

تشخيص مرض ضمور العضلات "دوشين"
ومعالجته

دليل للعائلات





جدول المحتويات

04	1. مقدمة
07	2. طريقة استخدام هذه الوثيقة التنسيق بين فريق الرعاية، التعامل مع مرض دوشين خطوة بخطوة
17	3. الرعاية عند التشخيص الاشتباه في الإصابة بمرض ضمور العضلات "دوشين" (DMD)
20	4. تشخيص مرض دوشين
23	5. المعالجة العصبية و العضلية المحافظة على القوة البدنية والوظائف الجسدية
24	6. المعالجة بالستيرويدات الأنظمة والجرعات والآثار الجانبية
33	7. معالجة الغدد الصماء النمو والبلوغ ومراقبة الغدة الكظرية
37	8. صحة العظام مراقبة العظام الهشة ومعالجتها
38	9. المعالجة التقويمية مراقبة الجنف (اعوجاج العمود الفقري) والكسور

جدول المحتويات (متابعة)

39	10. المعالجة التأهيلية العلاج البدني والمهني
43	11. المعالجة الرئوية مراقبة العضلات التنفسية
46	12. المعالجة القلبية مراقبة القلب
48	13. المعالجة المعدية المعوية التغذية والبلع والمشكلات المعدية المعوية الأخرى
51	14. المعالجة النفسية الاجتماعية السلوك والتعلم والتأقلم مع الحياة عند الإصابة بمرض ضمور العضلات "دوشين"
54	15. اعتبارات تراعى عند الجراحة
56	16. اعتبارات الرعاية في حالة الطوارئ
58	17. نقل الرعاية خلال مرحلة النضوج
62	18. الخاتمة

إخلاء المسؤولية

إن المعلومات والنصائح المنشورة أو المتاحة في هذا الكتيب ليس الغرض منها أن تحل محل خدمات مقدم الرعاية الطبية (الطبيب، الممرض، الممرض الممارس، وغيرهم)، ولا تشكل علاقة بين الطبيب والمريض. ويجب العمل بهذه النصائح جنباً إلى جنب مع النصائح الطبية، والتي يجب الرجوع إليها في جميع الأمور المتعلقة بالصحة، ولا سيما الأعراض التي قد تتطلب تشخيصاً أو عناية طبية. ومن ثم فإن أي تصرف تقوم به استجابة للمعلومات الواردة بهذا الكتيب يكون حسب تقديرك وحذرك. وعلى الرغم من بذلنا قصارى جهدنا لضمان دقة المعلومات الواردة بهذا الكتيب وتمامها، إلا أنه لا يمكن ضمان الدقة، ويجب تخصيص الرعاية في كل موقف حسب ملبساته.

مقدمة

"هذا دليل يبين الجوانب "الطبية" لمرض دوشين، ولكن يجب أن نتذكر دائماً بأن الجانب الطبي ليس كل شيء. وتكمن الفكرة في أنه بتقليل المشكلات الطبية إلى أدنى حد، يستطيع الطفل متابعة حياته وكذلك يمكنكم متابعة حياتكم كأسرة. ومن الجيد أن نتذكر أن معظم الأطفال المصابين بمرض دوشين هم أطفال سعداء و ان معظم الأسر تعمل جيداً بعد الصدمة الأولى للتشخيص بهذا المرض."

Elizabeth Vroom
(إليزابيث فرووم) - المنظمة العالمية لمرضى
الدوشين (UPPMD)

مرض ضمور العضلات "دوشين" هو تشخيص من الصعب والمعقد فهمه وإدارته. فهذا عالم لا يدخل إليه أي أحد بمحض إرادته. ان كل من رابطة ضمور العضلات (MDA)، ومشروع آباء مرضى ضمور العضلات (PPMD)، والمنظمة العالمية لمرضى الدوشين (UPPMD) يدركون الحسرة والحزن والفرح الذي يشعر به الآباء عند معرفتهم بهذا التشخيص، وكذلك الدعم اللازم بعد ذلك. و أثناء رحلتك التي تخوضها مع هذا التشخيص، من المهم بالنسبة لنا جميعاً تلقياً أنت و طفلك لأقصى درجات الرعاية والدعم وأفضل الموارد المتاحة. ولهذا تعاونوا في وضع دليل العائلة لمرض الدوشين لعام 2018.

إن مرض دوشين هو واحد من مجموعة من أمراض العضلات المعروفة باسم "اعتلالات الديستروفين" وتنتج اعتلالات الديستروفين عن غياب البروتين العضلي "الديستروفين" ويترأوح ما بين النمط الظاهري الشديد (الأعراض التي تراها) لضمور العضلات من نوع دوشين والنمط الظاهري المتغير والأكثر اعتدالاً وهو ضمور العضلات من نوع بيكر. ولمزيد من التوضيح، نشير بشكل أساسي إلى مرض دوشين في دليل العائلة هذا. ولقد وضعنا دليل العائلة هذا مستهدفين الآباء في مرحلة التشخيص والمرحلة المبكرة للقدرة علي المشي، إلى جانب مرضى الدوشين. ولأغراض هذه الوثيقة، يشير ضمير "أنت" أو "أنتم" إلى مريض الدوشين.

معلومات تاريخية عن "اعتبارات الرعاية" لمرضى الدوشين

إن توجيهات المراكز الأمريكية لمكافحة الأمراض والوقاية منها (CDC) لرعاية مرضى الدوشين معروفة في أوساط المجتمع باسم "اعتبارات الرعاية" ويؤيدونها. وتعتمد اعتبارات الرعاية الأصلية والمحدثة على دراسة شاملة أجراها خبراء دوليون في تشخيص مرض دوشين ورعايته، وقد اختيروا لتمثيل مجموعة كبيرة من التخصصات. وقد "قيموا" طرق الرعاية المستخدمة في علاج مرض دوشين بشكل منفرد معلقين على أداء العلاج.

هل هو "ضروري"، أو "مناسب" أو "غير مناسب" في المراحل المختلفة من مرض دوشين. وقاموا إجمالاً بدراسة أكثر من 70000 سيناريو مختلف. وأتاح لهم ذلك صياغة الإرشادات التي وافق عليها الأغلبية وتمثل "أفضل الممارسات" العلاجية لرعاية مرض دوشين. وطُورت الإرشادات المحدثة باستخدام نفس العملية.

ويلخص دليل العائلة لمرض دوشين لعام 2018 نتائج تحديثات الرعاية الطبية لمرض ضمور العضلات "دوشين". ونالت الجهود الأصلية، فضلاً عن الإرشادات المحدثة، دعم مركز مكافحة الأمراض والوقاية منها (CDC) بالتعاون مع المجموعات المدافعة عن المرضى وشبكة

.TREAT-NMD

مقدمة (تابع)

وقد نُشرت الوثائق في مجلة Lancet Neurology وهي متاحة على المواقع الإلكترونية لكل من UPPMD و MDA و PPMD و TREAT-NMD و CDC. إضافةً إلى ذلك، وبفضل TREAT-NMD و UPPMD؛ تتوفر ترجمات متعددة عبر TREAT-NMD. علاوةً على ذلك، تم وضع كل مجال من مجالات التخصص كمقالة منفصلة، وذلك لتوفير تفاصيل أعمق حول مجال رعاية محدد. وستُنشر هذه المقالات في مجلد ملحق طب الأطفال بجريدة *Pediatrics*؛ وهي الجريدة الرسمية للأكاديمية الأمريكية لطب الأطفال، في عام 2018 وستتاح عبر المواقع الإلكترونية المدرجة أدناه.

مراجع الوثيقة الرئيسية:

المواقع الإلكترونية المناصرة

www.mda.orgwww.parentprojectmd.orgwww.treat-nmd.eu<https://worldduchenne.org/>

إرشادات الرعاية المنشورة

• تشخيص مرض ضمور العضلات "دوشين" وعلاجه، تحديث، الجزء 1: التشخيص، المعالجة العصبية والعضلية، إعادة التأهيل، الغدد الصماء، المعالجة المعدية المعوية والمعالجة التغذوية.

• تشخيص مرض ضمور العضلات "دوشين" وعلاجه، تحديث، الجزء 2: المعالجة التنفسية، القلبية، صحة العظام والمعالجة التقويمية.

• تشخيص مرض ضمور العضلات "دوشين" وعلاجه، تحديث، الجزء 3: الرعاية الأولية، العلاج في حالة الطوارئ، الرعاية النفسية والاجتماعية ونقل الرعاية على مدار حياة المريض.

الصفحات المنتقل إليها

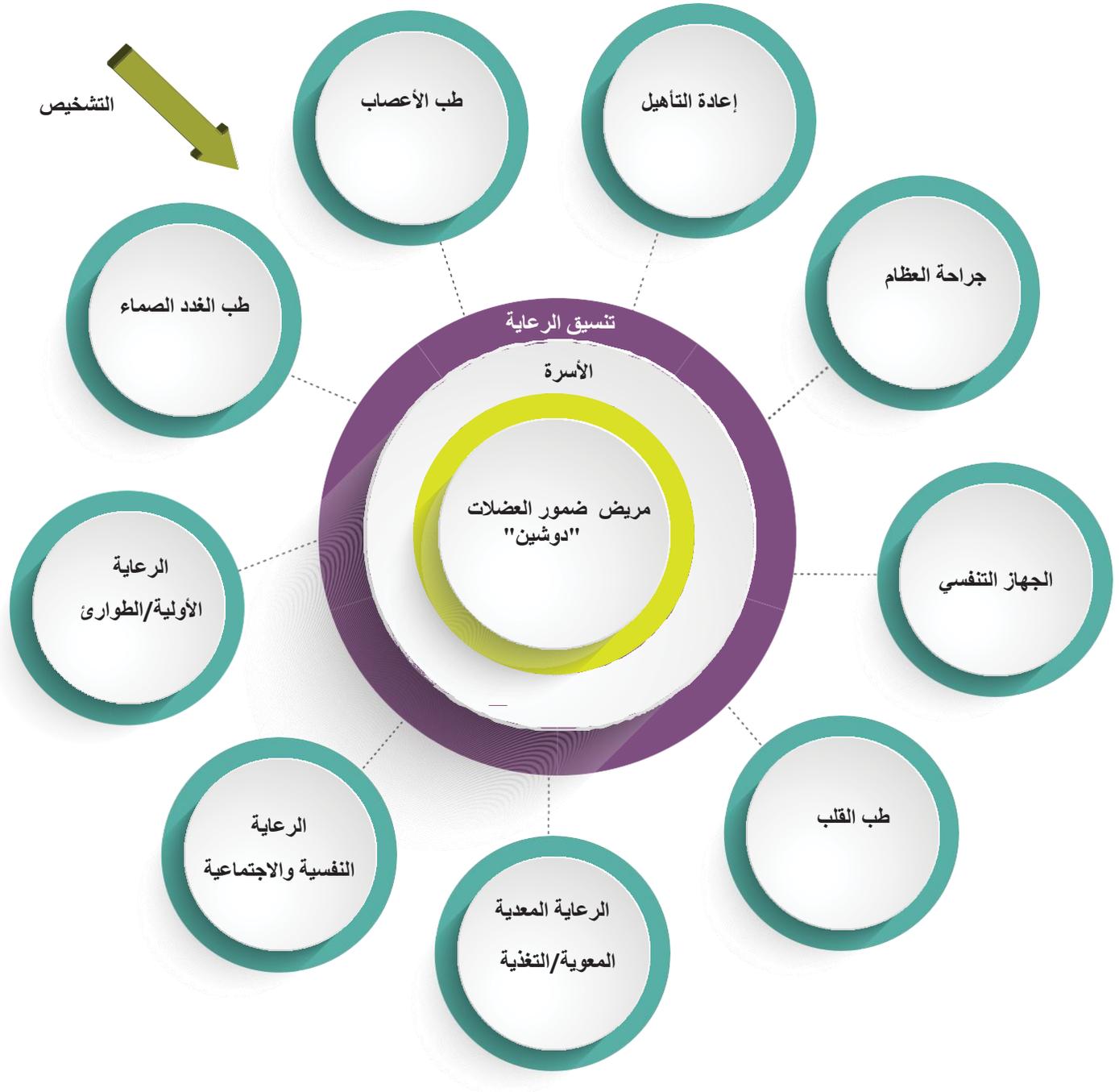
CDC: www.cdc.gov/ncbddd/muscular dystrophy/care-considerations.html •

Parent Project Muscular Dystrophy: www.parentprojectmd.org/careguidelines •

MDA: www.mda.org •

World Duchenne Organization: www.worldduchenne.org •

TREAT NMD: <http://www.treat-nmd.eu/resources/care-overview/dmd-care/diagnosis-management-dmd/> •



مسارات الانتقال عبر مراحل الحياة المختلفة



الشكل 1

2. طريقة استخدام هذه الوثيقة

يمكنك استخدام هذا الدليل بطريقتين مختلفتين:

1. التركيز على مرحلة معينة من مرض دوشين

2. التركيز على جانب معين من جوانب رعاية مرض دوشين

يوضح القسم التالي، ويشمل ذلك الجدول 1، تطور مرض دوشين كعملية مفصلة خطوة بخطوة تختلف من شخص لآخر. فالهدف من هذا الدليل هو توفير نظرة عامة على احتياجات الرعاية التي قد تتوقعها.

إضافة إلى ذلك، إذا كنت ترغب في قراءة أقسام محددة حول الرعاية- العلاج والتي قد تناسبك الآن، فيمكنك إيجادها بسهولة ضمن محتويات الجدول.

التنسيق بين فريق الرعاية

إن أفضل علاج لمرض دوشين يتطلب أسلوبًا متعدد التخصصات، إلى جانب مساهمات المتخصصين في العديد من المجالات المختلفة والذين سيقدمون لك الرعاية الشاملة. وسيعمل أخصائي أمراض الاعصاب و العضلات (NMS) بمثابة رئيس فريق علاج الاعصاب والعضلات، وسيتولى مسؤولية الرعاية الكلية طوال حياتك. ومع انتقالك من الرعاية في مرحلة الطفولة إلى الرعاية في مرحلة النضوج، قد يتغير هذا الأخصائي من أخصائي امراض الاعصاب و العضلات للأطفال إلى أخصائي امراض الاعصاب و العضلات للبالغين لكنه سيظل بمثابة رئيس الفريق. ويمثل منسق الرعاية عضوًا مهمًا في الفريق وسيساعد على التأكد من تنسيق التواصل والرعاية بين أعضاء الفريق، وبينك وبين الفريق، وبين الفريق ومقدمي الرعاية المحليين/الرئيسيين (طبيب الأطفال، ومقدم خدمات طب الأسرة، إلخ). إذا لم يتضمن فريق أمراض الاعصاب و العضلات منسق رعاية، فاحرص على السؤال عما تتصل به إذا كانت لديك أسئلة/مخاوف/حالات طارئة بين المواعيد المحددة.

سوف يزودك دليل العائلة هذا بالمعلومات الأساسية للسماح لك بالمشاركة بفعالية في عملية الحصول على رعاية شاملة. يجب أن يكون أخصائي أمراض الاعصاب و العضلات على دراية بجميع المشكلات المحتملة في مرض دوشين ويجب أن يتمكن من الوصول إلى التدخلات التي تشكل الأساس للحصول على الرعاية المناسبة والمداخلات من التخصصات الفرعية الأساسية. ومع تقدمك في العمر، سيتغير التركيز على بعض التدخلات، وكذلك تضمين بعض المتخصصين الفرعيين. في (الشكل 1) يأخذك دليل العائلة عبر مجالات الرعاية المختلفة لمرض دوشين.

ولن تكون هناك حاجة إلى جميع هؤلاء المتخصصين في جميع الأعمار أو المراحل، ولكن من المهم الوصول إليهم عند الضرورة، وأن يكون لدى منسق الرعاية الدعم في جميع هذه المجالات.

أنت محور فريق الرعاية - ومن المهم أن تشارك أنت وأسرتك بفاعلية مع الفريق الطبي الذي سيقوم بتنسيق الرعاية الإكلينيكية وتخصيصها حسب حالتك (الشكل 1).



التعامل مع مرض دوشين خطوة بخطوة (الجدول 1)

مرض دوشين هو حالة تتغير ببطء شديد مع مرور الوقت. لقد فصلنا المراحل الرئيسية لمرض دوشين لمساعدتك في توقع توصيات الرعاية. على الرغم من أن هذه المراحل قد تكون غير واضحة إلى حد ما في التمييز، فقد تجد أنه من المفيد استخدام المراحل لتحديد نوع الرعاية والتنخلات الموصى بها في أي وقت وما يجب أن تتوقعه من فريق الرعاية في ذلك الوقت.

1. التشخيص (مرحلة الرضاعة/الطفولة)

في الوقت الحالي، يظل معظم الأطفال الذين يعانون من مرض دوشين دون تشخيص خلال المرحلة السابقة لظهور أعراض المرض (عندما يظهر على الأطفال أعراض قليلة، إن وجدت) ما لم يكن هناك تاريخ عائلي للحالة، أو ما لم يتم إجراء اختبارات دم لأسباب أخرى.

توجد أعراض مثل تأخر المشي والزحف أو الكلام، لكنها عادةً ما تكون خفية وغالبًا ما لا يتم التعرف عليها في هذه المرحلة. غالبًا ما يكون أولياء الأمور هم أول من يلاحظ وجود اختلافات في نمو أطفالهم، وأول من يطرح الأسئلة، والذين يطلبون مزيدًا من الاختبارات لشرح التأخيرات التنموية المتوقعة.

وقد قامت الأكاديمية الأمريكية لطب الأطفال بتطوير أداة لمساعدة الآباء على تقييم نمو أطفالهم، والبحث عن حالات التأخير المحتملة، ومعالجة هذه المخاوف مع مقدمي الرعاية الأولية لديهم. يمكن العثور على هذه الأداة على الموقع التالي

motordelay.aap.org.

إن الدعم النفسي الاجتماعي والعاطفي مهم للغاية عند ثبوت تشخيص جديد بمرض دوشين. وهناك صعوبة هائلة في تقبل تشخيص مرض دوشين. وهناك الكثير من الأسئلة التي لم تتم الإجابة عليها، وغالبًا ما تشعر العائلات أنها وحيدة ومهزومة، مع وجود عدد قليل من الأماكن للجوء إليها.

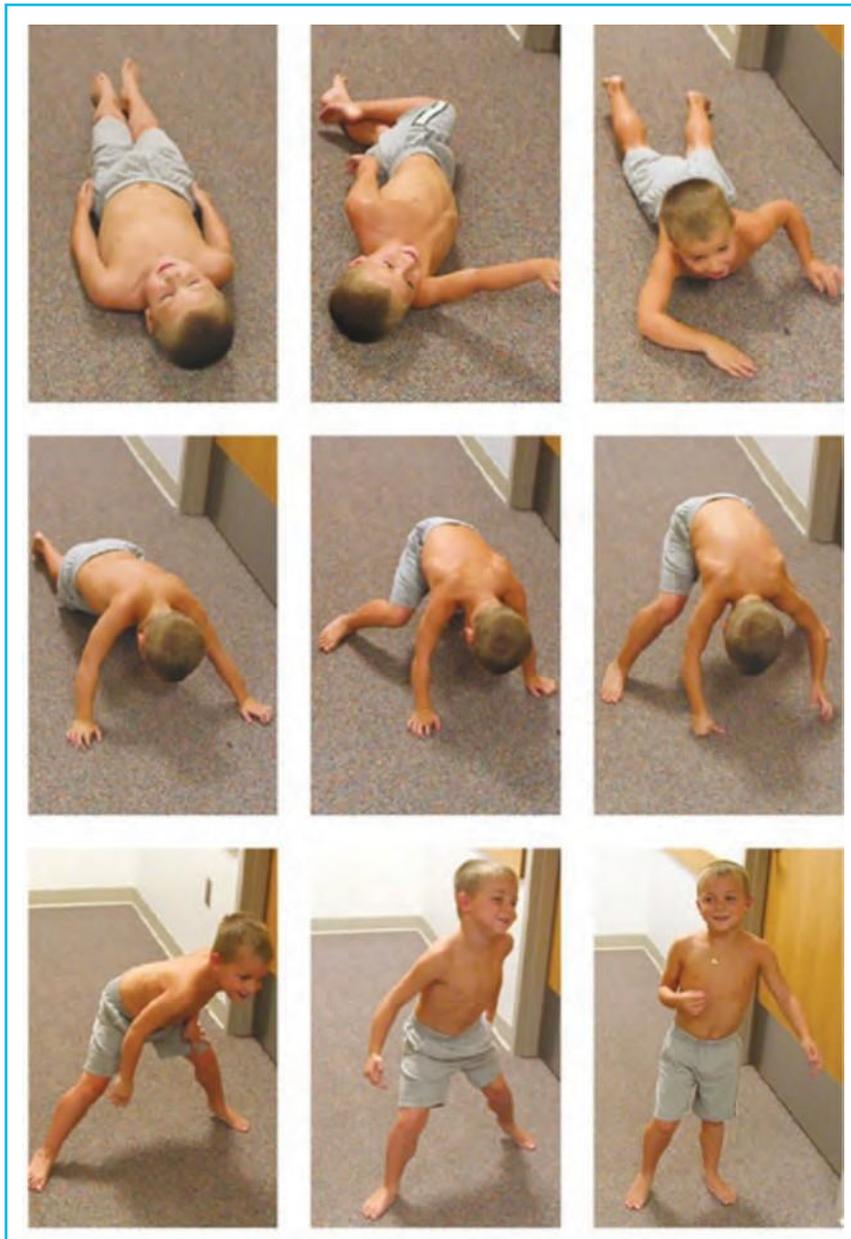
ويمكن لمقدمي الرعاية الأولية والمتخصصين في أمراض الاعصاب و العضلات أن يساعدوا بشكل خاص خلال هذا الوقت، حيث يسهلون التواصل مع منظمات الرعاية والمناصرة المناسبة التي يمكن أن تساعد في توفير الموارد والمعلومات والدعم الذي يحتاجه الآباء لمساعدة أنفسهم وأسرهم.

وقد وضعت PPMD بالولايات المتحدة صفحة خاصة يمكن للآباء استخدامها للمساعدة في أول ثلاثة أشهر من التشخيص الجديد (ParentProjectMD.org/for-newly-diagnosed). بالإضافة إلى ذلك، يتوفر لدى كل من PPMD وMDA الموارد المتاحة للتواصل مع الأطفال والأشقاء والأسرة الممتدة حول تشخيص مرض دوشين. وسيساعد التواصل مع المجموعات المناصرة على معرفة الموارد المتاحة.

