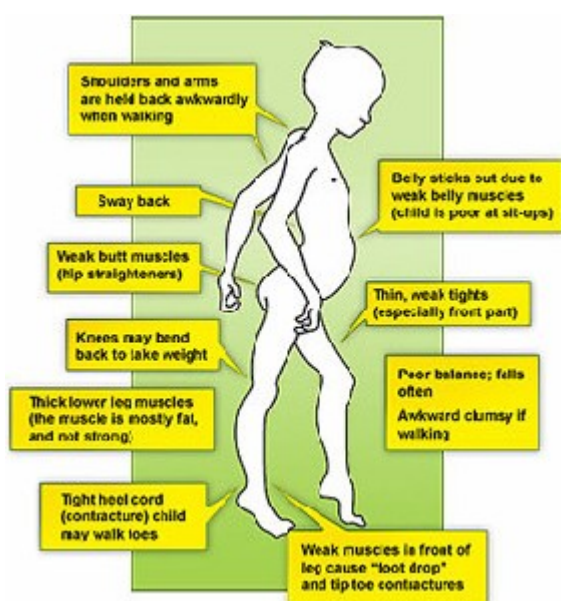




1) Dystrofia mięśniowa a zaburzenia oddychania

Dystrofia mięśniowa należy do grupy postępujących chorób nerwowo-mięśniowych. Istnieje ponad 38 różnych form chorób dziedzicznych, które muszą być zbadane. Mięśnie oddechowe są objęte procesem chorobowym w wielu typach dystrofii. Fakt ten może prowadzić do zwiększonego ryzyka powikłań płucnych. W przypadku DMD możliwości utrzymania spionizowanej pozycji i funkcji chodu u chorych na dystrofię typu Duchenne'a mogą być przedłużone o 1-5 lat dzięki zabiegom chirurgicznym i fizjoterapii.

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 lub zwalnia postęp niewydolności oddechowej w przypadku osłabienia mięśni oddechowych. Okresowa ocena stanu oddechowego wskazuje moment rozpoczęcia indywidualnej fizjoterapii oddechowej.

2) 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 do 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 środki.

3) Testy funkcji oddechowej

Testy są nieinwazyjną, niewymagającą ukłucia metodą oceny stanu płuc. Badanie wymaga nałożenia na nos specjalnego klipsa i utrzymania w ustach ustnika, przez który należy oddychać do skomputeryzowanego aparatu pomiarowego. Dziecko powinno być odpowiednio przygotowane 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 wspomagania 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 (ocena zawartości 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 żyły lub z tętnicy, zależnie od wskazań)

4) Higieniczny styl życia

1. Zasadniczym elementem jest wczesna i efektywna rehabilitacja oddechowa mająca na celu uniknięcie infekcji płucnych i ostrych zaburzeń oddychania wymagających hospitalizacji.
2. Zapobieganie otyłości, gdyż nadwaga nadmiernie obciąża układ oddechowy. Nie wskazane są obfite i ciężkostrawne posiłki. Zaleca się konsultację dietetyka celem ustalenia odpowiedniego planu żywienia.
3. Unikanie takich czynników patogenicznych jak przegrzanie, duża wilgotność i duże skupiska ludzkie — zmniejsza to ryzyko zakażenia dróg oddechowych. Zachęcanie chorego do częstych, głębokich oddechów i odksztuszania jako naturalnych mechanizmów oczyszczających drogi oddechowe. Unikanie stosowania leków przeciwkaszlowych i uspokajających szczególnie w okresie stałego przebywania w łóżku, gdyż uniemożliwiają naturalne oczyszczanie dróg oddechowych.
4. Wcześnie zwrócić uwagę na infekcje górnych dróg oddechowych (katar, przeziębienia, grypy). W przypadkach niemożności oddychania przez nos możliwą przyczyną jest obrzęk śluzówki lub zalegająca wydzielina. Przy niskiej gorączce (do 37,7°C) mogą pojawiać się bóle mięśni i zmęczenie; czasem towarzyszy temu utrata apetytu.
5. Rodzice mogą leczyć przeziębienie, zachęcając do picia dużej ilości płynów, które nawilżają drogi oddechowe oraz rozrzedzają wydzielinę, co ułatwia odksztuszanie. Gęsta i lepka wydzielina może zaciopować drogi oddechowe, powodując dodatkowe powikłania płucne. Temperaturę ciała należy stale kontrolować; leki przeciwgorączkowe można podawać co 4–6 godz. Celem zmniejszenia obrzęku tkanek nosa i kataru może być stosowana pseudoefedryna (zgodnie z zaleceniami lekarza). Po 5–7 dniach infekcje górnych dróg oddechowych w sporadycznych przypadkach mogą przekształcać się w infekcje dolnych dróg oddechowych — objawy to chrypka, kaszel i wysoka, skacząca gorączka. Większość przeziębień ma pochodzenie wirusowe, stąd antybiotyki zwykle nie są potrzebne. Jeśli rozwinie się wysoka gorączka (38,3°C), może to oznaczać wtórną infekcję gardła lub ucha — wysoka gorączka zawsze wymaga porady lekarza. Dyżurny pulmonolog w Arkansas Children's Hospital M.D. Clinic jest dostępny, aby wspomóc lekarza prowadzącego w razie wątpliwości.
6. Planowanie leczenia uodparniającego (immunizacja) — opracowanie odpowiedniego harmonogramu. Szczepienia przeciwko grypie i niektórym zakażeniom bakteryjnym powinny być wykonywane corocznie lub zgodnie z zaleceniami lokalnych służb zdrowia. Zalecana jest aktywność ruchowa o odpowiednim natężeniu (bez bólu i objawów nadmiernego zmęczenia), natomiast nadmierne wysiłki fizyczne powinny być unikane. Zdrowy styl życia może w znacznej mierze przedłużyć sprawne funkcjonowanie płuc dziecka.

