

REHABILITATION IN DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY - CASE STUDY

Doris Starcheva

Faculty of Medical Sciences, University “Goce Delchev”, Shtip, R. N. Macedonia,
doris.111970@student.ugd.edu.mk

Toshe Krstev

Faculty of Medical Sciences, University “Goce Delchev”, Shtip, R. N. Macedonia,
tose.krstev@ugd.edu.mk

Abstract: Duchenne muscular dystrophy is a progressive neuromuscular disease that mainly affects boys. Symptoms begin around the age of four and worsen rapidly. Typically, muscle function is lost first in the upper extremities and pelvis, followed by the lower extremities. By age 12, boys are already losing the ability to walk, and end up in wheelchairs with difficulty performing daily activities (dressing, running, climbing stairs, descending). The child also has accompanying heart, respiratory, gastrointestinal, and psychosocial problems, as well as a high risk of fractures. The disease is usually genetic, and is linked to a mutation in the dystrophin gene, which is important for maintaining the cell membrane of muscle fibers. There is no permanent cure for this disease. But with the help of orthoses, physical therapy, corrective surgery, and most importantly, kinesiotherapy procedures, which are the primary part of rehabilitation in a patient with Duchenne. This specialist paper will elaborate on rehabilitation, achieving self-care in basic functions, achieving maximum functionality in each patient, in order to help reduce pain, reduce symptoms, prevent disease progression, and achieve maximum volume of movement. It will also elaborate on a case study, specifically for R.Z. His rehabilitation will be discussed in detail, from his discovery of the diagnosis to his fourth year.

Keywords: rehabilitation, Duchenne, dystrophy, case

РЕХАБИЛИТАЦИЈА КАЈ ДУШЕН МУСКУЛНА ДИСТРОФИЈА - СТУДИЈА НА СЛУЧАЈ

Дорис Старчева

Факултет за медицински науки. Универзитет „Гоце Делчев“, Штип, Р. С. Македонија,
doris.111970@student.ugd.edu.mk

Тоше Крстев

Факултет за медицински науки. Универзитет „Гоце Делчев“, Штип, Р. С. Македонија,
tose.krstev@ugd.edu.mk

Резиме: Душен (Duchenne) мускулната дистрофија, претставува прогресивно невромускулно заболување кое ги зафаќа главно момчињата. Симптомите започнуваат некаде кај четвртата година и брзо се влошува. Типично, мускулната функционалност се губи прво во горниот дел од долните екстремитети и карлицата, по што следуваат и горните екстремитети. До својата 12-та година, момчињата веќе ја губат способноста за одење, и завршуваат во инвалидски колички со потешкотии во извршување на секојдневните активности (облекување, трчање, качување по скали, слегување). Исто така, детето има придружни срцеви, респираторни, гастроинтестинални, психосоцијални проблеми, како и голем ризик од скршеници. Оваа болест е обично генетска, и е поврзана со мутација на генот за дистрофин, кој е важен за одржување на клеточната мембрана на мускулното влакно. Перманентен лек за оваа болест засега не постои. Но со помош на ортози, физикална терапија, корективна хируршка операција, и најважно, кинезитерапевтски процедури, кои се примарниот дел од рехабилитацијата кај пациент со Душен. Во овој специјалистички труд ќе се елаборира за рехабилитацијата, постигнување на самозгрижување во основните функции, постигнување на максимална функционалност кај секој пациент, со цел да се помогне во намалување на болката, намалување на симптомите, спречување на прогресивноста на болеста, и постигнување максимален обем на движење. Исто така ќе се елаборира за студија на случај, конкретно за Р.З. Детално ќе се дискутира за неговата рехабилитација, од неговото откривање на дијагнозата до неговата четврта година.

Клучни зборови: рехабилитација, душен, мускулна дистрофија, случај

1. ВОВЕД

Кога зборуваме за мускулни дистрофии, најчестиот тип кој се јавува е Душен (Duchenne). Како и другите мускулни дистрофии, причината е обично генетска, односно мутација на генот за дистрофин. Ова резултира со мускулна дегенерација поради која се губи способноста за одење веќе во поодминати години. Главната карактеристика на оваа болест е мускулната слабост. Најчесто, мускулна слабост се јавува кај мускулите на колкот, карличната област, бутовите, рамениот појас и листовите. Потоа слабоста ги зафаќа и рацете, вратот и други делови. Листовите се обично зголемени. Се јавува и постојан замор, одење на прсти, тешкотии при качување по скали и болка. Лекувањето се одвива во зависност од возраста на детето и фазата на болеста. Целта на лекувањето е намалување на болката, редуцирање на симптомите, да се засилат ослабнатите мускули, за да се постигне максимална функционалност и нормален тек на секојдневните активности.