2. المرحلة المبكرة من القدرة على الحركة (الطفولة)

في مرحلة القدرة على الحركة أو مرحلة السير الأولى، سيظهر على الأطفال ما يمكن اعتباره عادةً العلامات "التقليدية" لمرض دوشين. قد تكون هذه العلامات خفية جدًا، وقد تشمل:

- صعوبة في رفع الرأس أو الرقبة
- عدم المشي حتي عمر 15 شهرًا
- صعوبة في المشي أو الركض أو تسلق السلالم
- التعثر والسقوط في كثير من الأحيان
- صعوبات مع القفز والوثب
- عدم القدرة على التحدث مثل الأطفال الآخرين في نفس العمر
- يحتاج إلى مساعدة للنهوض من على الأرض أو يستند بيديه على الساقين للوقوف (انظر مناورة جاور الشكل 2 أدناه)



الشكل 2. مناورة جاور

- تبدو عضلة الساق الخلفية أكبر من المعتاد (الضخامة الكاذبة)
- السير والساقان متباعداً
- المشي على أصابع القدم والتمايل
- المشي مع بروز الصدر (أو وجود قعس على الظهر أو سنم أو ظهر مقنطر)
- إنزيم الكرياتين كيناز المرتفع (يُسمى "CK" أو "CPK"؛ هذا هو إنزيم تطلقه العضلات عند تلفها).
- يتم قياس مستوى CK في الدم؛ فإذا كان مستوى CK أعلى من 200، يجب إجراء مزيد من اختبارات مرض دوشين.
- إنزيمات الكبد المرتفعة (AST أو ALT؛ يمكن أن يكون AST أو ALT المرتفعان أيضاً علامات على الحاجة لمزيد من اختبارات مرض دوشين. لا ينبغي إجراء تقييمات أخرى للكبد حتى يتم الانتهاء من اختبار مرض دوشين)

التشخيص بمرض دوشين

عندما يكون هناك شك في مرض دوشين، فإن الاختبار الأول يكون في كثير من الأحيان اختباراً لعينة دم لمعرفة ما إذا كان مستوى CK مرتفعاً أم لا. وغالباً ما يكون لدى مرضى دوشين مستوى CK من 10 إلى 100 ضعف القيمة العادية. فإذا كان هذا هو الحال، فسيتم التوصية بإجراء اختبارات محددة لتحديد التغيير في الحمض النووي (المسمى "الطفرة الجينية") الذي يسبب مرض دوشين. قد تكون هناك حاجة إلى مدخلات من المتخصصين، وخاصة استشاريي الأمراض الوراثية، من أجل تفسير هذه الاختبارات الجينية ومناقشة كيفية تأثير النتائج على طفلك وربما على أفراد الأسرة الآخرين. وغالباً ما يتم التشخيص خلال المرحلة الحركية المبكرة.

الجانب النفسي الاجتماعي والتعلم السلوكي

الأشخاص المصابون بمرض دوشين لديهم فرصة أكبر لمواجهة تحديات التعلم والتحديات السلوكية. بعض التحديات ناجمة عن نقص الدستروفين في المخ، والبعض الآخر قد يكون بسبب التكيف مع القيود المادية. بعض الأدوية مثل الستيرويدات، والتي غالباً ما تبدأ في مرحلة العلاج المبكرة أو المتأخرة (انظر أدناه)، يمكن أن تلعب دوراً أيضاً. وقد يواجه بعض الأطفال الذين يتناولون الستيرويدات صعوبة في التحكم في الاندفاع والغضب وتغير الحالة المزاجية والانتباه والذاكرة، وقد لا يعاني الآخرون. إذا وُجد تأخر في التطور و/أو التعلم، فقد يساعد التقييم الذي يجريه أخصائي نفسي أو أخصائي نفسي عصبي في تحديد المشكلات، وكذلك تقديم توصيات للمساعدة في الوصول إلى الطاقة الكاملة. المشكلات العاطفية والسلوكية شائعة وتتم إدارتها بشكل أفضل إذا ما عولجت مبكراً. قد يكون أطباء الأطفال التنمويين والأخصائيين النفسيين مساعدين في هذه المجالات. يجب أيضاً تقييم الكلام واللغة، وبدء العلاجات في أسرع وقت ممكن، إذا لزم الأمر. فإذا كانت عائلتك تواجه صعوبة في الوصول إلى الموارد، يمكن أن يكون الأخصائيون الاجتماعيون مساعدين للغاية في التواصل معك. يعد دعم الأسرة أمراً ضرورياً، وقد تكون هناك حاجة إلى مشاركة المتخصصين لمعالجة المشكلات النفسية الاجتماعية والتعليمية والسلوكية المحددة (القسم 14).

العلاج الطبيعي/العلاج النفسي:

سوف تتيح مقدمة لفريق العلاج الطبيعي (القسم 10) في هذه المرحلة المبكرة إدخال أنظمة تمرين/تمدد تدريجياً للحفاظ على مرونة العضلات ومنع أو تقليل الضيق في المفاصل. يمكن لفريق إعادة التأهيل تقديم المشورة بشأن التمرينات المناسبة أثناء اللعب/العطلة، وكذلك التربية البدنية التكيفية، للحفاظ على سلامة طفلك أثناء دعم المشاركة في المدرسة. يجب أن يركز برنامج تمرين العلاج الطبيعي على التمديد والحفاظ على مدى الحركة بدلاً من التعزيز. في هذه المرحلة، قد يُصح باستخدام الجبائر الليلية (التي تُسمى غالباً "مقومات الكاحل والقدم" أو "AFOs") لتوفير تمدد مطول ومنع فقد نطاق حركة الكاحل. يجب أن يصبح برنامج التمدد المنزلي الذي أوصى به المعالج البدني جزءاً من روتينك اليومي.



الستيرويدات

يجب مناقشة الستيرويدات القشرية أو "الستيرويدات" بشكل مفصل عند التشخيص ويمكن أن تبدأ في هذه المرحلة (القسم 6). عند التخطيط لاستخدام الستيرويدات، من المهم مناقشة فوائد الستيرويدات، وضمان اكتمال جميع التطعيمات، ومناقشة أي عوامل خطر للتأثيرات الجانبية للستيرويدات، وكذلك كيف يمكن توقعها وتقليلها. وهذا يشمل تلقي التلقيح الغذائي (يفضل من اختصاصي تغذية معتمد) للمساعدة في تجنب الآثار الجانبية مثل زيادة الوزن والتغير في صحة العظام.

صحة العظام والهرمونات:

يمكن أن يؤدي تناول الستيرويدات إلى ضعف العظام وقد يؤثر على مستويات هرمونات عديدة، مثل هرمون النمو والتستوستيرون (هرمون الجنس الذكري) (القسم 7). والتغذية مهمة للحفاظ على قوة العظام، ويجب تشجيع النظم الغذائية التي تحتوي على فيتامين د والكالسيوم (القسم 8 و 13). قد يكون من المناسب مناقشة احتياجاتك الغذائية مع اختصاصي تغذية معتمد في زيارتك لعيادة أمراض الأعصاب و العضلات. يجب فحص الأطوال والأوزان في كل زيارة لعيادة أمراض الأعصاب و العضلات، ويجب رسمها على رسم بياني لمراقبة النمو والوزن بمرور الوقت (القسم 7). يعد قياس طول العظم في ذراع الطفل ("طول الزندي") أو ساقه السفلية ("طول الظنوب")، أو إضافة أطوال الذراعين العلوية والسفلية معاً ("طول الذراع القطعي") طرقاً بديلة لتسجيل "أطوال" دقيقة ويجب تتبعها أيضاً لقياسات الأساس. يجب الحصول على مستوى كثافة العظام الأساسي باستخدام امتصاص الأشعة السينية المزدوج الطاقة (أو "DEXA")، عند بدء استخدام الستيرويدات (انظر القسم 8).

عضلات القلب والتنفس:

من غير المحتمل عادةً أن تكون المشكلات المتعلقة بعضلات القلب والتنفس موجودة في هذه المرحلة، ولكن يجب أن تبدأ المراقبة عند التشخيص لتحديد خط الأساس (ما هو "طبيعي" بالنسبة للطفل) ثم المتابعة في زيارات المتابعة المنتظمة. سيساعدك بدء اختبار وظائف الرئة في سن مبكرة على التعود على المعدات و"الممارسة" للزيارات اللاحقة. يوصى بمراقبة القلب (تخطيط القلب والرنين المغناطيسي للقلب أو مخطط صدى القلب) عند التشخيص وحتى سن العاشرة، ثم بشكل متكرر حسب الضرورة (القسم 12). من المهم أيضاً إعطاء الطفل تطعيمات التهاب الكبد المكونة من ثلاث فيروسات (التهاب الرئوي) والتطعيمات السنوية ضد الإنفلونزا لتجنب هذه الأمراض (القسم 11).

3. المرحلة المتأخرة من القدرة على الحركة (المرحلة المتأخرة من الطفولة/المراهقة/بداية النضوج)

في المرحلة المتأخرة من القدرة على الحركة، سيصبح السير أكثر صعوبة، مع صراع أكبر أثناء الأنشطة الحركية، مثل صعود السلم والنهوض من على الأرض.

الجانب النفسي الاجتماعي والتعلم والسلوك

التقييم المستمر لتأخير التعلم أو صعوبات التعلم المحددة مهم في هذه المرحلة. يمكن أن يساعد علماء النفس و علم النفس العصبي في تحديد التدخلات الأكثر ملاءمة لتلبية احتياجاتك التعليمية. وسيكون الدعم المستمر من المحترفين ضروريًا للمساعدة في أي مشكلات في التعلم والسلوك، وقد تكون التدخلات المحددة ضرورية لمعالجة إستراتيجيات المواجهة للتعامل مع خسارة القوة البدنية والوظائف (القسم 14). وفي هذه المرحلة، يجب أن تبدأ في تحديد أهداف للمستقبل حتى تتمكن أنت وعائلتك من العمل مع مدرستك لتنظيم التعليم والتدريب اللازمين لتحقيق هذه الأهداف. بالنسبة للبعض، قد يشار إلى تقييم علم النفس العصبي للمساعدة في تحديد العيوب الإدراكية المحتملة وتوفير إستراتيجيات لبنات المنزل والفصول الدراسية لمساعدتك على العمل في أفضل حالاتك.

فتقديم الرعاية يتطلب طاقة عاطفية وبدنية. من المهم للغاية أيضا أن تخصص وقتًا لنفسك، وكذلك لعلاقاتك مع الآخرين. يمكن أن يكون تطوير شبكات الدعم التي تشمل أفراد العائلة الممتدة وأفراد المجتمع الموثوق بهم مفيدًا جدًا في منح مقدمي الرعاية الوقت للراحة واستعادة النشاط.

العلاج الطبيعي/العلاج النفسي:

ستستمر مساهمات إعادة التأهيل في التركيز على الحفاظ على نطاق الحركة والقوة والوظيفة من أجل الحفاظ على الاستقلال (القسم 10). إذا لم يكن بالإمكان التحكم في ضيق المفاصل عن طريق العلاج الطبيعي، فقد يكون التقييم والإسهامات من أخصائيي تقويم العظام ضروريًا. يقوم المعالج الفيزيائي بالعديد من الأدوار في فريق الرعاية، بما في ذلك الإشراف على نظم التمديد، والتوصية بمعدات مثل الكراسي المتحركة ومساعدات الوقوف، وتعزيز تحمل الوزن المستمر والوقوف (سيساعد ذلك في كل من صحة العظام والهضم). ومن المهم التأكد من أن أدوات التنقل، مثل الكراسي المتحركة، مزودة بمقعد داعم لتعزيز محاذاة الجسم، وتحديد المواقع المناسبة، والراحة. ويعد برنامج التمديد المنزلي اليومي ذو أهمية مستمرة.

الستيرويدات

تعتبر الإدارة المستمرة لعلاج الستيرويد مهمة في هذه المرحلة، مع الانتباه إلى النظام المحدد والجرعة المستخدمة (القسم 6)، وكذلك الانتباه إلى الوقاية من الآثار الجانبية والمراقبة والإدارة. كذلك فإن التقييمات السنوية مرتين لمراقبة قوة العضلات والهيكل العظمي مهمة. إن الانتباه المستمر إلى التحكم في الوزن عليه أن يراعي أي ميل إلى نقص الوزن أو زيادة الوزن مع التدخل المناسب إذا كان هناك قلق (القسم 13).

صحة العظام والهرمونات:

تعتبر المراقبة المستمرة لصحة العظام وخطر الكسور أمرًا مهمًا أثناء تناول الستيرويدات، خاصة مع تقلص الحركة. ومن المهم أن يقوم أخصائي أمراض الاعصاب و العضلات بمراقبة خطر حدوث كسور من خلال اختبارات الدم التي تتحقق من مستويات فيتامين د ("25 OH vitamin D")، وكذلك اختبارات التصوير مثل فحص DEXA أو الأشعة السينية للعمود الفقري التي يمكنها تقييم كثافة/صحة العظام (القسم 8). يجب تقييم النظام الغذائي في كل زيارة للتأكد من أنك تتناول كميات كافية من فيتامين د والكالسيوم. يجب الاستمرار في مراقبة الطول والوزن بحثًا عن علامات تأخر النمو (القسم 7).

عضلات القلب والتنفس:

التقييمات المستمرة للقلب وعضلات التنفس ضرورية. يجب إجراء تخطيط كهربية القلب، وتصوير القلب بالرنين المغناطيسي أو مخطط صدى القلب، وأنواع أخرى من الاختبارات سنويًا على الأقل من وقت التشخيص وأكثر تكرارًا حسب الحاجة بعد سن 10 سنوات. وسيوصي طبيب القلب بتدخلات إذا كانت هناك أي تغييرات ملحوظة على تخطيط القلب، والرنين المغناطيسي للقلب، أو مخطط صدى القلب (القسم 12).

4. بداية مرحلة عدم القدرة على الحركة (الطفولة/المراهقة/بداية النضوج)

في بداية مرحلة عدم القدرة على الحركة، قد تشعر بالتعب بعد السير لمسافات طويلة. عندما يحدث هذا، قد يكون سكوتر أو عربة أطفال أكبر (إذا كان ذلك مناسبًا) أو كرسي متحرك مفيدًا للمساعدة في التنقل (القسم 10).

الجانب النفسي الاجتماعي والتعلم والسلوك

ينبغي أن تبدأ المحادثات حول "الانتقال" من مراهق إلى شخص بالغ على الأقل في سن 13 أو 14. وعلى الرغم من تقديم فرق الطبية الخاصة بالأطفال والبالغين، والأخصائي الاجتماعي، والمدرسين المحترفين وغيرهم للمساعدة في تخطيط الانتقال السلس، يجب أن يساعد فرد واحد أو أكثر من فريق أمراض الأعصاب وعضلات في توجيه عملية تطوير خطة الانتقال الشخصية. ويجب أن تتضمن المحادثات حول أهدافك المستقبلية أهدافًا تعليمية، وكذلك المكان الذي ترغب في العيش فيه والدراسة والعمل والحصول على الرعاية الطبية. عندما تصبح شخصًا بالغًا، من المهم الحفاظ على الاستقلال حتى تتمكن من الاستمرار في الاستمتاع بالأنشطة في المنزل والمدرسة ومع أصدقائك. ومن المهم بالنسبة لك المحافظة على التواصل مع أصدقائك. يعد بناء العلاقات والمحافظة عليها في هذه المرحلة مهمًا للغاية. في حين أن بعض الأشخاص المصابين بمرض دوشين ليس لديهم أي مشكلات نفسية اجتماعية، لكن هناك آخرين يعانون من هذه المشكلات. ويجب إجراء فحص القلق والاكتئاب في كل زيارة من الزيارات المخصصة لعيادة الأعصاب والعضلات. في حالة تحديد وجود قلق أو اكتئاب، يجب معالجته مبكرًا وبطريقة صحيحة.

العلاج الطبيعي:

بالإضافة إلى برنامج التمدد المنزلي الحالي، يصبح الاهتمام بالضيق في الأطراف العلوية (الكتفين والمرفقين والمعصم والأصابع) أمرًا مهمًا للغاية، مثل الحاجة إلى الوقوف (مع الدعم، إذا لزم الأمر). ينظر إلى الجنف (اعوجاج العمود الفقري) بشكل أقل في كثير من الأحيان باستخدام الستيرويدات، ولكن مراقبة ذلك لا تزال مهمة للغاية بعد فقد المشي. وقد يتفاقم الجنف (اعوجاج العمود الفقري) أحيانًا بسرعة كبيرة جدًا، وعادة خلال فترة لا تتجاوز الشهور (القسم 9). قد تكون هناك حاجة أيضًا إلى إدخال تقويم العظام للتعامل مع مشكلات تحديد موضع القدم، والتي يمكن أن تسبب الألم أو عدم الراحة وتحد من اختيار الأحذية. يمكن مناقشة الخيارات الجراحية للمساعدة في ضيق مفصل الكاحل والقدمين، عند اللزوم.

الستيرويدات

لا تزال المحافظة على علاج الستيرويدات جزءًا مهمًا من الإدارة في هذه المرحلة (القسم 6) سواء بدأت من قبل أو استمرت في هذه المرحلة أو بدأت في هذه المرحلة.

صحة العظام والهرمونات:

يجب أن تستمر المراقبة الدقيقة لصحة العظام، مع إيلاء اهتمام خاص لعلامات كسور الانضغاط الفقاري (القسم 8). فالمراقبة المستمرة للأطوال والوزن مهمة لمراقبة النمو. سيتم تتبع قياسات الطول البديلة من الساعد ("طول الزند") والساق السفلية ("طول الظنبوب") وطول ذراعك العلوي والسفلي معًا ("طول الذراع القطاعي") عندما يصبح الوقوف صعبًا. وبداية من عمر التاسعة تقريبًا، من المهم مراقبة البلوغ. فإذا لم تبدأ مرحلة البلوغ عند الرابعة عشر، فيجب الانتقال إلى أخصائي الغدد الصماء. إذا كان مستوى التستوستيرون لديك منخفضًا، فقد تكون هناك حاجة للعلاج بالتستوستيرون (القسم 7).

عضلات القلب والتنفس:

لا تزال مراقبة وظيفة القلب مرة واحدة سنويًا على الأقل ضرورية، ويجب معالجة أي تغييرات في الوظيفة، أو دليل على التليف (تندب) في عضلة القلب (لا تُرى إلا بواسطة التصوير بالرنين المغناطيسي للقلب) على الفور (القسم 12). يجب مراقبة الوظيفة التنفسية كل 6 أشهر من خلال اختبار وظائف الرئة. فإذا ما بدأت الوظيفة التنفسية في الانهيار، تجب مناقشة التدخلات للمساعدة في التنفس والسعال وتقديمها متى كان ذلك مناسبًا (القسم 11).

الرعاية التلطيفية

يضم فريق الرعاية التلطيفية مقدمي الخدمات الطبية الذين يركزون على مساعدتك في تحقيق أعلى مستويات الجودة في حياتك، وتوفير الراحة من الألم والشعور بعدم الراحة، والمساعدة في ضمان أن أهداف حياتك تتناسب مع خيارات العلاج الخاصة بك. بينما يتم خلط الرعاية التلطيفية أحيانًا مع رعاية "فترة الاحتضار"، فإن فريق الرعاية التلطيفية سيساعدك على مواجهة التحديات في كل مرحلة من مراحل تشخيصك وتكون مصدر دعم لك ولعائلتك مع العديد من أنواع التحولات عبر حياتك.

يجب على جميع الأشخاص، المصابين بمرض دوشين أو غير المصابين به، اتخاذ قرارات بشأن رعاية الطوارئ - ما الذي يريدون القيام به لجسمهم في حالات الطوارئ، وما قد لا يريدون القيام به، ومن سيكون الوكيل الطبي لاتخاذ القرارات الطبية إذا لم يتمكنوا من ذلك. يعد فريق الرعاية التلطيفية مفيدًا بشكل خاص في وضع خطة رعاية الطوارئ الخاصة بك وتحديد ما يجب تضمينه وأين يجب الاحتفاظ بها.

5. المرحلة المتأخرة من عدم الحركة (بداية البلوغ/البلوغ)

في المرحلة المتأخرة من عدم الحركة، قد تضعف قوة الجذع والطرف العلوي، مما يزيد من صعوبة اتخاذ الوضعية المناسبة والمحافظة عليها.

العلاج الطبيعي:

من المهم أن نتناقش مع أخصائي العلاج الطبيعي أنواع التمدد، والتمارين، والمعدات التي يمكن أن تدعم أفضل درجة من الاستقلالية والوظيفة التي تريدها. يمكن أن يساعد أخصائي العلاج المهني في فريق إعادة التأهيل في أنشطة مثل الأكل والشرب واستخدام الحمام والانتقال إليه والعودة الي السرير عند الحاجة. يمكن أيضًا إجراء تقييمات للتكنولوجيا المساعدة لتقييم فرص زيادة الاستقلال والسلامة.

الستيرويدات

يجب عليك متابعة مناقشة أنظمة الستيرويدات والتغذية والبلوغ وإدارة الوزن مع فريق رعاية أمراض الأعصاب والعضلات. تشجع التوصيات الحالية استمرار الستيرويدات مدى الحياة (القسم 6) للحفاظ على قوة ووظيفة الطرف العلوي والجهاز التنفسي.

صحة العظام والهرمونات:

يجب أن تستمر المراقبة الدقيقة لصحة العظام طوال حياتك. قد تؤدي مشاكل العظام إلى مشاكل مع الألم ويجب معالجتها مع فريق الرعاية لأمراض الأعصاب والعضلات (القسم 8).

عضلات القلب والتنفس:

يوصى بمراقبة وظائف القلب والرئة كل 6 أشهر على الأقل، وقد تحتاج في كثير من الأحيان إلى إجراء تحقيقات وتدخلات مكثفة (القسمان 11 و 12).

الرعاية التلطيفية

لا يزال فريق الرعاية التلطيفية مهمًا في هذه المرحلة. كما ذكرنا أعلاه، يضم فريق الرعاية التلطيفية مقدمي الخدمات الطبية الذين يركزون على مساعدتك في تحقيق أعلى مستويات

الجودة في حياتك، وتوفير الراحة من الألم والشعور بعدم الراحة، والمساعدة في ضمان أن أهداف حياتك تتناسب مع خيارات العلاج الخاصة بك. على الرغم من أن الرعاية المخففة للألام يتم خطتها أحياناً مع رعاية "فترة الإحتضار"، فإن فريق الرعاية المخففة للألام سيساعدك على مواجهة التحديات في كل مرحلة من مراحل تشخيصك، ويكون قادراً على مساعدتك أنت وعائلتك في العديد من أنواع التحولات عبر عمر المريض. يجب على جميع الأشخاص، المصابين بمرض دوشين أو غير المصابين به، اتخاذ قرارات بشأن رعاية الطوارئ - ما الذي يريدون القيام به لجسمهم في حالات الطوارئ، وما قد لا يريدون القيام به، ومن سيكون الوكيل الطبي لاتخاذ القرارات الطبية إذا لم يتمكنوا من ذلك.

العيش كبالغ مصاب بمرض دوشين:

تتطلب الحياة الكاملة والإنتاجية كشخص بالغ مستقل يعيش مع مرض دوشين التخطيط. يجب أن يبدأ وضع خطة للانتقال من مرحلة المراهقة إلى مرحلة البلوغ على الأقل في سن 13 أو 14. يجب أن تستند خطة الانتقال الشخصية الخاصة بك إلى التوقعات والأهداف التي تصورتها لمستقبلك. يجب أن تتضمن خطتك الانتقالية اعتبارات التعليم والتوظيف والإسكان والنقل والتنقل داخل المجتمع، ونقل الرعاية الطبية من الأطفال إلى مقدمي خدمات البالغين (قد لا تكون هناك حاجة لذلك إذا كان مقدمو الخدمات الطبية قادرين على الاستمرار في رعاية البالغين المصابين بمرض دوشين). بغض النظر عما إذا كان مقدمو الرعاية الطبية/مقدمو الرعاية لديك سيتغيرون، ستأثر مواردك وفوائدك أثناء انتقالك من مرحلة الطفولة إلى مرحلة البلوغ. لذلك يجب أن يشمل التخطيط لهذه التغييرات أنت وعائلتك ومدرستك وفريق الرعاية الصحية الخاصة بك. تمت مناقشة هذه العملية، وكل ما تستلزمه، في القسم 17. إن العيش كبالغ مريض بمرض دوشين أكثر تكلفة من العيش كبالغ غير مريض بمرض دوشين. ستحتاج إلى موارد لدعم المساعدة اللازمة لتحقيق أهدافك الشخصية. سيساعدك فريق أمراض الأعصاب والعضلات على استكشاف الموارد المتاحة وأهليتك لاستلامها، وسيساعدك الفريق على التنقل بين أنظمة الدعم المختلفة. من المهم أيضاً الاستمرار في إيجاد طرق مبتكرة للبقاء على اتصال مع الأصدقاء في هذه المرحلة، خاصة وأن حياتك بدأت تتغير. وعلى الرغم من أن الكثيرين لا يعانون من مشاكل نفسية اجتماعية، إلا أن بعض البالغين المصابين بمرض دوشين قد يعانون من القلق أو الاكتئاب وسيستفيدون من العلاج. يجب أن يحدث الكشف عن القلق والاكتئاب في كل زيارة لعيادة الأعصاب والعضلات. إذا كان لديك مشاكل مع القلق أو الاكتئاب، فيجب أن تعالج مبكراً وبشكل مناسب.



