



### III./10.5. Terápia

Ebben a fejezetben a korábbiakban megismert kórképek terápiás lehetőségeit ismerhetjük meg. Ezek elsajátítása segít a megfelelő terápiás startégia kialakításában.



#### Bevezetés

Valamennyi terápia végső célja a beteg meggyógyítása, a primer etiológiai faktor megszüntetése, vagy semlegesítése. Ez gyakran nem kivitelezhető neuromuscularis betegség (NMB) esetén, mert nincs olyan módszer, amellyel befolyásolni lehetne a betegség pathogenesisét, vagy a kórkép pathogenesisé még tisztázatlan. Egyes esetekben a primer etiológiai tényezőt ugyan nem szüntetjük meg, de közvetlenül a tüneteket eredményező hatások befolyásolásával tudjuk a szimptomákat javítani (pl. myasthenia gravis, gyulladásoos myopathiák). Más esetekben csak tüneti, vagy palliatív kezelés áll rendelkezésünkre, amellyel a beteg szenvedését próbáljuk enyhíteni, az élet minőségét javítani. A NMB kezelése team munkát igényel, speciálisan képzett neurológusra, pszichiáterre, ortopéd szakorvosra, kardiológusra, belgyógyászra, gyógytornászra, szocioterapeutára, logopédusra és pszichológusra van szükség. A molekuláris neurológia fejlődése következtében azokban a hereditár NMB-ben, amelyekben ismerjük a betegséget okozó gént, azonosítottuk a kóros vagy hiányzó génterméket új lehetőségek nyíltak a terápiás stratégiák tanulmányozására azáltal, hogy a betegség pontosan karakterizálható és azonosítható. Ennek köszönhetően manapság számos klinikai vizsgálat indul a terápiás hatékonyság vizsgálata céljából. Ez fontos tényező NMB kezelésében, hiszen a betegségek nagy része nem gyógyítható. Azokban a kórképekben, melyek gyógyítására specifikus kezelési módszer nem áll rendelkezésre sebészeti beavatkozások, gyógyászati segédeszközök, pszichoterápiás foglalkozások igyekeznek az élet minőségét javítani.

**Kulcsszavak:** gyógyszeres kezelés, sebészeti beavatkozások, gyógyászati segédeszközök, fizioterápiás kezelések, pszichoszociális támogatás

#### A fejezet felépítése

Terápiás lehetőségek:

- A.) Gyógyszeres kezelés
- B.) Sebészeti beavatkozások
- C.) Gyógyászati segédeszközök
- D.) Fizioterápiás kezelések
- E.) Gondozás

#### A.) Gyógyszeres kezelés



Az izombetegségekben korlátozottak a gyógyszeres kezelés lehetőségei. A jelenleg alkalmazott farmakoterápiák elősorban csak tüneti kezelést nyújtanak kivéve az immunosuppressív kezeléseket, amelyek az autoimmun betegségekben oki terápiát jelentenek.

Az immunológiai kezelések közül jelenleg a plasmapheresis és az intravénás immunglobulin a legfontosabbak. Az intravénás immunglobulin (IvIg) hatásmechanizmusa még nem ismert pontosan. Valószínűleg a macrophágokból és a B sejtekből felszabaduló káros cytokinek gátlásával, az endogen autoantitestek kompetíciójával, a cytotoxikus T sejtek hatásának gátlásával fejtik ki terápiás hatásukat. Az IvIg kezelés esetleges mellékhatásai a fejfájás, perifériás trombozisz, cerebrális ischemia. Elsőként választandó az IvIg kezelés a neuromuscularis kórképek közül a Guillain-Barre szindrómában, és multifokális motoros neuropathiában. Alternatív kezelési lehetőségként alkalmazható krónikus inflammatorikus demyelinisations típusú neuropathiában, myasthenia gravisban, dermato- és polymyositisben valamint Lambert-Eaton szindrómában.

A plasmapheresist csak rövid ideig alkalmazzuk. Kivétel az intermittáló módon, hónapokig tartó plasmapheresis, melyre csak néhány refrakter myastheniában kényszerülünk. A plasmapheresis hatása az autoantitestek és a káros hatású cytokinek eltávolításán alapul.

