



**PARENT
PROJECT**
CZECH REPUBLIC

Nervosvalová onemocnění dětského věku

MUDr. Karolína Podolská

www.parentproject.cz

Nervosvalová onemocnění

- Jsou vzácná (<1:2000)
- Mutace → nedostatek bílkoviny potřebné pro sval
- svalová **slabost** + porucha chůze, změna velikosti svalu
- více onemocnění - některé již lze léčit (SMA), dystrofie ne
- **Duchennova svalová dystrofie**, pletencové dystrofie, kongenitální svalová dystrofie, myotonická dystrofie



Duchennova svalová dystrofie

- nejčastější nervosvalové onemocnění u dětí, X-vázané
- porucha v genu pro **dystrofin** (nejdelší přepisovaný v těle) - stabilizace obalu svalu při stahu
- Sval se neumí zregenerovat - zaplněn **tukem a vazivem**
- příznaky: porucha chůze (nestabilní, kolébavá), prohnutá bedra, zvětšení lýtek, slabost končetin, zádového svalstva, dýchacích svalů, srdce, opoždění (pohyb, řeč) za vrstevníky, menší vzrůst, opoždění puberty, zhoršená hygiena dýchacích cest



Léčba kortikoidy

- Kortikosteroidy - mírní chronický zánět, řada nežádoucích účinků
 - měsíčkovitý obličej
 - zvýšená chuť k jídlu
 - zpomalení růstu
 - opožděná puberta
 - řídnutí kostí - náchylnější ke zlomeninám
 - útlum imunity + zpomalené hojení i menších ran
 - náladovost, depresivní tendence



Co to v praxi znamená?

- léky, pravidelné cvičení, dechovou rehabilitaci, dietní režim, opatrnost stran infektů a úrazů, více očkování, příprava bezbariérového domova, dopravy, přístupu do školy, těžké srovnání s vrstevníky - obzvláště v pubertě, časté lékařské kontroly a nutnost specializované multioborové péče, závislost na přístrojích, sociální izolaci, psychickou i finanční zátěž pro celou rodinu, vyjednávání s pojišťovnami, sbírky, nadační pomoc, často natáčení medailonků





MUDr. Karolína Podolská
odborný konzultant

PARENT PROJECT, z.s
podolska@parentproject.cz
www.parentproject.cz