3. الرعاية عند التشخيص

يسمى السبب المحدد للاضطراب الطبي "التشخيص". من المهم جدًا تحديد التشخيص الدقيق عند الاشتباه في مرض دوشين. اعتمادًا على النظام الصحي للفرد، قد يكون مقدم الرعاية الأولية (PCP) أول محترف طبي يستمع إلى المخاوف المتعلقة بضعف الطفل أو تأخره. عادةً ما يكون مقدمو الرعاية الأولية هم الأطباء أو الممرضين الممارسين أو مساعدي الأطباء المتخصصين في طب الأطفال أو الممارس العام أو طب الأسرة أو الطب الباطني وهم يوفرون "دراًا طبية".

يجب أن يكون الهدف من الرعاية في هذا الوقت هو توفير تشخيص دقيق في أسرع وقت ممكن. التشخيص السريع سيساعد كل فرد في الأسرة على معرفة مرض دوشين، مع تزويده بالمعلومات المتعلقة بالاستشارة الوراثية، وإخباره عن خطط العلاج. وأن الرعاية المناسبة والدعم المستمر والتعليم ضروري في هذه المرحلة. من الناحية المثالية، سيقوم أخصائي أمراض الأعصاب و العضلات (NMS) بتقييم الطفل ويمكنه المساعدة في بدء و/أو تفسير الاختبارات المعملية والجينية بشكل صحيح، مع إعطاء تشخيص دقيق (القسم 4).

ويعد موقع: ChildMuscleWeakness.org أداة لمساعدة المتخصصين على تقييم المرضى من ناحية التأخر في النمو وتشخيصات امراض الأعصاب و العضلات المحتملة. ولذلك تدرك الأكاديمية الأمريكية لطب الأطفال أن الآباء هم في معظم الأحيان أول من يدرك حالات التأخير في نمو أطفالهم.

طورت الأكاديمية الأمريكية لطب الأطفال "أداة تأخير الحركة" لتساعد هذه الأداة الآباء في مراقبة نمو أطفالهم وتقييم ما هو طبيعي النمو مقابل النمو المتأخر، ومعرفة متى يلزم التدخل.

يمكن العثور على هذه الأداة على الموقع التالي: www.HealthyChildren.org/MotorDelay.

في وقت التشخيص، من المهم للغاية أن يرى الأطفال أخصائي أمراض أعصاب و عضلات على دراية بمرض دوشين. يمكن العثور على المراكز التي تقدم رعاية لمرض دوشين على المواقع الإلكترونية المدرجة أدناه:

مراكز الرعاية التابعة لرابطة ضمور العضلات بالولايات المتحدة:

www.mda.org/services/your-mda-care-center

مراكز رعاية مرضي دوشين المعتمدة التابعة لـ PPMD:

www.ParentProjectMD.org/CareCenters

شبكة TREAT-NMD

<http://www.treat-nmd.eu/>

المنظمة العالمية لمرضى دوشين (UPPMD):

<http://worldduchenne.org/>

يعد هذا أيضًا وقتًا يمكن أن يكون فيه الاتصال بمنظمة للدفاع عن المرضى مفيدًا بشكل خاص.

المنظمات الداعمة للمرضى المذكورة على الموقع التالي: www.treatnmd.eu/dmdpatientorganisations.

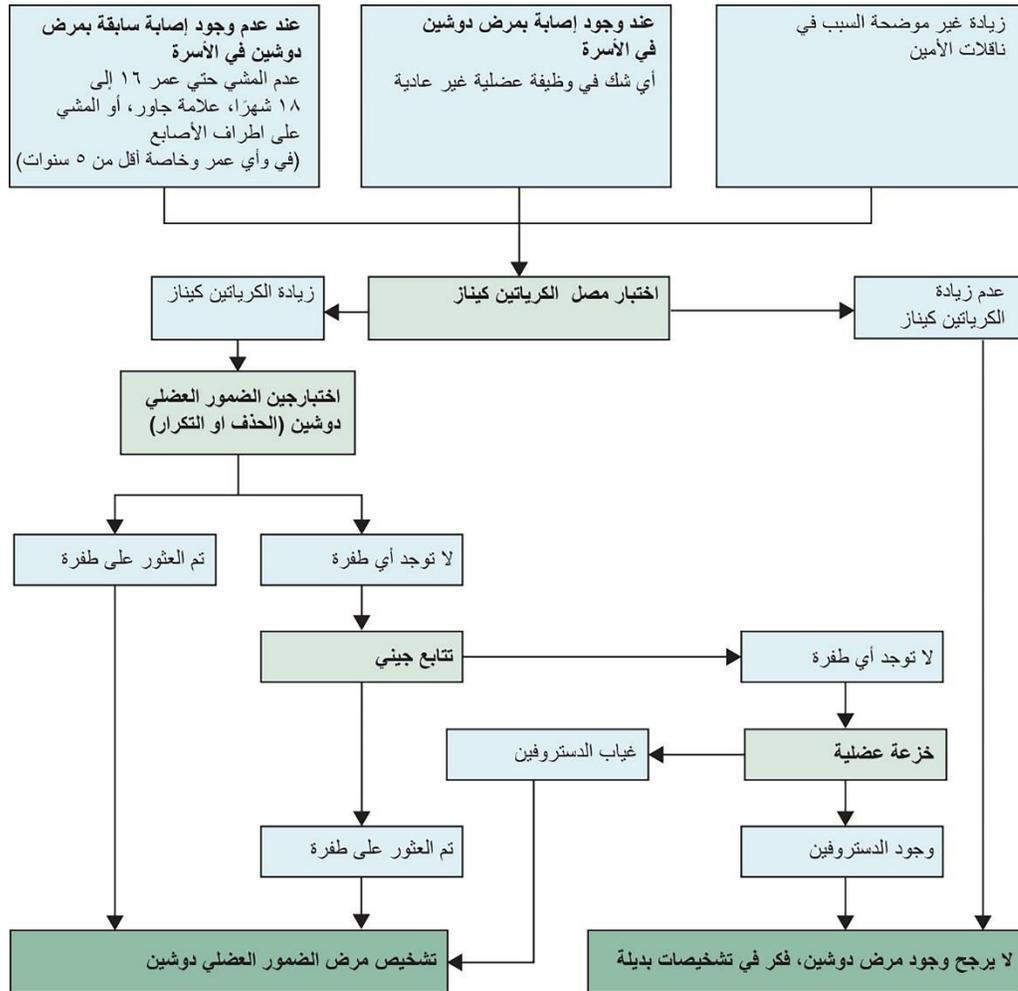
متى تشك في مرض دوشين (الشكل 3)

قد تكون هناك شكوك حول مرض دوشين أثارها إحدى العلامات التالية (حتى في حالة عدم وجود تاريخ عائلي لمرض دوشين):

- تأخر النمو و/أو الكلام.
- مشاكل مع وظيفة العضلات، مع علامة جاور (الشكل 2) كونها علامة كلاسيكية لمرض دوشين.
- تضخم عضلات الساق الخلفية (وتسمى "الضخامة الكاذبة").
- ارتفاع نسبة إنزيم الكرياتين كيناز (CK) و/أو زيادة في ناقلات الأمين، أو إنزيمات الكبد AST و ALT، في اختبارات الدم.

على الرغم من أن الشكوك يمكن أن تثار بعدة طرق، إلا أن الشكل أدناه يمكن أن يساعد في وصف الخطوات المتخذة في تشخيص مرض دوشين.

متى تشك في مرض دوشين



الأعراض والعلامات الأولية الأكثر شيوعاً في مرضى الضمور العضلي دوشين

- غير الحركية**
- مشكلات سلوكية
 - تأخر إدراكي
 - فشل النمو أو عدم اكتساب الوزن
 - مشكلات التعلم والانتباه
 - تأخر الكلام أو صعوبات في التعبير

- الحركية**
- المشية غير الطبيعية
 - الضخامة الكاذبة لعضلة الساق
 - عدم القدرة على القفز
 - انخفاض التحمل
 - انخفاض القدرة على التحكم في الرأس عند السحب للجلوس
 - صعوبة في صعود السلالم
 - أقدام مسطحة
 - السقوط المتكرر وعدم التوازن
 - علامة جاور عند النهوض من الأرض
 - تأخر في الحركة الكلية
 - نقص التوتر العضلي (الارتخاء)
 - عدم القدرة على مواكبة الأقران
 - فقد المهارات الحركية
 - ألم العضلات أو التشنج
 - السير على الأصابع
 - صعوبة في الجري أو التسلق

دور مقدم الرعاية الأولية في فريق الرعاية

بعد تأكيد التشخيص بواسطة أخصائي أمراض الاعصاب والعضلات ، يجب إرسال المعلومات والموارد إلى مقدم الرعاية الأولية الخاص بك عن مرض دوشين. عادةً ما يكون مقدمو الرعاية الأولية هم الأطباء أو الممرضين الممارسين أو مساعدي الأطباء المتخصصين في طب الأطفال أو الممارس العام أو طب الأسرة أو الطب الباطني ويوفرون "دائرةً طبية". ستوفر العلاقة الطبية المستمرة مع مقدم الخدمة الأولية (الممارس العام) مصدراً مستمراً للاستقرار والدعم.

وتشمل مسؤوليات مقدم الرعاية الأولية:

- الرعاية الأولى للمشاكل الطبية الحادة والمزمنة
- الرعاية المناسبة للعمر/النمو في جميع مراحل النمو
- تنسيق الرعاية مع الأخصائيين المناسبين
- الفحص السنوي للسمع والبصر
- الفحص السنوي لاضطرابات المزاج، وتعاطي المخدرات، وغيرها من مشاكل الصحة العقلية
- التأكد من تحديث جميع التطعيمات، بما في ذلك تطعيمات الإنفلونزا السنوية (يجب إعطاء لقاح الإنفلونزا، بدلاً من لقاح الأنف الفيروسي الحي)
- الفحص السنوي لعوامل الخطر القلبية الوعائية، مثل ارتفاع ضغط الدم وارتفاع مستويات الكوليسترول في الدم.



4. التشخيص بمرض دوشين

ما أسباب مرض دوشين؟

دوشين هو مرض وراثي ناتج عن طفرة أو تغير في الجين الذي يرمز للدستروفين. والدستروفين هو بروتين موجود في كل ألياف العضلات في الجسم. يعمل الدبستروفين بمثابة "ممتص صدمات" يسمح للعضلات بالانقباض والاسترخاء دون أن تتلف. وبدون الدبستروفين، لن تتمكن العضلات من أداء أو إصلاح نفسها بشكل صحيح. بالإضافة إلى ذلك، فإن غشاء العضلات يتلف بسهولة بسبب النشاط اليومي العادي، مما يخلق جروح دقيقة صغيرة في غشاء الخلية. وبدون الدبستروفين، لا تستطيع العضلات إصلاح نفسها. وهذه الجروح الصغيرة تسمح بدخول الكالسيوم إلى الخلية، وهي مادة سامة للعضلات. يدمر الكالسيوم خلايا العضلات ويقتلها في نهاية المطاف، مما يسمح باستبدالها بأنسجة ندبة ودهون. يؤدي فقدان خلايا العضلات إلى فقدان القوة والوظائف بمرور الوقت.

تأكيد التشخيص

يجب تأكيد تشخيص مرض دوشين بواسطة الاختبار الجيني. يكون هذا الاختبار عادةً من عينة دم، ولكن قد يتم إجراء اختبارات أخرى أيضاً.

1) الاختبار الجيني (الشكل 2)

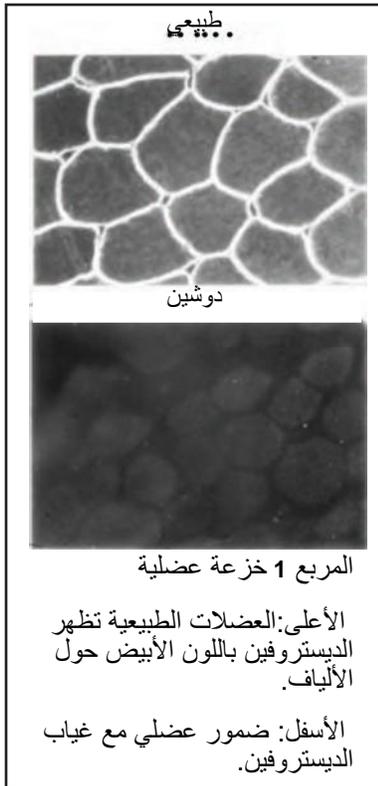
دائمًا ما يكون الاختبار الجيني ضروريًا ويجب تقديمه لكل المرضى. وهناك أنواع مختلفة من الاختبارات الجينية قادرة على توفير معلومات محددة وأكثر تفصيلاً حول التغيير في الحمض النووي المعروف باسم الطفرة الوراثية. ومن المهم وجود تأكيد جيني للتشخيص وقد يساعد على تحديد الأهلية لعدد من التجارب السريرية الخاصة بالطفرة. بمجرد معرفة الطفرة الوراثية الدقيقة، يجب أن تُمنح الأمهات الفرصة للاختبار الوراثي للتحقق مما إذا كن حاملات للمرض أم لا. ستكون هذه المعلومات مهمة بالنسبة لأفراد الأسرة من النساء من جانب الأم (الأخوات، والبنات، والخالات، وبنات الخالات) لفهم ما إن كن حاملات للطفرة أم لا. إن الحصول على هذه المعلومات سوف يساعد الأسرة على اكتساب المعرفة حول مخاطر إنجاب المزيد من الأطفال الذين يعانون من مرض دوشين واتخاذ القرارات المتعلقة بالتشخيص قبل الولادة والخيارات الإنجابية. و يجب تقديم المشورة الوراثية للعائلات بعد التشخيص (المربع 2).

أنواع الاختبارات الجينية

- **تضخيم المسبار المعتمد على الربط المتعدد (MLPA):** اختبار MLPA للحذف والتكرار، وهو قادر على تحديد 70 في المئة من الطفرات الجينية لمرض دوشين.
- **التتابع الجيني:** إذا كان اختبار MLPA سلبيًا، فالتسلسل الجيني يمكن أن يلتقط طفرات غير الحذف أو التكرارات (مثل طفرات النقطة والتكرارات/الإدخالات الصغيرة)؛ هذا الاختبار قادر على تحديد 25 إلى 30 في المئة من الطفرات الجينية في مرض دوشين التي لا يحددها اختبار MLPA.

2) الخزعة العضلية

إذا كان لديك مستوى عالٍ من CK وعلامات دوشين ولكن لم يتم العثور على طفرات جينية باستخدام الاختبارات الجينية، فقد تحتاج إلى خزعة عضلية. يتم إجراء خزعة العضلات عن طريق أخذ عينة صغيرة من العضلات جراحيًا للتحليل. الطفرة الوراثية في مرض دوشين تعني أن الجسم لا يستطيع إنتاج بروتين دبستروفين، أو أنه لا ينتج ما يكفي منه. يمكن أن توفر الاختبارات التي أجريت على خزعة العضلات معلومات حول مقدار الدبستروفين الموجود في خلايا العضلات (انظر المربع 1).



معظم مرضى دوشين لا يحتاجون إلى إجراء خزعة عضلية

هناك نوعان من الاختبارات التي تجرى عادة على خزعة العضلات:

الكيمياء المناعية واختبار لطفة ويستيرن Western Blot.

تتم هذه الاختبارات لتحديد وجود أو عدم وجود الديستروفين في العضلات. تتضمن الكيمياء المناعية وضع قطعة صغيرة من العضلات على شريحة، ووضع الصبغ المناعي على العضلات، ثم النظر إلى خلايا العضلات تحت المجهر للحصول على أدلة على ضمور العضلات. لطفة ويستيرن عبارة عن عملية كيميائية للاستدلال على وجود الديستروفين.

(3) اختبارات أخرى

في الماضي، كانت الاختبارات المعروفة باسم تخطيط كهربية العضلات (EMG) ودراسات توصيل الأعصاب (اختبارات الإبرة) جزءًا تقليديًا من التقييم في حالة الاشتباه في حدوث اضطراب بالأعصاب والعضلات.

ويتفق الخبراء على أن تخطيط كهربية العضلات (EMG) واختبارات التوصيل العصبي ليست مناسبة أو ضرورية لتقييم مرض دوشين.



لماذا يعتبر التأكد الجيني مهماً؟

الاستشارة الجينية واختبار حامله المرض

- في بعض الأحيان تنشأ طفرة جينية تسبب مرض دوشين بالصدفة. وهذه تعتبر "طفرة عفوية". وفي هذه الحالات لا يوجد تاريخ سابق لمرض دوشين. يوجد ثلاثون في المئة من المرضى المصابين بمرض دوشين لديهم طفرة عفوية في الجين الذي ينتج الديستروفين بدلاً من انتقاله عن طريق أحد أفراد الأسرة.
- إذا كانت الأم لديها طفرة في الحمض النووي الذي تنقله إلى طفلها، فتسمى "حاملة للمرض". لدى الحاملة للمرض فرصة بنسبة 50% مع كل حمل لتمرير الطفرة الوراثية إلى أطفالها. الأولاد الذين يتلقون الجين المتحور سيكون لديهم مرض دوشين، في حين أن الفتيات اللاتي يتلقين الجين المصاب يكن حاملات للمرض أنفسهن. إذا تم اختبار الأم ووجدت أن لديها طفرة، فيمكنها اتخاذ قرارات مستنيرة بشأن حالات الحمل في المستقبل، كما يمكن اختبار أقاربها (البنات، الأخوات والحالات) لمعرفة ما إذا كانوا يحملون الطفرة أيضاً.
- تُعرف الأنثى الحاملة للمرض وتظهر عليها بعض علامات مرض دوشين (ضعف العضلات والتعب والألم، إلخ) بأنها "حاملة واضحة". لا يوجد اختبار لإظهار ما إذا كانت الحاملة للمرض من الإناث ستكون "حاملة واضحة أم لا".
- حتى عندما لا تكون المرأة حاملة للمرض، فهناك خطر ضئيل في احتمال تأثر الحمل في المستقبل بمرض دوشين. قد تحدث الطفرة الوراثية التي تسبب مرض دوشين فقط في بيضتها أو خلايا البويضات وليس في جميع خلايا الجسم. وهذا ما يسمى "الفسيفساء الجينية". لا يوجد اختبار لفحص الفسيفساء الجينية حتى الآن.
- تزيد خطورة إصابة المرأة الحاملة للمرض أيضاً بضعف العضلات القلبية والهيكلية واختلال وظيفتها. يجب أن تخضع الحاملات للمرض من الإناث لمراقبة القلب (تخطيط القلب والتصوير بالرنين المغناطيسي للقلب أو صدى القلب) من قبل أخصائي أمراض القلب كل 3 إلى 5 سنوات إذا كانت الاختبارات طبيعية (أو على نحو أكثر تواتراً على النحو الذي يحدده طبيب القلب). تساعد معرفة حالة الحاملة على تحديد هذا الخطر من أجل الحصول على المشورة والعلاج المناسبين.
- يمكن لاستشاري الأمراض الوراثية شرح كل هذا بالتفصيل.

الأهلية للتجارب السريرية:

- هناك عدد من التجارب السريرية الجارية في مرض دوشين والتي تستهدف طفرات جينية محددة تسبب مرض دوشين. من المهم اختبار الجينات لمعرفة ما إذا كنت مؤهلاً للمشاركة في هذه التجارب. لمساعدة مواقع التجارب السريرية في العثور عليك عندما تكون مؤهلاً لإجراء التجارب، تأكد من التسجيل في السجل الوطني لمرضى دوشين - يمكن العثور على القائمة هنا:

<http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD/>

- إذا لم يكن الاختبار الجيني الذي تم إجراؤه مسبقاً يفي بالمعايير المقبولة حالياً، مما يسمح بتحديد الطفرة الدقيقة، فقد تكون هناك حاجة إلى مزيد من الاختبارات. يجب عليك مناقشة هذا الأمر مع أخصائي الأعصاب و العضلات و/أو استشاري الأمراض الوراثية. هناك حاجة أيضاً إلى حدوث طفرة جينية دقيقة للتسجيل في سجلات مرض دوشين. يمكنك العثور على تفاصيل حول نوع الاختبارات التي يمكن إجراؤها ومدى فعاليتها في الكشف عن تفاصيل الطفرة في المستند الرئيسي.

- على البالغين الذين لم يخضعوا للاختبار الجيني، أو الذين أجروا في الماضي ويحتاجون إلى اختبار باستخدام طرق أكثر حداثة (أسأل استشاري الأمراض الوراثية إذا كان يجب تكرار الاختبار)، أن يفكروا في الحصول على الاختبارات الجينية لكي يتم النظر فيها للتجارب السريرية.

5. المعالجة العصبية العضلية

في مرض دوشين، ستصبح عضلات الهيكل العظمي أضعف تدريجيًا لأنها تفقد إلى الديستروفين. يجب إجراء فحوصات منتظمة مع أخصائي أمراض اعصاب و عضلات (NMS) على دراية بمرض دوشين. يعرف أخصائي الاعصاب و العضلات تطور ضعف العضلات ويمكن أن يساعدك أنت و عائلتك على الاستعداد للخطوة التالية في الرعاية. من المهم أن يعرف أخصائي امراض الاعصاب و العضلات كيف تعمل عضلاتك حتى يتمكن من بدء العلاجات الصحيحة في أقرب وقت ممكن.

التقييمات العصبية العضلية

يوصى بزيارة أخصائي امراض الاعصاب و العضلات الخاص بك كل 6 أشهر وأن ترى معالجًا بدنيًا و/أو مهنيًا للتقييم كل 4 أشهر تقريبًا. هذا مهم من أجل اتخاذ قرارات بشأن العلاجات الجديدة أو تعديل العلاجات الحالية في أنسب وقت، وكذلك لتوقع ومنع المشاكل إلى أقصى حد ممكن.

قد تختلف الاختبارات المستخدمة لتقييم تطور المرض من عيادة إلى أخرى. من المهم للغاية أن يكون لديك تقييمات منتظمة باستخدام نفس الاختبارات في كل مرة حتى يمكن اكتشاف أي تغييرات. ينبغي أن تشمل التقييمات المنتظمة الاختبارات التي تراقب تطور المرض وتقييم ما إذا كانت التدخلات مناسبة. وستتضمن هذه التقييمات ما يلي:

القوة:

يمكن قياس قوة العضلات الهيكلية بعدد من الطرق المختلفة لمعرفة ما إذا كانت القوة الناتجة عن عضلات معينة تتغير.