A corticosteroidok a neuromuscularis immuno-pharmacoterapia legfontosabb szerelei. Használjuk inflammatorikus myopathiákban, myasthenia gravisban és Duchenne típusú izomdystrophiában. Az utóbbiban még nem ismerjük pontosan a pozitív hatás okát. Az izomerőre tett pozitív hatás klinikailag már néhány nap múlva észlelhető, ha 0.75mg/kg dózisban adjuk. Randomizált klinikai tanulmányok is igazolták a corticosteroidok izomerőt és az izomtömeget növelő hatását a Duchenne típusú izomdystrophiában (Mendell et al. 1989, Griggs et al. 1991).



A neuromuscularis betegek különösen veszélyeztetettek a steroidok mellékhatásaira. A steroid mellékhatás súlyossága és milyensége függ az alkalmazott dózistól, az adagolás módjától, időtartamától, a beteg korától, izomaktivitásától és általános állapotától. A cyclosporin kezelés fokozza a corticosteroidok hatékonyságát, hypoalbuminaemia emeli a szabad kortikoszteroid szintet és annak effektivitását. Az azathioprin és más cytostatikus szerek szteroid-spóroló hatásúak lehetnek és lehetővé tehetik a szteroid dózisának csökkentését. A gyermekek és postmenopausában levő nők különösen veszélyeztetettek a corticosteroidok osteoporosist okozó mellékhatására. A rendszeres torna (erő tréning) egészségesekben kivédi az osteoporosist, így annak alkalmazása javasolt a NMB-ben is. A corticosteroidok szedése a zsírszövet mennyiségének szaporodását is eredményezheti. A zsír depositumok elhelyezkedhetnek az epiduralis térben myelopathiát vagy cauda equina szindrómát okozva, a retrobulbaris térben exophthalmust eredményezve, perikardiálisan egy megnagyobbodott mediastinum képében. A perifériás zsír a csuklóban carpalis alagút szindrómát okozhat, intraabdominalisan pseudoascitist, a fossa popliteában Baker cystat utánozhat. A steroidot szedő legtöbb betegnek van lipomatosisa. Sajnos a gerincvelő érintettségét sokszor későn ismerik föl ezért annak ellenére, hogy nem gyakori szövődmény, minden kortikoszteroidot tartósan szedő betegnél feltétlenül gondolni kell rá. A krónikus szteroid szedés egyéb mellékhatásainak (cataracta, ulcus duodeni, obesitas, hypertensio, hirsutismus stb.) prevenciója és kezelése a belgyógyászati

tankönyvekben olvasható részletesen.

## **A.)1. Egyéb gyógyszeres kezelési lehetőségek**

### ***Poly- ill. dermatomyositis:***

Methyprednisolon (Medrol): kezdetben 1mg/testsúlykg/nap 1 hónapig, majd a dózis hónapok után lassan leépíthető, (fél –egy év alatt). Gyomorvédelem és kálium substitutio kötelező

Kiegészítő kezelésként azathioprin: 2–3mg/tskg/nap vagy methotrexat esetleg cyclophosphamid (off-label) 4 hetente 600mg/qm i.v. vagy 2mg/tskg/nap p.o.,

### ***Myasthenia gravis:***

A myasthenia gravisban a pyridostigmin (Mestinon) segít a kóros izomgyengeség uralásában, azáltal, hogy gátolja az acetylcholin lebontását. A dozírozás 3x1/2 tbl tól 5x1 tbl-ig változhat a beteg állapotától és a gyógyszer metabolizmusának tempójától. A dózist személyre szabottan kell beállítani. Túldozírozás esetén hasmenés, hasi görcsök, izomrángások jelentkezhetnek. Súlyos esetben cholinergiás krízist is kiválthatunk, amely a myasthenia gravishoz hasonlóan szintén izomgyengeséget eredményez, de ilyenkor az izomban fasciculációk figyelhetők meg. A cholinergiás krízis atropinnal oldható.

Mivel a myasthenia gravis autoimmun betegség immunsuppressio is szükséges lehet. Ilyenkor corticosteoidot adunk. Kerülni kell a nagy dózistú parenteralis corticosteroid adását, ugyanis az exacerbálhatja az izomgyengeséget és légzésleállást eredményezhet. A per os kisebb dózistú steroid alkalmazását preferáljuk.

***Myotonia kezelése:*** a relaxációs nehezítettség kezelésében a membránstabilizáló szerek közül a mexiletin hatékony lehet.