2. ЦЕЛ

Целта на ова истражување е да се претстави случај на душенова мускулна дистрофија и да се оцени влијанието на физиотерапијата врз текот на болеста.

3. МАТЕРИЈАЛИ И МЕТОДИ

Предмет на истражување е влијанието на физиотерапевтскиот третман, поточно кинезитерапијата како најсуштински дел, врз зачувувањето на психомоторните способности. Истражувањето се спроведе 2016 - 2019 година преку следење и мерење на психомоторните способности на субјектот Р. З. Рехабилитацијата кај нашиот субјект започнува брзо по поставувањето на дијагнозата и истата е неизоставен дел од секојдневието. Во период од 30 месеци, направени се три проценки со тест за проценка на психофизичките способности и самостојноста. Тестот се состои од 17 активности, кои се оценуваат од 0 до 2 во зависност од правилноста и независноста на извршувањето. Процедурите по кинезитерапија се спроведуваат секојдневно. Комплексите содржат вежби за јакнење на сила, координацијата, рамнотежата. Во периоди се користат и елементи од ПНМО, дејности од секојдневието, ерготерапија. Во рехабилитацијата на Душенова мускулна дистрофија учествува целото семејство на болниот. Ова е неопходно за постигнување на максимални резултати.

4. РЕЗУЛТАТИ

При рутински преглед на Р.З., сега четиригодишен, се забележани знаци, и по направени испитувања и тестови се укажува на постоење на мускулна дистрофија - Душен. Се забележуваат проблеми со лазење, проблеми со одот, потешкотии при качување на скали како и подигнување од под. Направени се следниве клинички тестови: крвна анализа, која покажала зголемено ниво на ензимот креатин фосфатаза. При инспекција на постурално движење кај детето е воочен Гауер маневарот, кој што се карактеризира со користење на рацете за да се подигне кога е во клекната позиција. При обид за одење, детето паѓа многу често, односно е нестабилен, поради слабоста на мускулите на долните екстремитети. Детето исто така, оди на прсти. Исто така, забележана е и искривување на 'рбетот, поточно сколиоза, со наклон на десна страна. Искривувањето е над 40 степени. Инспекција и палпација на мускулатура - Мускулатурата е генерално слаба, особено на долните екстремитети. Психолошка евалуација - Детето не покажува посериозна заостанатост на психолошки развој. Мануелно мускулно тестирање Кај Р.З, беа извршени тестови на сите мускули, и се покажа дека ММТ е со оценка 0 и 1.

Табела 1: Резултати од првото мерење

Активност	2	1	0
1. Стоење			Не може да стои самостојно, потребна е поддршка (дури и минимална)
2. Одење			Загуба на независно одење (амбулација). Можна е употреба на ортози или одење по кратки растојанија со помош
3. Станување од стол		Наклонето вртење и менување на почетната позиција со проширување на основата	
4. Стоење на една нога - десна нога			Не може
5. Стоење на една нога - лева нога		Стои но или моментално или со странична флексија на торзото или е потребна фиксација	
6. Качување на блок -			Не може

десна нога			
7. Качување на блок - лева нога		Го ротира торзото и оди странично	
8. Симнување од блок - десна нога			Не може
9. Симнување од блок - лева нога		Потребна е асистенција	
10. Преминува на седење		Користи две раце	
11. Станување од под			Потребна е надворешна поддршка (на пр. стол)
12. Подигнување глава			Не може
13. Стоење на пети			Не може
14. Скокање			Не може
15. Скокање на една нога - десна нога			Не може
16. Скокање на една нога - лева нога			Не може
17. Трчање (10 м)		Душенов од	
			Вкупно: 6 /34

По 10 месеци помината рехабилитација на пациентот, направено е истото мерење, во кој што покажува подобри резултати кои ќе ги видите во следнава табела, односно второто мерење.

