Incidencija neuromuskularnih bolesti na području Splitsko-dalmatinske županije

Brko, Petra

Undergraduate thesis / Završni rad

2017

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Split / Sveučilište u Splitu**

Permanent link / Trajna poveznica: https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:176:381855

Rights / Prava: In copyright / Zaštićeno autorskim pravom.

Download date / Datum preuzimanja: **2024-03-29**

Sveučilišni odjel zdravstvenih studija
SVEUČILIŠTE U SPLITU

Repository / Repozitorij:

Repository of the University Department for Health Studies, University of Split

zir.nsk.hr

UNIVERSITY OF SPLIT

dabar
DIGITALNI AKADEMSKI ARHIVI I REPOZITORIJI

SVEUČILIŠTE U SPLITU

Podružnica

SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA

PREDDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ

FIZIOTERAPIJA

Petra Brko

INCIDENCIJA NEUROMUSKULARNIH BOLESTI NA PODRUČJU SPLITSKO-DALMATINSKE ŽUPANIJE

Završni rad

Split, 2017.

SVEUČILIŠTE U SPLITU

Podružnica

SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA

PREDDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ

FIZIOTERAPIJA

Petra Brko

INCIDENCIJA NEUROMUSKULARNIH BOLESTI NA PODRUČJU SPLITSKO-DALMATINSKE ŽUPANIJE

INCIDENCE OF NEUROMUSCULAR DISORDERS IN THE AREA OF SPLIT-DALMATIA COUNTY

Završni rad/Bachelor's Thesis

Mentor:

Doc. dr. sc. Radenka Kuzmanić-Šamija Dr.med.

Split, 2017.

SADRŽAJ:

1 Uvod 2
1.1 Neuromuskularne bolesti 3
1.1.1 Miopatije 4
1.1.2 Bolesti motoričkog neurona 6
1.1.3 Bolesti neuromuskularne spojnice 7
1.1.4 Periferne neuropatije 7
1.2 Rehabilitacija i fizikalna terapija bolesnika s neuromuskularnim bolestima 8
1.2.1 Kineziterapija 8
1.2.2 Primjena ortopedskih i tehničkih pomagala 10
1.2.3 Bobath koncept 11
1.2.4 Radna terapija 11
1.2.5 Hidroterapija 12
1.2.6 Rehabilitacija bolesnika sa mišićnom distrofijom 13
2 Cilj rada 14
3 Materijali i metode 15
4 Rezultati 16
4.1 Incidencija neuromuskularnih bolesti na području Splitsko – dalmatinske županije 16
4.2 Prikaz pacijenta 25
5 Rasprava 27
6 Zaključak 28
7 Literatura 29
8 Sažetak 30
9 Summary 31
10 Životopis 32

1 Uvod

U ovome radu biti će govora o neuromuskularnim bolestima i njihovoj incidenciji na području Splitsko-dalmatinske županije. Neuromuskularne bolesti su kronične bolesti progresivnoga karaktera. Unatoč eksploziji spoznaja na području genetike i molekularne biologije za većinu neuromuskularnih bolesti još uvijek ne postoji uzročna terapija. Dijele se na primarne bolesti mišića ili miopatije, bolesti motoričkoga neurona, bolesti neuromuskularne spojnice i perifrene neuropatije. Za bolje razumijevanje problematike neuromuskularnih bolesti opisani su glavni predstavnici iz svake skupine. Kako kod većine ne postoji uzročna terapija fizikalna medicina i rehabilitacija preuzimaju vodeću ulogu. Rehabilitacija ne mijenja patofiziološki tijek bolesti, ali svakako utječe na funkcionalne mogućnosti bolesnika. Planiranje rehabilitacije se provodi individualno, na temelju rane dijagnoze i dobrog poznavanja patofizioloških zbivanja u svakom razdoblju bolesti te progresije i prognoze bolesti. Posebna pozornost posvećena je rehabilitaciji pacijenata s mišićnom distrofijom i prikazu oboljeloga pacijenta (1).

1.1 Neuromuskularne bolesti

Neuromuskularne bolesti predstavljaju grupu heterogenih, kroničnih bolesti progresivnog karaktera. Nastaju kao posljedica oštećenja živčanih i motoričkih stanica. Vodeći klinički znakovi svih neuromuskularnih bolesti jesu slabost i gubitak mišićne snage. Sekundarno se razvijaju promjene na mišićnokoštanom sustavu: smanjeni opseg pokreta zglobova, skraćenost tetiva i deformiteti kralježnice. Navedene posljedice postepeno dovode do otežane pokretljivosti bolesnika i gubitka sposobnosti samostalnog hoda. Slabosti mišića koji sudjeluju u disanju vode oštećenoj funkciji disanja. Klasifikacija neuromuskularnih bolesti i danas je predmet rasprave. Važan oblik liječenja predstavlja fizikalna medicina i rehabilitacija. Ona objedinjuje postupke ublažavanja stupnja onesposobljenosti bolesnika. Usmjerena je na posljedice bolesti koje se očituju na živčano mišićnom kao i sekundarno, na lokomotornom sustavu. One neuromuskularne bolesti koje spadaju u domenu fizikalne medicine i rehabilitacije biti će podrobnije opisane u idućim poglavljima.

Neuromuskularne bolesti možemo podijeliti na:

- Miopatije
- Bolesti motoričkog neurona
- Bolesti neuromuskularne spojnice
- Periferne neuropatije

Postavljanje dijagnoze neuromuskularnih bolesti podrazumijeva uzimanje anamneze, detaljnog kliničkog pregleda te dijagnostičkih pretraga i postupaka:

1. Anamneza - prije fizikalnog pregleda i dijagnostičkih metoda potrebna je pažljivo uzeta anamneza. Bitno je omogućiti pacijentu ili roditeljima pacijenta (ako je riječ o djetetu) da ispričaju svojim riječima osnovni problem. Na taj način pomažu ispravnom usmjeravanju dijagnostičkih postupaka i postavljanju točne dijagnoze.

2. Klinički pregled - najvažniji dio kliničkoga pregleda je promatranje. Da bi se to postiglo nužno je pacijenta razodijenuti. Promatranje počinje od samog ulaska u ambulantu, pri čemu se može procijeniti držanje i hod.

3. Dijagnostika - laboratorijska dijagnostika uključuje određivanje vrijednosti kreatin kinaze, enzima koji se rabi za detekciju oštećenja skeletnih mišića. Najpreciznija dijagnostička metoda za analizu mišićne patologije je elektromioneurografija (EMNG). Sastoji se od dva dijela elektroneurografije i elektromiografije. Elektroneurografija je pretraga kojom se analizira funkcija perifernih živaca. Elektromiografija daje prikaz stanja mišića i pokazuje slabost ili gubitak mišićne mase. U nekim slučajevima bolesti neophodno je učiniti biopsiju mišića i genetska testiranja (2).

1.1.1 Miopatije

Miopatije su primarno mišićne bolesti koje nastaju uslijed promjena u mišićnom tkivu. Većina je miopatija tj. distrofija, nasljedna dok drugu mnogo manju skupinu čine upalne miopatije. U nasljedne miopatije ubrajamo mišićnu distrofiju – progresivnu skupinu degenerativnih bolesti koje se mogu javiti u različitoj životnoj dobi. Mišićne su distrofije , klinički i genski, vrlo heterogena skupina bolesti, a zajedničko im je obilježje degenerativni proces u mišićima koji dovodi do njihova propadanja. Nastaju zbog poremećaja jednog ili više gena nužnih za normalnu funkciju mišića. Razlikuju se po selektivnoj zahvaćenosti bolešću i specifičnoj prirodi genskog poremećaja koji ih uzrokuje.