## **A.)2. A jövő ígéretes terápiás lehetőségei**

A génterápia leggyakrabban használt formája a somatikus gén replacement (gén-pótlás). Ezzel a módszerrel a mutáns génnek megfelelő normális cDNS variánst juttatnak az izomba vagy közvetlen injekció, vagy a véráram segítségével. A vázizomzatba a leghatásosabban a módosított adenovírus (AV), vagy adeno-asszociált vírus (AAV) segítségével tudjuk a gén vektort bejuttatni. Újabban electroporatio és sonoporatio segítségével is hatásos plazmid mediálta gén transzfert sikerült igazolni állatkísérletekben. A humán kipróbálás jelenleg van folyamatban.



A gén replacement mellett a transcript manipuláció a génterápia másik lehetséges módja. Duchenne típusú izombetegségben jelenleg folyó Fázis 2 vizsgálatok során az ún exon skipping módszerrel az out of frame mutációt alakítják in frame mutációvá azáltal, hogy egy oligonucleotid módosítja a splicing jelenségét. Egy másik szintén Duchenne izomdystrophiában Fázis 2 stadiumban levő klinikai vizsgálat a PTC124 (Ataluren) segítségével a dystrophin gén mutáns stop kodon hatását transkripcionális szinten szünteti meg.

Amennyiben a dystrophinopathiák területén végzett génterápiás vizsgálatok klinikai vizsgálatok eredményei pozitívak lesznek átütő változások várhatók a többi genetikusan meghatározott izombetegség gyógyításában is.



## B.) Sebészeti beavatkozások

Az ízületi kontraktúrák és a scoliosis kialakulása számos neuromuscularis beteget korlátoz mozgásában, aktív mindennapos életében és így ez az egyik legnagyobb klinikai problémát jelenti. Ezt általában az ízület tartós immobilitása, a végtag spasticitás okozza, de esetenként az izom fibrozisa, az izomrostok nekrozisa is okozhatja. Sok esetben a kerekesszékre kerülést követően felgyorsul a kontraktúrák kialakulásának tempója. Ennek oka, hogy nem terhelődik eléggé az alsó végtag izomzata és a beteg tartósan ülő helyzetben van. A kontraktúrák megelőzése céljából az ízületek mozgástere monitorozandó és a passzív mozgás ajánlatos. Az inak, csontok és ízületek sebészi korrekciója kívánatos lehet azokban a skeletális deformitással járó kórképekben, ahol az ortopédiai probléma következtében a beteg elveszti járóképességét és fájdalmai vannak. A nyújtás, a megfelelő nyújtott helyzetben való rögzítés is segíthet, de önmagában nem akadályozza meg a kontraktúrák kialakulását, csak lassíthatja annak progresszióját.

Súlyos spinalis deformitás több NMB-ben jelentkezhethet, de általában a gyermekkorban kezdődő kórképekre jellemző. Gyakran a serdülőkorral járó hirtelen növekedés következtében figyelhetjük meg gyors progressziót. A scoliosis progressziója rontja a beteg ülőegyensúlyát, fájdalmat okoz, nehezíti a gondozást, a légzésfunkciót ronthatja. A fiatalabb betegeknél a helyes ülés pozicionálás az első teendő, melyhez speciálisan kialakított moduláris üléseket, ülőkorzetteket és ültetőmodulokat alkalmazunk. A segédeszközök feladata a törzsizmok támasztása, a légzés könnyítése, a deformitások progressziójának lassítása. A súlyos scoliosis korrekciójára gerincstabilizáló műtétek ajánlottak. Minden esetben multidiszciplináris team dönti el beteg kardiális, pulmonális és fizikális állapotának értékelésével, hogy a műtét elvégezhető-e.

## C.) Gyógyászati segédeszközök

A gyógyászati segédeszközök használata hasonló célt szolgál, mint a sebészeti beavatkozások. Egy megfelelő gyógyászati segédeszköz szignifikánsan javíthatja az élet minőségét a NMB-ben. Ezek az eszközök magukban foglalják a kerekesszéket, kerekesszék rámpákat, fürdőkád kiegészítőket, zuhanyzókapaszkodót, magasított WC ülőkét, stb.-t. Az egyszerűbb eszközök közül a leggyakrabban használatos a lábfej lógását megakadályozó lábemelő. A térd stabilizálók hatékonysága korlátozott értékű, különösen, ha a combizmok nagyon gyengék. Az alsó végtag teljes hosszát átfogó ortézisek csak rövid ideig tudnak a beteg számára járóképességet biztosítani. Ezek hatékonysága a csípő és térd extenziójának izomerején múlik. A végtagok támasztásánál a legfontosabb, hogy javuljon a funkció és legyen stabilabb az ízület. A NMB-ek közül eddig DMD-ben vizsgálták leginkább ennek az hatékonyságát. A vizsgálatok arra utalnak, hogy kb. 2 évvel lehet megnyújtani a járóképes időszakot a végtagmerekvítők segítségével. Ritkán teljes teststabilizálót is alkalmaznak a kyphoscoliosis korrekciója céljából. A legjobb a személyre szabott nagyon könnyű (propolpylene vagy carbon szálak) polymerből készült ortézis. Ezek könnyen kezelhetők, nem irritálják a bőrt és stabilak. A fém boka-láb ortézist sokszor cipőbe építik, de ez elég nehéz ezért a betegek nem szívesen hordják. A pes cavus és kalapácsujj deformitásokra beépített lábboltozat emelőket használnak.