نطاق حركة المفصل:

يتم ذلك لمراقبة ما إذا كانت هناك تقلصات أو تضيق في المفصل وللمساعدة في تحديد الامتدادات و/أو التدخلات التي ستكون أكثر فائدة لك.

الاختبارات الموقته:

تقوم العديد من العيادات بشكل روتيني بالقيام بأنشطة مثل القيام من على الأرض والمشي لمسافة معينة وتسلق عدة خطوات. هذا يعطي معلومات مهمة حول كيفية تغير عضلاتك والاستجابة للتدخلات المختلفة.

المزيد من المقاييس الوظيفية:

هناك عدد كبير من المقاييس المختلفة، ولكن يجب أن تستخدم عيادتك بشكل روتيني نفس الحجم في كل مرة يتم فيها تقييمك. قد تكون هناك حاجة إلى جداول مختلفة في أوقات مختلفة.

أنشطة الحياة اليومية:

يتيح ذلك للفريق تحديد ما إذا كانت هناك حاجة إلى بعض المساعدات الإضافية للمساعدة في استقلالك.

العلاجات الدوائية للعضلات الهيكلية

تجري الكثير من الأبحاث في الوقت الحالي في مجال العلاجات الجديدة لمرض دوشين. تتضمن اعتبارات الرعاية المحدثة توصيات فقط للعلاجات التي توجد أدلة كافية عليها بخصوص العلاج. وستتغير هذه التوصيات في المستقبل عندما يتوفر دليل جديد للعلاجات الجديدة. سيتم مراجعة هذه الإرشادات وتحديثها عند توفر نتائج جديدة. على الرغم من أنه من المتوقع أن تتوفر مجموعة أكبر من خيارات العلاج في المستقبل، إلا أن هذا الأمر محدود في الوقت الحالي. ، حاليا الستيرويدات هي الدواء الوحيد الموصى به لعلاج

الأعراض العضلية الهيكلية لمرض دوشين لأن خبراء مرض دوشين يتفقون على وجود دليل كافٍ للتوصية بها. وقد ناقشنا الستيرويدات بالتفصيل في القسم 6. العلاجات الدوائية لأعراض محددة أخرى من المرض، مثل مشاكل القلب، سوف تناقش في وقت لاحق.

6. إدارة الستيرويدات

تستخدم الستيرويدات القشرية أو الستيرويدات في العديد من الحالات الطبية الأخرى في جميع أنحاء العالم. وليس هناك شك في أن الستيرويدات يمكن أن تفيد العديد من الأشخاص الذين يعانون من مرض دوشين، ولكن هذه الفائدة تحتاج إلى أن تكون متوازنة مع الإدارة الاستباقية للآثار الجانبية المحتملة. ويعد استخدام الستيرويدات مهمًا للغاية في مرض دوشين ويجب مناقشته قبل حدوث انخفاض في الوظيفة البدنية.

الأساسيات

من المعروف أن الستيرويدات تبطئ فقدان قوة العضلات والوظيفة الحركية في مرض دوشين. تختلف الستيرويدات القشرية عن الستيرويدات البنائية التي يساء استخدامها أحيانًا من قبل الرياضيين الذين يريدون أن يصبحوا أقوى. الهدف من العلاج بالستيرويد في مرض دوشين هو الحفاظ على قوة العضلات ووظائفها، مما يساعدك على المشي لفترة أطول، والحفاظ على الطرف العلوي والجهاز التنفسي، وتجنب الجراحة لعلاج الجف (اعوجاج العمود الفقري).

- يجب مناقشة الستيرويدات في وقت التشخيص.
- الوقت الأمثل لبدء استخدام الستيرويدات هو خلال المرحلة المتقدمة قبل حدوث انخفاض بدني كبير (انظر الشكل 4)
- يجب استكمال جدول التطعيم الوطني الموصى به قبل بدء العلاج بالستيرويد وتأسيس مناعة الجديري المائي.

يمكن الاطلاع على توصيات التطعيم من مركز مكافحة الأمراض و اتقائها في الولايات المتحدة هنا: www.parentprojectmd.org/vaccinations. استشر السلطات الإقليمية للحصول على توصيات التطعيم في بلدك

- يجب أن تكون الوقاية وإدارة الآثار الجانبية للستيرويد استباقية وتوقعية (انظر الجدول 1)

نظم جرعات الستيرويدات المختلفة

قد يصف اختصاصيو أمراض الأعصاب و العضلات أنظمة مختلفة من الستيرويدات. حاولت هذه المبادئ التوجيهية إنشاء طريقة واضحة لاستخدام الستيرويدات بفعالية وأمان على أساس تقييمات منتظمة للوظيفة والآثار الجانبية (انظر الشكل 4).

- برينيزون وديفلزاكورت (يباع باسم إيفلازا في الولايات المتحدة) هما نوعان من الستيرويدات التي تستخدم بشكل رئيسي في علاج مرض دوشين.

ويعتقد أنهما يعملان بطريقة متماثلة. التجارب المستمرة لهذه الأدوية مهمة ويجب أن تساعدنا في فهم الفوائد النسبية لكل منها على نحو أفضل.

- يعتمد اختيار الستيرويد المراد استخدامه على تفضيلك/تفضيل أسرتك، وتفضيل الأخصائي، وتوافر الستيرويد في بلدك، وتكلفة الستيرويد، والآثار الجانبية المتوقعة. برينيزون لديه ميزة كونه غير مكلف. قد يكون ديفلازاكورت هو الذي يفضلها البعض لأنه يسبب خطورة أقل من حيث زيادة الوزن والإضطرابات السلوكية، لكنه يأتي أيضًا مع زيادة طفيفة في تأخير النمو وتطور إعتام العدسة.

تحديد جرعة الستيرويدات وإدارتها والآثار الجانبية (الشكل 4، الجدول 2)

- تعد الإدارة البسيطة للآثار الجانبية المرتبطة بالستيرويدات بالغة الأهمية. على الرغم من أن العلاج بالستيرويدات هو الدعامية الأساسية للعلاج الدوائي لمرض دوشين، إلا أنه لا ينبغي إجراؤه عرضاً ويجب مراقبته فقط بواسطة أخصائي أمراض الأعصاب و العضلات ذو الخبرة المناسبة
- تشمل العوامل التي يجب مراعاتها في الحفاظ على جرعات الستيرويدات أو زيادتها: الاستجابة للعلاج والوزن والنمو والبلوغ وصحة العظام والسلوك وإعتام عدسة العين وما إذا كانت الآثار الجانبية موجودة ويمكن التحكم فيها.

تحذيرات

قصور الغدة الكظرية

- تثقيف المريض والأسرة
- تثقيف حول علامات وأعراض وإدارة أزمة الغدة الكظرية
- وصف هيدروكورتيزون العضلي للإدارة في المنزل
- 50 مج للأطفال الأقل من سنتين
- 100 مج للأطفال الأكثر من سنتين و للبالغين
- جرعة الإجهاد للمرضى الذين يتناولون أكثر من 12 مج/م² يومياً من بريدنيزون/ديفلازاكور
- قد تكون مطلوبة في حالة المرض الشديد أو الصدمة الكبيرة أو الجراحة
- تعاطي الهيدروكورتيزون بمعدل 50 إلى 100 مج/م² يومياً

لا تتوقف عن الستيرويدات فجأة

- نفذ بروتوكول PJ Nicholoff لخفض الستيرويدات تدريجياً²⁹
- قم بخفض الجرعة بمعدل 20 إلى 25% كل أسبوعين
- بمجرد تحقيق الجرعة الفسيولوجية (3 مج/م²) في اليوم من بريدنيزون أو ديفلازاكور، انتقل إلى هيدروكورتيزون 12 مج/م² في اليوم مقسمة إلى ثلاث جرعات متساوية
- استمر في تقليل الجرعة بنسبة 20-25% كل أسبوع حتى يتم تحقيق جرعة من 2 - 5 مج من الهيدروكورتيزون يوم بعد يوم
- بعد أسبوعين من الجرعات يوم بعد يوم، توقف عن استخدام الهيدروكورتيزون
- تحقق دورياً من تركيز الكورتيزول المحفز بال CRH صباحاً أو المحفز ب ACTH حتى يصبح محور HPA طبيعياً
- تابع جرعة الإجهاد حتى يتعافى محور HPA (قد يستغرق 12 شهراً أو أكثر)

الجدول الزمني والجرعة

المناقشة الأولية

ناقش استخدام الستيرويدات مع الأسرة

بدء نظام الستيرويدات

- قبل الانهيار الجسدي الكبير
- بعد مناقشة الآثار الجانبية
- بعد مشاورات التغذية

جرعة البداية الموصى بها

- بريدنيزون أو بريدنيزولون 0.75 مج/كجم يومياً أو
- ديفلازاكور 0.9 مج/كجم يومياً

تغيير الجرعة

عند تعذر إدارة الآثار الجانبية أو عدم تحملها

- قلل الستيرويدات بنسبة 25 إلى 33%
- أعد التقييم خلال شهر واحد
- إذا انخفض الأداء الوظيفي
- قم بزيادة الستيرويدات لاستهداف الجرعة لكل وزن على أساس بدء جرعة
- أعد التقييم خلال شهرين إلى ثلاثة أشهر

الاستخدام في مرحلة عدم القدرة على الحركة

- استمر في استخدام الستيرويدات لكن قلل من الجرعة عند الضرورة لإدارة الآثار الجانبية
- قد يستفيد المرضى الأكبر سناً من بدء نظام الستيرويدات

قصور الغدة الكظرية وأزمة الغدة الكظرية

تنتج الغدة الكظرية، المستقرة على الكليتين، هرموناً (الكورتيزول) يساعد جسمك على التعامل مع الإجهاد (أي المرض الشديد أو الإصابة). أثناء تناولك الستيرويدات اليومية، تتوقف الغدة الكظرية عن إنتاج الكورتيزول (وتسمى "قصور الغدة الكظرية") وتصبح غير نشطة. إذا تم إيقاف الستيرويدات، فقد يستغرق الأمر أسابيع أو أشهراً حتى يبدأ الجسم في إنتاج الكورتيزول مرة أخرى. بدون الكورتيزول، يكون جسمك غير قادر على التعامل مع التوتر، مما يؤدي إلى "أزمة الغدة الكظرية" التي قد تهدد الحياة. لهذا السبب، يجب ألا تتوقف عن تناول الستيرويدات اليومية فجأة (أو بدون مساعدة الطبيب) أو تفوت جرعات لأكثر من 24 ساعة. بالإضافة إلى ذلك، عندما يكون جسمك تحت ضغط إضافي (مثل ارتفاع درجة الحرارة أو الجراحة أو الكسور) فقد تكون هناك حاجة لجرعات إضافية من الستيرويدات أو جرعات الإجهاد. يمكن العثور على معلومات للجرعات والتعرف على/علاج/منع قصور الغدة الكظرية الحاد في بروتوكول الستيرويدات PJ Nicholoff Steroid Protocol، المتاح على الموقع التالي:

www.parentprojectmd.org/pj_

الأدوية الأخرى والمكملات الغذائية

إلى جانب الستيرويدات، تشمل الأدوية الأخرى المعتمدة للاستخدام في مرض دوشين: إيكسون ديس 51 (إينيليرسين)، والتي تمت الموافقة عليها في الولايات المتحدة من قبل إدارة الأغذية والعقاقير (FDA)، وأتالورين (ترانسلارنا)، والتي تم اعتمادها للاستخدام في العديد من الدول الأوروبية بواسطة وكالة الأدوية الأوروبية (EMA) ولكن ليس في الولايات المتحدة. وكل من إيكسون ديس 51 وأتالورين للاستخدام مع أنواع معينة من طفرات دوشين. ويوصف إيكسون ديس 51 للأشخاص المصابين بمرض دوشين الذين لديهم طفرات جينية مستجيبة لتخطي إكسون 51 (حوالي 13 في المئة من الحالات). يهدف هذا الدواء إلى "تخطي" الجزء المصاب (إكسون) لإنتاج ديستروفين وظيفي جزئياً. يوصف أتالورين للأشخاص المصابين بدوشين الذين لديهم طفرة غير حساسة (حوالي 13 في المئة من الحالات). على الرغم من أن آلية أتالورين غير معروفة، إلا أنه يعتقد أنها تتفاعل مع جزء من الخلية الذي "يقراً" البروتينات، مما يسمح للخلية "من خلال" الطفرات غير الحسية لإنتاج بروتين وظيفي.

هناك عدد من التجارب السريرية الجارية في مرض دوشين والتي تستهدف طفرات جينية محددة تسبب المرض.

من المهم إجراء اختبار الجينات لمعرفة ما إذا كنت مؤهلاً للمشاركة في هذه التجارب.

لمساعدة مواقع التجارب السريرية في العثور على المرضى الذين قد يكونون مؤهلين لإجراء التجارب، تأكد من التسجيل في السجل الوطني لمرضى دوشين

– يمكن الاطلاع على القائمة هنا: <http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD>

بالإضافة إلى الأدوية التي تمت مناقشتها أعلاه، هناك العديد من الأدوية والمكملات الأخرى التي يمكن استخدامها في مرض دوشين ولكن لم تتم الموافقة عليها من قبل FDA أو EMA.

على الرغم من استخدام بعض الأدوية المذكورة في المربع 3 على نطاق واسع، إلا أنه لا يوجد دليل كافٍ يوضح ما إذا كانت هذه المكملات الغذائية مفيدة أو ضارة لك. من المهم مناقشة جميع الأدوية مع أخصائي أمراض الأعصاب والعضلات قبل التفكير في إضافة أو إيقاف الدواء.

المربع 3. أدوية ومكملات غذائية أخرى ليست معتمدة للاستخدام مع مرض دوشين

نظر الخبراء في مجموعة من الأدوية والمكملات الأخرى التي استخدمت في بعض الحالات لعلاج مرض دوشين. وراجعوا البيانات المنشورة حول هذه المواد لمعرفة ما إذا كانت هناك أدلة كافية على سلامتها وفعاليتها ليكونوا قادرين على تقديم توصيات.

خلص الخبراء إلى ما يلي:

- لا يوصى باستخدام أوكساندرولون، وهو منشط بنائي.
 - لا ينصح باستخدام البوتوكس.
 - لم يكن هناك دعم للاستخدام المنهجي للكرياتين. لم تظهر تجربة عشوائية مراقبة للكرياتين في مرض دوشين فائدة واضحة.
 - إذا كان الشخص يتناول الكرياتين وكان لديه دليل على وجود مشاكل في الكلى، فيجب إيقاف هذا المكمل.
 - لا يمكن تقديم توصيات في هذا الوقت بشأن المكملات الأخرى أو الأدوية الأخرى التي تُستخدم أحياناً في علاج مرض دوشين، بما في ذلك الإنزيم المساعد Q10 والكارنيتين والأحماض الأمينية (الجلوتامين والأرجينين) ومضادات الالتهاب/مضادات الأكسدة (زيت السمك وفيتامين E، ومستخلص الشاي الأخضر، والبينتوكسيفيلين)، وغيرها بما في ذلك المستخلصات العشبية أو النباتية. وخلص الخبراء إلى عدم وجود أدلة كافية في الأبحاث المنشورة لدعم استخدامها.
 - اتفق الخبراء على أن هذا مجال يحتاج إلى مزيد من البحث.
- تم تشجيع المشاركة النشطة للأسر في الأنشطة التي تطور المزيد من المعرفة، مثل سجلات المرضى والتجارب السريرية.

الجدول 2. الآثار الجانبية للستيرويدات: المراقبة والتدخل الموصى بهما

بعض الآثار الجانبية الأكثر شيوعاً للإدارة طويلة الأمد للستيرويد مدرجة هنا. من المهم ملاحظة أن الأشخاص المختلفين سيكون لديهم ردود مختلفة جداً على الستيرويدات. مفتاح النجاح في إدارة الستيرويد هو معرفة الآثار الجانبية المحتملة والعمل على منعها أو الحد منها، حيثما أمكن ذلك. قد يكون من الضروري خفض جرعة الستيرويدات إذا كانت الآثار الجانبية لا يمكن السيطرة عليها أو لا تطاق (الشكل 4). إذا لم ينجح هذا، فإن التغيير إلى نوع آخر من نظام الستيرويد أو الجرعات ضروري قبل التحلي عن العلاج تمامًا. ويجب القيام بذلك بالتعاون مع أخصائي امراض الاعصاب و العضلات .

الجدول 2. الآثار الجانبية للستيرويدات

الآثار الجانبية للستيرويدات	معلومات أخرى	ناقش أخصائي امراض الاعصاب و العضلات
زيادة الوزن والسمنة	يجب أن يتم تحذيرك من أن الستيرويدات قد تزيد الشهية؛ يجب تقديم المشورة الغذائية قبل بدء الستيرويدات	من المهم أن تأكل الأسرة بأكملها بشكل معقول لمنع زيادة الوزن. خطط الأكل الصحية يمكن العثور عليها على الموقع التالي. https://www.choosemyplate.gov
وجه كوشينغ ("وجه القمر")	قد يصبح الامتلاء في الوجه والخدين أكثر وضوحاً مع مرور الوقت	إن المتابعة الدقيقة للنظام الغذائي، وتقليل السكر والملح، ستساعد فيما يخص زيادة الوزن وقد تساعد في تقليل سمات كوشينغ
نمو مفرط للشعر على الجسم (الشعرانية)	الستيرويدات غالباً ما تسبب نمو الشعر الزائد على الجسم	هذه ليست عادة شديدة بما يكفي لتبرير تغيير في الدواء
حب الشباب، التهابات الفطرية للجلد (سعفة)، الثآليل	هذا قد يكون أكثر وضوحاً في المراهقين	استخدم علاجات محددة (وصفة موضعية) ولا تتعجل لتغيير نظام الستيرويدات ما لم تكن هناك توتر عاطفي
قصر القامة	يجب فحص الطول كل 6 أشهر على الأقل كجزء من الرعاية العامة	إذا تباطأ النمو أو توقف، أو إذا كانت زيادة الطول أقل من 1.5 بوصة (4 سم)/سنة، أو إذا كان الارتفاع أقل من المئوية الثالثة، فقد يكون من الضروري الإحالة إلى أخصائي الغدد الصماء
البلوغ المتأخر	يجب التحقق من سن البلوغ في كل زيارة تبدأ من 9 سنوات أخبر أخصائي امراض الاعصاب و العضلات عن أي تاريخ عائلي للنضج الجنسي المتأخر يوصى عمومًا بالعلاج ببدائل التستوستيرون للأولاد الذين لم يبدأوا سن البلوغ في عمر 14 عامًا	إذا كنت تشعر بالقلق من تأخر تطور البلوغ، أو إذا لم تبدأ البلوغ في سن الرابعة عشر، فقد تكون الإحالة إلى أخصائي الغدد الصماء للتقييم ضرورية

الجدول 2. الآثار الجانبية للاستيرويدات

معلومات أخرى	ناقش أخصائي امراض الاعصاب و العضلات	الآثار الجانبية للاستيرويدات
<p>يجب التحقق من سن البلوغ في كل زيارة تبدأ من 9 سنوات</p> <p>أخبر أخصائي امراض الاعصاب و العضلات عن أي تاريخ عائلي للنضج الجنسي المتأخر</p> <p>يوصى عمومًا بالعلاج ببدائل التستوستيرون للأولاد الذين لم يبدأوا سن البلوغ في عمر 14 عامًا</p>	<p>إذا كنت تشعر بالقلق من تأخر تطور البلوغ، أو إذا لم تبدأ البلوغ في سن الرابعة عشر، فقد تكون الإحالة إلى أخصائي الغدد الصماء للتقييم ضرورية</p>	<p>البلوغ المتأخر</p>
<p>أخبر أخصائي امراض الاعصاب و العضلات عن أي تاريخ عائلي للانتباه مع فرط النشاط (ADHD)</p> <p>انتبه إلى أن هذه الأعراض غالباً ما تزداد سوءاً في الأسابيع الستة الأولى للعلاج بالاستيرويدات</p>	<p>يجب معالجة مشاكل السلوك الأساسية قبل بدء العلاج بالاستيرويدات، مثل الاستشارة الطبية لاضطراب نقص الانتباه مع فرط النشاط</p> <p>فقد تساعد على تغيير توقيت دواء الستيرويدات إلى وقت لاحق من اليوم - ناقش ذلك مع أخصائي امراض الاعصاب و العضلات، الذي قد يفكر أيضاً في إحالة الي الصحة السلوكية</p>	<p>التغيرات السلوكية العكسية (للاطلاع على معلومات إضافية حول السلوك، انظر القسم 10)</p>
<p>إن أخذ الستيرويدات قد يقلل من المناعة (القدرة على مكافحة العدوى)</p> <p>كن على دراية بخطر الإصابة الخطيرة والحاجة إلى معالجة الإصابات الطفيفة على الفور</p>	<p>احصل على تحصين الجديري المائي قبل البدء في العلاج بالستيرويدات. إذا لم يتم ذلك، فاطلب المشورة الطبية إذا تعرضت لمرض الجديري المائي</p> <p>إذا كانت هناك مشكلة إقليمية في مرض السل، فقد تكون هناك حاجة لإشراف خاص</p>	<p>التثبيط المناعي</p>

الجدول 2. الآثار الجانبية للستيرويدات

الآثار الجانبية للستيرويدات	معلومات أخرى	ناقش أخصائي أمراض الاعصاب و العضلات
تثبيط الغدة الكظرية	<p>أبلغ جميع العاملين في المجال الطبي أنك تتناول الستيرويدات، واحمل بطاقة تنبيهه ستيرويد</p> <p>من المهم جداً عدم تفويت جرعات الستيرويد لأكثر من 24 ساعة، لأن ذلك قد يسبب أزمة الغدة الكظرية</p> <p>اعرف متى يجب إعطاء جرعة الاجهاد من الستيرويدات (مرض شديد، صدمة كبيرة، أو جراحة) لمنع أزمة الغدة الكظرية</p> <p>تعرف على علامات وأعراض أزمة الغدة الكظرية (آلام في المعدة والقيء والخمول)</p> <p>احصل على وصفة طبية لحقن الهيدروكورتيزون العضلي في المنزل (قد تحتاج إلى معرفة كيفية تناوله في حالة حدوث أزمة كظرية)</p> <p>لا تتوقف عن الستيرويدات فجأة</p>	<p>اسأل أخصائي أمراض الاعصاب و العضلات الخاص بك عن خطة الستيرويدات و جرعة الإجهاد التي توضح ما يلي:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ما يجب فعله في حالة تفويت جرعة الستيرويدات < 24 ساعة (بسبب الصيام أو المرض أو عدم توفر وصفة طبية) • متى يتم إعطاء الستيرويدات بجرعة الإجهاد، وبأي جرعة، وبأي شكل (عن طريق الفم، عن طريق الحقن العضلي، أو عن طريق الحقن الوريدي) ؛ استشر بروتوكول الستيرويدات <p>PJ Nicholoff Steroid Protocol للحصول على خطة نموذجية: www.parentprojectmd.org/pj</p> <ul style="list-style-type: none"> • إذا كنت ستتوقف عن تناول الأدوية التي تحتوي على الستيرويد، فاطلب من اخصائي امراض الاعصاب و العضلات (NMS) لديك خطة لتقليل العلاج. يمكنهم الرجوع إلى بروتوكول PPMD PJ Nicholoff Steroid Protocol • للحصول على خطة نموذجية علي الموقع التالي: www.parentprojectMD.org/PJ
ارتفاع ضغط الدم (فرط ارتفاع ضغط الدم)	<p>يجب فحص ضغط دمك (BP) في كل زيارة للعيادة</p>	<p>إذا كان ضغط الدم مرتفعاً، فقد يكون تقليل تناول الملح وتقليل الوزن من الخطوات الأولى المفيدة</p> <p>إذا لم تكن فعالة، فقد يفكر موفر الرعاية الأولية في تناول أدوية إضافية</p>

