



UTJECAJ KONTINUIRANOG PROVOĐENJA TERAPIJSKIH VJEŽBI KOD DJETETA S NEUROMIŠIĆNOM DISTROFIJOM – PRIKAZ SLUČAJA

THE EFFECTS OF CONTINUOUS THERAPY EXERCISES IN A CHILD WITH NEUROMUSCULAR DYSTROPHY – CASE REPORT

Tamara Sekulić¹, Iva Lončarić², Darko Milašević³

¹Zdravstveno veleučilište Zagreb, Mlinarska cesta 38, 10000 Zagreb, Hrvatska

²Klinički zavod za rehabilitaciju i ortopedska pomagala, Klinički bolnički centar Zagreb, Božidarevićeva 11, 10000 Zagreb, Hrvatska

³Zdravstveno veleučilište Zagreb, Mlinarska cesta 38, 10000 Zagreb, Hrvatska

Adresa za korespondenciju: Darko Milašević

E-mail: Darko.Milascevic@zvuh.hr

SAŽETAK

Neuromišićne bolesti (NMB) obuhvaćaju bolesti perifernog neuromišićnog sustava kojima je glavno i zajedničko obilježje gubitak snage uz hipotrofiju muskulature te posljedično smanjenje funkcija tjelesnih struktura, aktivnosti i participacije. „Mišićna distrofija“ opisuje vrlo heterogenu grupu nasljednih i progresivnih skupina NMB-a. Još uvijek nedovoljno istražena, kompleksna fenotipsko-genotipska korelacija mišićnih distrofija ne omogućuje pouzdane dijagnostičke podatke, a time ni terapijske smjernice. Prikazom slučaja bolesnice naglašen je specifični aspekt fizioterapijskog programa unutar svih izazova vezanih uz dijagnostiku i cjelokupnu rehabilitaciju. Prikaz obuhvaća analizu podataka dobivenih primjenom SOAP modela fizioterapeutske procjene. Funkcionalni status bolesnice objektivno je definiran manualnim mišićnim testom, Vignos i Brooke funkcionalnim klasifikacijama. Rezultati analize podataka u korelaciji su s trenutnim kliničkim istraživanjima te ukazuju da ciljane terapijske vježbe mogu unaprijediti funkciju mišića i funkcionalnu sposobnost oboljelih pod uvjetom da se provode individualno, strogo dozirano te uz kontinuiranu evaluaciju. Načela dugoročne kontrole nad bolešću ističu održavanje mišićne snage, pokretljivosti i funkcionalne neovisnosti koliko god je to moguće povećavajući kvalitetu života. Anticipacija, prevencija i upravljanje komorbiditetima, kako onim očekivanim tako i stečenim, predstavljaju glavni princip rada unutar sveobuhvatnog tretmana. Interdisciplinarnost predstavlja postulat u rehabilitaciji neuromišićnih bolesti gdje visoko

SUMMARY

Neuromuscular disorders (NMD) include disorders of the peripheral neuromuscular system whose main and common feature is the loss of strength together with muscle hypotrophy and the reduction of function of body structures, activity and participation. Muscular dystrophy describes a highly heterogeneous group of hereditary and progressive NMDs. Still insufficiently investigated, the complex phenotypic and genotypic correlation of muscular dystrophy does not provide reliable diagnostic data and therefore therapeutic guidelines. The presentation of the case of the patient highlights the specific aspect of the physiotherapy program within all the challenges related to the diagnosis and overall rehabilitation. The presentation covers the analysis of data obtained by applying the physiotherapeutic assessment of the SOAP model. The functional status of the patient is objectively defined by manual muscular test, Vignos and Brooke functional classifications. The results of the data analysis are correlated with current clinical research and indicate that targeted therapeutic exercises can improve the muscle function and functional ability of the patients provided they are performed individually, strictly dosed and with continuous evaluation. The principles of long-term control of the disease point out the maintenance of muscle strength, mobility and functional independence as much as possible by increasing the quality of life. The anticipation, prevention and management of comorbidities, those expected as well as those acquired, are the main principles of working within a comprehensive treatment. Interdisciplinarity represents a postulate in neuromuscular disease

motiviran tim uz bolesnika kao proaktivnog člana i roditelja ima ključnu ulogu realizaciji terapijskih ciljeva.