Ducheneova distrofija je najčešći i najvažniji oblik mišićne distrofije. Nasljeđuje se X vezano recesivno. Od nje primarno boluju muška djeca, a ženska postaju prenosioci. Incidencija iznosi 30 slučajeva na 100 000 muške novorođenčadi. U ranom djetinjstvu dijete je mlitavo, teže puzi i ustaje. Kašnjenje u razvoju može biti i posljedica mentalne retardacije koja nije rijetkost. Najčešće se manifestira kada dijete prohoda. Poremećaj hoda, zbog slabosti ekstenzora kuka, prvo se manifestira u nespretnosti. Patelarni refleks prvi nestaje. U daljnjem tijeku otežano je penjanje uz stepenice. Javlja se gegav hod i hod na prstima. Otežano je disanje iz čučnja koje se dokazuje Gowersovim testom – uspravljanje pomoću ruku koje pacijent oslanja na potkoljenice. Pojačana je lumbalna lordoza uslijed slabosti ekstenzora trupa. Slabost mišića ruku ogleda se u oblačenju i češljanju. Pseudohipertrofija je česta na listovima. Krilate lopatice vide se poslije. Kao posljedica slabije pokretljivosti razvijaju se kontrakture i skolioza. Kontrakture najprije nastaju na Ahilovim tetivama, a kasnije na fleksorima kuka i koljena te lakta.

Razvoj kontrakture pogoduje daljnjem gubitku mišićne mase i snage. Skolioza se razvija uslijed slabosti mišića leđa i djelovanja gravitacije. Nepokretnost nastaje između 7. i 12. godine života. Zbog slabosti međurebrenih mišića dolazi do razvoja respiratorne insuficijencije. Oboljeli najčešće umiru od respiratornih komplikacija. Specifično liječenje ne postoji. Fizikalna terapija uz korektivne ortopedske zahvate osnova je liječenja (3).

1.1.2 Bolesti motoričkog neurona

Kod bolesti motornog neurona dolazi do progresivne degeneracije živaca u mozgu i leđnoj moždini koji upravljaju aktivnošću mišića, što izaziva slabost i propadanje mišića. Simptomi se razlikuju po jačini, a uključuju mišićnu slabost i atrofiju, fascikulacije, emocionalnu nestabilnost i slabost dišnih mišića. Bolesnici nemaju smetnje osjeta stoga bolest može ostati neprepoznata. Većinom su sporadične i nepoznate etiologije.

Spinalna mišićna atrofija (SMA) najučestalija je bolest motoričkog neurona. Nasljeđuje se autosomno recesivno. Njezina incidencija je 1: 10 000. Kako bi dijete oboljelo potrebna su dva gena, po jedan od svakoga roditelja. Postoje četiri oblika bolesti.

Tip I ili Werding Hoffmanova bolest prvi je oblik SMA. Prvi simptomi vidljivi su nekoliko dana do šest mjeseci po porodu. Otežano je sisanje, gutanje i disanje. Djeca umiru do dobi od 4 godine, a većina unutar godinu dana zbog poteškoća s disanjem.

Tip II ili intermedijarni oblik bolesti vidljiv je između šestog i petnaestog mjeseca života. Djeca nikada ne nauče hodati i puzati, a gutanje je otežano. Izražena je skolioza kralježnice. Smrt nastaje u ranom djetinjstvu zbog smetnji disanja.

Tip III ili Kugelberg Welanderova bolest javlja se između prve i druge godine života. Bolest počinje s otežanim hodom zbog slabosti mišića zdjelice i natkoljenica, a kasnije se proširi na gornje ekstremitete. Postepeno se razvija i pogoršava zbog čega pojedini bolesnici imaju normalan životni vijek.

IV oblik spinalne mišićne atrofije javlja se između 30-e i 60-e godine života. Primarno zahvaća proksimalnu muskulaturu i sporo progredira.

Ne postoji specifično liječenje spinalne mišićne atrofije. Fizikalna terapija i upotreba ortopedskih pomagala pomažu bolesnicima sa statičkim i sporo progresivnim tijekom bolesti u sprječavanju skolioze i kontraktura. Fizikalna i radna terapija mogu očuvati i poboljšati samostalnost oboljelih.

1.1.3 Bolesti neuromuskularne spojnice

Kod bolesti neuromuskularne spojnice promjene se nalaze na području veze između živca i mišića, odnosno mjesta gdje živac prenosi podražaj mišiću, nakon čega bi se mišićna vlakna trebala kontrahirati i dovesti do pokreta. Glavni predstavnik ove skupine bolesti je Miastenija gravis. To je autoimuna bolest koja se može pojaviti u svakoj životnoj dobi. Karakterizira je abnormalni umor mišića te bulbarni simptomi i znakovi. Proksimalni mišići jače su zahvaćeni nego distalni. Kod slabosti mišića ekstremiteta osoba ne može duže od jedne minute držati ruke u povišenom položaju. Ruke se najprije počinju tresti i potom polako padnu. Javlja se otežano gutanje i govor. Najteže je kada slabost zahvati interkostalne mišiće. To dovodi do otežanog ili potpunog prestanka disanja. Ptoza kapka je najčešće jednostrana, ali nerijetko i obostrana, s time da je na jednom oku jače izražena. Svi navedeni simptomi prolaze nakon odmora ili sna, ali se vraćaju ponovnom mišićnom aktivacijom. Bolesnike koji razviju respiratornu insuficijenciju treba intubirati i priključiti na respirator. Tijek bolesti progresivan je s razdobljima remisije. Liječenje miastenije gravis je simptomatsko, imunosupresivno i fizikalno. Počinje se sa simptomatskom terapijom i dalje se nastavlja prema potrebi s ostalim lijekovima i postupcima (3).

1.1.4 Periferne neuropatije

Periferne neuropatije su oštećenja perifernih živaca, ali veoma često nastaju kao posljedica sistemskih bolesti. Kada je zahvaćen jedan živac govorimo o mononeuropatijama. Ako je simetrično zahvaćeno više živaca to su polineuropatije, a kada je istovremeno i asimetrično zahvaćeno nekoliko živaca na raznim djelovima tijela riječ je o multiploj mononeuropatiji.

Simptomi su osjetni, motorni i vegetativni, budući da periferni živci sadrže osjetna, motorna i vegetativna vlakna. Kod nekih stanja i bolesti više su u početku zahvaćeni osjetni živci, kod drugih samo motorni, no s progresijom bolesti dolazi do poremećaja cijeloga perifernog živčanog sustava. Izražena je slabost i atrofija mišića, smanjen je osjet boli, a mišićni refleksi su oslabljeni ili ugašeni. U početku se javljaju parestezije koje predstavljaju subjektivni osjećaj žarenja, pečenja, mravinjanja, ponekad boli, a

potom i objektivni gubitak pojedinih osjeta. Razvijaju se atrofije i kljenuti mišića: nemogućnost dorzalne fleksije šake, ″viseća″ šaka kod oštećenja radijalnog živca, nemogućnost dorzalne fleksije stopala, ″viseće″ stopalo kod oštećenja peronealnog živca te hipotrofija m. quadricepsa kod oštećenja femoralnog živca. Liječenje je ovisno o uzroku neuropatije. Osnovno je liječiti uzrok nastanka bolesti (3).