A szenzoros neuropathiás betegeknek nagy a fekély és neuropathiás arthritis (Charcot ízület) kialakulásának veszélye.

Sok izombetegségben szenvedő páciens elveszti önálló járóképességét. Fontos, hogy vegyük észre, amikor már szükséges a kerekesszék, így a skeletális rendszer további károsodásait meg tudjuk előzni. A megfelelő kerekesszék kiválasztása nagyon fontos. A széknek megfelelő szélesnek kell lennie, a lumbalis támasznak optimális helyen kell lennie, a párnázatnak el kell kerülnie a felfekvéseket. A kerekesszékhez kiegészítők is alkalmazhatók, amelyek biztosítják a kényelmet, óvják a beteg bőrét.

## **D.) Fizioterápiás kezelések**

Minden betegség, amely progresszív, súlyos izomgyengeséggel jár, nincs specifikus farmakológiai kezelési stratégiája nagy kihívást jelent az orvos számára. Sok esetben az immobilitás, a kerekesszékhez kötöttség drámai módon rontja az életminőségét, hiszen az inaktivitás következtében további problémák alakulnak ki, mint obesitas, obstipatio, gastrointestinalis problémák, cardiovascularis betegségek, osteoporosis, felfekvések, ulcusok.

A gyógytorna, fizioterápia és a foglalkozás terápia ezért igen nagy jelentőségű az izombetegek gondozásában. Az általános fő cél az ízületek mozgásának megtartása, a kontraktúrák kialakulásának gátlása, az izomsorvadás mértékének csökkentése, a járásfunkció javítása, a kompenzatorikus mechanizmusok elsajátítása, a fájdalmak csökkentése és a pszichoszociális fejlődés segítése. A hangsúlyt arra kell fektetni, hogy a mindennapi aktivitás mozgásaihoz szükséges izmok funkcióját javítsuk. A gyógytornának passzív tornából, és aktív koncentrikus gyakorlatokból kell állnia. Az excentrikus (az izom nyújtás közbeni kontrakciója) izomrostnekrózist okozó gyakorlatokat el kell kerülni, mert azok különösen nagy valószínűséggel okoznak izomrostpusztulást. Ilyen excentrikus gyakorlat pl. a lépcsőn lefelé járás. Sok esetben a fizioterapeuták javasolják az elektromos stimulációt, a myopathiákban, ami hasonló elven további izomkárosodást okozhat. A legkímélőbb program, csak a hétköznapi élet szokásos mozgásait forszírozza kiegészítve az állással és járással azoknál a betegeknek, akiknél már ez nehézséget jelent. Fontos hogy minél tovább járóképesen tartsuk a beteget még segédeszközök igénybevételével is, ui. ez segít a csonttömeg és a normális cardiovascularis autoreguláció megtartásában.

### **A gyógytornában az alábbi szempontok javasoltak:**

A lassan pogrediáló betegségben a cél az izomerő fejlesztése és nem a progresszió lassítása azzal a megfontolással, hogy a mindennapos életben a nagyobb erő nagyobb rezerv kapacitást biztosít.

A submaximalis-erősítő program optimális lehet a NMB –ben szenvedők számára, de a kis szériaszámmal és nagy erőkiejtéssel végzett programnak a kockázata magas.

Az aerob kapacitásban való fejlődés anélkül, hogy túlfárasztanánk az izmokat, vagy kifárasztásos gyengeséget eredményeznénk, oktatással és alacsony- közepes fokú aerobic programmal érhető el.

A nyújtási gyakorlatok fontosak a mozgásterjedelem és a

funkció megtartásában. Ez a minden napok gyakorlatsorozatába beépítendő.

A gyors progressziójú betegségekben nincsenek megfigyelések az erő tréningek hatékonyságát illetően. A submaximalis terhelés késleltetheti az erővesztést. Előrehaladottabb állapotban a napi aktivitás csaknem a maximális erőtartalék használatát igényli, így további gyakorlatok végzését irreális lenne elvárni.