الجدول 2. الآثار الجانبية للستيرويدات

الآثار الجانبية للستيرويدات	معلومات أخرى	ناقش أخصائي أمراض الاعصاب و العضلات
عدم تحمل الجلوكوز	يجب اختبار البول لمعرفة نسبة الجلوكوز (السكر) من خلال اختبار Dipstick للبول في زيارات العيادة. أخبر أخصائي أمراض الاعصاب و العضلات عن زيادة البول أو العطش. يجب إجراء اختبار الدم مرة واحدة في السنة لمراقبة تطور مرض السكري من النوع 2 ومضاعفات الستيرويد الأخرى - الناجمة عن زيادة الوزن	قد تكون هناك حاجة لمزيد من اختبارات الدم لمرض السكري من النوع 2 إذا كانت اختبارات البول أو الأعراض إيجابية بالنسبة للجلوكوز
التهاب المعدة/ الارتداد المعدي المريئي (GERD)	الستيرويدات يمكن أن تسبب أعراض الارتجاع (حرقة). أخبر أخصائي أمراض الاعصاب و العضلات إذا ظهرت عليك هذه الأعراض	تجنب العقاقير غير الستيرويدية المضادة للالتهابات (مضادات الالتهاب غير الستيرويدية) مثل الأسبرين والإيبوبروفين والنابروكسين مضادات الحموضة يمكن استخدامها للأعراض
مرض القرحة الهضمية	الإبلاغ عن أعراض آلام في المعدة لأن هذا يمكن أن يكون علامة على تلف بطانة المعدة يمكن فحص الدم في البراز إذا كنت مصابًا بفقر الدم أو إذا كان هناك اشتباه في حدوث نزيف في الأمعاء	تجنب مضادات الالتهاب غير الستيرويدية (الأسبرين، الإيبوبروفين، النابروكسين) يمكن استخدام الأدوية الموصوفة ومضادات الحموضة إذا كنت تعاني من الأعراض قد تحتاج إلى رؤية طبيب الجهاز الهضمي (GI) للتقييم والعلاج
المياه البيضاء	الستيرويدات يمكن أن تسبب إعتام عدسة العين الحميد؛ هناك حاجة إلى التقييم مع فحص العين السنوي	ضع في اعتبارك التحول من ديفلازاكورت إلى بريدينزون إذا تقادم إعتام عدسة العين التي تؤثر على الرؤية (تبين أن ديفلازاكورت يتسم بمخاطرة أكبر لتطور إعتام عدسة العين) في حالة ظهور إعتام عدسة العين، قد تكون هناك حاجة لاستشارة طبيب العيون سيلزم علاج إعتام عدسة العين فقط إذا كانت تتداخل مع الرؤية

الجدول 2. الآثار الجانبية للستيرويدات

ناقش أخصائي أمراض الاعصاب و العضلات	معلومات أخرى	الآثار الجانبية للستيرويدات
<p>قد تكون هناك حاجة لمكملات فيتامين د اعتماداً على مستوى الفيتامين في الدم تحقق من مستويات فيتامين د في الدم (25 OH Vit D) سنوياً، وتناول المكملات حسب الحاجة.</p> <p>تأكد من أن تناول الكالسيوم الغذائي الخاص بك يلبي توصيات عمرك قد تكون هناك حاجة إلى مكملات الكالسيوم إذا كان نظامك الغذائي لا يشمل كميات كافية من الكالسيوم يمكن أن تكون أنشطة تحمل الوزن (الوقوف) مفيدة لصحة العظام</p> <p>تناقش مع أخصائي أمراض الاعصاب و العضلات/أخصائي العلاج الطبيعي قبل البدء في برنامج تمرين/تحمل الوزن</p>	<p>أخبر أخصائي أمراض الاعصاب و العضلات بأي كسور وألم في الظهر في كل زيارة</p> <p>يجب إجراء أشعة سينية على العمود الفقري كل 1-2 سنة لمراقبة كسور الانضغاط الفقاري</p> <p>DEXA كل سنتين إلى ثلاث سنوات لمراقبة كثافة العظام</p> <p>يجب فحص مستويات فيتامين د في الدم سنوياً باستخدام تحليل (25 OH Vit D) (ويفضل أن يكون في آخر فصل الشتاء في المناطق ذات المناخ الموسمي)؛ وقد يلزم استخدام مكملات فيتامين د مع فيتامين D3 إذا كانت المستويات منخفضة</p> <p>يجب تقييم النظام الغذائي سنوياً للتأكد من شرب/تناول كميات كافية من الكالسيوم</p>	<p>هشاشة العظام</p>
<p>تجنب التمرينات القوية والتمارين الغريبة، مثل الركض على المنحدرات أو ألعاب الترامبولين</p> <p>من المهم تناول قدر جيد من السوائل</p> <p>يجب الخضوع لفحوصات الكلى إذا استمر ذلك</p>	<p>أبلغ أخصائي أمراض الاعصاب و العضلات إذا كان لون البول بنيًا مانلاً إلى الأحمر</p> <p>يمكن فحص الميوغلوبين في البول</p> <p>يجب فحص البول أيضاً بحثاً عن العدوى</p>	<p>البيلة الميوغلوبينية (لون البول يشبه اللون البني المائل للأحمر لأنه يحتوي على نواتج تحلل بروتينات العضلات. يجب اختبار ذلك في مختبر المستشفى.)</p>

7. معالجة الغدد الصماء

يمكن أن يتأثر عدد من الهرمونات سلبًا بالستيرويدات المستخدمة لعلاج دوشين. وتشمل الهرمونات الأكثر شيوعًا هرمون النمو (الذي يؤثر على النمو، مما يؤدي إلى قصر القامة) والتستوستيرون (هرمون الجنس الذكري، مما يؤدي إلى تأخر البلوغ). وقد يوصي أخصائي أمراض الاعصاب و العضلات بزيارة طبيب الغدد الصماء عند الأطفال (طبيب هرمونات) إذا كانت هناك أي مخاوف بشأن النمو أو البلوغ أو قصور الغدة الكظرية.

النمو والبلوغ

قد يكون قصر القامة والبلوغ المتأخر محزنًا ويجب أن تشعر بالراحة عند مناقشة هذه المواضيع مع أخصائي أمراض الاعصاب و العضلات فقد يكون قصر القامة مؤشرًا على وجود مشكلات طبية أخرى، وقد يؤدي نقص هرمون التستوستيرون إلى تدهور صحة العظام، لذا؛ من المهم أن يتابع فريق أمراض الاعصاب و العضلات نموك وتطور البلوغ عن كثب (الشكل 5).

معالجة هرمون النمو

- قد يوصف لك هرمون النمو لقصر القامة إذا تبين أنك تعاني من نقص هرمون النمو
- لا يوجد دليل أو منشورات تقيّم سلامة هرمون النمو أو فعاليته لدى المصابين بمرض دوشين وليس لديهم نقص في هرمون النمو
- قد تكون هناك مخاطر محتملة مرتبطة باستخدام هرمون النمو، بما في ذلك الصداع وفرط الضغط داخل القحف مجهول السبب (ارتفاع الضغط في المخ والعينين)، وانزلاق رأس عظمة الفخذ (اضطراب الورك الذي يمكن أن يسبب الألم وقد يحتاج إلى عملية جراحية للإصلاح)، وتفاقم الجنف (اعوجاج العمود الفقري)، وزيادة خطر الإصابة بمرض السكري
- قبل تحديد ما إذا كنت ستستخدم هرمون النمو أم لا، يجب على أخصائي الغدد الصماء مناقشة المخاطر والفوائد المحتملة للعلاج

علاج التستوستيرون

- التستوستيرون مهم لصحة العظام، وكذلك للتطور النفسي الاجتماعي/العاطفي
- يجب أن يبدأ علاج التستوستيرون بجرعات منخفضة ويزيد ببطء محاكاة البلوغ الطبيعي
- يأتي التستوستيرون في أشكال متعددة، بما في ذلك الحقن العضلية، والمواد الهلامية، والرقع
- يجب أن يناقش أخصائي الغدد الصماء الاستجابة المتوقعة للعلاج قبل بدء التستوستيرون، والذي من المحتمل أن يشمل: تطور رائحة الجسم وشعر الوجه وحب الشباب والطفرة وإغلاق صفائح النمو وزيادة الشبق (الاهتمام بالجنس)
- تشمل الآثار الجانبية المحتملة: العدوى في موقع الحقن، ورد الفعل التحسسي، وتقلب المزاج، وزيادة عدد خلايا الدم الحمراء
- ستحتاج إلى سحب دمك بانتظام في أثناء تناول التستوستيرون من أجل مراقبة استجابة جسمك للعلاج

الأزمة الكظرية

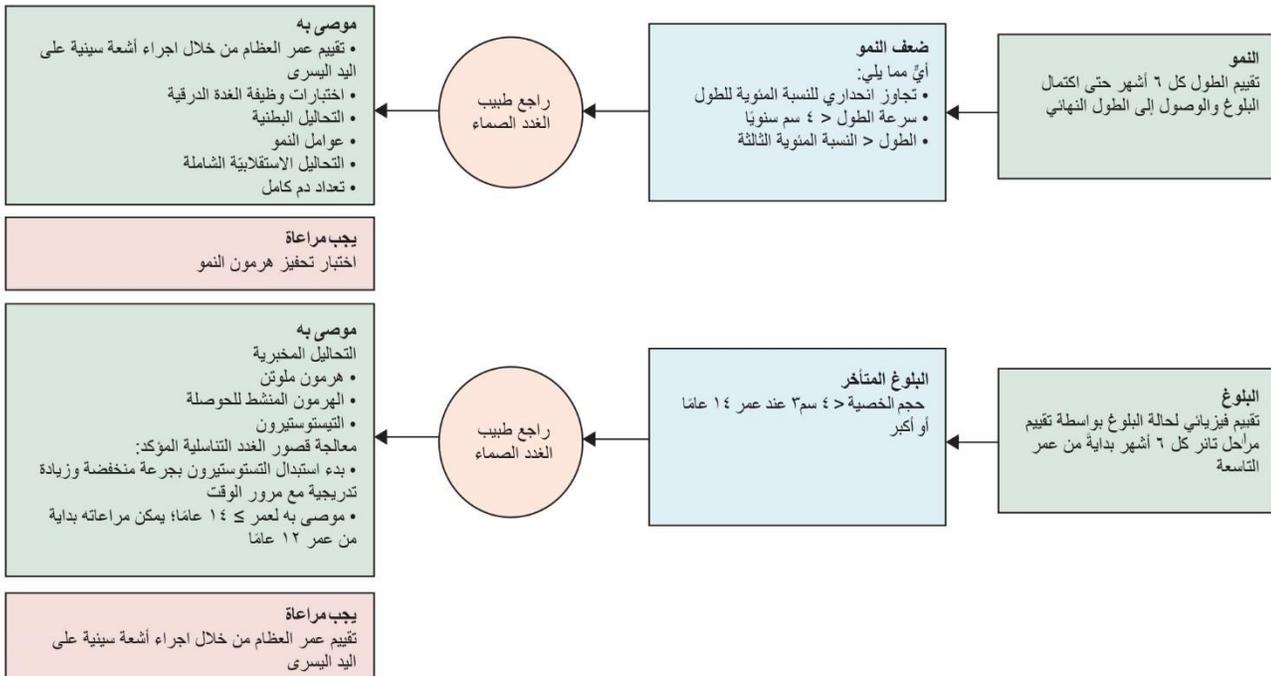
تنتج الغدة الكظرية، المستقرة على الكليتين، هرمونًا (الكورتيزول) الذي يساعد جسمك على التعامل مع الإجهاد (أي المرض الشديد أو الإصابة). عندما تتناول الستيرويدات، تتوقف الغدة الكظرية عن إنتاج الكورتيزول ("قصور الغدة الكظرية"). بمجرد توقف الستيرويدات، قد يستغرق الأمر أسابيع أو أشهرًا حتى يبدأ الجسم في إنتاج الكورتيزول مرة أخرى. فبدون الكورتيزول، لا يستطيع الجسم التعامل مع الإجهاد، مما يؤدي إلى أزمة الغدة الكظرية التي قد تهدد الحياة.

إن أزمة وقصور الغدة الكظرية من المضاعفات التي تهدد الحياة بسبب استخدام الستيرويدات على المدى الطويل (انظر الشكل 5). من المهم أن تعرف أنك قد تكون عرضة لخطر الإصابة بأزمة الغدة الكظرية إذا تم إيقاف الستيرويدات فجأة أو إذا تم تفويت جرعات بسبب المرض أو لأسباب أخرى لأكثر من 24 ساعة. يجب أن يكون لدى جميع المرضى الذين يتناولون الستيرويدات اليومية المزمدة خطة تحدد ما يجب فعله في حالة الجرعات الفائتة أو في أوقات المرض الخطير أو الصدمة الشديدة، عند الحاجة إلى جرعات إضافية أو "جرعات إجهاد" من الستيرويدات. يتم تضمين معلومات حول منع قصور الغدة الكظرية والتعرف عليه وإدارته، وكذلك وقت وكيفية استخدام جرعات الإجهاد من الستيرويدات، في بروتوكول PJ Nicholoff Steroid Protocol، والذي يمكن العثور عليه في الموقع التالي: www.parentprojectmd.org/pj.

أعراض أزمة الغدة الكظرية

يجب أن تتلقى معلومات حول علامات وأعراض أزمة الغدة الكظرية:

- التعب الشديد
- الصداع
- القيء/الغثيان
- انخفاض سكر الدم
- انخفاض ضغط الدم
- فقدان الوعي



الشكل 5 تقييم النمو والبلوغ في أثناء تناول الكورتيكوستيرويدات وإدارته

8. إدارة صحة العظام (نخر العظام) (الشكل 6)

تعد صحة العظام مهمة في كل من المرحلتين (القدرة على الحركة وعدم القدرة على الحركة) لمرض دوشين. يعاني الأشخاص المصابين بمرض دوشين من جميع الأعمار من عظام ضعيفة، خاصة إذا كانوا يتناولون الستيرويدات. وتتسبب الستيرويدات في انخفاض كثافة المعادن في العظام مما يزيد من خطر الإصابة بالكسور (كسر العظام) مقارنة مع عامة السكان. كما يمثل ضعف العضلات وانخفاض القدرة على الحركة أيضا عوامل خطر لضعف العظام.

يعد امتصاص الأشعة السينية للطاقة المزدوج (DEXA) اختبارًا غير غازي يقيس كثافة المعادن في العظام بالعظام الطويلة (عادةً الساق أو الذراع). العظام الأرق أقل صحة وأكثر عرضة للكسور. ومن المهم قياس كثافة المعادن في عظامك لمراقبة صحة العظام بشكل عام. ويوصى بإجراء مسح ضوئي DEXA كل سنتين إلى 3 سنوات على الأقل.

الأشخاص المصابون بمرض دوشين، وخاصة أولئك الذين يتناولون الستيرويدات، معرضون لخطر كسور الانضغاط الفقري. تحدث كسور الانضغاط الفقري عندما تصاب الفقرات (عظام العمود الفقري) بكسور صغيرة، مما يؤدي إلى تشوهها والانهييار على بعضها البعض. هذه الكسور، والانهييار الفقري الناتج، يمكن أن تسبب الألم. ويمكن رؤية كسور الانضغاط الفقري في الأشعة السينية لمنظر جانبي من العمود الفقري، حتى بدون ألم الظهر. ويمكن معالجة الكسور الفقارية باستخدام البايوفوسفونيت، ولا سيما عند وجود ألم. يُنصح بإجراء أشعة سينية جانبية للعمود الفقري كل سنة إلى سنتين أو أكثر إذا كنت تعاني من آلام الظهر.



تتعرض العظام للكسر باستمرار، ويعاد امتصاصها في مجرى الدم، ويعاد بناؤها. لكن الستيرويدات تبطئ مرحلة إعادة البناء في نمو العظام. البايفوسفونيت هي أدوية ترتبط بسطح العظام، مما يؤدي إلى إبطاء عملية الانهيار وإعادة الامتصاص، وهو ما يساعد على بناء العظام بشكل أكثر فعالية. تحافظ هذه العملية على ثخانة العظام ونأمل أن تكون أكثر صحة وأقل عرضة للكسر. يمكن مناقشة استخدام البايفوسفونيت إذا كانت هناك علامات على انخفاض كثافة العظام، وكسور العظام الطويلة التي تحدث دون صدمة كبيرة، و/أو كسور الانضغاط الفقاري (انظر الشكل 6).

التقييم والتعليم

- التقييم والتعليم بواسطة معالج مهني أو فيزيائي
- يقلل من مخاطر السقوط في جميع البيئات، مع الأخذ في الاعتبار نوعية اسطح المشي والتضاريس والعقبات.
 - توفير التدريب للمرضى والأسر على سلامة الكراسي المتحركة و رفع الوعي بأن السقوط من على الكرسي المتحرك سبب شائع للإصابة.
 - توفير التدريب للعائلات على رفع آمن والنقل من الكرسي المتحرك وإليه والأسطح المختلفة في جميع البيئات.

اعتبارات شائعة أو تعديلات محتملة

- تجنب السقوط من على الكرسي المتحرك أو جهاز التنقل
- استخدام حزام المقعد دائمًا.
- استخدام مضادات القلايات على الكراسي المتحركة.

- سلامة بيئة المنزل
- إزالة العقبات مثل السجاد والألعاب والأسلاك والركام.

- السلامة على الأسطح غير المستوية أو المنزلة
- الانتباه بشكل خاص عندما تكون في الهواء الطلق بسبب الأسطح غير المستوية.
- ارتداء أحذية السباحة للحماية من السقوط عند المشي على الأسطح الزلقة حول المياه.
- استخدم قوائم غير قابلة للانزلاق على أجهزة تقويم الكاحل في الليل لتقليل مخاطر السقوط عند المشي من الحمام وإليه.

- النقل الآمن من الكرسي المتحرك وإليه
- ضع في اعتبارك أن المعدات التكييفية وأنظمة رفع المريض للاستخدام المبكر في جميع البيئات لتوفير دعم آمن وتقليل خطر السقوط أو الإصابة في أثناء النقل أو دخول الحمام أو الاغتسال.

التعديلات المنزلية المحتملة

- السجادات غير المنزلة في الحمام أو حوض الاستحمام
- حواجز الإمساك للحمام أو حوض الاستحمام
- كرسي الحمام أو غيره من المعدات التكييفية للاغتسال
- الدواسات غير المنزلة في الدرجات الخشبية غير المغطاة
- قضبان يد على جانبي السلالم

الشكل 6² اعتبارات السلامة ومنع السقوط

9. العلاج التقويمي (الشكل 7)

الأهداف الرئيسية لرعاية العظام هي الحفاظ على المشي و/أو وظيفة الحركة لأطول فترة ممكنة، وتقليل تقلصات المفاصل، وستساعدك القدرة على المشي أو الوقوف على الحفاظ على العمود الفقري المستقيم وتساعد على تعزيز صحة العظام.

الانقباضات

نظرًا لأن العضلات تصبح أضعف وتجد أن تحريك مفاصلك أكثر صعوبة، فإن المفاصل معرضة لخطر الانغلاق في وضعية واحدة تُعرف بالتقلص. وقد يساعد اتباع الوضعية الصحيحة على منع الانقباضات في الظهر والقدم والكاحلين في أثناء السير. وأثناء الجلوس، من المهم أن تتأكد من أن وضعك في حالة جيدة، مع تحمل الوزن على جانبي الجسم. يجب أن تكون قدمك وأرجلك في محاذاة مناسبة، مع وضع جيد ودعم مناسب. يعد نظام الجلوس المناسب على كرسيك المتحرك، والذي يوفر الدعم للتمائل في العمود الفقري والحوض وتمديد العمود الفقري، أمرًا بالغ الأهمية. وقد تتوفر خيارات جراحية تساعد على المحافظة على محاذاة القدمين والساقين إذا كان ذلك ملائمًا لك.

الجنف (اعوجاج العمود الفقري)

الأشخاص المصابون بمرض دوشين ولا يعالجون بالكورتيكوستيرويدات لديهم فرصة بنسبة 90 في المائة لتطوير الجنف التدريجي (اعوجاج جانبي للعمود الفقري قد يزداد سوءًا بمرور الوقت). ولقد ثبت أن العلاج اليومي بالستيرويدات يقلل من خطر الإصابة بالجنف (اعوجاج العمود الفقري)، أو يؤخر ظهوره بشكل كبير. إن الاهتمام بوضعيتك وموضعك أمر بالغ الأهمية لمنع الجنف (اعوجاج العمود الفقري). لذا، يعد التقييم المستمر للعمود الفقري طوال حياتك أمرًا ضروريًا.

كسور العظام الطويلة

يمكن أن يمثل كسر الساق تهديدًا كبيرًا لاستمرار القدرة على المشي. إذا تعرضت لكسر في الساق، أو كُسرت ساقك، فاسأل عما إذا كان يجب النظر في الجراحة. غالبًا ما يسمح التصحيح الجراحي للأشخاص المصابين بمرض دوشين بالعودة إلى أقدامهم في أسرع وقت ممكن. إذا كنت تعاني من كسر، فتأكد من إخطار فريق امراض الاعصاب و العضلات قبل اتخاذ أي قرارات علاجية. سيساعدك فريق امراض الاعصاب و العضلات على توجيه العناية بالكسور وكذلك علاج ما بعد الكسر.

تعد متلازمة الانصمام الدهني (FES) خطرًا في مرض دوشين وتمثل حالة طبية طارئة. يحدث الانصمام الدهني بسبب إطلاق قطعة صغيرة من الدهون في مجرى الدم بعد كسر العظم أو ارتطامه بشكل كبير. قد تنتقل هذه القطعة من الدهون (التي تسمى "الانصمام") عبر الدم إلى الرئتين، وتمنع الجسم من الحصول على كمية كافية من الأوكسجين. قد تشمل أعراض الانصمام الدهني الارتباك، التشوش والتوهان، "ان تنصرف على غير طبيعتك" وسرعة التنفس وارتفاع معدل ضربات القلب و/أو قصر النفس.

إذا عانيت من تورم و/أو سقوط و/أو كسر وظهرت أي من علامات متلازمة الانصمام الدهني، فإذهب إلى قسم الطوارئ بأسرع ما يمكن. أخبر فريق الطوارئ بشكوكك في الإصابة بالانصمام الدهني. فهذه حالة طبية طارئة.