5) Przewidywanie i profilaktyka infekcji płucnych

W stadium znacznego upośledzenia siły mięśni infekcje bakteryjne i wirusowe mogą powodować ciężkie schorzenia, np. pneumonie. Zmniejszona aktywność dziecka i trudności w odkrztuszaniu zalegającej wydzieliny mogą prowadzić do infekcji lub zacinności dróg oddechowych. To zacinność może być przyczyną zapadnięcia się płuca (niedodma), co jest poważnym powikłaniem w DMD. Badanie RTG jest przydatne w różnicowaniu zapalenia płuc i niedodmy.

Profilaktyka pneumonii i niedodmy polega na wczesnych i zdecydowanych działaniach zapobiegających infekcjom oraz stałej kontroli stanu płuc poprzez testy funkcji oddechowej. Rutynowa ocena funkcji płuc jest pomocna diagnostycznie w każdym okresie choroby; jednak aby była użyteczna, potrzebna jest wczesna ocena stanu wyjściowego.

6) Problemy oddechowe podczas snu

Wszelkie zmiany obserwowane podczas snu są często spowodowane utrudnioną wentylacją. Obniżenie zawartości O₂ we krwi jest spowodowane zmniejszoną wentylacją. Wczesne powiadomienie pulmonologa o pojawieniu się w nocy takich objawów jak kosmary senne, lęki, częste budzenie się czy potrzeba chodzenia ma dużą wagę. W ciągu dnia mogą występować męczliwość, poranne trudności z przebudzeniem i wstaniem oraz bóle głowy — są to typowe symptomy obniżonej wentylacji nocnej. Wczesne rozpoznanie tych zaburzeń i podjęcie odpowiednich kroków może znacznie poprawić stan chorego.

7) Skolioza

Powodem powstawania skoliozy w DMD i innych chorobach nerwowo-mięśniowych jest osłabienie mięśni przykręgosłupowych. Kąt skrzywienia mierzony jest na zdjęciu RTG. Stała kontrola postępu skoliozy jest potrzebna, ponieważ w okresie wzrastania dziecka pogłębia się ona bardzo szybko. Istotne jest odpowiednie dobranie czasu ingerencji chirurgicznej, uwzględniające stopień skoliozy, wydolność oddechową i ryzyko powikłań. Decyzję o zabiegu operacyjnym 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%.

8) Usprawnianie oddechowe

1. Osłabienie 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 oddechową. Okazjonalne pogłębione oddechy mają ogromne znaczenie w utrzymaniu prawidłowego stopnia utlenowania krwi, zapobiegają niedodmie i wspomagają efektywne odkształcanie.

2. Ćwiczenia mięśni oddechowych

Celem tych ćwiczeń w początkowym stadium choroby jest spowolnienie procesu postępującego osłabienia mięśni. Można użyć np. prostego aparatu do ćwiczeń spirometrycznych (spirometr sprężynowy). Zastosowanie tego urządzenia dostarcza informacji o głębokości oddechu i stanowi czynnik motywujący do utrzymania odpowiedniej wartości przez 10–15 s. Zaleca się wykonywanie 15–20 głębokich oddechów 4–6 razy dziennie. Trening należy rozpocząć, gdy wartość pojemności życiowej spadnie poniżej 75% normy.

3. Terapia górnych i dolnych dróg oddechowych podczas infekcji

Dzieci z dystrofią mięśniową nabywają infekcje na podobnych zasadach jak dzieci zdrowe. Opiekunowie powinni bacznie obserwować rozwój choroby oraz czas jej trwania. Jeśli pojawia się wysoka gorączka, należy bezwzględnie skontaktować się z lekarzem. W razie potrzeby stosuje się inhalacje i fizjoterapię klatki piersiowej pomagające w zwalczaniu infekcji. Inhalacja dostarcza lek bezpośrednio do płuc; specyficzne leki używane do inhalacji to:

- mukolityki rozrzedzające wydzielinę,
- leki obkurczające śluzówkę (zmniejszające przekrwienie),
- antybiotyki stosowane w przypadkach zakażeń bakteryjnych,
- leki rozszerzające oskrzela (relaksujące mięśnie gładkie dróg oddechowych).