## E.) Gondozás



### A légzésfunkció támogatása

NMB-ben a légzési elégtelenség a vezető halálok.

Kialakulásában szerepet játszik:

a légző izmok gyengesége, fáradékonysága, ami restriktív tüdőbetegséget, hypoventilációt, hypercarbiát eredményez;

a respiratorikus rendszer mechanikai érintettsége, amit a tüdő rugalmatlansága, a mellkasfal merevsége, deformitása, és az erőtlen köhögés miatt a légúti váladék felgyülemzése eredményez;

a légzés károsodott centrális kontrollja, amely leginkább alvás közben jelentkezik.

Az anamnézis felvétel során a kis terhelésre vagy már nyugalomban is jelentkező orthopnoe a légzőizmok dysfunkcióját jelzi, az alvásfüggő légzészavarra pedig a rémálmok, reggeli fejfájás, napközbeni bizonytalan szédülés utalhat. A respiratorikus dysfunkció igazolásához légzésfunkciós vizsgálatot, vérgázanalízist és alvásvizsgálatot kell végezni.

A respiratorikus rendszer akut vagy krónikus elégtelenségének megállapításakor két fontos tényezőt kell szem előtt tartani:

Másodlagos, társuló betegségek kialakulása,

Az alapbetegség atípusos manifesztációja, ami gyakran a tapasztalatlan klinikus számára egyéb betegség jelenlétére utalhat.



Jó példa a másodlagos társuló betegség fel nem ismerésére, hogy a facioscapulohumeralis izomdystrophiában az akut respiratorikus tünetekkel (hypoxiával, széndioxid retencióval) rendelkező kerekesszékes beteget sok esetben a betegség végstádiumában levőnek ítélik meg, holott ismert, hogy a kórkép ritkán ugyan de okozhat légzési nehézségeket, az általános izomerőtől függetlenül. A képet súlyosbítja, ha intercurrent fertőzés is jelen van.

A respiratorikus funkciók gondos monitorozása különösen nagy jelentőségű, ha már a korai stádiumban észleljük az életet megrövidítő komplikációkat (atelectasia, fertőzés, kardiális arrhythmia). Az akut légzési elégtelenség kezelésekor specifikus és nem specifikus eszközök is alkalmazhatók (pl. myastheniás krízisben egyes terápiás törekvések a neuromuscularis transmissio javítását célozzák, mások pedig az asszisztált lélegeztetéssel a vérgázok szintjét és a pH-t kívánják optimalizálni). Krónikus hypoventiláció több NMB-ben

kialakulhat, mely az alvás közben fokozódhat, különösen ha a betegnek obstruktív alvási apnoeja is van. A légző izmok gyengesége, fibrosisa, a mellkasfal merevsége, a kyphoscoliosis, pulmonalis microatelectasiák, aspiratio, a köhögés erejének csökkenése miatt a szekrétum eltávolításának csökkent képessége légzési nehézségekhez vezethetnek. Ezért az izombetegségekben a vitalkapacitás évente monitorozandó. A forszírozott vitalkapacitás csökkenése a maximális kilégzési nyomás megtartottsága mellett arra utal, hogy a respiratorikus tünetegyüttes nem a neuromuscularis gyengeség miatt alakult ki. Ilyen esetekben társbetegség után kell kutatni. A betegekkel rendszeresen légzőtornát kell végeztetni. Valamennyi beteget érdemes egyszer immunizálni pneumococcus fertőzés ellen, ha a vitalkapacitás kisebb mint 30% évente javasolt az influenza elleni immunizálás is. Ezek alól kivétel a myasthenia gravis, ahol az intenzív torna és az immunizálás sem veszélymentes. Az intermittáló pozitív nyomású lélegeztetés hasznos lehet az éjszakai alvás során ill. az akut fertőzések esetén.

### **Kardiális gondozás**

Cardiomyopathia és kardiális vezetési zavar számos izombetegségben észlelhető és sok esetben végzetes következménnyel járhat. DMD-ben cardiomyopathia, pulmonáris hypertensio, szívelégtelenség, arrhythmia, és mitrális prolapsus is előfordulhat. Az EKG és az echocardiographia azokban a betegségekben szűrő jelleggel rendszeresen végzendő, amelyekben a kardiális problémákra számítani lehet. A dokumentált cardiomyopathiát, arrythmiát, billentyű betegséget antiarrhythmiás szerekkel, anticoagulánssal, antibiotikum prophylaxissal kezeli a kardiológus. A kardiális rehabilitáció a fizikai erőnlét, a terhelhetőség szempontjából fontos. Súlyos szívbetegség esetén korábban javasoljuk a betegnek a kerekesszék használatát, mint azoknak, akiknél nem találunk kardiológiai rendellenességeket.

