

# POSTĘPOWANIE REHABILITACYJNE W LECZENIU DYSTROFII MIĘŚNIOWEJ



## Spis treści

Wstęp	5
Badania i objawy kliniczne dystrofii	6
Dystrofinoopatie	6
Diagnostyka dystrofii	16
Postępowanie lecznicze	18
Postępowanie rehabilitacyjne	20
Kinezyterapia	21
Fizykoterapia	27
Metody terapeutyczne	28
Urządzenie	30
Pódmienictwo	31

## Postępowanie rehabilitacyjne w leczeniu dystrofii mięśniowej

### Wstęp

**Dystrofia mięśniowa (MD)** to choroba zwyrodnieniowa mięśni poprzecznie prążkowanych o charakterze postępującym, dziedzicznym. Obejmuje pierwotnie włókna mięśniowe, z zachowaniem zapleczy nerwowych, nerwów ruchowych i motoneuronów rdzenia [1-3].

Upośledzeniem sfery motorycznej towarzyszą zmiany funkcjonalne mięśni, w tym stopniowy ubytek masy mięśniowej [4]. Przebieg choroby jest ciągły, zależnie od rodzaju uwidaczniają się różnice w zaostrzaniu i stanie pacjenta. Proces niszczenia mięśni powoduje, że pacjenci są coraz słabsi, podatni na choroby układu oddechowego oraz problemy z czynnością serca [1].

Głównymi objawami dystrofii mięśniowej obok zaników mięśniowych, są przykurcze stawowe, zmniejszenie siły mięśni oraz problemy z chodzeniem, kardiomiopatia, boczne skrzywienia kręgosłupa i zaburzenia psychiczne.

Program rehabilitacyjny należy wprowadzić jak najwcześniej po rozpoznaniu choroby u pacjenta. Odpowiednio dobrana fizjoterapia ma za zadanie umocnić chorego, jak najbardziej samodzielność i sprawność fizyczną. Ćwiczenia mają odpowiednio motywować osoby chore do wykonywania czynności w życiu codziennym oraz wprowadzić rodzinę do czynnego udziału w rehabilitacji.

Najczęściej występujące dystrofie, to: dystrofie sprzężone z płcią: Duchenne'a (DMD), Becker'a (BMD) i dystrofia mięśniowa Emery'ego Dreyfussa (EDMD); dystrofie autosomalnie recesywne: kończynowo-obciążowa (Limb-girdle - LGMD); wrodzona (Congenital - CMD); oraz dystrofie autosomalnie dominujące: twarzowo-łopatkowo-ramienna (Facioscapulohumeral - FSH, FSHD), oczno-gardłowa (Oculopharyngeal - OPMD), dystalna (Distal - CMD) i miotoniczna (Myotonic - MMD). Schorzenia różnią się między sobą wieloma czynnikami, m.in.: mają inny stopień nasilenia objawów, zajmują inne organy poza mięśniami szkieletowymi oraz czasem wystąpienia objawów, jak i rokowaniem [5-7].

**Dystrofia  
mięśniowa  
(MD)**

**Medycyna  
dystrofii**

**Charakterystyka dystrofii mięśniowej**

- Wydziela się pięć podstawowych cech dystrofii mięśniowej:
- jest to schorzenie pierwotnie mięśniowe, bez cech odnerwienia i zaburzeń czucia, o ile nie istnieje inna towarzysząca choroba,
  - skutkiem objawów jest osłabienie mięśni kończyn bądź mięśni unerwianych przez nerwy czaszkowe,
  - charakter objawów jest postępujący,
  - zmiany histologiczne związane są ze zwyrodnieniem i regeneracją mięśni,
  - choroba, mimo braku przypadków w rodzinie, uważana jest za wrodzoną [8].

Postępowanie rehabilitacyjne jest główną metodą poprawiającą jakość i długość życia chorych. Postępujący charakter dystrofii wymaga rozpoczęcia fizjoterapii przed widocznymi objawami zaników mięśniowych. Pacjenci wymagają stałej opieki rehabilitacyjnej. W usprawnianiu pacjentów wykorzystuje się ćwiczenia kinetyczno-terapeutyczne, odpowiednio dobrane tak, by nie wpływać na szybszą degenerację włókien mięśniowych; rehabilitację układowo-oddechową, zapobiegającą infekcji dróg oddechowych oraz wzmacniającą mięśnie oddechowe; zabiegi fizykalne, stosuje się zaopatrzenie ortopedyczne, psychoterapię, leczenie farmakologiczne (z celem spowolnienia destrukcji włókien mięśniowych) oraz zabiegi chirurgiczne przykurczów i bocznych skrzyweł kręgosłupa.

**Rodzaje i objawy kliniczne dystrofii**

Dystrofie są chorobami uwarunkowanymi genetycznie, pierwotnie mięśniowymi, najczęściej o postępującym przebiegu. Choroby mięśniowe wywołują różne stopnie niepełnosprawności ruchowej, różniąc się objawami klinicznymi oraz sposobem dziedziczenia [2].

**Dystrofinopatie**

Dystrofinopatie są schorzeniami pierwotnie mięśniowymi, do których zalicza się postać dystrofii mięśniowej Duchenne'a i Becker'a – najczęstszych postaci dystrofii postępujących, spowodowanych różnymi mutacjami tego samego genu [9].

**1. Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD)****Dystrofia Duchenne'a**

Dystrofia mięśniowa typu Duchenne'a występuje u noworodków płci męskiej, obejmując mięśnie szkieletowe i serca. Dotyczy głównie prekodyfikowanych grup mięśniowych, w mniejszym stopniu dystalnych [10–11].

Ze wystąpieniem objawów choroby odpowiada brak białka – dystrofiny, odpowiadającego za prawidłową homeostazę wapnia komórki oraz stabilizację komórek mięśni w trakcie skurczu i relaksacji