المرحلة المتأخرة غير التقلبية	المرحلة المبكرة غير التقلبية	المرحلة التقلبية
تقييم		
تقييم نطاق الحركة على الأقل كل ٦ أشهر		
إجراء الفحص البصري للعمود الفقري سنويًا	إجراء الفحص البصري للعمود الفقري كل ٦ أشهر	إجراء الفحص البصري للعمود الفقري سنويًا
الحصول على صور شعاعية أمامية وخلفية للعمود الفقري في وضع القيام سنويًا للمرضى المعروف اصابتهم بالجنف التقدمي	الحصول على تصوير شعاعي للعمود الفقري عندما يصبح المرضى غير قادرين على الحركة؛ إذا كان المنحنى موجودًا، فاحصل على صورة شعاعية كل ٦ أشهر إلى سنة واحدة، اعتمادًا على نضج الهيكل العظمي؛ وراجع جراح العظام للمنحنى < ٢٠ درجة	الحصول على تقييم التصوير الشعاعي في حالة ملاحظة منحنى أو صعوبة الفحص البصري
التدخلات		
بتوجيه العلاج الطبيعي، قم بتنفيذ برنامج التمدد المنزلي مع التركيز على الكاحلين والركبتين والوركين		
مع توجيه العلاج المهني، أضف التركيز على الأطراف العلوية	استخدم مقوام القدم والكاحل المصمم خصيصًا في وضع محايد نهائيًا لتأخير تفاقم الفقد الحقيقي	عندما يكون الالتواء الظهري السلبي أقل من ١٠ درجات، استخدم مقوام القدم والكاحل المصمم خصيصًا في وضع محايد ليلاً
تابع استخدام حاصرات الطرف السفلي؛ وتصنيع جبانير المعصم واليد المخصصة والتي قد تكون مناسبة	ابدأ برنامج الوقوف باستخدام جهاز وقوف أو كرسي متحرك مع اتخاذ وضع رأسي	ارجع إلى الجراحة على وتر أخيل والقدم لتحسين المشية إذا كان هناك تقلص كبير في الكاحل وعضلات الفخذ و الباسطة الوركية بقوة جيدة
استخدم برامج الوقوف بحذر	ارجع إلى الجراحة على وتر أخيل والقدم لتحسين موضع القدم فقط إذا أيد المريض ذلك	تجنب استخدام مقومات العمود الفقري
تقديم إرشادات الوقاية من الكسر التوقعي للمعالجات		
استشر أخصائي أمراض القلب والجهاز التنفسي قبل أي تدخل جراحي		
ارجع إلى أجهزة العمود الفقري الخلفي والالتحام إذا كان المنحنى تقدميًا	ارجع إلى أجهزة العمود الفقري الخلفي والالتحام إذا كان منحنى العمود الفقري < ٢٠-٣٠ درجة في الأفراد قبل سن البلوغ والذين لا يتناولون الكورتيكوستيرويدات؛ وتقديم تقييم ما قبل الجراحة وبعد العملية الجراحية مع العلاج الطبيعي	راجع المعالج الطبيعي بعد الجراحة
تأكد من أن الأسر والفريق الطبي على دراية بمتلازمة الانصمام الدهني		

الشكل 7² تقييم العمود الفقري والمفاصل وعلاجها

10. إدارة إعادة التأهيل

العلاج الطبيعي والمهني والعلاج بالكلام

يحتاج الأشخاص المصابون بمرض دوشين إلى الوصول إلى أنواع مختلفة من إدارة إعادة التأهيل طوال حياتهم. يمكن أن يشمل فريق إعادة التأهيل الأطباء والمعالجين الفيزيائيين (PT) والمعالجين المهنيين (OT) وأخصائيي أمراض الكلام واللغة (SLP) وأطباء العظام وتقويم العظام ومقدمي المعدات الطبية الثابتين. يجب أن يفكر فريق إعادة التأهيل في أهدافك وأسلوب حياتك من أجل تزويدك برعاية وقائية متسقة، وتقليل تأثير مرض دوشين على حياتك وأنشطتك، وتحسين نوعية الحياة. ويمكن توفير إعادة التأهيل في العيادات الخارجية والمدارس، ويجب أن تستمر عليه طوال حياتك. ويجب تقييمك من قبل أخصائي إعادة تأهيل كل 4 إلى 6 أشهر على الأقل.

نطاق الحركة والتمرين والتمدد (الشكل 8)

- هناك العديد من العوامل في مرض دوشين تساهم في ميل المفاصل إلى الضيق، أو "الانقباض"، بما في ذلك: ان تصبح العضلات أقل مرونة بسبب الاستخدام المحدود وخروج العضلات المحيطة بالمفصل عن التوازن (واحدة أقوى من الأخرى)
- يساعد الحفاظ على مدى جيد من الحركة والتماثل في المفاصل المختلفة على الحفاظ على أفضل وظيفة ممكنة، ويمنع تطور الانقباضات، ويمنع مشكلات الضغط مع الجلد
- يوصى بالتمارين الرياضية أو النشاط الرياضي؛ وتعد السباحة مثلاً رائعاً على التمرين الآمن.
- وهناك بعض التمارين (مثل الارتداد على الترامبولين أو حصان الوثب) التي قد تضر بالعضلات. ومن ثم، يجب مراقبة جميع التمارين وتوجيهها بواسطة المعالج الفيزيائي أو المعالج الطبيعي
- ستتم مراقبة عملية التمدد بواسطة المعالج الطبيعي ولكن يجب أن تصبح جزءاً من روتينك اليومي
- الهدف من التمدد والتقوية، من وقت التشخيص فصاعداً، هو الحفاظ على الوظيفة والمرونة والحفاظ على الشعور بالراحة



المجموعة 2: تقييمات إعادة التأهيل والتدخلات في جميع مراحل المرض للمرضى الذين يعانون من الضمور العضلي دوشين

التقييم

تقييم إعادة التأهيل متعدد التخصصات كل 6 أشهر أو بمعدل تكرار أكبر إذا كانت هناك مخاوف، أو تغيير في الوضع، أو وجود احتياجات محددة (الملحق)

التدخل

العلاج المباشر

علاج مباشر ينفذه المعالجون الفيزيائيون والمعالجون المهنيون وأخصائيو النطق واللغة مصمم خصيصاً لتلبية الاحتياجات الفردية، مرحلة المرض، والاستجابة للعلاج والتحمل، المقدمة طوال عمر المريض

الوقاية من الانقباض والتشنج

- التمدد المنزلي اليومي من 4 إلى 6 مرات في الأسبوع؛ تمدد بانتظام في الكاحلين والركبتين والوركين؛ تمديد المعصمين واليدين والعنق في وقت لاحق إذا أشار التقييم إلى ذلك
- تمديد الهياكل المعروفة بأنها معرضة لخطر الانقباض والتشنج وتلك التي حددها التقييم
- التدخل العظمي، التجبير، والصب والتموضع والمعدات:
 - أجهزة تقويم الكاحل والقدم للتمدد في الليل - قد تكون أكثر تحملاً عند البدء بشكل وقائي في مرحلة الشباب
 - أجهزة تقويم الكاحل والقدم للتمدد أو التموضع في أثناء النهار في مراحل عدم الحركة
 - جبائر المعصم للتمدد وباسطات/مثنيات لإصبع الرسغ - عادةً في مراحل عدم الحركة
 - الصب التسلسلي - في مراحل الحركة أو عدم الحركة
 - أجهزة الوقوف السلبية/المزودة بمحركات - عندما يصبح من الصعب الوقوف في محاذاة جيدة، إذا لم تكن الانقباضات شديدة للغاية لمنع تحديد الموضع أو التحمل
 - أدوات KAFO ذات مفاصل الركبة المغلقة - خيار للمراحل الأخيرة من القدرة على الحركة وعدم القدرة على الحركة
 - جلسة مخصصة في الكراسي المتحركة اليدوية والآلية (مقعد ثابت، وظهر ثابت، وموجهات للورك، ودعامات جذع جانبية، ومقربات، ومسند للرأس)
 - مكونات التموضع الآلية بالكراسي المتحركة الآلية (إمالة، استناد، مساند قدم مرفوعة، دعامة وقوف، ومقعد يمكن ضبط ارتفاعه)

التمرين والنشاط

التمرين المتدرج أو النشاط الهوائي أو ممارسة التمارين الرياضية بانتظام (مثل السباحة وركوب الدراجات) مع المساعدة حسب الحاجة، وتجنب التمارين الغربية والتمارين عالية المقاومة، والمراقبة لتجنب الإفراط في الإجهاد، واحترام الحاجة إلى الراحة والحفاظ على الطاقة، وتوخي الحذر فيما يتعلق بكفاءة التمارين القلبية التنفسية المنخفضة المحتملة وكذلك خطر تلف العضلات حتى عندما تعمل بشكل جيد سريريًا

السقوط والوقاية من الكسور وإدارتها

- تقليل مخاطر السقوط إلى أدنى حد في جميع البيئات
- دعم العلاج الطبيعي لراحة العظام في فريق سريع الإدارة لكسور العظام الطويلة وتوفير إعادة التأهيل المرتبطة بها للحفاظ على المشي و/أو قدرات الوقوف المدعومة
- إدارة التعلم، والانتباه، واختلافات المعالجة الحسية
- الإدارة بالتعاون مع الفريق حسب الاهتمامات والتقييم

التقنية المساعدة والمعدات التكيفية

التخطيط والتعليم من خلال التقييم ووصف الأدوية والتدريب، وتأييد التمويل

المشاركة

المشاركة في جميع جوانب الحياة المدعومة في جميع المراحل

الوقاية من الألم وإدارته

الوقاية من الألم والإدارة الشاملة، حسب الحاجة، طوال الحياة

AFOs = مقومات الكاحل والقدم.

KAFOs = مقومات الركبة والكاحل والقدم.

تشمل المناطق المعرضة عادةً لخطر الكسر والتشنج: العضلات القابضة الوركية والأشرطة الحرقوفية الظنوبية وأوتار الركبة والعضلات القابضة لأخمص القدم والرباط الأخمصي والعضلات القابضة للمرفق والعضلة الكاوية للمساعد والعضلات القابضة للإصبع والرسغ الطويلة والباسطات والخراطيميات والباسطات العنقية والانقباض المفصلي المعزول بالورك وثني للركبة والثني الأخمصي وتقوس مؤخر القدم ومقدم القدم وانتواء المرفق وانتواء الكوع ومفاصل الإصبع وتشوه العمود الفقري وجدار الصدر بما في ذلك الجف (اعوجاج العمود الفقري) والحذب المفرط أو الاعوجاج وانخفاض حركة جدار الصدر.

الكراسي المتحركة، والمقعد وغيرها من الأجهزة التكيفية (الشكل 9)

- أثناء المشي، يمكن استخدام سكوتر أو عربة أطفال أو كرسي متحرك للمسافات الطويلة للحفاظ على قوتك
- عندما تبدأ في استخدام كرسي متحرك لفترات أطول، من المهم أن تستخدم كرسيًا يحافظ على وضعيتك في محاذاة مناسبة ويوفر دعمًا جيدًا لجميع أجزاء جسمك
- مع زيادة صعوبة السير، يوصى بتوفير كرسي متحرك كهربائي عاجلاً وليس آجلاً.
- إضافة إلى ذلك، يوصى باستخدام أحد أجهزة الوقوف الكهربائية إذا كانت متاحة
- سيساعدك المعالجون الفيزيائيون والمهنيون في التوصية بالأجهزة المساعدة للمساعدة في الحفاظ على استقلالك وتعزيز السلامة
- من الأفضل التفكير مسبقاً في نوع المعدات التي ستستمر في دعم استقلالك ومشاركتك في الأنشطة التي تستمتع بها والتخطيط وفقاً لذلك

المربع 4 إدارة الألم

من المهم أن تخبر أخصائي أمراض الأعصاب و العضلات الخاص بك ما إذا كان الألم يمثل مشكلة بحيث يمكن علاجه بشكل صحيح.

ويجب استعراض ذلك في كل زيارة لعلاج الأعصاب و العضلات. لسوء الحظ، لا يُعرف عن الألم في مرض دوشين حالياً سوى القليل. ويجب إجراء مزيد من البحث. فإذا كنت تشعر بالألم، يجب عليك التحدث مع أخصائي أمراض الأعصاب و العضلات وتوضح له أن هذا يمثل مشكلة لك.

- لإدارة الألم بفاعلية، من المهم تحديد سبب وجود الألم حتى يتمكن فريق أمراض الأعصاب و العضلات من توفير التدخلات المناسبة.
- قد ينجم الألم عن مشكلات في الوضعية وصعوبة في الشعور بالراحة. وقد تشمل التدخلات أجهزة تقويم العظام المناسبة والفردية (الحاصرات)، والمقعد، والفرش، والتنقل، وكذلك أساليب العلاج الدوائي القياسية (مثل مرخبات العضلات والأدوية المضادة للالتهابات). يجب مراعاة التفاعلات مع الأدوية الأخرى (مثل الستيرويدات والأدوية المضادة للالتهابات غير المنشطة [مضادات الالتهاب غير الستيرويدي]) والآثار الجانبية المرتبطة بها، وخاصة تلك التي قد تؤثر على وظيفة القلب أو الجهاز التنفسي.
- نادراً ما يُشار إلى التدخل الجراحي العظمي للألم الذي لا يمكن إدارته بأي طريقة أخرى.
- وقد تكون آلام الظهر، وخاصة عند الأشخاص الذين يستخدمون الستيرويدات، علامة على كسور الانضغاط الفقاري، والتي تستجيب جيداً للعلاج بالبايروفوسفونيت.
- يجب توخي الحذر الشديد عند استخدام دواء الألم المخدر، خاصة إذا كان هناك خلل وظيفي رئوي. ويمكن أن تسبب المخدرات المزيد من التنفس الضحل أو قد تتسبب في توقف التنفس.

- قد تحتاج إلى تعديلات إضافية للمساعدة في صعود السلالم والنقل وتناول الطعام والشراب والنوم على السرير ودخول المراض والاستحمام.
- يمكن للأجهزة البسيطة مثل صواني الخصر المرتفعة والقش التكيفي تحسين الأداء الوظيفي.
- قد تكون التقنيات المتقدمة مثل الروبوتات والبلوتوث وأدوات التحكم في البيئة تحت الحمراء مفيدة.
- ويمكن أن تساعد تقنيات الكمبيوتر المساعدة المتقدمة، مثل أجهزة Tecla للتحكم الآلي بالمنزل وأجهزة التحدث Dragon Naturally Speaking، وأجهزة التعرف على الصوت مثل Google Home و Amazon Echo، في التحكم في بيئتك والمساعدة في المهام اليومية.

من المهم جدًا أن تفعل كل شيء، داخل منزلك وخارجه، لتبقى آمنًا. فيما يلي بعض الاقتراحات لمساعدتك على تجنب الحوادث وكسور العظام المحتملة.

التقييم والتعليم

- التقييم والتعليم بواسطة معالج مهني أو فيزيائي
- يقلل من مخاطر السقوط في جميع البيئات، مع الأخذ في الاعتبار نوعية اسطح المشي والتضاريس والعقبات.
- توفير التدريب للمرضى والأسر على سلامة الكراسي المتحركة؛ رفع الوعي بأن السقوط من على الكرسي المتحرك سبب شائع للإصابة.
- توفير التدريب للعائلات على رفع أمن والنقل من الكرسي المتحرك وإليه والأسطح المختلفة في جميع البيئات.

اعتبارات شائعة أو تعديلات محتملة

تجنب السقوط من على الكرسي المتحرك أو جهاز التنقل
- استخدام حزام المقعد دائمًا.
- استخدام مضادات القلايات على الكراسي المتحركة

سلامة بيئة المنزل
- إزالة العقبات مثل السجادات والألعاب والأسلاك، والركام.

النقل الآمن من وإلى الكرسي المتحرك
- ضع في اعتبارك أن المعدات التكييفية وأنظمة رفع المريض للاستخدام المبكر في جميع البيئات لتوفير دعم أمن وتقليل خطر السقوط أو الإصابة في أثناء النقل ودخول الحمام أو الاستحمام

السلامة على الأسطح غير المستوية أو المنزلة
- الانتباه بشكل خاص عندما تكون في الهواء الطلق بسبب الأسطح غير المستوية
- ارتداء أحذية السباحة للحماية من السقوط عند المشي على الأسطح الزلقة حول المياه
- استخدم قوائم غير قابلة للانزلاق على أجهزة تقويم الكاحل في الليل لتقليل مخاطر السقوط عند المشي من الحمام وإليه

التعديلات المنزلية المحتملة
- السجادات غير المنزلة في الحمام أو حوض الاستحمام
- حواجز الإمساك للحمام أو حوض الاستحمام
- كرسي الحمام أو غيره من المعدات التكييفية للاغتسال
- الدواسات غير المنزلة في الدرجات الخشبية غير المغطاة
- قضبان يد على جانبي السلالم

الشكل 9² الإشراف على فريق إعادة التأهيل وإدارته

11. المعالجة الرئوية

لا يعاني الأشخاص المصابون بمرض دوشين عادة من صعوبة في التنفس أو السعال في أثناء استمرارهم في السير. ومع تقدمك في السن وضعف عضلات السعال، قد تكون عرضة لخطر الإصابة بعدوى الصدر بسبب السعال غير الفعال. وفي وقت لاحق، قد تضعف العضلات التي تدعم التنفس أيضًا، وقد تتعرض لمشكلات في التنفس أثناء النوم. ومن المهم أن تخبر فريق امراض الاعصاب و العضلات ما إذا كنت تعاني من الصداع أو التعب الصباحي، حيث قد تكون هذه علامات على التنفس بصورة ضحلة للغاية أثناء النوم وتشير إلى الحاجة إلى دراسة النوم.

في حالة ضعف سعالك، فمن المهم للغاية استخدام الأجهزة لجعل السعال أكثر فعالية، خاصة إذا كنت مريضًا. تقوم دراسة النوم بتقييم مدى جودة التنفس أثناء النوم. إذا ثبت أن مستويات الأكسجين لديك منخفضة جدًا أثناء النوم، فستحتاج إلى استخدام ضغط مجرى الهواء الإيجابي ثنائي المستوى Bipap للمساعدة في تحسين التنفس أثناء النوم. وكلما تقدمت في العمر، قد تجد أنك قد تحتاج إلى مساعدة في التنفس أثناء النهار أيضًا. من الضروري اتباع نهج مخطط واستباقي للرعاية التنفسية ويجب أن يستند إلى المراقبة الدقيقة والوقاية من المشكلات والتدخل المبكر عند اللزوم. يجب أن يضم فريقك الرئوي طبيبًا (أخصائي أمراض الرئة) وأخصائيًا في الجهاز التنفسي لديهم خبرة في تقييم التنفس لدى الأشخاص المصابين بمرض دوشين. وتتضمن أهداف العلاج الخاصة بهم عادةً تنفيذ تقنيات توسع الرئتين وتحافظ على مرونة عضلات جدار الصدر (توظيف حجم الرئة)، وتساعد بشكل يدوي وآلي في السعال من أجل توسيع مجرى الهواء بشكل فعال، وتوفر دعمًا ليليًا أو غازيًا أثناء الليل والنهار.

الإشراف والوقاية (الشكل 10)

- يجب أن تبدأ في رؤية أخصائي أمراض الرئة عند التشخيص وتبدأ اختبار وظائف الرئة في أقرب وقت ممكن بعد التشخيص. يجب أن يشمل الاختبار قياس القدرة الحيوية القسرية (أو "FVC" أكبر نفس يمكن للشخص أن يتنفسه بالكامل بقوة). إن بدء هذه الاختبارات في وقت مبكر سيسمح للأطفال بالتعرف على المعدات والفريق ولتقييم وظيفة الجهاز التنفسي الأساسية
- عندما تعجز عن السير دون دعم، يجب أن يحدث تقييم رئوي مجدول كل ستة أشهر على الأقل. يجب أن يشمل التقييم اختبار وظيفة الرئة مع قياسات القدرة الحيوية القسرية، والحد الأقصى التنفسي (MIP - مدى قوة الشهيق) ومستويات ضغط الزفير (MEP - مدى قوة الزفير)، وأعلى تدفق للسعال (PCF - قوة السعال). سيقوم فريق الرعاية الرئوية بذلك بمرور الوقت
- بالإضافة إلى ذلك، يجب أن يشمل التقييم مقياس تأكسج النبض (SpO2 - يقيس الأكسجين في دمك أثناء استيقاظك)، وعند الاقتضاء، يقيس مستويات ثاني أكسيد الكربون في الدم في تنفس نهاية المدة أو عبر الجلد (PetCO2 / PtcCO2 - يقيس مستويات ثاني أكسيد الكربون في دمك وأنت مستيقظ)
- قد تكون هناك حاجة لدراسة النوم إذا كانت هناك مؤشرات على النوم المضطرب، أو الصداع الصباحي، أو التعب الشديد أثناء النهار. وتقيم هذه الدراسة التنفس وتقيس مستويات الأكسجين ومستويات ثاني أكسيد الكربون في الدم وأنت نائم
- سيساعد التطعيم ضد المكورات الرئوية (لمنع الالتهاب الرئوي) واللقاحات السنوية ضد الإنفلونزا (لقاحات الإنفلونزا؛ تجنب بخاخ الأنف للإنفلونزا الفيروسيه الحية) على منع نوبات الإنفلونزا الحادة والالتهاب الرئوي

اتصل بأخصائي امراض الاعصاب و العضلات أو أخصائي الرئة إذا كنت:

- تعاني من مرض طويل مع عدوى الجهاز التنفسي العلوي الطويلة
- أكثر تعباً من المعتاد أو تشعر بالنعاس من دون سبب خلال النهار
- تعاني من قصر في النفس، ويبدو أنك لا تستطيع أن تتنفس أو تواجه صعوبة في إنهاء الجمل
- تعاني من نوبات صداع أغلبها في الصباح أو طول الوقت
- تواجه صعوبة في النوم، أو الاستيقاظ كثيراً، أو صعوبة في الاستيقاظ، أو وجود كوابيس
- تستيقظ محاولاً التقاط أنفاسك أو الشعور بخفقان قلبك
- تواجه مشكلة في التركيز أثناء النهار في المنزل أو في المدرسة

المرحلة المتقدمة غير التنفسي	المرحلة المبكرة غير التنفسي	المرحلة التنفسي
تقييم		
مرتان سنويًا: FVC, MIPMEP, PCF, SpO, p_CO ₂ /pvCO		مرة واحدة سنويًا: FVC
دراسة النوم * مع تصوير الأوعية الدموية لتعلامات وأعراض النطاق التنفسي الإسدادي التومي أو التنفس المضطرب التومي		
التدخلات		
التصميم (التعليم) بتدخلات المبكّرة الرئوية وتلحاح الإنعاش لتزويد العمل سنويًا		
استخدام حجم الرئة عند توقع أن تكون القدرة الحيوية القسرية $\geq 90\%$		
السعال المساعد عند توقع أن تكون: القدرة الحيوية القسرية $> 50\%$ و PCF > 270 ، التردد الدقيق أو ضغط الزفير الساكن الأقصى (MEP) أقل من 60 سم ماء		
التهوية المساعدة التلية مع دعم معدل التنفس (بفضل التهوية غير الغازية) عند وجود علامات أو أعراض على فرط التهوية التومية وغيرها من اضطرابات التنفس أثناء النوم، دراسة النوم غير الطبيعي		
متوقع القدرة الحيوية القسرية (FVC) أقل من 50، ضغط الشهيق الساكن الأقصى (MIP) أقل من 60 سم ماء، أو نسبة الأكسجين في الدم (SpO ₂) الأساسية أقل من 95 أو الضغط الجزئي لثاني أكسيد الكربون أكثر من 45 ملم زئبق		
اضطراب التهوية التهازية المساعدة حين يكون على الرغم من التهوية التلية، يكون في النهار مستوى الأكسجين في الدم أقل من 95، أو أو الضغط الجزئي لثاني أكسيد الكربون أكثر من 45 ملم زئبق أو ظهور أعراض ضيق التنفس الاستقبالي		

الشكل 10² الإشراف على فريق الرعاية الرئوية وتقييمه وإدارته

التدخلات (الشكل 10)

هناك طرق لمساعدة عمل الرئتين بأقصى قدرة لمدة طويلة.