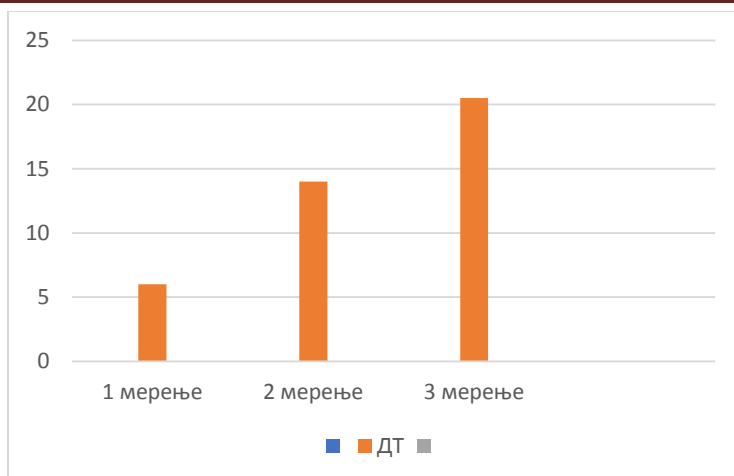
Табела 2: Резултати од второто мерење

Активност	2	1	0
1. Стоење		Стои мирно но со компензирање (на прсти) со минимум броење до 3 секунди	
2. Одење			Можна е употреба на ортози или одење по кратки растојанија со помош
3. Станување од стол		Наклонето вртење и менување на почетната позиција со проширување на основата	
4. Стоење на една нога - десна нога		Стои но или моментално или со странична флексија на торзото или е потребна фиксација	
5. Стоење на една нога - лева нога		Стои но или моментално или со странична флексија на торзото или е потребна фиксација	
6. Качување на блок - десна нога		Го ротира торзото и оди странично	
7. Качување на блок - лева нога		Го ротира торзото и оди странично	
8. Симнување од блок - десна нога			Не може
9. Симнување од блок - лева нога		Потребна е асистенција	
10. Преминува на седење		Користи две раце	
11. Станување од под			Потребна е надворешна поддршка (на пр. стол)
12. Подигнување глава		Главата е подигната со странична флексија	
13. Стоење на пети		Успева да го донесе едното стапало во дорзифлексија	
14. Скокање		Со едната нога по другата	
15. Скокање на една нога - десна нога		Успева малку да го наведне коленото и малку да ја подигне петата	
16. Скокање на една нога - лева нога		Успева малку да го наведне коленото и ја подигнува петата	
17. Трчање (10 м)		Душен трчање	
			Вкупно: 14 /34

Како што може да се види од табела 1, кај пациентот е подобрена рамнотежата, но се уште мора да се работи на засилување на мускулите, бидејќи сакаме да дојдеме до независно одење, без потреба од асистенција. По поминати 10 месеци од последната евалуација, направено е и трето мерење во кое пациентот покажува добар напредок од претходното мерење.

Табела 3: Резултати од третото мерење

Активност	2	1	0
1. Стоење	Стои поисправено, без компензација (со стапалата и нозете во неутрална позиција) за броење од минимум 3 секунди		
2. Одење	Оди со пета - палец на ногата		
3. Станување од стол		Наклонето вртење и менување на почетната позиција со проширување на основата	
4. Стоење на една нога - десна нога		Стои но моментално	
5. Стоење на една нога - лева нога		Стои но или моментално	
6. Качување на блок - десна нога		*Со минимална странична ротација на торзото (1,5)	
7. Качување на блок - лева нога		*Со минимална странична ротација на торзото (1,5)	
8. Симнување од блок - десна нога		Потскокнува	
9. Симнување од блок - лева нога		Потскокнува	
10. Преминува на седење	Користи една рака како поддршка		
11. Станување од под		Ги користи рацете за да стане од подот	
12. Подигнување глава		Главата е подигната со странична флексија	
13. Стоење на пети		Успева да го донесе едното стапало во дорзифлексија	
14. Скокање		Со едната нога по другата	
15. Скокање на една нога - десна нога		Успева малку да го наведне коленото и малку да ја подигне петата	
16. Скокање на една нога - лева нога		Успева малку да го наведне коленото и ја подигнува петата	
17. Трчање (10 м)		Душен трчање	
*Забелешка: кај 6 и 7 имаме 1,5 бидејќи има напредок но не доволно за оценката 2.			Вкупно: 20,5 /34