1.2 Rehabilitacija i fizikalna terapija bolesnika s neuromuskularnim bolestima

Etiološko liječenje većine neuromuskularnih bolesti vrlo je ograničeno. U kliničkoj je praksi bitna uloga rehabilitacije. Medicinska rehabilitacija tih bolesnika orijentirana je holistički, a provodi se interdisciplinarnim i timskim pristupom. Obuhvaća niz metoda i postupaka kao što su kineziterapija, radna terapija, Bobath terapija, hidroterapija i primjena ortopedskih pomagala. Bolesnik je trajno aktivni sudionik i član rehabilitacijskog tima s kojim se prate i zajednički planiraju svi postupci.

1.2.1 Kineziterapija

Glavni ciljevi kineziterapije su:

- jačanje oslabljene muskulature

- održavanje elastičnosti tetiva i mišica

- održavanje pokretljivosti zglobova

- poboljšanje koordinacije i ravnoteže

U kineziterapiji bolesnika s neuromuskularnim bolestima koriste se različite vrste vježbi:

1. Aktivne vježbe (aktivno potpomognute, aktivne nepotpomognute i aktivne vježbe protiv otpora). Aktivne vježbe provodi sam bolesnik snagom svojih mišića. Ako pacijent nije u mogućnosti sam izvesti vježbu zbog slabosti mišića pomaže mu fizioterapeut. Ako želimo osnažiti mišiće koristimo aktivne vježbe s otporom. Sve vježbe se ponavljaju 10 puta. Između svake je potreban dupli odmor.

2. Vježbe istezanja: samoistezanje (statičko pozicijske vježbe istezanja i aktivno samoistezanje) i pasivno istezanje (uz pomoć druge osobe). Služe održavanju, uspostavljanju i podizanju prirodne pokretljivosti zglobova i skraćenih mišića. To su svi pokreti koji razvlače mišić preko njihove normalne duljine. Svaki pokret se zadrži četiri sekunde te opusti. Potreban je dupli odmor. Ponavljaju se deset puta.

3. Vježbe disanja: cilj nam je usporiti smanjenje vitalnog kapaciteta i održati respiratornu muskulaturu dovoljno jakom i snažnom za pokretanje prsnog koša. Važno je da naučimo pacijente pravilno disanju kako bi se pravilnim udahom unijelo dovoljno kisika kojim bi se opskrbljivala plućna tkiva kisikom. Kod vježbi disanja je jako važna i mobilizacija prsnog koša. Vježbe mobilizacije održavaju pokretljivost zglobova između kralježaka i rebara, prsne kosti i rebara te između kralježaka. Vježbe se provode redovito u svim fazama bolesti i u svim položajima.

4. Medicinska gimnastika s loptom: gimnastika s loptom je različit oblik vježbanja u kineziterapiji. Postoje različite veličine lopti, koje se mogu prilagoditi svakom uzrastu od djece do odraslih. Ovaj način vježbanja djeci je najzanimljiviji i postižu znatno dobre terapijske rezultate.

Provođenje vježbi nije kontraindicirano ako:

- slabost mišića nije vrlo izrazita, a progresija slabosti je relativno blaga
- intenzitet postepeno povećava i pažljivo nadzire
- ukupna količina vježbanja ograničena i prilagođena sveukupnoj dnevnoj fizičkoj aktivnosti

U ranom stadiju bolesti kada je mišićna slabost još minimalna treba započeti s vježbama. Bolesnik počinje s vježbama s opterećenjem uz submaksimalni otpor, a kasnije provodi aktivne vježbe bez opterećenja. Kod velike mišićne slabosti, fizioterapeut pomaže bolesniku te on izvodi pasivne i aktivno-potpomognute vježbe. Važno je da između svake vježbe bolesnik ima malo duži odmor, jer se njegovi mišići jako brzo umaraju (4).

1.2.2 Primjena ortopedskih i tehničkih pomagala

Ortopedska pomagala su tehnička pomagala koja se primjenjuju u liječenju i rehabilitaciji bolesnika s ozljedama i bolestima sustava za kretanje. To su ortoze, pomagala za kretanje, elektronske ortoze, pomagala za samozbrinjavanje i ostala tehnička pomagala kao što su ortopedska obuća i ulošci.

Primjerena ortopedska obuća od velike je važnosti u ranoj fazi neuromuskularnih bolesti. Omogućava stabilan i pravilan hod. Bolesnicima s mišićnom distrofijom najviše odgovara niska obuća i to što laganija. Za osobe sa spinalnom mišićnom atrofijom bolja je visoka obuća s pojačanim petnim dijelom.

Ortoze su ortopedska pomagala koja se upotrebljavaju u kontroli funkcije pojedinih djelova tijela. U rehabilitaciji osoba s neuromuskularnim bolestima naviše se rabe ortoze za donje udove i to dva tipa: ortoza za stabilizaciju stopala i gležnja (AFO) kao i ortoze za stabilizaciju stopala, gležnja i koljena (KAFO). Izrađuju se najčešće od plastičnih materijala. AFO ortoze koriste se zbog slabosti mišića potkoljenica i stopala. Stopalo se nedovoljno podiže pa ima tendenciju padanja. Cilj primjene plastičnih AFO ortoza, u kombinaciji s ortopedskom obućom, jest sprečavanje padanja stopala i dodatna stabilizacija stopala i gležnjeva. KAFO ortoze primjenjuju kada je izražena slabost natkoljenične muskulature, osobito ekstenzora potkoljenice. Koriste se preventivno, noću, radi sprečavanja nastanka kontraktura koljena i stopala.

Invalidska kolica zauzimaju središnje mjesto u skupini pomagala za kretanje. Koriste se kod potpune nemogućnosti hoda. Kolica moraju osigurati stabilan, simetričan i siguran položaj bolesnika. U fazi kada još nema dodatnih deformacija kralježnice i kontraktura zglobova dobar izbor kolica predstavljaju lagana, ali čvrsta kolica koja se pokreću rukama preko obruča. U kasnijoj fazi, kolica se moraju prilagoditi većoj slabosti mišića i većim deformitetima (5,6).

1.2.3 Bobath koncept

Neurofiziološki pristup koji nastoji omogućiti i olakšati proces oporavka oštećenoga dijela poznatiji je kao Bobath koncept. Začetnici su supružnici Bertha i Karel Bobath. Karel je bio fizijatar, a njegova supruga fizioterapeut.

Bobath koncept počiva na činjenici kako samo normalan oblik pokreta daje centralnom živčanom sustavu normalne proprioceptivne i senzoričke informacije. Takve informacije omogućuju adaptaciju mozga koja vodi oporavku funkcije. Bobath se odlikuje holističkim pristupom–djelujući na cjeloukupnu motoriku, a ne samo na pojedini mišić, pokret ili aktivnost. Uključuje obitelj i samoga pacijenta koji je centar cijeloga koncepta. Osnova tretmana je inhibicija spazma, facilitacija normalnih pokreta i sprječavanje razvijanja kompenzacija. Inhibicija spazma se provodi postavljanjem pacijenta u odgovarajući posturalni položaj. Temelj komunikacije terapeuta i pacijenta su terapeutove ruke na ključnim točkama pacijenta. Ključne točke su pojedini djelovi tijela preko kojih se utječe na tonus mišića, a time i na posturu tijela. Proksimalne ključne točke su: glava, rameni pojas, centralna ključna točka (nivo Th7-8 kralješka) i zdjelica. Distalne točke su šaka i stopalo (7).