- قد يكون من المفيد استخدام طرق لزيادة كمية الهواء التي يمكن أن تدخل الرئتين عن طريق مد عضلات التنفس من خلال التنفس العميق ("توظيف حجم الرئة"، أو تضخم الرئة، أو تقنيات تكديس التنفس)
- إذا أصبح السعال ضعيفًا، فستساعد تقنيات السعال اليدوية أو المساعدة ميكانيكيًا ("مساعدة السعال") على إخلاء مجرى الهواء وإبقاء المخاط والجراثيم خارج الرئتين. يقلل ذلك من مخاطر التهاب الرئة
- مع مرور الوقت، ستكون هناك حاجة إلى الدعم مبدئيًا للتنفس بين عشية وضحاها (التهوية الليلية غير الغازية عبر ضغط مجرى الهواء ثنائي المستوى، أو Bipap) ثم في وقت لاحق خلال النهار (التهوية النهارية المساعدة غير الغازية) تبعًا للاعراض التي يتم ملاحظتها.
- قد تكون هناك صعوبة في التعود على الانتقال إلى التهوية المساعدة. هناك العديد من الأنواع المختلفة من "الأدوات البيئية" (الأقنعة والأبواق) التي يمكنك استخدامها. من المهم أن تجد الأداة البيئية المناسبة لك. يمكن لفريقك الرئوي تقديم أنواع مختلفة من الأدوات البيئية حتى يعثروا على النوع الأكثر راحة لك
- يمكن أيضًا مساعدة التهوية عن طريق أنبوب يتم وضعه جراحيًا في القصبة الهوائية عند قاعدة الحلق ("أنبوب القصبة الهوائية") وفقًا للممارسة المحلية. وهذا يسمى دعم جهاز التنفس غير الغازي. لا توجد توجيهات بخصوص وقت الحاجة إلى فغر الرغاني غالبًا ما يكون قرارًا شخصيًا بينك وبين أخصائي أمراض الرئة
- يمكن أن تساعد التدخلات المذكورة أعلاه في الحفاظ على التنفس بسهولة أكبر وتجنب الأمراض التنفسية الحادة
- من الضروري مواكبة جدول التطعيم الخاص بك، بما في ذلك لقاح المكورات الرئوية والإنفلونزا السنوي.
- يجب على الأشخاص الذين يعيشون مع مرض دوشين اختيار حقن الإنفلونزا دائمًا، بدلاً من رذاذ الأنف الفيروسي الحي
- يجب توجيه اهتمام خاص بالتنفس في وقت قريب من الجراحة المخططة (انظر القسم 15)
- إذا كنت مصابًا بعدوى في الجهاز التنفسي، فاطلب استخدام المضادات الحيوية بالإضافة إلى استخدام السعال المساعد يدويًا أو ميكانيكيًا
- توخ الحذر دائمًا إذا كان الأكسجين الإضافي ضروريًا؛ تأكد من معرفة الكادر الطبي باستخدام تهوية ضغط مجرى الهواء الإيجابي ثنائية المستوى غير الغازية في نفس الوقت ومراقبة مستويات ثاني أكسيد الكربون لديك عن كثب

12. المعالجة القلبية (الشكل 11)

القلب عبارة عن عضلة، ويتأثر أيضًا بمرض دوشين. ويطلق على مرض عضلة القلب "اعتلال عضلة القلب". في مرض دوشين، يحدث اعتلال عضلة القلب نتيجة لنقص الديستروفين في عضلة القلب. يسبب اعتلال عضلة القلب انخفاض وظيفة القلب، أو فشل القلب بمرور الوقت. هناك العديد من مستويات قصور القلب، ويمكن للناس التعايش مع قصور القلب على مدار سنوات عديدة باستخدام الأدوية والزيارات المنتظمة لأخصائي القلب (طبيب القلب). الهدف من المعالجة القلبية في مرض دوشين هو الكشف المبكر عن التغيرات في عضلة القلب وعلاجها. ولسوء الحظ، قد تكون مشكلات القلب هادئة وقد لا تلاحظ الأعراض. لهذا السبب، من المهم للغاية إشراك طبيب القلب كعضو في فريق الرعاية الخاص بك من وقت التشخيص.

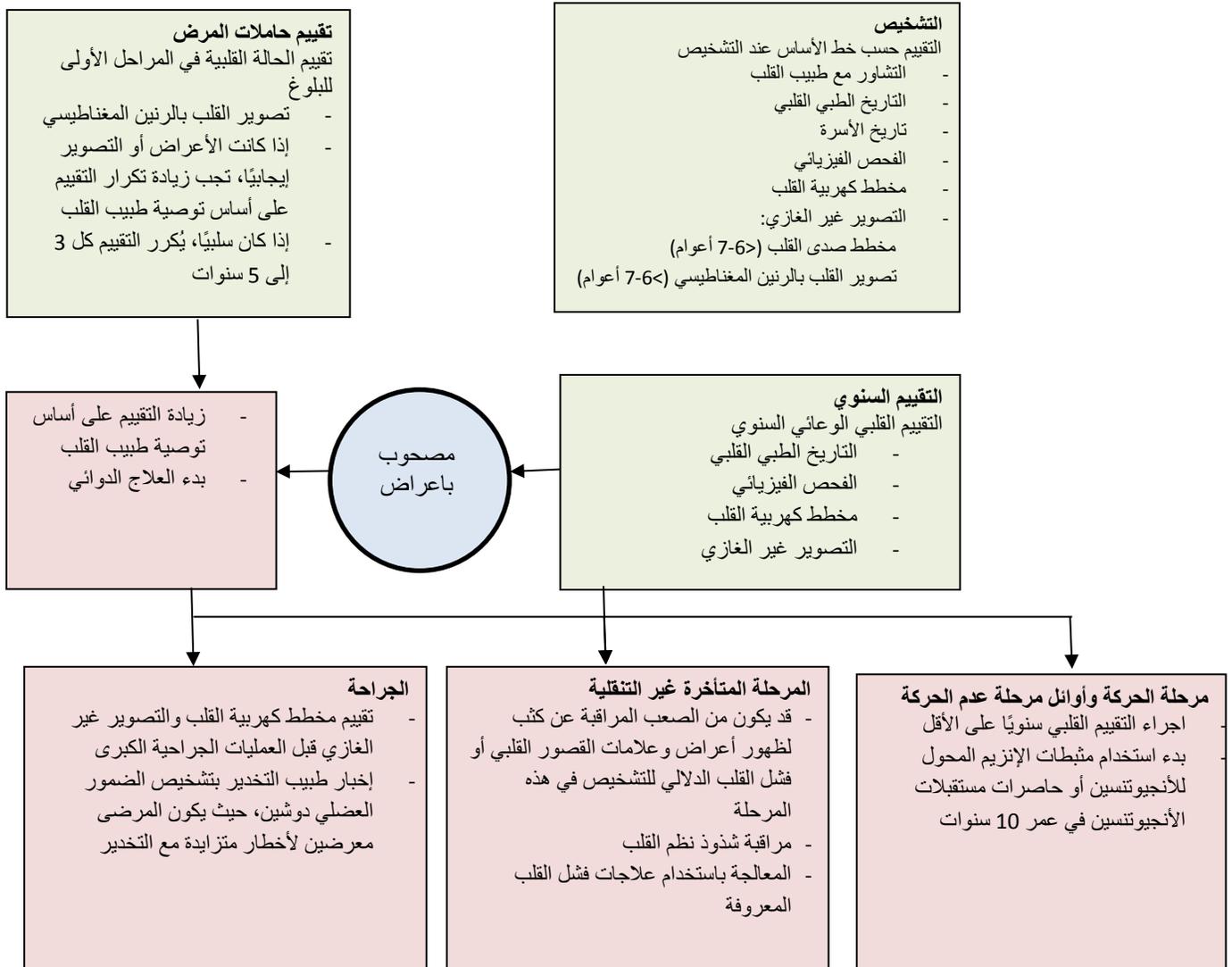
الإشراف

- يجب أن ترجع إلى أخصائي أمراض القلب مرة واحدة على الأقل كل عام من وقت التشخيص، أو بشكل متكرر أكثر إذا أوصيت بذلك
- يجب أن يتضمن تقييم وظيفة القلب (رسم قلب ECG - يقيم النبضات الكهربائية للقلب وقياس معدل ضربات القلب) ويظهر مخطط صدى القلب ("الصدى" صورًا لهيكل القلب ووظيفته) أو تصوير القلب بالرنين المغناطيسي (يعطي صورًا دقيقة عن بنية القلب ووظائفه، ويظهر ما إذا كان هناك تليف أو تندب في عضلة القلب)
- تحتاج حاملات مرض دوشين من النساء إلى فحص قلوبهن كل 3 إلى 5 سنوات إذا كانت قلوبهن طبيعية (في أغلب الأحيان إذا أوصيت بذلك) حيث يمكنهن أيضًا أن يعانين من نفس النوع من مشاكل القلب التي يعاني منها الأشخاص المصابون بمرض دوشين

العلاج

- يجب أن تبدأ الأدوية القلبية بأول علامة على التليف القلبي (تشكل أنسجة متندبة في عضلة القلب، تظهر بصورة الرنين المغناطيسي)، أو تقلص وظائف القلب (كما يتضح في التصوير بالرنين المغناطيسي أو مخطط صدى القلب)، أو حتى سن العاشرة، حتى إذا كانت جميع اختباراتك طبيعية لأن هذا سيساعد على حماية قلبك
- يجب مراعاة استخدام مثبتات إنزيم تحويل الأنجيوتنسين (ACEi - ليسينوبريل، كابوتوبريل، إنالابريل، إلخ) أو حاصرات مستقبلات الأنجيوتنسين (ARB - لوزارتان) كأول خطوات العلاج. تفتح هذه الأدوية الأوعية الدموية المؤدية لقلبك، لذلك لا يحتاج قلبك للضغط بشدة لضخ الدم إلى الجسم
- الأدوية الأخرى، مثل حاصرات بيتا، تبطئ معدل ضربات القلب حتى يتمكن القلب من ملء الدم وضخه بشكل فعال. مدرات البول "حبوب الماء" التي تدفع الجسم إلى التخلص من السوائل، وتقليل حجم الدم، والسماح للقلب بعدم الضخ بسرعة وبقوة. قد توصف أيضًا مع فشل القلب
- يجب فحص ومعالجة نظم القلب غير الطبيعي الذي يظهر على مخطط كهربية القلب على الفور. إنها لفكرة جيدة أن تحتفظ بنسخة من مخطط قلبك الأساسي
- ستقوم شاشة Holter بتقييم معدل ضربات القلب والنظم لمدة 24 أو 48 ساعة؛ يتم ذلك إذا كانت هناك شكوك في حدوث تغييرات في معدل ضربات القلب أو النظم وتحتاج إلى مزيد من التقييم
- يعد معدل ضربات القلب و/أو الخفقان السريع (دقات قلب غير طبيعية في بعض الأحيان) أمرًا شائعًا في الأشخاص الذين يعيشون مع مرض دوشين وعادة ما يكونون غير ضارين. ومع ذلك، يمكن أن ترتبط هذه أيضًا بمشاكل قلبية أكثر خطورة وتحتاج إلى فحص بواسطة طبيب القلب

- إذا كنت تعاني من ألم حاد ومستمر في الصدر، فقد يكون هذا علامة على تلف القلب، ويجب أن يتم تقييمك على الفور في قسم الطوارئ
- يجب مراقبة الأشخاص الذين يتناولون الستيرويدات لمعرفة الآثار الجانبية المحتملة للقلب، مثل فرط ارتفاع ضغط الدم وفرط ارتفاع الكوليسترول في الدم؛ قد يتعين تعديل جرعة الستيرويدات أو قد تحتاج إلى إضافة علاج إضافي (انظر الجدول 2)



الشكل 11² الإشراف على فريق الرعاية القلبية وتقييمه وإدارته

13. المعالجة المعدية المعوية

التغذية والبلع والمشكلات المعدية المعوية الأخرى

قد تحتاج إلى مقابلة الخبراء التاليين في مختلف الأعمار: أخصائي تغذية معتمد (RDN)، وأخصائي علاج طبيعي (PT)، وأخصائي علم أمراض الكلام واللغة (SLP)، وأخصائي أمراض الجهاز الهضمي. تشمل مخاوف الجهاز الهضمي لدى الأشخاص الذين يعانون من مرض دوشين: زيادة الوزن أو نقص الوزن، والإمساك المزمن، وصعوبة البلع (عسر البلع).

إدارة التغذية (الشكل 12)

يمكن أن يساعدك أخصائي التغذية المعتمد (RD) في تقييم عدد السعرات الحرارية التي تحتاجها يوميًا من خلال حساب نفقات الطاقة التي تصرفها في أثناء الراحة (REE)، باستخدام طولك وعمرك ومستوى نشاطك.

- الحفاظ على الحالة الغذائية الجيدة سيساعد على منع نقص التغذية وزيادة الوزن. وهذا ضروري من وقت التشخيص و طوال الحياة
- من المهم أن يتم الاحتفاظ بمؤشر وزنك أو مؤشر كتلة الجسم (BMI) بالنسبة للعمر بين النسبة المئوية 10 و 85 على المخططات المئوية الوطنية (انظر قسم الموارد)
- من الضروري اتباع نظام غذائي صحي ومتوازن مع مجموعة كاملة من أنواع الطعام للحفاظ على صحة الجسم؛ يمكن العثور على معلومات للعائلة بأكملها عن تناول نظام غذائي متوازن من معظم المصادر الوطنية، بما في ذلك الإرشادات الغذائية للأميركيين (www.choosemyplate.gov/Dietary-Guidelines) والموارد الأخرى جيدة السمعة في بلدك
- يجب إيلاء المزيد من الاهتمام للنظام الغذائي عند التشخيص، وعند بدء الستيرويدات، وفقدان القدرة على المشي، وعندما تنشأ مشاكل في البلع
- يجب أيضًا تقييم نظامك الغذائي للسعرات الحرارية والبروتين والسوائل والكالسيوم وفيتامين د والعناصر المغذية الأخرى كل عام
- من الضروري تناول السوائل بشكل مناسب للوقاية من الجفاف، والإمساك، والمشاكل الكلوية
- إذا كانت هناك زيادة كبيرة في الوزن، فيوصى بتخفيض السعرات الحرارية وزيادة النشاط البدني الآمن
- قد يحدث التهاب المعدة أو تأخر إفراغ المعدة مع تقدم العمر، مما يسبب آلامًا في البطن بعد الأكل والغثيان والقيء وفقدان الشهية والشعور بالامتلاء بسرعة
- إذا كنت تعاني من فقدان الوزن بشكل غير متوقع، فمن المهم مراعاة أن هذا قد يكون أحد مضاعفات المشكلات في الأنظمة الأخرى (مثل أمراض القلب أو الجهاز التنفسي)
- قد تؤثر مشاكل البلع أيضًا على فقدان الوزن.
- يجب أن يعمل اختصاصي التغذية لديك عن كثب مع أخصائيي أمراض الكلام واللغة لوضع خطط الأكل لمساعدتك على الحفاظ على الوزن أو زيادته، ووضع تغييرات في النظام الغذائي قد تكون مفيدة لك أثناء تناول وجبات الطعام، وتقرر متى قد يكون من الضروري تقييم البلع لديك

إدارة التغذية (الشكل 12)

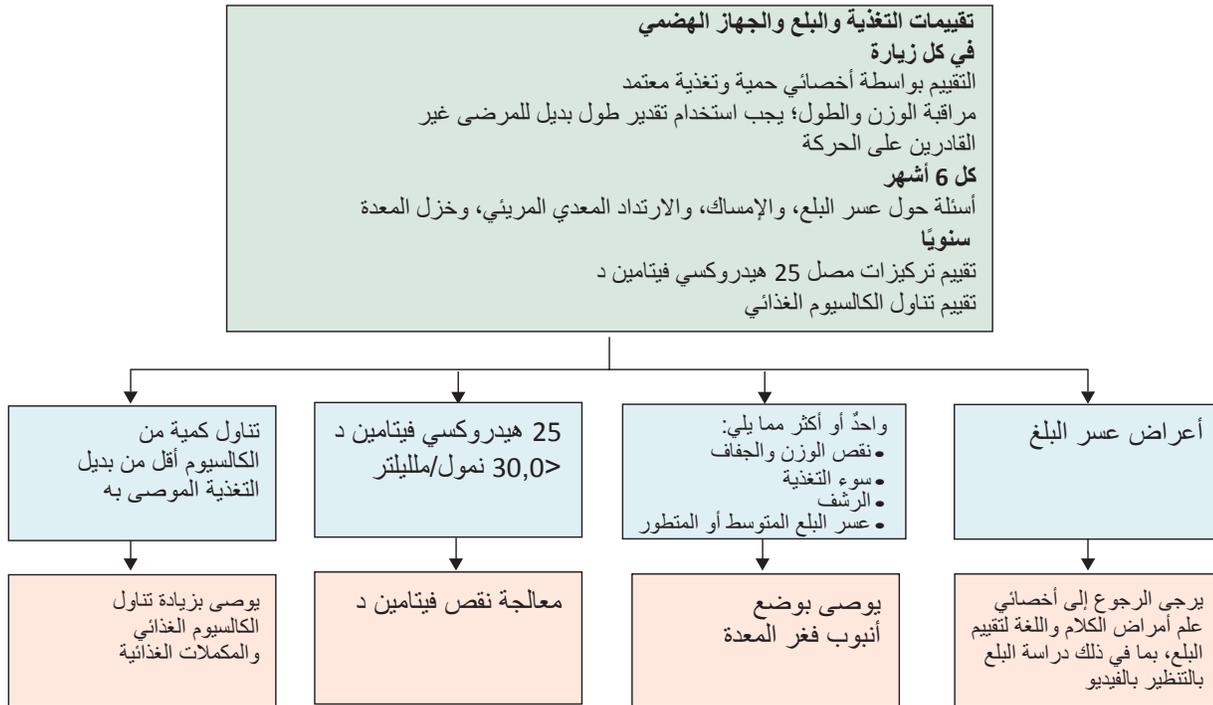
ضعف عضلات الوجه والفك والحلق يمكن أن يؤدي إلى مشاكل في البلع (عسر البلع)، مما يزيد من حدة المشاكل الغذائية. يمكن أن يتسبب عسر البلع أيضًا في الشرفه (دخول قطع من الطعام أو السوائل في الرئتين) بسبب ضعف حركة عضلات البلع، مما قد يزيد من خطر الالتهاب الرئوي. يمكن أن يحدث عسر البلع بشكل تدريجي جدًا، مما يعني أنه قد يكون من الصعب اكتشافه. لهذا السبب، يجب مراجعة أعراض البلع في كل زيارة.

أعراض عسر البلع

- قد تشعر أن هناك طعام "عالق في الحلق"
- قد تعاني من نقص الوزن غير المقصود بنسبة 10 في المائة أو أكثر أو زيادة غير مرضية في الوزن (إذا كان نموك مستمرًا)
- قد تطول أوقات وجباتك (تستغرق أكثر من 30 دقيقة) و/أو أوقات الوجبة مصحوبة بالتعب أو الترويل أو السعال أو الاختناق
- قد يكون الانخفاض غير المبرر في وظائف الرئة أو الحمى غير معروفة الأصل مؤشرات على الالتهاب الرئوي الشفطي أو الالتهاب الرئوي الناجم عن نزول السائل إلى الرئتين

التدخلات لمعالجة عسر البلع:

- تعتبر اختبارات البلع والأشعة السينية ضرورية عند رؤية هذه الأعراض
- في حالة حدوث مشاكل في البلع، يجب إشراك أخصائي علم أمراض الكلام واللغة (SLP) لمساعدتك في وضع خطة علاج فردية بهدف الحفاظ على وظيفة البلع الجيدة
- يمكن مناقشة وضع أنبوب المعدة إذا كانت الجهود المبذولة للحفاظ على وزنك وتناول السوائل عن طريق الفم غير كافية
- يجب مناقشة المخاطر والفوائد المحتملة لوضع أنبوب G بالتفصيل
- يمكن وضع أنبوب الفغر المعدي بعدة طرق.
- يجب عليك مناقشة المخاطر الجراحية والتخدير، وكذلك تفضيلاتك الشخصية، عند اتخاذ القرار



الشكل 12¹ تقييم التغذية والبلع والجهاز الهضمي ومعالجة المشكلات

- يمكن للأنبوب على شكل حرف G الذي يتم توفيره في الوقت المناسب تخفيف الضغط عن محاولة تناول ما يكفي من الطعام للحفاظ على السرعات الحرارية
- إذا كانت عضلات البلع قوية، فإن وجود أنبوب تغذية لا يعني أنه لا يزال بإمكانك تناول الطعام الذي تريده!
- لا يتطلب الأمر سوى تخفيف الضغط عن استهلاك ما يكفي من السرعات الحرارية والمواد المغذية الأخرى التي تحتاج إليها، حيث يمكنك استكمال التغذية باستخدام الأنبوب على شكل حرف G

الإمساك ومرض الارتداد المعدي المريئي (GERD)

- الإمساك والارتداد المعدي المريئي (الحمض القادم من المعدة إلى الحلق، والذي يسبب حرقة في المعدة) هما أكثر حالات الجهاز الهضمي شيوعاً لدى مرضى دوشين. ونظراً لأن الإمساك هو شكوى متكررة، وغالباً لا يتم الإبلاغ عنه، فمن المهم مناقشة أدوات الأمعاء مع فريق الرعاية الخاص بك. يمكن أن تساعد إدارة الإمساك في تجنب المضاعفات المستقبلية التي تؤثر على الأمعاء بسبب الإمساك الطويل.
- وقد تكون المليينات وغيرها من الأدوية مفيدة في ذلك. اسأل مقدم الرعاية الأولية أو فريق امراض الاعصاب و العضلات عن المليينات الأكثر ملاءمة لك والفترة التي يجب أن تأخذها.
- فليس كل المليينات هي نفسها
- من المهم شرب سوائل كافية يومياً. كما أن زيادة الألياف قد تزيد الأعراض سوءاً، خاصةً إذا لم يتم زيادة السوائل، لذا تأكد من مراجعة ما تتناوله من الأغذية والسوائل مع أخصائي التغذية في كل زيارة، خاصة إذا كنت تعاني من الإمساك
- يُعالج الارتداد المعدي المريئي عادة بالأدوية التي تقمع أحماض المعدة؛ وتوصف عادة للأشخاص الذين يتلقون العلاج بالستيرويدات أو البايوفوسفونيت الفموي
- تعتبر العناية بالفم جانباً مهماً للجميع، خاصة في أولئك الذين يستخدمون البايوفوسفونيت لفقدان العظام. يحتوي المربع 5 على توصيات الخبراء للعناية بالفم
- مع ضعف الفك، قد يكون هناك تعب من المضغ الذي قد يؤدي إلى انخفاض السرعات الحرارية

المربع 5 توصيات العناية بالفم

- يجب على الأشخاص المصابين بمرض دوشين، في سن مبكرة، رؤية طبيب أسنان يتمتع بخبرة واسعة ومعرفة مفصلة بالمرض. يجب أن تكون مهمة طبيب الأسنان هي السعي للحصول على علاج ذي جودة عالية وصحة الفم والرفاهية والعمل كمورد في مجتمع منزلك.
- يجب أن يكون طبيب الأسنان على دراية بالاختلافات المحددة في تطور الأسنان والهيكل العظمي لدى مرضى دوشين ويتعاون مع أخصائي تقويم أسنان على دراية وخبرة جيدتين
- تعتمد العناية بالفم والأسنان على تدابير وقائية بهدف الحفاظ على صحة الفم والأسنان بشكل جيد
- من المهم تعليم الأباء وغيرهم من مقدمي الرعاية كيفية تنظيف أسنان شخص آخر، وخاصة مرضى دوشين، حيث إن اللسان الكبير وفتحة الفم المحدودة في بعض الأحيان تزيد من صعوبة الأمر
- تتميز الأجهزة المساعدة المعدلة بشكل فردي والوسائل المساعدة التقنية للنظافة الشخصية بأهمية خاصة عندما تبدأ القوة العضلية لليدين والذراعين والفك والفم والعنق في الانخفاض أو في حالة وجود انقباضات في الفك

المربع 6 معالجة الكلام واللغة - التفاصيل

- توجد أنماط موثقة جيداً للعجز في الكلام واللغة لدى مرضى دوشين، بما في ذلك مشكلات تطوير اللغة والذاكرة اللفظية قصيرة الأجل والمعالجة الصوتية، بالإضافة إلى خطر الإصابة بضعف الذكاء واضطرابات التعلم المحددة.
- لا تؤثر تلك الأشياء على جميع الأشخاص المصابين بمرض دوشين ولكن يجب أخذها بعين الاعتبار ويجب تنفيذ التدخلات إذا كانت موجودة
- إن مراجعة أخصائي علم أمراض الكلام واللغة (SLP) أو أخصائي تقييم الكلام واللغة والعلاج أمر ضروري عند الشك في وجود مشكلات تتعلق بالكلام واللغة.
- قد تكون التمارين الرياضية للعضلات المشاركة في الكلام والتعبير مناسبة وضرورية للأطفال الذين يعانون من صعوبات في الكلام واللغة، وكذلك للأفراد الأكبر سناً الذين يعانون من ضعف قوة العضلات الفموية و/أو ضعف وضوح الكلام.
- إن الإستراتيجيات التعويضية والتمارين الصوتية وتضخيم الكلام مناسبة إذا أصبح من الصعب فهم مريض دوشين بسبب مشكلات الدعم التنفسي
- قد يكون تقييم مساعدات الاتصالات الصوتية (VOCA) مناسباً في أي عمر إذا كان اخراج الكلام محدوداً
- قد تؤدي مشكلات اللغة إلى صعوبات في المدرسة ولكن يمكن المساعدة في ذلك بالتقييم والتدخل المناسبين

14. المعالجة النفسية والاجتماعية

يمكن أن يكون التنقل في الحياة مع مرض دوشين معقداً، والدعم النفسي والاجتماعي والعاطفي ضروري لكل من مريض دوشين وأسرته (المربع 7).