Графикон 1: Резултатите од трите мерења

Од резултатите погоре се гледа дека на почетокот за следењето имаме силно изразена ограниченост. Брзиот развој на болеста довел до намалување на силата. Р.З. не може на оди и самостојно да стои. Координацијата е силно намалена кај сите екстремитети и при малите движења. Општата оценка е 6 поени Второто мерење е направено 10 месеци по првото. За целиот период терапијата е постојан придружник. При второто мерење се забележува подобрување во координацијата и силата при исполнување на слободни движења. Веќе може да стои за краток период самостојно и да оди за кратко со помош на ортози или нечија помош. Движењата на екстремитетите се посилни во поголем обем на движење што отвора можност за повеќе активности поврзани со едукацијата. Скоро сите активности се придружени со компензаторни движења. Општата оценка е 14. Третото мерење е направено 10 месеци по второто. Резултатите посочуваат зачувување на трендот на подобрување. Се забележува поголем степен за самостојност преку одењето кое иако е кратко е самостојно. Силата на нозете е добра и доволна за кратко задржување на една нога. Кај рацете засилувањето исто така е изразено со што се овозможи поголемо учество во многу секојдневни активности. Подобрена е самостојноста при менување на положба. Општата оценка е 20,5.

Во секојдневието Р.З. посетува, настава и живее како и сите други деца во рамките на своите можности. За движење користи количка и за повеќето други активности му е потребна помош. Физиотерапијата останува дел од секојдневието и основ за напредување. Иако нема траен лек за оваа состојба, сепак кај нашиот субјект е направен голем напредок, со тоа што самостојно може да оди, подобрена е координацијата, намалени се болките.

5. ЗАКЛУЧОК

Душен мускулната дистрофија е тешка болест која што е предизвик, психички и физички. Целите на лекувањето се зголемување на силата на мускулите, како и подобрување на координацијата кај пациентот. Постигнување на активно самостојно движење како и намалување на болките. Но пациентот Р.З со својата сила и волја, успеа да направи добар напредок. Сега може самостојно да оди; болките кои беа интензивни претходно, сега се намалени. Подобрена е координацијата и силата. Со соодветната терапија се постигнува многу, но најмногу со мотивацијата на самиот пациент, кој што треба да биде решен да ги помине сите препреки која ги прави оваа болест.

КОРИСТЕНА ЛИТЕРАТУРА

- Делиса, Ц., Ганс, Б., & Валш, Н. (2005). Физикална медицина и рехабилитација - принципи и практика (том 2), 4то издание. Табернакул, 2012. 1372-73.
- Емилов Попов, Н., Иванова Попова, Д., & Светославова Груева, Т. (2013). Физиотерапија при мускулно - скелетни дисфункции на долните крайници. НСА- ПРЕС, Софија.
- Крајцикова, Л., Николовска, Л., Крстев, Т., Василева, Д., & Страторска Т. (2014). Мануелна терапија и мобилизација на периферните зглобови, Универзитет „Гоце Делчев“ – Штип.
- Николовска, Л., Василева, Д., Крстев, Т., & Страторска, Т. (2016). Клиничка Кинезитерапија, Универзитет „Гоце Делчев“ – Штип.

- Николовска, Л. (2014). Физикална медицина и рехабилитација 1 и 2 општ и специјален дел, Универзитет „Гоце Делчев“ – Штип.
- Топузов, И., Николовска, Л., Василева, Д., Крстев, Т., & Страторска, Т. (2018). Кинезилогија со патокинезиологија и патобиомеханика, Штип, Универзитет „Гоце Делчев“
- Шуманов, Ѓ., & Зизовска, Е. (2014). Анатомија за студентите на студиската програма по Стоматологија, Универзитет „Гоце Делчев“ - Штип.
- Lippert, L.S. (n.d.). Clinical Kinesiology and Anatomy, fourth edition Mount Hood Community College
- Myers, T.W. (2009). second edition Anatomy Trains, Myofascial Meridians for Manual and Movement Therapist.