Današnje spoznaje nam govore kako se pozitivan učinak rehabilitacije postiže opetovanim sudjelovanjem bolesnika. Koncept se stalno razvija, modificira i unapređuje s razvojem neuroznanosti i fizioterapijske struke.

1.2.4 Radna terapija

Radna terapija je dio rehabilitacijskog programa koji obuhvaća sve manualne, kreativne, edukativne, socijalne, rekreativne i ostale aktivnosti s ciljem da se kod pacijenta postigne određena fizička funkcija ili mentalni stav ili jedno i drugo. Radna terapija je umjetnost i znanost kako pomoći oboljelima kod izvođenja važnih svakodnevnih aktivnosti unatoč njihovoj bolesti. Kod pacijenata koji vrlo brzo gube funkciju fine motorike, snagu i osjet u šakama može doći do ispadanja predmeta iz ruku.

Cilj radne terapije je da omogući pacijentu da na najbolji način okupira svoje vrijeme, da ne misli na bolest. Najbolja radna terapija kod neuromuskularnih bolesnika su svakodnevne obveze samog bolesnika. Bilo to na poslu koji radi ili kod kuće. Kod mlađih osoba, koje su tek otkrile bolest, važno je da se posavjetuju sa savjetnikom za izbor zanimanja, čime bi se mogli baviti u budućnosti. Tako se s uspjehom mogu usmjeriti profesionalna orijentacija i rehabilitacija. Cilj radne terapije je zadovoljiti i poboljšati potrebe i želje bolesnika, a sama aktivnost je sredstvo kojim radni terapeut upotrebljava za procjenu i poboljšanje te uspješno održavanje funkcije (8).

1.2.5 Hidroterapija

Hidroterapija znači liječenje u vodi. Vježbe u vodi predstavljaju aktivni oblik vježbanja. Zbog sile uzgona gdje tijelo uronjeno u vodu prividno gubi na težini onoliko koliko mu je težak volumen istisnute tekućine.

Mogu se izvoditi i teže vježbe koje nisu izvedive na suhom. Temperatura vode za neurološke bolesnike, u bazenu je manja od 30 . Toplina vode je pogodna i za bolju cirkulaciju. Vježbe se izvode individualno ili grupno do 10 osoba, što ovisi o veličini bazena. Nužna je primjena sigurnosnih plutača za neplivače te za osobe u invalidskim kolicima potrebno je imati adekvatan ulaz.

Ako osoba ne može izvoditi vježbe zbog uznapredovanog stadija bolesti, potrebna je pomoć fizioterapeuta koji se također nalazi u bazenu. U vodi se aktiviraju sve mišićne skupine, a vježbe je lako izvoditi (2).

1.2.6 Rehabilitacija bolesnika sa mišićnom distrofijom

Tri su rehabilitcijske faze bolesnika sa mišićnom distrofijom.

Prva je rana faza samostalnoga hoda. Ona počinje postavljanjem dijagnoze djeteta u dobi od 2. do 6. godine života. Provode se vježbe održavanja mišićne snage i istezanja tetiva potkoljenice i fleksora kuka. Poželjno je provoditi fizičke aktivnosti koje zahtijevaju korištenje obje ruke i noge zbog njihova usporednog ravoja. U početnoj fazi naglasak je na mišićima potkoljenice jer dovode do ograničene dorzifleksije gležnja i slabosti fleksora kuka koji smanjuju ekstenziju.

Druga faza je karakterizirana ubrzanom mišićnom slabosti i atrofijom. Traje između 6. i 10. godine djetetova života. Dolazi do izraženijih problema hodanja i velikih promjena u držanju i posturi. Slabost m. quadricepsa uzrokuje teško uspinjanje uza stube, a slabost prednjih mišića potkoljenice i stopala dovode do padanja stopala. Svakim iskorakom dijete je primorano odizati nogu kako bi je odvojilo od poda. Najviše je očuvana snaga m. triceps surae pa je moguć prepoznatljivi hod po prstima. Provode se vježbe kordinacije i ravnoteže, održavanje mišićne snage i vježbe opsega pokreta. U ovoj fazi se primjenjuju ortoze.

Treća faza je faza gubitka pokretljivosti. Započinje obično između 10. i 15. godine života. Uz već nastalu slabost mišića donjih udova i trupa sve je izraženija slabost mišića gornjih udova. Probleme disanja dodatno pogoršava razvoj skolioze. Naglasak je na održavanju pokretljivosti prsnog koša, vježbama respiratornog kapaciteta s ciljem prevencije nastanka respiratornih komplikacija i infekcija (2,9,10).

2 Cilj rada

Cilj rada bio je prikupiti podatke o incidenciji i trendu pojavnosti neuromuskularnih bolesti u osoba hospitaliziranih u Kliničkom bolničkom centru (KBC) Split u razdoblju od 01.01.2011. do 31.12.2015. godine u vrijeme postavljanja dijagnoze. Uključena su oba spola: muški i ženski. Obuhvaćene su sve dobne skupine. Podaci su dobiveni iz popisa stanovnika Republike Hrvatske iz 2011. godine. Ukupan broj stanovnika te godine na području Splitsko-dalmatinske županije iznosio je 454 789.

Jedna od najučestalijih otpusnih dijagnoza bila je mišićna distrofija. Prikazan je slučaj pacijenta koji boluje od pojasno mišićne distrofije tip II i napravljena je kratka usporedba s najčešćim oblikom te bolesti, Duchenovom mišićnom distrofijom.

3 Materijali i metode

S obzirom na pristup , provedena analiza se ubraja u teorijsku, a s obzirom na vremensku orijentaciju, u reptrospektivnu analizu.

Podaci su preuzeti iz Nastavnog zavoda za javno zdravstvo Splitsko-dalmatinske županije. Zakonom o pravu na pristup informacijama (NN br. 25/13, 85/15) uređeno je pravo na pristup informacijama koje posjeduju, raspolažu ili nadziru tijela javne vlasti. Pravo na pristup informacijama ostvarila sam podnošenjem pisanoga zahtjeva službeniku poštanskim putem na adresu: Vukovarska 46, 21 000 Split. U razdoblju od petnaest dana od urednog podnošenja zahtjeva omogućen mi je pristup traženim informacijama. Prikupljeni podatci su zatim uneseni u programski paket Microsoft Office, tj. u Microsoft Word–program namijenjen obradi teksta i Microsoft Excel–program za izradu tabličnih proračuna.

Podaci su analizirani koristeći se međunarodnom klasifikacijom bolesti i srodnih zdravstvenih problema (MKB-10) (engl. *International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems* ICD-10). MKB-10 predstavlja kodove za bolest, simptome, abnormalnosti i sl. klasificirane od Svjetske zdravstvene organizacije (eng. *World Health Organization*–WHO).

Po MKB-10 načinu analiziranja podataka, istraživanje je obuhvatilo podatke klasificirane od G70 do G73.