Ključne riječi: mišićna distrofija, pojasna mišićna distrofija, fizioterapija kod mišićne distrofije

UVOD

„Neuromišićne bolesti (NMB) ograničene su na nasljedne i stečene bolesti perifernog neuromišićnog sustava, uključujući zahvaćenost stanica prednjih rogova kralježnične moždine, perifernih živaca, neuromišićnih spojeva i mišića“ (4). Glavno i zajedničko obilježje neuromišićnih bolesti je gubitak snage uz hipotrofiju muskulature te posljedično smanjenje funkcija tjelesnih struktura, aktivnosti i participacije osoba s NMB-om.

„Mišićna distrofija“ opisuje vrlo heterogenu grupu nasljednih i progresivnih skupina neuromišićnih bolesti, a njihov je uzrok u mutacija gena koji također imaju važnu ulogu u razvoju i održavanju mišićne funkcije. Otkrićem odgovornih gena i proteina, razvoj metoda molekularne biologije omogućio je napredak u klasifikaciji mišićnih distrofija koja se danas više temelji na genskom uzroku nego na kliničkim simptomima pojedine vrste mišićne distrofije (12). Stoga se pod posebnim nazivom distrofinopatije izdvajaju Duchennova i Beckerova, a u ostale oblike ubrajaju se primjerice facioskapulohumeralna, miotonična, pojasna, Emery-Dreifuss, kongenitalna, okulofaringealna mišićna distrofija i druge (9). Prema sistematiziranim podacima o prevalenciji mišićna distrofija pojavljuje se kod 20 – 25 na 100 000 osoba godišnje (15).

Iako su kliničke i genetske karakteristike mišićnih distrofija različite, sve imaju jedno zajedničko obilježje, a to je gubitak mišićne snage kao početni klinički znak. Gubitkom snage dolazi do: pojave umora, boli, nemogućnosti vježbanja (4), smanjene pokretljivosti i fizičke te radne sposobnosti (5). Uz smanjenu aktivnost bolesnika s NMB-om veže se niska motivacija, povećana depresija, neafinitet prema socijalnoj participaciji uz povećane društvene barijere. Važno je istaknuti kako ova skupina bolesti sekundarno može uzrokovati oštećenja kardiovaskularnog, respiratornog, gastrointestinalnog sustava, teškoće hranjenja i gutanja, deformacije lokomotornog sustava kao što je skolioza uz kontrakture zglobova, a u nekim slučajevima i metaboličke promjene. Bolest može zahvatiti mozak i dovesti do kognitivnih oštećenja (16) te u konačnici rezultirati nastankom invaliditeta, ozbiljnog socioekonomskog problema.

Implementacija modela proaktivne skrbi u kojem posebno važnu ulogu ima primjena sveobuhvatne rehabilitacije (2) pokazala se uspješnom u liječenju mišićnih distrofija. Medicinska rehabilitacija je holistički orijenti-

rehabilitation where a highly motivated team, with a patient as a proactive participant and parents, plays the key role in the realization of therapeutic goals.

Key words: muscular dystrophy, girdle muscular dystrophy, physiotherapy in muscular dystrophy

rana, a provodi se multimodalno (fizioterapija, radna terapija, primjena ortopedskih pomagala, kirurško liječenje) i to interdisciplinarno i timski“ (6). Ključno je da je osoba odgovorna za koordinaciju kliničke skrbi svjesna dostupnih procjena, alata i intervencija kako bi proaktivno upravljali potencijalnom problematikom (1).

U ovom radu prikazujemo slučaj, bolesnicu koja predstavlja fenomen u kliničkoj praksi po pitanju dijagnostike i specifičnim ciljevima orijentirane terapije mišićne distrofije. Predstavljene su kliničke manifestacije neuromišićne bolesti kroz funkcionalni status bolesnice i utjecaj fizioterapijskog tretmana kroz evaluaciju rezultata procjene.

PRIKAZ SLUČAJA

S ciljem zaštite identiteta bolesnice, u nastavku rada prikazani su samo ključni elementi anamneze. Za korištenje podataka procjene, a s ciljem unaprjeđenja kvalitete rehabilitacije kod osoba s neuromišićnim bolestima, roditelji su dali pisani pristanak.

