

Progresivní svalová dystrofie Duchennova typu (Duchenne Muscular Dystrophy - DMD)

choroba je charakterizována destrukcí svalových vláken, v pozdějších stádiích postihující i dýchací svaly a srdeční sval

vede k těžkému postižení jedince a jeho předčasnému úmrtí

DMD patří do skupiny svalových onemocnění

jedná se tedy o dědičné onemocnění svalů kosterních a svalu srdečního

postihuje téměř výlučně chlapce, výjimečně se může objevit i u děvčat

Průběh, příznaky a prognóza

- * vyznačuje se rychlou progresí
- * rozvoj choroby trvá přibližně deset let
- * první klinické projevy DMD se začínou objevovat kolem 3. a 4. roku života - poruchy chůze (zejména při chůzi ze schodů, obtíže při vstávání z podlahy, neschopnost skákat či abnormální běh)
- * chůze je nestabilní, kolébavá
- * objevuje se myopatická chůze s bederní hyperlordózou (nadměrné prohnutí v oblasti bederní páteře)
- * následuje postižení stehenního a trupového svalstva
- * vede ke vzniku myopatického šplhu
- * dítě obtížně vstává a pomáhá si tak, že šplhá rukama po stehnech
- * brzy se objevuje i charakteristická pseudohypertrofie (zvětšení) lýtek
- * kontraktury Achillovy šlachy způsobují chůzi po špičkách a dítě potřebuje oporu
- * přestává chodit do schodů, což těžce omezuje jeho život
- * obvykle po 10. roce věku dochází k rozšíření svalové slabosti i na horní končetiny, dýchací a šíjové svaly
- * kolem 13. roku věku jsou chlapci s DMD upoutáni na invalidní vozík a později na lůžko
- * je ohrožen rozvojem skoliózy (vyskytuje se u 75 – 90 % nechodících DMD pacientů)
- * skolióza způsobuje deformity hrudního koše s následným snižováním funkční kapacity plic a rozvojem respirační insuficience (dechové nedostatečnosti)

Léčba a rehabilitace

zatím neexistuje účinná terapie DMD, léčba je zaměřena na pravidelnou rehabilitaci, ortopedické pomůcky včetně ortéz, cílené chirurgické zákroky (např. prolongace Achillovy šlachy) prodlužují možnost chůze až o dva roky, operační korekce skoliózy

medikamentózní léčba: je možné podpůrné podávání kortikoidů, případně anabolických steroidů a imunosupresivní léčby, které mohou průběh nemoci lehce zpomalit, ani přes intenzivní terapeutické úsilí se prognóza nemocných nepodařilo výrazně zlepšit.

Psychosociální a pedagogická hlediska

nedostatek bílkoviny dystrofinu má vliv na vývoj svalů i mozku (nedokonalý přenos informací)

to má negativní dopad na kognitivní funkce:

- jedinci s DMD nedokáží zpracovávat informace správným způsobem a dostatečně rychle
- opožděný vývoj řeči
- problémy s učním
- problémy s poruchami chování
- kognitivní funkce se při DMD nezhoršují
- prokázána horší sluchová percepce
- snížená krátkodobá sluchová i vizuální paměť

Důsledky: narušená schopnost čtení, správného pravopisu a matematických dovedností, snížené pracovní tempo, u 40 % chlapců s DMD byla diagnostikována dyslexie

Přednosti: výborná mechanická paměť, schopnost zrakové diferenciacce (puzzle), abstraktní myšlení, velmi bohatá slovní zásoba.

Vývoj řeči a poruchy učení

problémy s vývojem řeči se při DMD mnohdy objevují již v raném věku

důsledky začnou být limitující ve věku kolem 3 až 4 let, opožděn vývoj expresivní složky řeči, porozumění řeči i užití jazyka

obtíže s vývojem řeči se mohou projevat i sníženou schopností rozlišovat hlásky ve slovech

problémy při přesném opakování slyšených slov

porozumění komplexnějším slovním instrukcím (dlouhá souvětí)

Problémy s učním

vyskytují problémy se čtením, hláskováním a pravopisem

při čtení bývá nejčastěji největším problémem rozklad slova na hlásky

rychlost a správnost čtení jednotlivých slov

porozumění čtenému textu

chlapci s DMD dosahují lepších výsledků při čtení potichu než při hlasitém čtení

Poruchy chování a pozornosti

34-40 % rodičů uvádí, že jejich děti trpí výraznějšími problémy v oblasti sociálních vztahů a chování

děti charakterizují jako nezralé

výskyt poruch pozornosti (12-24 % chlapců byly zaznamenány projevy poruchy pozornosti s hyperaktivitou – ADHD)

snížená schopnost soustředit se je spojená i s hyperaktivitou (ADHD), vede často i k impulzivnímu chování

dítě není schopno pozorně poslouchat, zorganizovat si práci, pracovat podle pokynů, spolupracovat při sportech a hrách

děti jednají dříve než myslí, což jim způsobuje mnoho konfliktů s rodiči, učiteli a kamarády

S DMD jsou spojeny

poruchy emocí a nálad

deprese a/nebo úzkostné stavy

impulzivní chování

snížená schopnost kontrolovat své emoce

Praktická doporučení pro pedagogickou praxi

- Hovořit k žákovi s DMD v krátkých větách a vyžadovat po něm, aby instrukce zopakoval vlastními slovy nebo aby úkol přímo provedl.

- Dávat si pozor na časovou souslednost při zadávání pokynů žákovi s DMD.

Špatná formulace: „Až si uklidíš učebnici matematiky a pouzdro do aktovky a uklidíš pracovní sešit na své místo, můžeš si vybrat nějakou knížku ke čtení.“

Správná formulace: „Za prvé dej si pouzdro a učebnici matematiky do tašky. Za druhé uklid' si pracovní sešit na své místo. Pak si můžeš vybrat nějakou knížku ke čtení“.

Asistent pedagoga žáka s DMD by měl:

být vyškolen v technice párového čtení, čtení ve dvojici a poučen o problematice poruch chování,

dávat jasné instrukce a ověřit si, že žák pochopil, co učitel od žáků v dané chvíli očekává,

ujistit se, že žák rozumí významu klíčových slov v probíraném učivu (např. je-li třeba vyhlásuje slovo fotosyntéza v přírodopise)

učit žáka formulovat otázky,

podporovat žákovu samostatnost (orientace v rozvrhu, příprava pomůcek k vyučování, jídlo, osobní hygiena apod.).

Obecná doporučení pro rodiče

- Dohlédnout, aby se jejich syn při dávání instrukcí na rodiče díval.

- Nedávat více instrukcí najednou.

- Neznámé situace: je nutné vysvětlit mu, co se bude dít, co se od něj očekává (např. školní výlet, ale i nákupu v supermarketu nebo návštěvy příbuzných...)

- Vymezit synovi jasné hranice a limity, sdělit mu jasně, co od něj očekávají. Pokud tyto limity dodržuje, hodně ho chválit!

- Vysvětlit, proč rodiče řekli NE.