4 Rezultati

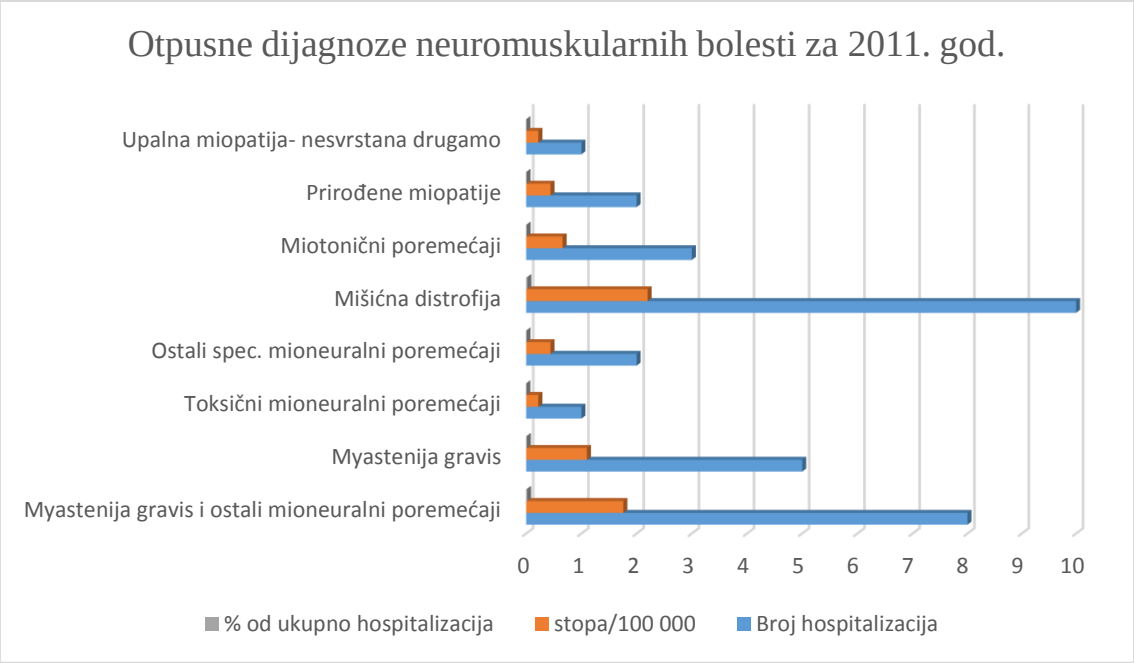
4.1 Incidencija neuromuskularnih bolesti na području Splitsko – dalmatinske županije

Temeljno načelo mjerenja učestalosti neke bolesti u populaciji je incidencija. Opisujemo je kao broj novooboljelih tijekom određenog vremenskog razdoblja u odnosu na broj osjetljivih osoba na određenu bolest. Bitno je naglasiti kako incidencija mjeri promjenu stanja, a ne trenutno stanje u populaciji. Incidencija može biti mjerena kao rizik ili stopa. Ako se mjeri kao rizik onda označava vjerojatnost da zdrava osoba, na početku perioda praćenja, oboli od promatrane bolesti kroz neki period. Stopa incidencije je najprecizniji način računanja. Sadrži podatke o brzini obolijevanja.

Stopa incidencije za 2011. godinu iznosi 7 oboljelih na 100 000 stanovnika.

Tablica 1. Hospitalizacija odabranih otpusnih dijagnoza za 2011. godinu

MKB 10		broj hospita-lizacija	stopa/ 100.000	% od ukupno hospitalizacija
šifra	naziv otpusne dijagnoze			
G70	Miastenija gravis i ostali mioneuralni poremećaji	8	1.7590	0.0162
G700	Miastenija gravis	5	1.0994	0.0101
G701	Toksični mioneuralni poremećaji	1	0.2199	0.0020
G708	Ostali specificirani mioneuralni poremećaji	2	0.4398	0.0040
G710	Mišićna distrofija	10	2.1988	0.0202
G711	Miotonični poremećaji	3	0.6596	0.0061
G712	Prirođene miopatije	2	0.4398	0.0040
G724	Upalna miopatija, nesvrstana drugamo	1	0.2199	0.0020
	u k u p n o	32	7.0361	0.0646

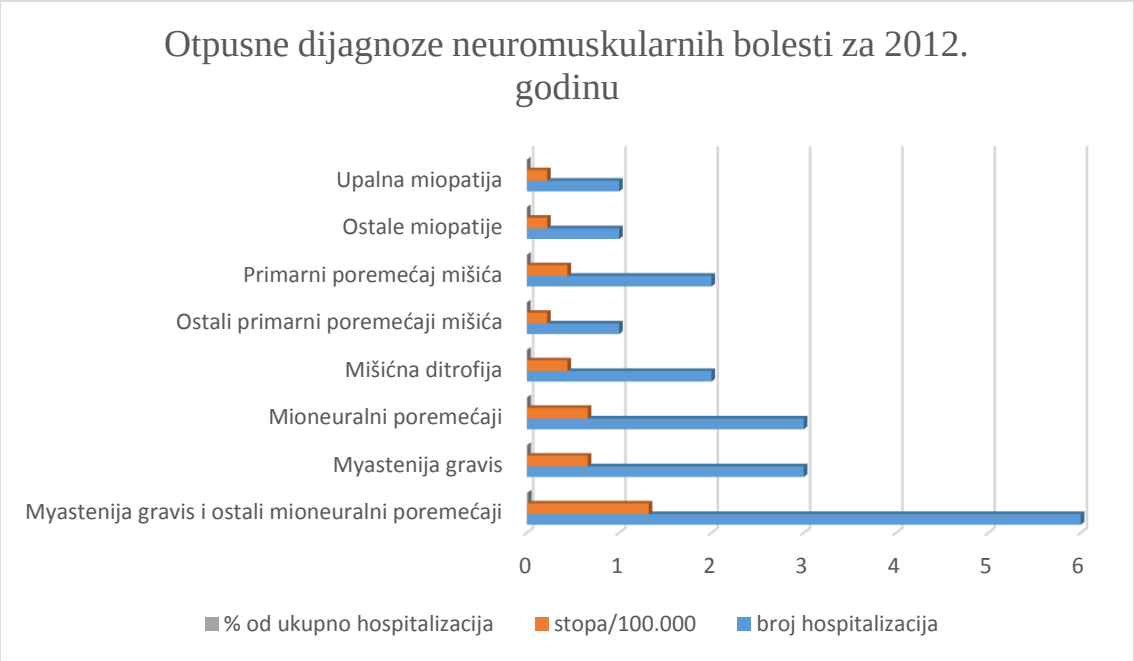


Grafikon 1. Otpusne dijagnoze neuromuskularnih bolesti za 2011. godinu

Stopa incidencije za 2012. godinu iznosi 4 oboljelih na 100 000 stanovnika.

