



:: Dystrofia mięśniowa Duchenne'a



Ten dokument jest tłumaczeniem francuskich zaleceń napisanych przez Dr *David Orlikowski* i Dr *Gilles Bagnu* zredagowanych i opublikowanych przez Orphanet w 2009 roku.

Niektóre wymienione procedury, głównie wymienione leki, mogą nie być dostępne w kraju, w którym praktykujesz.

Synonimy:

dystrofia mięśniowa Duchenne de Boulogne, DMD

Definicja:

Wolno postępująca recesywna sprzężona z chromosomem X miopatia rozpoczynająca się w dzieciństwie i prowadząca do utraty funkcji motorycznych (utrata zdolności samodzielnego poruszania się w wieku około 10 lat), powiązana z problemami – kardiologicznymi (niewydolność serca) oraz oddechowymi (wymagana nieinwazyjna wentylacja, która z czasem może stać się inwazyjna). Przeżycie powyżej 30 lat z odpowiednią opieką kardiologiczną i oddechową.

Dodatkowe informacje:

[Przeczytaj abstrakt w Orphanecie](#)

http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=98896

Zalecenia dla pracowników pogotowia ratunkowego Wezwanie do pacjenta cierpiącego na dystrofię mięśniową Duchenne'a

Synonimy

Choroba Duchenne'a, DMD

Mechanizm

- ▶ Recesywna miopatia sprzężona z chromosomem X, atakująca gładkie i prążkowane włókna mięśniowe, postępująca wolno i kończąca się utratą funkcji motorycznych (utrata zdolności samodzielnego poruszania się w wieku około 10 lat), niewydolność serca i niewydolność oddechowa

Szczególne zagrożenia w nagłych wypadkach

- ▶ niewydolność serca (kardiomiopatia rozstrzeniowa)
- ▶ ostra niewydolność oddechowa, pogłębiona trudnościami w odkastywaniu
- ▶ metaboliczne: odwodnienie hiponatremiczne, najczęściej po wysiłku lub gdy jest bardzo gorąco
- ▶ utrudniona intubacja: deformacje kostne (skolioza), duży język, wąska szpara ust

Procedury najczęściej stosowane przy długotrwałym leczeniu

- ▶ leczenie niewydolności serca
- ▶ fizjoterapia
- ▶ nieinwazyjna wentylacja
- ▶ tracheotomia

Komplikacje

- ❗ – należy ostrożnie stosować leki depresyjnie wpływające na układ oddechowy
- zatkanie rurki tracheotomijnej
- ryzyko utrudnionej intubacji (wymagane użycie endoskopu)
- częste nieprawidłowości EKG: zaburzenia rytmu lub przewodzenia (PAFA, ciężkie AVB), skrócenie odcinka PR, uniesienie odcinka ST, patologiczny załamek Q

Specjalna opieka medyczna przed hospitalizacją

- ▶ nie należy kłaść pacjenta ze zwolnieniem oddechu
- ▶ wentylacja, najlepiej nieinwazyjna
- ▶ sukcylocholina jest przeciwwskazana (hiperkalemia)
- ▶ intubacja po sedacji propofolem
- ▶ częsty chroniczny ból
- ▶ trudności w przenoszeniu i pozycjonowaniu (deformacje ortopedyczne)
- ▶ przyjęcie na oddział intensywnej opieki medycznej lub ratunkowy

Zalecenia dla szpitalnych oddziałów ratunkowych

Sytuacje nagłe

- ▶ Początek epizodów niewydolności oddechowej lub serca: pacjenci narażeni na ryzyko wystąpienia ostrej niewydolności oddechowej z powodu przeziębienia lub zapalenia nosa i gardła.
- ▶ Niewydolność oddechowa jest pogłębiona trudnościami z odkastywaniem, szczególnie gdy towarzyszą temu problemy z połykaniem.
- ▶ Duże ryzyko w przypadku wentylacji inwazyjnej, utrudniona intubacja, dodatkowo powikłania u pacjentów z dużymi deformacjami ortopedycznymi, wąską szparą ust i dużym językiem.
- ▶ Powikłania, czasem poważne, mogą wystąpić u pacjentów poddanych tracheotomii, gdy dojdzie do niedrożności rurki lub obfitego krwawienia z tchawicy.
- ▶ Nie ma specyficznych cech towarzyszących kardiomiopatii DMD, która ma charakter kardiomiopatii rozstrzeniowej (DCM): ze względu na niską aktywność ruchową mało jest skarg na zaburzenie funkcji serca, nawet w zaawansowanych przypadkach kardiomiopatii rozstrzeniowej. Obrzęk obwodowy może być pierwszym wskaźnikiem niewydolności serca. Podobnie jak w innych chorobach z kardiomiopatią rozstrzeniową może dochodzić do zaburzenia rytmu i przewodzenia.
- ▶ Problemy z połykaniem, same w sobie rzadko są przyczyną wizyty na pogotowiu, ale mogą prowadzić do aspiracji, którą należy leczyć tak samo jak obturację oskrzeli. W przypadkach, gdy połykanie jest utrudnione lub niemożliwe, pacjent powinien zostać zakwalifikowany do żywienia dojelitowego lub nawet parenteralnego.

