzyko zaczerwienia dróg oddechowych i rozwoju infekcji
- Możliwość bezpośredniego podawania leków aerosolowych lub antybiotyków do płuc

Tracheostomia wymaga szczególnej troski o higienę szyi w okolicy otworu

tracheostomijnego jako profilaktyka infekcji. Nadmierna sekrecja wydzieliny może być spowodowana obecnością rurki lub ssaka. Opiekunowie powinni zostać przeszkoleni w sterylnym odsysaniu. Ponieważ nos jest w tym przypadku omijany, wiele dzieci potrzebuje dodatkowego nawilżania powietrza oddechowego. Stała obserwacja i rejestracja zachodzących zmian (monitoring) oraz planowanie działań są niezbędne. Wyniki pierwszego badania natężonej pojemności życiowej (FVC) stanowią doskonałą bazę do oceny zmian w miarę postępu choroby, a porównanie kolejnych badań pomaga w opracowaniu planu postępowania usprawniającego. W przypadkach ostrych infekcji górnych i dolnych dróg oddechowych fizjoterapia klatki piersiowej wraz z inhalacjami powinna być wprowadzana jako odpowiedź na pojawiające się objawy.

- Coroczne testy funkcji płuc

Okres diagnostyczny

- Stała okresowa kontrola ukształtowania i rozwoju krzywizn kręgosłupa; FVC w zakresie 75-61% normy
- Testy funkcji płuc cztery razy w roku
- Ocena ukształtowania kręgosłupa (badanie fizyczne i RTG)
- Instruktaż głębokiego oddychania i ćwiczeń z użyciem spirometru sprężynowego

FVC w zakresie 60-40% normy

- Testy funkcji płuc cztery razy do roku
- Ocena ukształtowania kręgosłupa (badanie fizyczne i RTG)
- Okresowe oddychanie z dodatnim ciśnieniem (IPPB) cztery razy dziennie
- Ocena budowy kręgosłupa celem ewentualnej kwalifikacji do zabiegu operacyjnego

FVC poniżej 40% normy

- Testy funkcji płuc sześć razy do roku
- Ocena ukształtowania kręgosłupa (badanie fizyczne i RTG)
- Badanie RTG klatki piersiowej w celu wykluczenia niedodmy i/lub pneumonii
- Badanie gazometryczne
- Ocena pulsoksymetryczna podczas nocy
- W razie wskazań zastosowanie wentylatora objętościowego na czas snu
- Ocena budowy kręgosłupa celem ewentualnej kwalifikacji do zabiegu operacyjnego

FVC poniżej 30% normy

- Testy funkcji płuc sześć razy do roku

- Badanie RTG klatki piersiowej
- Badanie gazometryczne
- Całodobowa ocena pulsoksymetryczna
- Jeśli potrzeba, rozszerzenie zastosowania wentylatora objętościowego również na okres dnia
- Może być rozważona tracheostomia

Postępowanie zmierzające do uzyskania maksymalnej aktywności dziecka

Kluczem do sukcesu jest:

- Uważna i wnikliwa ocena stanu chorego
- Monitoring parametrów oddechowych
- Zdrowy styl życia