Tablica 2. Hospitalizacija odabranih otpusnih dijagnoza za 2012. godinu

MKB 10		broj hospita-lizacija	stopa/ 100.000	% od ukupno hospitalizacija
šifra	naziv otpusne dijagnoze			
G70	Miastenija gravis i ostali mioneuralni poremećaji	6	1.3193	0.0126
G700	Miastenja gravis	3	0.6596	0.0063
G709	Mioneuralni poremećaji, nespecificiran	3	0.6596	0.0063
G710	Mišićna distrofija	2	0.4398	0.0042
G718	Ostali primarni poremećaji mišića	1	0.2199	0.0021
G719	Primarni poremećaj mišića, nespecificiran	2	0.4398	0.0042
G72	Ostale miopatije	1	0.2199	0.0021
G724	Upalna miopatija, nesvrstana drugamo	1	0.2199	0.0021
	u k u p n o	19	4.1777	0.0399

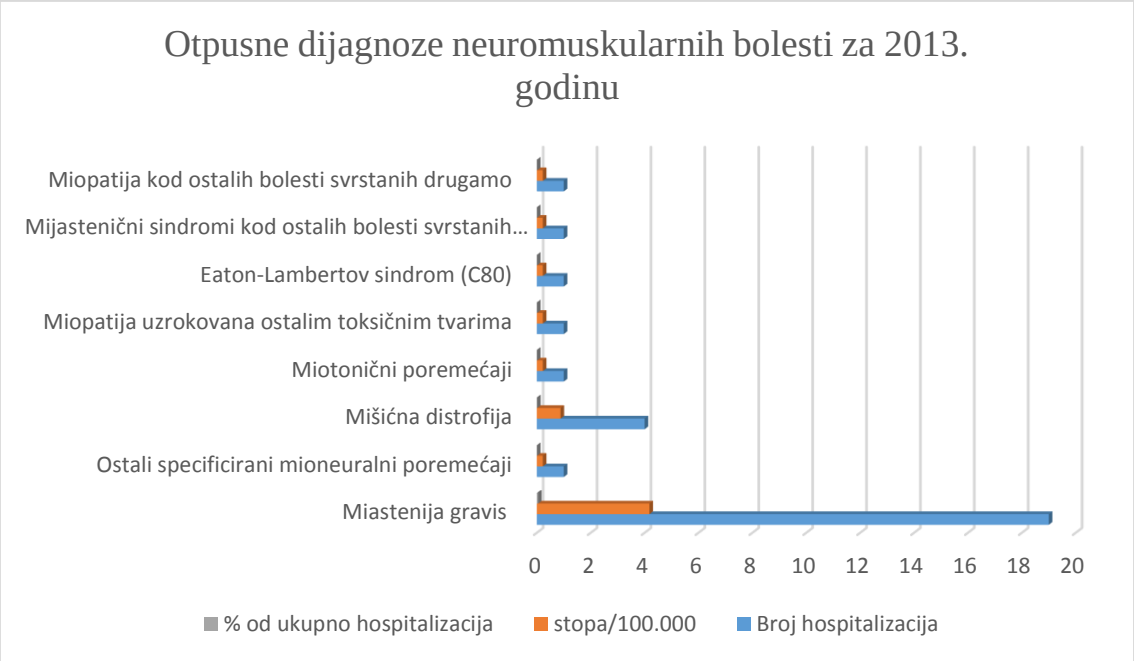


Grafikon 2. Otpusne dijagnoze neuromuskularnih bolesti za 2012. godinu

Stopa incidencije za 2013. godinu iznosi 6 oboljelih na 100 000 stanovnika.

Tablica 3. Hospitalizacija odabranih otpusnih dijagnoza za 2013. godinu

MKB 10		broj hospita-lizacija	stopa/ 100.000	% od ukupno hospitalizacija
šifra	naziv otpusne dijagnoze			
G700	Miastenija gravis	19	4.1777	0.0426
G708	Ostali specificirani mioneuralni poremaćaji	1	0.2199	0.0022
G710	Mišićna distrofija	4	0.8795	0.0090
G711	Miotonični poremećaji	1	0.2199	0.0022
G722	Miopatija uzrokovana ostalim toksičnim tvarima	1	0.2199	0.0022
G731	Eaton-Lambertov sindrom (C80)	1	0.2199	0.0022
G733	Mijastenični sindromi kod ostalih bolesti svrstanih drugamo	1	0.2199	0.0022
G737	Miopatija kod ostalih bolesti svrstanih drugamo	1	0.2199	0.0022
	u k u p n o	29	6.3765	0.0650

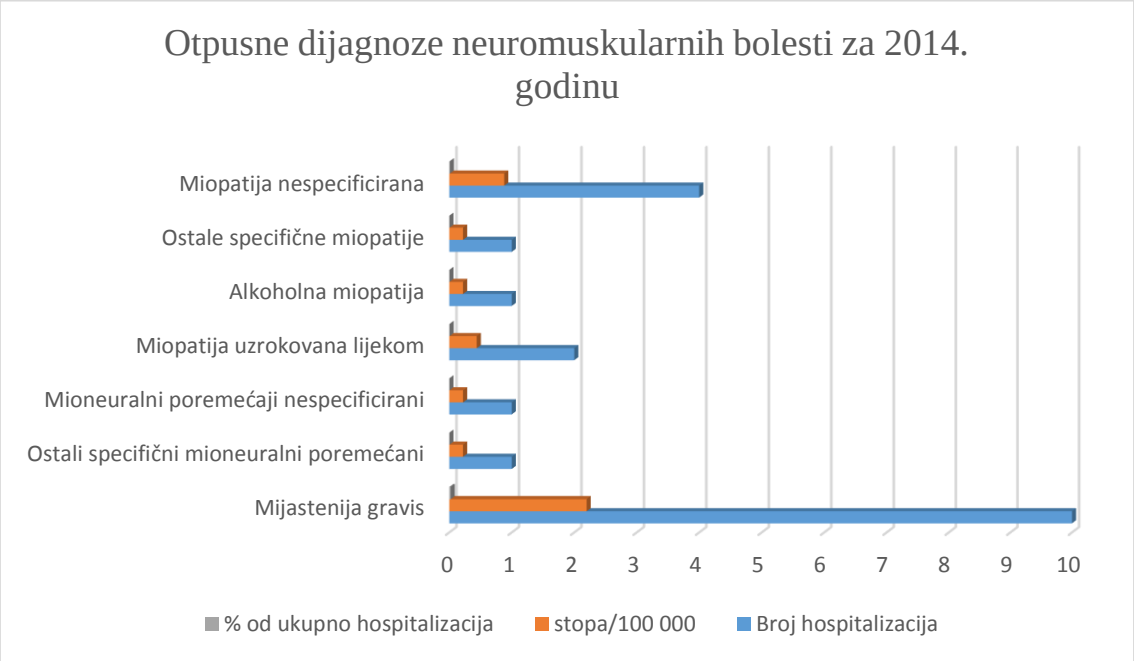


Grafikon 3. Otpusne dijagnoze neuromuskularnih bolesti za 2013. godinu

Stopa incidencije za 2014. godinu iznosi 4 oboljelih na 100 000 stanovnika.

Tablica 4. Hospitalizacija odabranih otpusnih dijagnoza za 2011. godinu

MKB 10		broj hospita-lizacija	stopa/ 100.000	% od ukupno hospitalizacija
šifra	naziv otpusne dijagnoze			
G700	Miastenija gravis	10	2.1988	0.0231
G708	Ostali specificirani mioneuralni poremećaji	1	0.2199	0.0023
G709	Mioneuralni poremećaji, nespecificiran	1	0.2199	0.0023
G720	Miopatija uzrokovana lijekom	2	0.4398	0.0046
G721	Alkoholna miopatija	1	0.2199	0.0023
G728	Ostale specificirane miopatije	1	0.2199	0.0023
G729	Miopatija, nespecificirana	4	0.8795	0.0092
	u k u p n o	20	4.3976	0.0462