U ožujku 2014. godine, desetogodišnja djevojčica u pratnji roditelja dolazi na planiranu ambulantnu rehabilitaciju. Razlog uključivanja u fizioterapijski program je slabost, predominantno u području trupa, ramenog i zdjeličnog obruča, što prema karti zahvaćenosti tijela upućuje na elemente pojasnog oblika mišićne distrofije. Uz sav napredak molekularne genetike, preciziranje kliničkih kriterija, klasifikacije i nomenklature pojasno-mišićnih distrofija, u slučaju bolesnice čak i nakon opsežne dijagnostičke obrade nije potvrđena konačna dijagnoza i oblik mišićne distrofije. Međutim sa sigurnošću su isključeni pojedini oblici, a to su Duchennova, Beckerova i kongenitalna mišićna distrofija tipa 1 i 2.

Ovaj prikaz obuhvaća analizu podataka SOAP modela fizioterapeutske procjene od ožujka 2014. godine do prosinca 2015. godine (10 procjena), općih i specifičnih rezultata funkcionalnih mjerenja dobivenih prilikom ambulantne rehabilitacije bolesnice. Mjerenja obuhvaćaju manualni mišićni test, Vignos skalu i Brooke skalu. Ambulantna rehabilitacija provodena je u 9 ciklusa po 10-15 dana u ciklusu.

U okviru individualno izrađenog plana i programa fizioterapijske intervencije, bolesnica provodi terapijske vježbe za jačanje muskulature i vježbe za održavanje pokretljivosti s vježbama istezanja te elektrostimulaciju mišića, a neko vrijeme u program je bila uključena i hidrogimnastika. S obzirom na to da je mišićna slabost najizrazitija u mišićima

trupa, mišićima koji kontroliraju zdjelicu i kukove te rameni obruč, intervencija je provedena tako da se ciljanim vježbama djeluje upravo na te skupine mišića. Kao vrlo važan aspekt intervencije, a u sklopu timskog rada, provedena je kontinuirana edukacija bolesnice i obitelji.

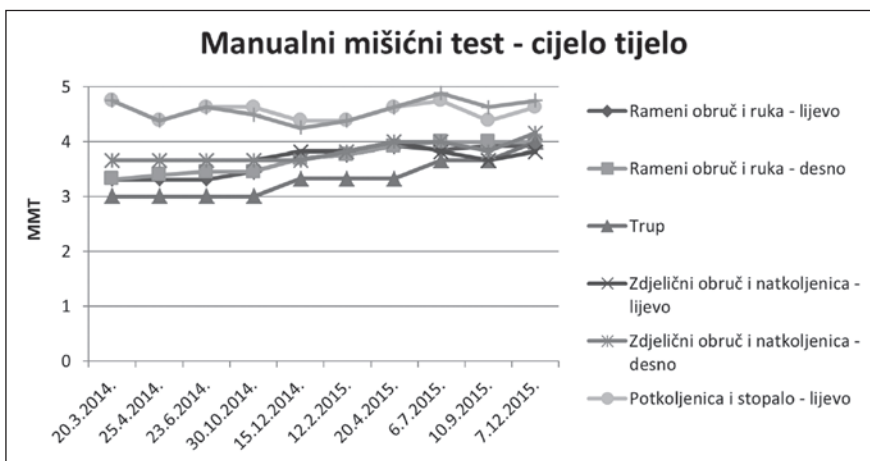
Ciljanim terapijskim vježbama jačanja mišića trupa, zdjeličnog obruča i nogu te ramenog obruča i ruku, istovremeno se radi na mobilnosti i istezanju suprotne skupine mišića. Program vježbi jačanja mišića u početku se provodio izvođenjem aktivnog pokreta, a zatim postupnim uvođenjem blagog opterećenja na ekstremitete koje je postupno povećavano. Kod provođenja terapijskih vježbi, ali i ostalih oblika sportsko-rekreacijskih aktivnosti bolesnica je vođena isključivo svojim subjektivnim osjećajem poštujući granicu umora. Istovremeno vrlo je bitno dobro naučenom tehnikom provođenja nastojat izbjeći rizik eventualnog oštećenja mišića.