Zalecenia w nagłych wypadkach

1. Diagnostyka w sytuacjach nagłych

- ▶ Należy ocenić natężenie objawów: kryteria oceny powinny brać pod uwagę tolerancję oddechową i hemodynamiczną
 - **Oddechowe objawy ostrzegawcze obejmują:**
 - Duszność
 - Spowolnienie oddechu
 - Recesję
 - Oddech paradoksalny
 - Niedotlenienie lub potrzebę terapii tlenem
 - Pacjent już wentylowany: wydłużenie czasu wentylacji
 - Pacjent po tracheostomii: brak drożności lub występuje obfite krwawienie
 - **Objawy ostrzegawcze słabej tolerancji hemodynamicznej to:**
 - Hipotensja
 - Niska frakcja wyrzutowa serca: zaburzenia orientacji, wpływ na wątrobę
- ▶ Badania diagnostyczne w nagłych wypadkach:
 - Gazometria krwi tętniczej (czasem kapilarnej, u pacjentów u których trudno pobrać próbkę): pozwalają na zbadanie pacjenta w kierunku hipowentylacji pęcherzykowej (z lub bez kwasicy oddechowej) – w praktyce PCO₂ > 45 mmHg. Umożliwia także badanie w kierunku hipoksji.

- Zdjęcie Rtg klatki piersiowej: przyczyny – mięszkowe (choroby płuc, zapadanie się pęcherzyków płucnych, obrzęk płuc), lub opłucnowe (odma opłucnej, płyn w jamie opłucnej)
- EKG: często występują następujące specyficzne objawy:
 - załamki Q w obszarach bocznych (I, aVL oraz V5, V6) i czasem dolnych
 - odcinek PR może być skrócony
 - Zaburzenia rytmu i przewodzenia są dość częste, z epizodami PAFA, zaburzeniami zatokowymi, ciężkim blokiem przedsionkowo-komorowym
 - Mogą pojawić się problemy z repolaryzacją i podwyższeniem ST
 - Często występuje poszeżenie QRS

2. Leczenie w nagłych wypadkach

▶ Objawowe

- **Terapia tlenem** w przypadku niedotlenienia lub hipoksji
- **Diuretyki** przy obrzęku płuc
- **Mechaniczna wentylacja, najlepiej nieinwazyjna** (u pacjenta niewentylowanego lub z maską) jeżeli objawy kliniczne lub wyniki gazometrii wskazują na niewydolność oddechową.
- **Oczyszczenie oskrzeli** zarówno manualne, jak i przy użyciu technik mechanicznych (kaszel wspomagany).
- **Intubacja dotchawicza lub wentylacja inwazyjna:** problemy ze świadomością, stan wstrząsu, zatrzymanie oddechu lub akcji serca
- **Pacjenci poddani tracheostomii:** wymiana rurki w razie zatkania lub zastosowanie rurki z balonem w razie hipowentylacji pęchrykowej.
- **W przypadku krwawienia z tchawicy należy przeprowadzić szybką ocenę uszu, nosa i gardła oraz zaburzeń oddechowych**
- W przypadku obturacji oskrzeli **innej niż ustalona choroba płuc nie obserwowano pozytywnego stosowania ogólnej antybiotykoterapii.**

Orientacja

- ▶ Gdzie?: Oddział Ratunkowy lub Intensywnej Opieki Medycznej z doświadczeniem w leczeniu niewydolności oddechowej. Oddział Intensywnej Opieki Kardiologicznej w przypadku niewydolności krążenia (u pacjentów niewentylowanych)
- ▶ Kiedy?: W nagłych przypadkach
- ▶ Jak?: **W pełni wyposażona karetka pogotowia** (dostęp żylny, ryzykowna intubacja). Ostrożne postępowanie z pacjentem: **nie należy kłaść pacjenta ze spowolnieniem oddechu (ryzyko zatrzymania oddychania).** Ostrożne przenoszenie (**ryzyko złamań**).