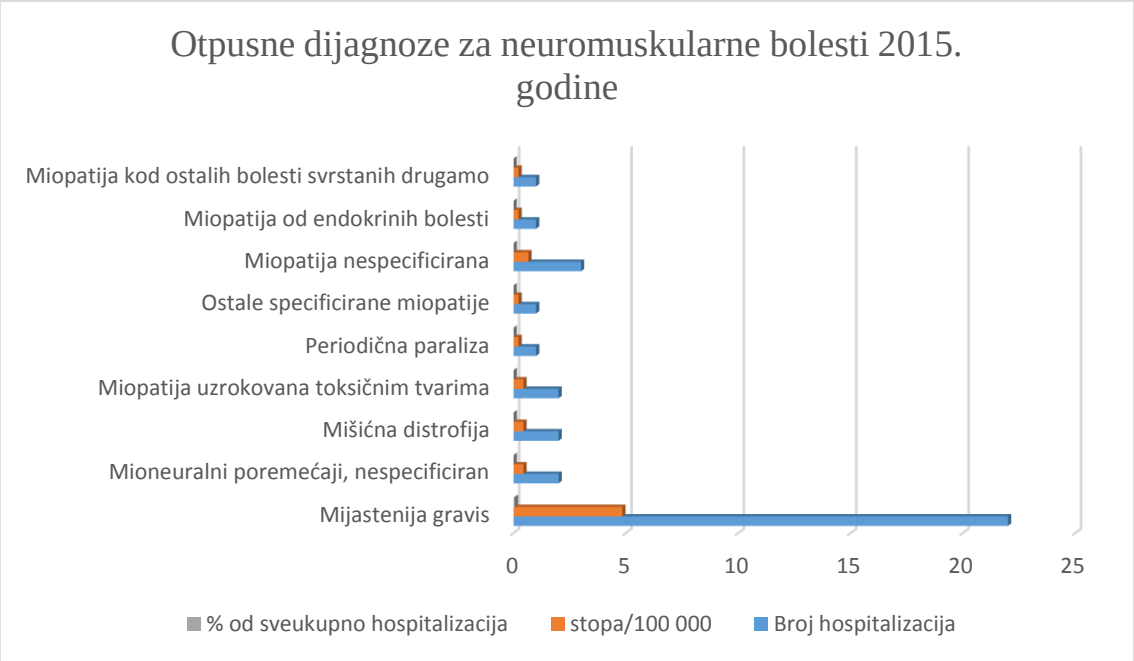


Grafikon 4. Otpusne dijagnoze neuromuskularnih bolesti za 2014. godinu

Stopa incidencije za 2015. godinu iznosi 7 oboljelih na 100 000 stanovnika.

Tablica 5. Hospitalizacija odabranih otpusnih dijagnoza za 2015. godinu

MKB 10		broj hospita-lizacija	stopa/ 100.000	% od ukupno hospitalizacija
šifra	naziv otpusne dijagnoze			
G700	Mijastenja gravis	22	4.8373	0.0576
G709	Mioneuralni poremećaji, nespecificiran	2	0.4398	0.0052
G710	Mišićna distrofija	2	0.4398	0.0052
G722	Miopatija uzrokovana ostalim toksičnim tvarima	2	0.4398	0.0052
G723	Periodična paraliza	1	0.2199	0.0026
G728	Ostale specificirane miopatije	1	0.2199	0.0026
G729	Miopatija, nespecificirana	3	0.6596	0.0079
G735	Miopatija kod endokrinih bolesti	1	0.2199	0.0026
G737	Miopatija kod ostalih bolesti svrstanih drugamo	1	0.2199	0.0026
	u k u p n o	35	7.6957	0.0917



Grafikon 5. Otpusne dijagnoze neuromuskularnih bolesti za 2015. godinu

Rezultati su prikazani tablicom. Tablicom se posebno iščitava odabrana šifra bolesti, naziv otpusne dijagnoze, broj hospitalizacija, stopa/100.000 te postotak od ukupno hospitalizacija. Ukupna incidencija CP i ostalih paralitičnih sindroma označena je na kraju svake godišnje analize posebno za tu godinu. Tijekom svih promatranih razdoblja nije zabilježen značajni uzlazni niti silazni trend incidencije neuromuskularnih bolesti na području Splitsko-dalmatinske županije.

4.2 Prikaz pacijenta

M.S.

Datum i godina rođenja: 25.12.2011.

Dijagnoza:

- Pojasna mišićna distrofija
- Eozinofilni miozitis
- Sekundarna arterijska hipertenzija
- Osteoporoza (uzrokovana lijekovima)

Anamneza:

- M.S. je rođen na predviđeni datum 25.12.2011. godine iz druge uredne trudnoće porođajne mase (PM) 4 400 grama i dužine 52 centrimetra. Apgar indeks iznosio je 10. Dojen je 12 mjeseci. Tjelesni i psihomotorni razvoj je bio uredan do preboljene mononukleoze u 2. godini života nakon koje se javio hod na prstima i problem s govorom. Provedena je genetička analiza kojom je isključena Duchenova mišićna distrofija. Dječak je praćen zbog visokih vrijednosti kreatin kinaze. Učinjena je biopsija mišića kojom se utvrđuje postojanje eozinofila u mišićnom tkivu. U razdoblju od listopada 2016. do ožujka 2017. godine uzimao je kortikosteroidnu terapiju koja nije pokazala značajnije kliničko poboljšanje. Zbog postojane sumnje na pojasnu mišićnu distrofiju ponavlja se genetska analiza kojom se potvrdila mutacija u kalpain 3 (CAPN3) genu (LGMD 2A).

Status:

- Dječak je u dobi od pet godina i šest mjeseci priseban i orijentiran. Primjereno je razvijen i uhranjen za dob, tjelesne mase 24,8 kg i tjelesne visine 110 cm. Hoda samostalno s izraženim oslanjanjem na prste. Hod na petama je nemoguć. Čučanj ne može izvesti u potpunosti i podiže se sa podloge iz raskoraka što prije nije bilo moguće. Iz ležećeg položaja se otežano posjeda. Gowersov znak je pozitivan. Mišićna snaga proksimalnih skupina mišića je oslabljena, a skraćenost Ahilove tetive omogućava dorzalnu fleksiju stopala do neutralnog položaja. Tetivni patelarni refleksi su uredni. Stopala su ravna. Uočena progresija skolioze.

Terapija:

- Provodi fizikalnu terapiju ambulantno tri puta tjedno u Specijalnoj bolnici za medicinsku rehabilitaciju Biokovka. Provode se vježbe održavanja mišićne snage proksimalnih mišića udova i vježbe koordinacije. Zbog skraćenosti Ahilovih tetiva vrše se vježbe istezanja i koriste plastične ortoze za gležanj–stopalo. Habilitacijski tretman uz edukaciju majke uključuje terapiju po Bobathu. Preporuča se nastaviti s dosadašnjom fizikalnom terapijom uz praćenje rasta i razvoja djeteta.

5 Rasprava

Uvid u dobivene rezultate nije pokazao povećanje ili smanjenje incidencije neuromuskularnih bolesti na području Splitsko-dalmatinske županije. Najzastupljenije otpusne dijagnoze u analiziranom vremenskom razdoblju su Miastenija gravis i mišićna distrofija.