Određeno vrijeme bolesnica je provela na medicinskoj rehabilitaciji u stacionarnoj ustanovi specijaliziranoj

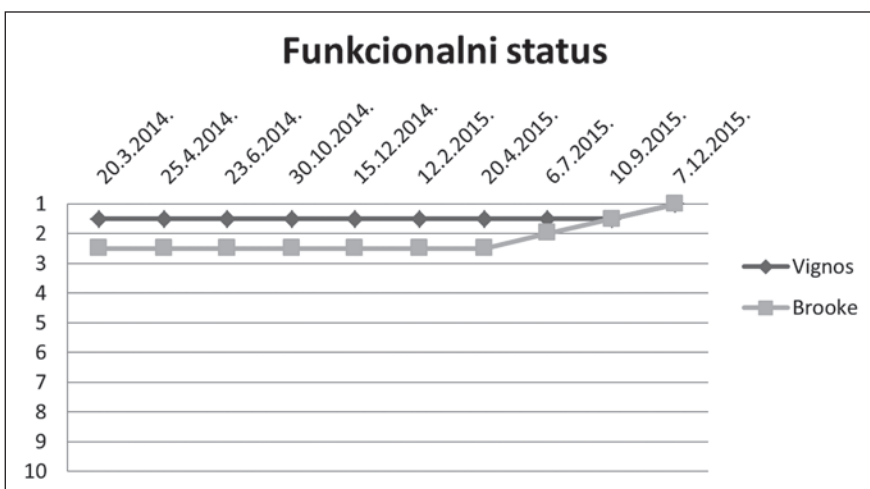
za rehabilitaciju. Program terapijskih vježbi koje je provodila nije bio individualno planiran, provoden ni prilagođen njezinom stanju i potrebama. Već je provodila terapijske vježbe zajedno s grupom bolesnika uključenih u rehabilitacijski program nakon trauma. Taj program kod naše bolesnice nije dao očekivane rezultate. Ovime se dodatno naglašava važnost individualnog pristupanja svakom bolesniku s mišićnom distrofijom.

Bolesnica trenutno nema poteškoća u hodu kao što je hod na prstima, „gegajući“ hod, niti pozitivan Gowersov znak, štoviše, vježbu iskoraka izvodi s rukama prekriznim iza glave. Važno je istaknuti i to da bolesnica ne koristi nikakva ortopedska pomagala, a pravovremeno započinjanje terapije iznimno je bitan razlog zašto je uspješno unaprijeđen narušen funkcionalni status.

Grafički prikazi ukazuju na opravdanost terapijskih vježbi i ostalih fizioterapijskih postupaka te ističu potrebu uspostavljanja i održavanja optimalne, međusobno ovisne snage i duljine mišića u svrhu funkcionalne i energetski



Graph 1: Quantitative sequences showing the movement and range of the patient’s overall muscle strength in 10 measurements
 Graf 1. Kvantitativni nizovi prikazuju kretanje i raspon cjelokupne mišićne snage pacijentice kroz 10 mjerenja



Graph 2: Levels of functionality according to the Vignos and Brooke Scale in 10 measurements
 Graf 2. Stupnjevi funkcionalnosti prema Vignos i Brooke skali kroz 10 mjerenja

učinkovite lokomocije. Graf 1 sistematizirani je prikaz raspona cjelokupne mišićne snage bolesnice kroz 10 mjerenja, u kojem je vidljiv smjer promjene (rast/stagnacija/pad) i obujam promjene (sustav ocjenjivanja) mišićne snage svakog pojedinog segmenta tijela. Iz ovog grafa očito je kako se uz unaprijeđenu i održavanu snagu mišića postupno smanjio stupanj varijabiliteta među ocjenama pojedinih segmenta.

Evidentno je kako je u razdoblju od ožujka 2014. do prosinca 2015. navedeni program rehabilitacije rezultirao značajnim poboljšanjem funkcionalnih sposobnosti gornjih i donjih ekstremiteta što je prikazano u grafu 2 iz kojeg je vidljivo kako pacijentica više nema funkcionalnog deficita te je u potpunosti samostalna. Unaprijeđenje cjelokupnog fizičkog funkcioniranja odražava se direktno i na emocionalno, socijalno, kognitivno te bihevioralno funkcioniranje osobe, točnije - kvalitetu života.

RASPRAVA

Činjenica je da su pojasno mišićne distrofije rijetke, neke su opisane samo u pojedinim obiteljima ili etničkim zajednicama. Osim toga u najbolje opremljenim centrima za dijagnosticiranje i liječenje pojasno mišićnih distrofija u gotovo više od 25% slučajeva ne uspije se postaviti ispravna dijagnoza (8).