Inhalator przekształca lek w mgłę, którą należy wdychać powoli i głęboko przez 15–30 min, 3–4 razy dziennie. Inną metodą dostarczania leku jest użycie dozującego inhalatora z ustnikiem. Personel medyczny powinien nauczyć rodziców, jak przygotowywać i podawać lek w tej formie.

4. Fizjoterapia klatki piersiowej

Oklepywanie klatki piersiowej i drenaż ułożeniowy są metodami stosowanymi do uruchomienia i mobilizacji wydzieliny w drogach oddechowych. Oklepywanie wprawia wydzielinę w wibracje, a pochylanie ciała w określonych pozycjach wykorzystuje siłę grawitacji do drenażu. Głębokie oddychanie i odksztuszanie są niezbędne w czasie i po tych zabiegach. Personel medyczny powinien nauczyć rodzinę chorego wykonywania tych czynności.

Podczas ostrych infekcji, do wspomagania oczyszczania dróg oddechowych może być stosowany wibrator śródplucny (intrapulmonary percussor). To urządzenie elektryczne jednocześnie podaje lek w aerozolu i wprawia w drgania ściany dróg oddechowych, ułatwiając usuwanie wydzieliny. Stosuje się je zazwyczaj 15–30 min, 3–4 razy dziennie, aż do oczyszczenia dróg oddechowych.

5. Próby odksztuszania

Kaszel jest naturalnym odruchem usuwającym substancje z oskrzeli. Wysokie ciśnienie i prędkość przepływającego powietrza porusza wydzielinę, wyrzucając ją z płuc. W DMD możliwości efektywnego odksztuszania są obniżone, szczególnie podczas infekcji.

Wdmuchiwacz/wydmuchiwacz (ssak, aspirator) to małe elektryczne urządzenie wspomagające kaszel chorego, zwiększając efektywność wyrzucania wydzieliny — urządzenie może modelować silny kaszel poprzez krótkie dodatnie i ujemne ciśnienie.

6. Mechaniczne wspomaganie oddychania

W centrum zainteresowania terapii oddechowej jest stosowanie u dzieci z DMD wspomaganego oddychania w celu spowolnienia spadku pojemności życiowej płuc. Formy mechanicznego wspomaganie oddychania stosowane w DMD:

1. Okresowe oddychanie z dodatnim ciśnieniem (IPPB — Intermittent Positive Pressure Breathing): stosuje się przez 10–20 min, 2–4 razy dziennie. Chory oddycha przez ustnik lub maskę nosową/twarzową (gdy osłabienie mięśni mimicznych uniemożliwia użycie ustnika). Metoda ta powinna być wprowadzana, gdy pojemność życiowa spada poniżej 60% normy.
2. Gdy pojemność życiowa obniży się do około 40% normy, może być użyty wentylator objętościowy na czas snu. Metoda ta przynosi korzyści, gdy dziecko wykazuje objawy niedotlenienia podczas snu (hipowentylacja nocna rozpoznawana jest na podstawie wywiadu, badania fizykalnego, oksymetrii i gazometrii). Początkowo stosuje się maski nosowe lub twarzowe mocowane paskami.
3. Jeśli pojemność życiowa wynosi mniej niż 30% normy, wentylator objętościowy

może być stosowany zarówno w nocy, jak i w ciągu dnia. Dziecko w miarę potrzeby może zwiększać czas używania urządzenia; w dzień, jeśli to możliwe, stosuje się ustniki.

Wyniki pierwszego badania natężonej pojemności życiowej (FVC) stanowią doskonałą bazę do oceny zmian zachodzących wraz z postępem choroby. Porównanie kolejnych badań może być wskaźnikiem do opracowania planu postępowania usprawniającego. W ostrych infekcjach górnych i dolnych dróg oddechowych fizjoterapia klatki piersiowej wraz z inhalacjami powinna być wdrożona jako odpowiedź na pojawiające się objawy.

Coroczne testy funkcji płuc są zalecane jako element monitorowania.

Okres diagnostyczny

- Stała okresowa kontrola ukształtowania i rozwoju krzywizn kręgosłupa; FVC w zakresie 75–61% normy
- Testy funkcji płuc cztery razy do 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) 4 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 obecności niedodmy i/lub pneumonii
- Badanie gazometryczne
- Ocena pulsoksymetryczna podczas nocy
- Jeśli są wskazania — 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
- W razie potrzeby rozszerzenie stosowania wentylatora objętościowego na okres dnia

Może być także rozważona tracheostomia w zależności od indywidualnych wskazań klinicznych.

9) Postępowanie zmierzające do uzyskania maksymalnej aktywności dziecka

Kluczem do sukcesu jest:

- uważna i wnikliwa ocena stanu chorego,
- monitoring parametrów oddechowych,
- zdrowy styl życia oraz regularna, dopasowana rehabilitacja.