Uz prikupljene podatke prikazan je pacijent M. S. rođen 25. 12. 2011. godine. Petogodišnjak je praćen zbog povišenih vrijednosti kreatin kinaze i sumnje na mišićnu distrofiju. Kreatin kinaza je enzim koji se u velikim koncentracijama nalazi u skeletnim i srčanim mišićima, a u manjoj količini i u moždanom tkivu. Najznačajniji je i univerzalni pokazatelj Duchenove mišićne distrofije (DMD). Međutim, genetskim testiranjem nije potvrđena DMD. Ponovljenom i proširenom dijagnostičkom obradom gena postavljena je dijagnoza pojasno mišićne distrofije tip 2. Pronađena je mutacija u kalpain 3 (CAPN 3) genu (LGMD 2A). Način naslijeđivanja je autosomno recesivan. Za očitovanje autosomno recesivnih osobina potrebno je da je osoba homozigot za mutirani gen. Za razliku od potonje, DMD se naslijeđuje X-vezano recesivno, a uzrok leži u mutaciji na distrofinskom genu. Gotovo je nemoguće u početku bolesti klinički razlikovati DMD od pojasno mišićne distrofije. Prvi simptomi su slični: slabost proksimalnih skupina mišića ramenoga i zdjeličnog obruča. Osnovna razlika je u progresiji bolesti. Pojasno mišićna distrofija se značajno sporije razvija što je vidljivo u slučaju našega pacijenta kod koga je od samog početka bolesti bilo veoma teško, na osnovu kliničke slike, postaviti točnu dijagnozu. Uočeno je da pacijenti s DMD u 95% slučajeva razvijaju blagu kardiomiopatiju, a mogu imati i poremećen motilitet crijeva što nije slučaj kod pojasnoga oblika. Za većinu mišićnih distrofija otkriveni su geni odgovorni za njihov nastanak. Postavljanje precizne dijagnoze omogućava procjenu tijeka bolesti, moguće komplikacije, primjenu specifičnih oblika liječenja i habilitacijskih programa. Stoga s pravom možemo potvrditi kako genetska analiza danas zauzima središnju ulogu u otkrivanju ove heterogene i rijetke skupine bolesti.

6 Zaključak

Ovim radom, za razdoblje od siječnja 2011. godine do prosinca 2015. godine, prikazali smo incidenciju pacijenata oboljelih od neuromuskularnih bolesti u Splitsko-dalmatinskoj županiji. Godišnja incidencija za 2011. godinu iznosila je 7 na 100 000 stanovnika. Za 2012. godinu iznosila je 4 na 100 000 stanovnika. U 2013. godini rezulatat je bio 6 na 100 000 stanovnika. Incidencija za 2014. godinu je 4, a za 2015. godinu dobiven je podatak od 7 na 100 000 stanovnika. Tijekom svih promatranih razdoblja nije zabilježen značajni uzlazni niti silazni trend incidencije neuromuskularnih bolesti. Ono što se može potvditi iz dobivenih analiza je da nije moguće iz statističkih podataka razlikovati tip mišićne distrofije, a što je potrebno i danas moguće razvojem genetike jer na taj način možemo predvidjeti tijek bolesti i planirati zdravstvene potrebe za samoga pojedinca.

7 Literatura

1. Zergollern Lj., Reiner-Banovac Ž., Barišić I., Richter D., Votava-Raić A. Pedijatrija 2. Zagreb; Naprijed; 1994. str. 1594–1614.

2. Babić-Naglić Đ. i suradnici. Fizikalna i rehabilitacijska medicina. Zagreb; Medicinska naklada; 2013. 15–23.

3. Barišić N, i sur. Pedijatrijska neurologija. 9. izdanje. Zagreb: Medicinska naklada ;2009. str 297–377.

4. Kovač I. Rehabilitacija i fizikalna medicina bolesnika s neuromuskularnim bolestima. 3. izdanje. Zagreb: Savez Društva Distrofičara Hrvatske; 2004. str. 47-78.

5. Pećina M. i suradnici. Ortopedija. 3. izmijenjeno i dopunjeno izdanje. Zagreb; Medicinska biblioteka; 2004. str. 133–137.

6. Matasović T., Strinović B. Dječja ortopedija. Zagreb; Školska knjiga; 1990. str. 117-122.

7. Bassoe Gjelsvik E.B. The Bobath Concept in Adult Neurology. Stuttgart: Georg Thieme; 2008. str 6–60.

8. Popović Miočinović Lj., Šimunović D. Radna terapija u rehabilitaciji djece. Paediatria Croatica; časopis Hrvatskog pedijatrijskog društva, Broj: Vol. 48, No 3, srpanj–rujan 2004.

9. web izvor: www.sddh.hr

10. Blažević M, Marković D , Pažanin L. Neuromuskularne bolesti (novije spoznaje). Res rev, 2011. str 12–17.

11. Bučuk M, Mohar Tuškan L. Neurologija, Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci, Rijeka 2012. str. 98–121.

8 Sažetak

Neuromuskularne bolesti predstavljaju grupu vrlo heterogenih bolesti. U većini slučajeva to su kronične bolesti progresivnog karaktera. Zajednički dominantni znak svih neuromuskularnih bolesti jest gubitak mišićne snage. Uspješna rehabilitacija oboljelih od neuromuskularnih bolesti pretpostavlja interdisciplinarni pristup, timski rad i suradnju različitih zdravstvenih djelatnika-liječnika specijalista (neurologa, fizijatra, pedijatra, ortopeda), zatim fizioterapeuta, radnih terapeuta i medicinskih sestara. Kao preduvjet provedbe kvalitetne i uspješne rehabilitacije važno je dobro poznavanje patofizioloških i kliničkih specifičnosti pojedinih vrsta bolesti svih članova medicinskog tima. Ciljevi u rehabilitaciji neuromuskularnih bolesnika jesu: ublažavanje ili sprječavanje smanjenja funkcionalnog kapaciteta bolesnika, zadržavanje neovisnosti u aktivnostima svakodnevnog života i samostalnog kretanja što je duže moguće te savjetovanje i edukacija bolesnika i njegove obitelji za samostalnost i samozbrinjavanje unutar granica funkcionalnih mogućnosti.

Kod nekih bolesnika s neuromuskularnim bolestima vrši se genetska obrada kojom se otkrivaju promjene na pojednim genima. Upravo su te promjene razlog nastanka bolesti. Kako su genetske promjene specifične za pojedine bolesti takvom obradom dijagnoza se sa sigurnošću potvrđuje. Nije poznata genetska promjena kod svih nasljednih neuromuskularnih bolesti, ali gotovo svakodnevno u svijetu dolazi do novih spoznaja.

9 Summary

Neuromuscular disorders are group of heterogenous diseases that affect the nerves that control our voluntary muscles. In most cases they are chronic and progressive. Most of them have no cure. Symptoms of neuromuscular disease may include muscular weakness and loss of muscular control. In the complex rehabilitation of persons with neuromuscular diseases there are three components: medical, psychological and social. In ideal conditions, all these levels of rehabilitation should be coordinated. Successful rehabilitation of these patients presupposes an interdisciplinary approach, teamwork and collaboration between various health professionals-specialist physicians (neurologists, physiotherapists, pediatricians, orthopedists), then work therapists and nurses. The goal of treatment is to improve symptoms, increase mobility and lengthen of a life.

In some patients with neuromuscular diseases, genetic processing is performed to reverse the changes in individual genes. These changes are precisely the cause of the disease. As genetic changes specific to certain diseases, such diagnosis is confirmed with certainty. There is no known genetic change in all neuromuscular diseases, but almost every day new discoveries are coming.

10 Životopis

Osobni podaci:

Ime i prezime: Petra Brko

Datum i mjesto rođenja: 11. 10. 1993. Split

Državljanstvo: hrvatsko

Adresa stanovanja: Ante Starčevića 74, Solin

E-mail adresa: petrabrko@gmail.com

Obrazovanje:

2000. – 2008. godine – Osnovna škola don Lovre Katića, Solin

2009. – 2012. godine – IV gimnazija Marko Marulić , Split

2014. – 2017. godine – Sveučilišni odjel zdravstvenih studija Split, smjer fizioterapija