Lu i Lue ističu da izolirano testiranje mišićne snage (MMT) ne odražava funkcionalne sposobnosti pacijenta, stoga preporučuju korištenje Brooke i Vignos skale za različite vrste mišićne distrofije. Ovim skalama ocjenjuje se funkcionalna sposobnost gornjih i donjih ekstremiteta, a s obzirom na veliki broj različitih vrsta mišićnih distrofija i različitu brzinu progresije, zahtijevaju opreznu primjenu osobito kod bolesnika sa sporo progresivnim oblicima bolesti. Zajedničkom evaluacijom općih i specifičnih mjerenja uočavaju se posebne nijanse u promjenama razine funkcionalnog statusa (10).

Mjerenjima mišićne snage dokazano je da se bolji rezultati u njezinu poboljšanju postižu kod manje oslabljenih mišića. Zato je važno da se s vježbanjem počne rano, već od postavljanja dijagnoze tj. onda kada su mišićna degeneracija i slabost minimalne. Mogućnosti tretmana jednog oblika ove bolesti neće biti u potpunosti primjenjive na drugi. Stoga se svim bolesnicima s mišićnom distrofijom savjetuje individualno, svakodnevno provođenje vježbi, adekvatno dozirano s obzirom na trajanje i intenzitet (7).

U okviru medicine temeljene na dokazima (EBM), istraživanja koja su proveli Siciliano, Simoncini, Giannotti et al. te njihova razmatranja ukazuju na povoljan učinak vježbi uz otpor s ciljem povećanja mišićne snage i izdržljivosti kod mišićnih distrofija gdje je prisutna proksimalna slabost kao što je to kod pojasne mišićne distrofije (14) i naše bolesnice. Također, na dokazima utemeljene smjernice Američke Akademije za Neurologiju (AAN) ističu povoljan učinak vježbi jačanja i aerobnog oblika vježbanja (plivanje, vožnja sobnog bicikla) u sklopu rehabilitacije

mišićnih distrofija (13). Po preporuci Muscular Dystrophy Association (MDA), održavanje pokretljivosti i vježbe istezanja treba provoditi za svaki zglobov (7), raznim oblicima intervencije kao što su česte promjene položaja, aktivno istezanje, aktivno-potpomognuto istezanje, pasivno istezanje te prolongirana istezanja koristeći različite položaje, noćne udloge i ortoze (11) posebice AFO ortoze čime se postiže bolji rezultat i prolongira samostalnost u kretanju (3). Većina autora preporučuje hidrogimnastiku, vježbe u vodi i plivanje od samog početka, kad god je to moguće te dokle god je sigurno i korisno za zdravstveno stanje bolesnika (11,12). U posljednje vrijeme pulsirajuća galvanska stimulacija postala je najpoželjnija među svim oblicima elektrostimulacije koji se koriste u svrhu povećanja snage mišića, jer zahtijeva manji intenzitet i podnošljivija je od strane bolesnika (13).

Vrlo je važno adekvatno doziranje terapijskih vježbi s obzirom na to da preveliko funkcionalno opterećenje mišića i prekomjeran napor u vježbanju može dodatno oštetiti distrofičnu muskulaturu (6). Znakovi upozorenja i premorenosti koji se javljaju 24-48 sati nakon vježbanja uključuju: bol i grčeve u mišićima, težinu u ekstremitetima, dugotrajnu kratkoću daha te osjećaj slabosti i iscrpljenosti koja je veća nego nakon 30-minutnog programa vježbanja (13). Sve navedeno upućuje na potrebu modifikacije terapijske intervencije/aktivnosti (11).

Centralnu ulogu u rehabilitacijskom timu imaju upravo dijete i roditelji. Njihovom edukacijom stvaraju se temelji kompleksne, neophodne trajne i uspješne rehabilitacije. Kod djece je važno da se u obitelji stvori pozitivan odnos prema vježbanju, a vježbe provode kroz igru, druženje i zabavu. Važno je djetetu objasniti (ako je u dobi kada razumije) korisnost i apsolutnu potrebu vježbanja, iako to iziskuje napor i obavezu. I kod maksimalnog zalaganja rehabilitacijskog tima naročito fizioterapeuta, rezultati su manji u usporedbi s onima koji se postižu uz stalnu podršku roditelja (14).