### **Táplálkozás**

A NMB-ben a nutritionalis status spektrumának 2 végpontja van.

A fizikai aktivitás hiányában az energia háztartás egyensúlya felborul, a test elzsírosodik, obesitas alakul ki. Ebben az esetben a testsúly szoros kontrollja szükséges, mert az izomgyengeség miatt a súlyfölsleg még nehezebbé teszi a mozgásokat. Az elhízás megelőzése érdekében korán ki kell dolgozni a megfelelő protein-dús diétát, hogy az elhízást elkerüljük.

A NMB előrehaladott, vagy végstádiumában, vagy súlyos dysphagia esetén a beteg veszíti a testsúlyát. A táplálékbevitel elégtelensége vázizomzat lebontását eredményezi. A NMB-ben gyakran a dysphagia miatt elégtelen a táplálék felvétele. Egyes esetekben, mint pl. az oculopharyngealis izomdystrophia ez a vezető tünet. A dysphagiát akkor kell kezelni, ha a beteg nem jut elegendő táplálékhoz, éheznek, vagy nyelés közben nagy az aspiratio veszélye. Ilyen esetben a testsúly szoros kontrollja és a nutritionalis laboratóriumi paraméterek (protein, vitamin szint) kontrollja szükséges, ahhoz hogy megállapítsuk, mikor szükséges beavatkozni. A legegyszerűbb módszer nasogastricus szonda segítségével pépes táplálék bevitele. Ez azonban hosszú távon nem kielégítő, ilyenkor percutan gastrostomiát (PEG) kell készíttetni. Oculopharyngealis izomdystrophiában a crycopharyngealis myotomia javíthatja a crycopharyngealis

achalasiát és csökkentheti a dysphagia mértékét. A bél motilitási problémák relatíve ritkák, kivéve az obstipatiót, ami az inaktív betegeknek gyakran jelent gondot. Ennek kezelésében az általános elveket követjük. Egy mitochondrialis betegségben, a MNGIE szindrómában rendszerint súlyos malabsorbtio alakul ki a bélmotilitás zavara miatt. Az egyetlen megoldás ebben a kórképben parenteralis táplálás, de a betegség így is halálos kimenetelű.

### **Decubitusok, fekélyek kezelése**

Az ágyhoz kötött betegnél mindig fennáll a decubitus kialakulásának a veszélye. Gyakori forgatással, speciális decubitus matracok alkalmazásával lehet a felfekvések kialakulását megelőzni. A kialakult fekélyeket nekrektomizálni kell.



### **Pszichoszociális gondozás**

Számos pszichológiai és szociális gonddal is meg kell a betegnek és családjának küzdenie. Ezek a mozgáskorlátozottság miatt a napi aktivitás beszűküléséből, az elégtelen foglalkoztatottságból, a baráti kapcsolatok hiányából, a korlátozott szexuális aktivitásból adódnak. A hosszan tartó krónikus betegségben nem ritkán a haláltól való félelem is foglalkoztatja a betegeket. Mindezek mellett a tartós betegség anyagi terheket is ró a családra. Ezek a fizikai, pszichológiai és anyagi természetű problémák sokszor megviselik a család harmóniáját. A nehézségek a megoldásához a gondozó orvoson kívül szociális munkás, pszichológus, pszichiáter, az önszorgító csoport tagjainak lelkiismeretes munkája szükséges.

### **Összefoglalás**



Az izombetegségek kezelése során az oki terápia csak nagyon kevés kórképben áll rendelkezésünkre. Mindössze az autoimmun eredetű inflammatorikus myopathiák és a myasthenia gravis kezelése során immunsuppressióval tudjuk a betegség pathogenezisét befolyásolni. A genetikusan determinált kórképekben jelenleg futnak Fázis 2 vizsgálatok, melyek néhány kórképben mutáció specifikus terápia kifejlesztésére irányulnak. Az összes többi alkalmazott kezelési stratégia tüneti terápiát jelent (pyridostigmin, mexiletin). Az izombetegek kezelésében a farmakoterápia mellett a rehabilitációnak kiemelt a jelentősége.