Interakcje z lekami

- ▶ W razie obturacji oskrzeli **leki o działaniu sekretolitycznym są ściśle przeciwwskazane**
- ▶ Należy **unikać leków uspokajających** ze względu na ryzyko depresyjnego wpływu na układ oddechowy
- ▶ **Pochodne morfiny należy stosować ostrożnie** ze względu na ryzyko depresyjnego wpływu na układ oddechowy i ryzyko niedrożności jelit
- ▶ **Ryzyko zatrzymania moczu przy lekach antycholinergicznym.**

Anestezja

- ▶ Indukcja: należyta kontrola dróg oddechowych (częste trudności anatomiczne), należy unikać ryzyka aspiracji (opóźnione opróżnianie żołądka) i komplikacje sercowo-naczyniowe.
 - **Pochodne kurary (sukcynylocholina) są przeciwwskazane: ryzyko hiperkalemii**
 - **Techniką z wyboru jest intubacja, przy użyciu endoskopu, podczas sedacji propofolem.**
- ▶ Utrzymanie znieczulenia
 - **Pochodne halogenowe są przeciwwskazane (złośliwa hipertermia)**
 - **Produktami z wyboru są dożylnie leki nasenne typu propofol** w połączeniu z krótko działającymi pochodnymi morfiny takimi jak remifentanil, jeśli niezbędne, w połączeniu z regionalnymi technikami znieczulającymi, aby zminimalizować ryzyko pooperacyjnej depresji oddechowej.
 - **Monitorowanie układu oddechowego i sercowo-naczyniowego** musi być dostosowane do rodzaju zabiegu chirurgicznego i rozległości problemów z sercem pacjenta, razem z **monitorowaniem temperatury, aby zapobiec hipotermii i wykryć hipertermię złośliwą.**

Czynniki prewencyjne

- ▶ Wczesna fizjoterapia oddechowa
- ▶ Szczepienia: przeciw grypie i pneumokokom

Dodatkowe działania terapeutyczne i hospitalizacja

- ▶ Należy pozwolić pacjentowi na towarzystwo rodziny, nawet na pogotowiu. Osoby najbliższe pacjentowi są najlepiej zaznajomione z chorobą i ryzykiem jakie niesie.
- ▶ Należy mieć na uwadze trudności w przenoszeniu i pozycjonowaniu pacjenta (częste zmiany pozycji), ból (odpowiedni materac)
- ▶ Często karmienie powinno odbywać się tylko w pozycji siedzącej; jeżeli pacjent musi leżeć należy założyć sondę nosowo-żołądkową (ryzyko ketozy głodowej)
- ▶ Nie należy zapominać o rehabilitacji ruchowej (przykurcze)

Donacja organów

W teorii oddanie wątroby i nerek nie jest przeciwwskazane, natomiast donacja serca jest przeciwwskazana (choroba dotyczy miokardium).

Bibliografia`

- ▶ Prise en charge de l'insuffisance respiratoire aiguë d'origine neuromusculaire [Management of acute respiratory failure of neuromuscular origin]. D. Orlikowski , H. Prigent , T.Sharshar, J.C. Raphael. Journal Européen des Urgences 21 (2008) 94–98.
- ▶ Intubation endotrachéale des patients atteints d'une maladie neuromusculaire [Endotracheal intubation of patients suffering from a neuromuscular disorder]. A. Polito, D.Orlikowski. Journal Européen des Urgences 21 (2008) 102–104.
- ▶ Quelle prise en charge anesthésique pour les patients atteints de pathologies musculaires? [How should anaesthesia be managed in patients suffering from muscular disorders?] Najla Akrou, Andrea Polito, Djillali Annane and David Orlikowski. La revue du praticien. December 2008 (58) 20. 2265-2270

Te zalecenia zostały przygotowane we współpracy z Dr David Orlikowski w the Reference Centre for Neuromuscular Disorders, Raymond Poincare Hospital, Garches, oraz Dr Gilles Bagou SAMU-69 Lyon.

Completion date: 03 lipca 2009

Translation : Orphanet Poland

Date of translation: wrzesień 2013