ZAKLJUČAK

Metode procjene, razvijanje sigurnog plana, programa i intervencije, praćenje stanja, modifikacija terapije (jer različite faze bolesti to zahtijevaju) te edukacija pacijenta i njegove obitelji samo su neke od vještina i znanja fizioterapeuta potrebnih za osiguravanje što kvalitetnijeg života bolesnika s ovom dijagnozom.

Slučaj smo prikazali kako bismo naglasili specifične aspekte i važnost fizioterapijske intervencije individualne provedbe, temeljene na terapijskim vježbama te usmjerene na prevenciju i usporavanje progresije tjelesnih oštećenja i posljedične funkcionalne onesposobljenosti, što zajedno s trenutnim kliničkim istraživanjima pruža pozitivne smjernice u rehabilitaciji osoba s neuromišićnim bolestima.

Temeljem sveukupne analize rezultata ne uzimajući u obzir samo standardizirana objektivna mjerenja, već i unaprijeđenu kvalitetu života, možemo zaključiti kako je neosporna medicinska vrijednost vježbanja i nezamjenjiv utjecaj mišićne aktivnosti na organizam.

Literatura

1. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, i sur. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol* 2010; 9 (1): 77-93.
2. Butterfield RJ, Johnson NE. Neuromuscular Disease. *J Pediatr Rehabil Med* 2016; (9): 1-2.
3. Chang RF, Mubarak SJ. Pathomechanics of Gowers' Sign: A Video Analysis of a Spectrum of Gowers Maneuvers. *Clin Orthop* 2012; 470 (7): 1987-91.
4. Craig M, McDonald. Physical Activity, Health Impairments, and Disability in Neuromuscular Disease. *Am J Phys Med Rehabil* 2002; 81: 108-20.
5. Guzmán O, Chávez García AL, Rodríguez-Cruz M. Muscular Dystrophies at Different Ages: Metabolic and Endocrine Alterations. *Int J Endocrinol* 2012.
6. Kovač I. Fizioterapija i izbor pomagala u bolesnika s neuromuskularnim bolestima – problemi i mogućnosti. *Paediatrica Croatica* 2013; 57 (1): 82-8.
7. Kovač I. Rehabilitacija i fizikalna terapija bolesnika s neuromuskularnim bolestima. Zagreb: Savez Društava Distrofičara Hrvatske, 2004; 8-87.
8. Kuzmanić Šamija R. Mišićne distrofije – dijagnostika i terapija. *Paediatrica Croatica* 2013; 57 (1): 57-65.
9. Lovering RM, Porter NC, Bloch RJ. The Muscular Dystrophies: From Genes to Therapies. *Phys Ther* 2005; 85 (12): 1372-88.
10. Lu Y, Lue Y. Strength and Functional Measurement for Patients with Muscular Dystrophy. U: Hegde M, Ankala A, ur. *Muscular Dystrophy*. Rijeka: InTech, 2012; 321-30.
11. Meholjić-Fetahović A. Mišićne distrofije. Sarajevo: Institut za naučnoistraživački rad i razvoj KCUS, 2014; 31-4.
12. Milić A. Uloga odnosa kalpaina 3 i titina u etiopatogenezi pojasne mišićne distrofije tip 2A (LGMD2A). Zagreb: Sveučilište u Zagrebu, Medicinski fakultet. 2007; 13. Disertacija.
13. Narayanaswami P, Weiss M, Selcen D, i sur. Evidence-based guideline summary: Diagnosis and treatment of limb-girdle and distal dystrophies. Report of the Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology* 2014; 83 (16): 1453-63.
14. Siciliano G, Simoncini C, Giannotti S, i sur. Muscle exercise in limb girdle muscular dystrophies: pitfall and advantages. *Acta Myol* 2015; 34 (1): 3-8.
15. Theadom A, Rodrigues M, Roxburgh R, i sur. Prevalence of Muscular Dystrophies: A Systematic Literature Review. *Neuroepidemiology* 2014; 3-4 (43): 259-68.
16. Živković SA, Clemens PR. Muscular Dystrophy. U: Zigmund MJ, Rowland LP, Coyle JT, ur. *Neurobiology of Brain Disorders: Biological Basis of Neurological and Psychiatric Disorders*. Velika Britanija: Elsevier, 2015; 151-65.