قد تظهر مشكلات نفسية واجتماعية في أي وقت ومن المهم أن تخبر فريق امراض الاعصاب و العضلات ما إذا كنت تواجه مشكلات مع أي من الأشياء المدرجة أدناه.

- صعوبة في التفاعلات الاجتماعية و/أو تكوين صداقات (مثل عدم النضج الاجتماعي أو ضعف المهارات الاجتماعية أو الانسحاب أو العزلة عن الأقران)
 - مشكلات التعلم
 - قلق / ترقب مفرط أو مستمر
 - تكرار الجدل والنوبات السلوكية وصعوبة في السيطرة على الغضب أو الحزن
 - زيادة خطر الاضطرابات السلوكية العصبية والنمو العصبي، بما في ذلك اضطرابات طيف التوحد واضطراب نقص الانتباه مع فرط النشاط (ADHD) واضطراب الوسواس القهري (OCD)
 - مشكلات في التكيف العاطفي والقلق و/أو الاكتئاب
- تعد المشكلات النفسية والعاطفية جزءاً مهماً من صحتك ويجب ألا تتجاهلها. إذا كانت لديك مخاوف أو شكوك أو أسئلة حول تشخيصك أو أي شيء آخر، فمن المهم أن تحصل على إجابات. يجب أن تُسأل، بشكل رسمي أو غير رسمي، عن القلق والاكتئاب في كل زيارة لقسم امراض الاعصاب و العضلات، وإذا كانت هناك مشكلات، فيجب إحالتك للتقييم والعلاج في أسرع وقت ممكن.

المربع 7. للأسر

الآباء المنفتحون والمستعدون للإجابة على الأسئلة سيسهلون على الأطفال طرح الأسئلة. من المهم أن يجيب الآباء على الأسئلة بصراحة ولكن بطريقة مناسبة للعمر، والإجابة فقط على السؤال الذي يتم طرحه (بدون إسهاب). ونحن ندرك أن هذا يمكن أن يكون محادثة صعبة للغاية. ويمكن لمجموعات المناصرة والموظفين في عيادتك تقديم المساعدة فيما يتعلق بالمعلومات والتوجيه والموارد. يجب أن يعرف فريق امراض الاعصاب و العضلات أن الأطفال يحاولون التواصل وأن هذا الدعم سيكون موضع تقدير. ويمكنهم المساعدة في توصيل العائلات بالمزود الطبي الأنسب للمساعدة في المحادثات الحساسة.

على الرغم من أنه من المهم بالنسبة لمريض دوشين أن يحصل على الدعم النفسي والاجتماعي والعاطفي، إلا أن هذا التشخيص يؤثر على جميع أفراد الأسرة. فالآباء والأشقاء قد يتعرضون أيضًا لخطر العزلة الاجتماعية والاكتئاب. ومن المهم أن تخبر فريق رعاية الاعصاب و العضلات عن حال عائلتك في كل زيارة، وإذا كنت تشعر أنك قد تستفيد من الاستشارة، فتأكد من الحصول على إحالات للأشخاص المناسبين.

هناك العديد من التدخلات المعروفة للمساعدة في مجالات مختلفة من العلاج النفسي. وتشمل تدريب الآباء على محاولة التكيف مع السلوك والصراعات، والعلاج الفردي أو العائلي، والتدخلات السلوكية. قد يساعد تحليل السلوك التطبيقي في سلوكيات معينة متعلقة بالتوحد.



التقييمات (الشكل 13)

يجب أن يغطي تقييمك النفسي الاجتماعي السنوي التطور المعرفي واللغوي، والتكيف العاطفي، وتنظيم السلوك، والمهارات الاجتماعية، وجميع المجالات الأخرى المثيرة للقلق. وعلى الرغم من أنه لن يكون لدى كل عيادة وصول مباشر إلى جميع التقييمات والتدخلات المدرجة، فإن هذه التوصيات يمكن أن تكون بمثابة دليل للرعاية النفسية والاجتماعية الخاصة بك.

المرحلة المتأخرة من عدم الحركة أو البلوغ	بداية مرحلة عدم الحركة أو المراهقة أو بداية البلوغ	مرحلة القدرة على الحركة أو الطفولة	
<p>قدم تقييماً نفسياً عصبياً عند الانتقال إلى مرحلة البلوغ لتقييم ما إذا كانت هناك حاجة إلى المساعدة القائمة على الحكومة</p> <p>قدم تقييماً من قبل أخصائي علم أمراض الكلام واللغة للمرضى الذين يعانون من فقد أو ضعف القدرة على التواصل الوظيفي أو صعوبات المضغ أو عسر البلع</p>	<ul style="list-style-type: none"> قدم تقييماً نفسياً عصبياً لتحديد المشكلات المعرفية أو مشكلات التعلم عند وجود مخاوف بشأن الأداء المدرسي قدم تقييماً نفسياً عصبياً عند الانتقال إلى مرحلة البلوغ لتقييم ما إذا كانت هناك حاجة إلى المساعدة القائمة على الحكومة <p>قدم تقييماً من قبل الأخصائي الاجتماعي لاحتياجات المريض والأسرة</p>	<ul style="list-style-type: none"> فكر في تقييم خط الأساس خلال السنة الأولى من التشخيص قدم تقييماً تنموياً (للمرء أقل من 4 سنوات) أو تقييماً عصبياً نفسياً (العمر أكثر من 5 سنوات) عند وجود مخاوف اجتماعية أو عاطفية أو تاخر ادراكي <p>قدم تقييماً من قبل أخصائي علم أمراض الكلام واللغة للأطفال الذين يعانون من تأخيرات مشتبه فيها في تطور الكلام واللغة</p> <p>قدم تقييماً من قبل الأخصائي الاجتماعي عند التشخيص ثم عند الحاجة بعد ذلك</p>	التقييمات
راجع العلاج النفسي أو علم النفس الدوائي، أو كليهما، عند تحديد مخاوف الصحة العقلية للمريض أو الأسرة			
<p>المساعدة في التعليم المستمر والتدريب المهني والتعليم الانتقالي الموسع من خلال برامج التعليم الفردية حتى سن ٢٢ عاماً</p> <p>المساعدة في التعديلات لملاءمة متطلبات الوظيفة</p>	<p>إنشاء أماكن إقامة رسمية في المدرسة للصحة والسلامة وإمكانية الوصول؛ خطة للغياب المتعلق بالصحة</p> <p>وضع أهداف للتعليم المستقبلي والمهنة المستقبلية</p> <p>تزويد الآباء بالموارد اللازمة لتثقيف المدرسين والأخصائيين النفسيين بالمدرسة وغيرهم من العاملين في المدرسة حول مرض الضمور العضلي دوشين</p> <p>تزويد الآباء والمرضى بالموارد اللازمة لتثقيف أقرانهم حول مرض الضمور العضلي دوشين</p> <p>مراجعة الأخصائي النفسي بخصوص تدريب المهارات الاجتماعية حسب الحاجة</p>		التدخلات
تشجيع الآباء والأسر على المحافظة على النشاط والمشاركة			
تعزيز المناصرة الذاتية للمريض واستقلاله			
<p>الترتيب للحصول على خدمات الرعاية الصحية المنزلية إذا كانت صحة المريض معرضة للخطر بسبب عدم إمكانية توفير رعاية كافية في البيئة الحالية</p> <p>إخطار المرضى والأسر بإتاحة الرعاية التلطيفية</p> <p>المساعدة في ترتيب الرعاية المؤقتة لمقدمي الرعاية</p> <p>توفير الرعاية في مرحلة الاحتضار للمرضى عند اقتراب وفاتهم</p>			

الشكل 13³ التقييم النفسي الاجتماعي والإدارة النفسية الاجتماعية

تدخلات الرعاية والدعم

- منسق رعاية امراض الاعصاب و العضلات هو عضو لا غنى عنه في الفريق ويمكنه تيسير الإحالة إلى أطباء الصحة والأخصائيين الاجتماعيين والمستشارين وأخصائيي الرعاية التأطيفية. إذا كان فريقك لا يتضمن منسق رعاية لامراض الاعصاب و العضلات، فاسأل عمن تتصل به إذا كانت لديك أسئلة/مخاوف/حالات طارئة بين المواعيد المحددة.
- من المهم بالنسبة لك المساعدة في تثقيف موظفي مدرستك بمرض دوشين حتى يتسنى لهم الاطلاع على تشخيصك والمساعدة في تسهيل وصولك إلى كل ما تحتاجه بخصوص تعليمك ومشاركتك الاجتماعية والتعليم المستقبلي والوظيفة
- يجب وضع خطة فردية خاصة للتعليم (IEP) لمعالجة أي مشكلات محتملة خاصة بالتعلم قد تواجهها ولتعديل الأنشطة التي قد يثبت ضررها على عضلاتك (مثل التربية البدنية) أو تضيي مزيداً من الضعف على طاقتك أو تزيد من تعبك (على سبيل المثال: المشي لمسافات طويلة من/إلى الغداء)، وتضرر بسلامتك (مثل أنشطة الملعب)، ومعالجة مشكلات سهولة الوصول لديك
- إن تعزيز المناصرة الذاتية والاستقلال والمشاركة في صنع القرار (لا سيما القرارات المتعلقة بالرعاية الطبية) والتعود على المساعدين (بخلاف الآباء) الذين يقدمون الرعاية ضرورياً وله أهمية كبيرة لتعزيز الاستقلالية (انظر القسم 17)
- يساعد تطوير المهارات الاجتماعية والتعلمية على تسهيل العثور على وظيفة وانخراطك في الحياة اليومية في مرحلة النضوج
- بالإضافة إلى إدارة الألم (المربع 4)، قد تتمكن فرق الرعاية التأطيفية أيضاً من تزويدك بالدعم العاطفي والروحي، ومساعدة أسرته في ترتيب الرعاية المؤقتة والمريحة عند الحاجة، وتوضيح أهداف العلاج عند اتخاذ القرارات الطبية الصعبة، وتسهيل الاتصال بينك وبين فريقك الطبي، ومعالجة المشكلات المتعلقة بالحزن والفقد والموت

العلاج النفسي والتدخلات الدوائية

إذا كنت تواجه مشكلات تتعلق بالقلق أو الاكتئاب، فقد تستفيد من استخدام مضادات الاكتئاب الموصوفة. يمكن وصف هذه الأدوية ومراقبتها عن كثب عندما يتم تشخيص هذه المشكلات التي تناسبها على وجه التحديد.

15. اعتبارات تجب مراعاتها عند الخضوع للجراحة

ستكون هناك مواقف متنوعة، سواء المرتبطة بمرض دوشين (مثل خزعة العضلات، أو جراحة انقباض المفاصل، أو جراحة العمود الفقري، أو استئصال المعدة) وغير المرتبطة بمرض دوشين (مثل العمليات الجراحية الحادة) عند الحاجة إلى الجراحة و/أو التخدير العام. فإذا كنت تخضع لعملية جراحية، فهناك عدد من المشكلات الخاصة بالحالة التي يجب أخذها في الاعتبار من أجل سلامتك.

يجب إجراء الجراحة في المستشفى حيث يكون المشاركون في العملية والرعاية بعدها على دراية بمرض دوشين وعلى استعداد للعمل معاً للتأكد من أن كل شيء يسير بسلاسة.

تجب مراعاة صرف جرعات الإجهاد من الستيرويدات. يمكن الاطلاع على إرشادات صرف جرعات الإجهاد في بروتوكول

PJ Nicholoff Steroid Protocol على الموقع التالي: www.parentprojectmd.org/PJ

جميع الأشخاص المصابون بمرض دوشين معرضون لخطر الإصابة بانحلال الريبيدات. حيث يحدث انحلال الريبيدات عند وجود قدر كبير من انهيار العضلات. يطلق انهيار العضلات هذا الميوغلوبين والبوتاسيوم في مجرى الدم، والميوغلوبين خطر على الكليتين وقد يسبب الفشل الكلوي، وكذلك قد يكون البوتاسيوم خطراً على القلب. ونظراً لخطر انحلال الريبيدات، هناك مخاوف محددة تتعلق بالتخدير ومرض دوشين.

- السكينيكولات سوف يسبب انحلال الريبيدات ويجب ألا يستخدم أبداً
- تجنب التخدير المستنشق؛ يوجد خطر متزايد لانحلال الريبيدات عند استخدام التخدير المستنشق
- عوامل التخدير الوريدي آمنة عادة
- توح الحذر عند استخدام أي عوامل تخدير في مرض دوشين
- يمكن الاطلاع على قائمة عوامل التخدير التي تعتبر آمنة وغير آمنة على الموقع الإلكتروني لـ PPMD على العنوان www.parentprojectmd.org/Surgery
- ذكر فريقك الطبي بأنه يجب استخدام الأكسجين بحذر (انظر القسم 11)
- من الضروري توخي الحذر عند استخدام المواد الأفيونية، والأدوية المهدئة الأخرى، ومرخيات العضلات - فقد تؤثر على معدل التنفس وعمقه، مما يجعل التنفس ضحلاً وأبطأ

الرعاية القلبية

يجب استشارة طبيب القلب قبل جميع العمليات الجراحية يجب أن يدرك أطباء التخدير أن مرضى ضمور العضلات دوشين معرضون لخطر المعاوضة القلبية في أثناء الجراحة

العمليات الجراحية الكبرى

- يتسم مرضى ضمور العضلات دوشين بخطر خاص للإصابة بضعف القلب في أثناء العمليات الكبرى
- يجب إجراء تخطيط صدى القلب وتخطيط القلب الكهربائي على مقربة من أي جراحة مخططة العمليات الجراحية الصغرى
- في المرضى الذين لديهم وظيفة القلب الطبيعية، يقترح تقييم القلب إذا كان الفحص الأخير قبل < من عام واحد

الرعاية التنفسية

التدريب قبل الجراحة على تقنيات السعال المساعد واستخدامها بعد العملية الجراحية

- تقنيات السعال ضرورية للمرضى الذين يعانون و يبلغ الخط الأساسي لذروة تدفق السعال لديهم >270 لترًا/دقيقة أو أقصى ضغط زفيري أساسي >60 سم H₂O
- التدريب قبل الجراحة على التهوية غير الغازية واستخدامها بعد العملية الجراحية
- التهوية غير الغازية ضرورية للمرضى الذين لديهم خط أساس قدرات حيوية قسرية قلبية > 30%
- التهوية غير الغازية موصى بها بشدة للمرضى الذين لديهم قدرات حيوية قسرية قلبية > 50%
- يجب تجنب إزالة الأنبوب إلى الأكسجين التكميلي وحده دون الاستخدام المصاحب للتهوية غير الغازية
- لا يشار إلى مقياس التنفس الحافز لأنه من المحتمل أن يكون غير فعال مع المرضى الذين يعانون من ضعف العضلات التنفسية، وتتوفر البدائل المفضلة

التخدير

يوصى بشدة بالتخدير الكلي الوريدي

يمنع تمامًا استخدام مزيلات استقطاب مرخيات العضلات، مثل كلوريد سوكسميثونيوم بسبب خطر التفاعلات المميتة

خطر انحلال الريبيدات وفرط بوتاسيوم الدم

- يتعرض مرضى ضمور العضلات دوشين لخطر الإصابة بانحلال الريبيدات عن طريق التخدير الاستنشاقى أو عند إعطاء كلوريد سوكسميثونيوم
- كثيرا ما يتم الخلط بين مضاعفات انحلال الريبيدات وفرط الحرارة الخبيث

فقد الدم

لا ينصح باستخدام أدوية التخدير الخافضة للضغط لتقليل فقد الدم بسبب خطر ديناميكا الدم مع اعتلال عضلة القلب لدى مرضى ضمور العضلات دوشين.

يمكن الأخذ في الاعتبار تقنية توفير الخلايا، إلى جانب استخدام حمض أمينوكاربويك أو حمض تانيكساميك، للمساعدة في إدارة فقدان الدم في أثناء العملية.

من غير المناسب استخدام الهيبارين أو الأسبرين لمنع تخثر الدم بعد العملية الجراحية مع مرضى الضمور العضلي دوشين

16. اعتبارات الرعاية في حالة الطوارئ

- إذا وجدت أنك بحاجة إلى الذهاب إلى المستشفى في حالة الطوارئ، فهناك مجموعة من العوامل التي يجب أخذها في الاعتبار.
- يجب على مقدم الرعاية الأولية أو أخصائي امراض الاعصاب والعضلات الاتصال بالمستشفى قبل وصولك. فسيتيح ذلك لموظفي المستشفى استقبالك وتوفير الرعاية المناسبة لك
- إذا وجدت نفسك في غرفة الطوارئ، فتأكد من الاتصال بأخصائي امراض الاعصاب و العضلات أو فريق علاج امراض الاعصاب و العضلات.
- يجب التوضيح لوحدة الدخول تشخيصك بمرض دوشين، والأدوية الحالية ووجود أي مضاعفات في الجهاز التنفسي والقلب والأشخاص الذين يمثلون فريقك الطبي الرئيسي في الحالات الطبيعية
- نظرًا لأن العديد من المهنيين الصحيين لا يدركون إستراتيجيات الإدارة المحتملة المتاحة لمرض دوشين، ينبغي أيضًا توضيح متوسط العمر المتوقع الحالي ونوعية الحياة الجيدة المتوقعة

معلومات الطوارئ

من الناحية المثالية، يجب عليك دائمًا حمل بطاقة الطوارئ والوصول إلى ملخص طبي موجز مقدم من أخصائي امراض الاعصاب و العضلات و يتضمن:

- التشخيص
- قائمة الأدوية
- الحالة الطبية الأساسية بما في ذلك نتائج دراسات وظائف الرئة والقلب الحديثة
- أي تاريخ سابق من المشاكل الطبية المتكررة (مثل الالتهاب الرئوي، وقصور القلب، وحصوات الكلى، وخزل المعدة [تأخر إفراغ المعدة])
- مناقشة موجزة للتقييم الأولي والإدارة

هناك أيضًا معلومات حول ما يجب فعله في أثناء الطوارئ على تطبيق الهاتف المحمول PPMD للهواتف الذكية (www.parentprojectmd.org/App)، وقد يكون متاحًا في بلدان أخرى من خلال مجموعات الدعم المحلية.

الستيرويدات

يجب توضيح استخدام الستيرويد اليومي المزمن لمقدمي رعاية غرفة الطوارئ.

أخبر فريق غرفة الطوارئ عن مدة استخدامك للستيرويدات اليومية وما إذا كان قد فوت جرعة (جرعات). من المهم أيضًا إعلام موظفي غرفة الطوارئ بما إذا كنت قد استخدمت الستيرويدات في الماضي، حتى لو لم تتناولها الآن.

المربع 8. النقاط الرئيسية

للرعاية في حالة الطوارئ:

- أحضر بطاقة معلومات الطوارئ أو تفضل بتنزيل تطبيق PPMD (www.parentprojectmd.org/App) أو التطبيق المتاح في بلدك، لاستخدامه عند التحدث مع الأطباء والمرضات وإدارة المستشفى
- اتصل بأخصائي امراض الاعصاب و العضلات الخاص بك بعد التقييم الأولي لمناقشة إدارة المرض
- أخبر فريق الطوارئ إذا كنت تتناول الستيرويدات
- إذا أمكن، فأحضر نسخًا من أحدث نتائج اختبارات القلب والرئة، مثل القدرات الحيوية القسرية وتخطيط كهربية القلب والكسر القذفي للبطين الأيسر
- إذا كان لديك جهاز للمساعدة على السعال و/أو معدات التنفس (مثل BiPAP)، فأحضرها معك إلى المستشفى
- إذا انخفض مستوى الأكسجين، فيجب أن يكون الفريق حريصًا جدًا في إعطاء الأكسجين دون دعم التنفس (جهاز التنفس الصناعي). فقد يتسبب ذلك في موقف يتم فيه التخلص من الرغبة في التنفس (انظر المربع 8)
- إذا كنت تعاني من كسر في العظام، فكن مصرًا على التحدث مع أخصائي امراض الاعصاب و العضلات أو أخصائي العلاج الفيزيائي. راقب علامات وأعراض متلازمة الانصمام الدهني (القسم 9)

قد يكون ذلك مهمًا نظرًا لما يلي:

- يمكن أن تقلل الستيريويديات من استجابة الجسم للإجهاد، لذلك قد تكون هناك حاجة لجرعات إضافية من الستيريويديات في غرفة الطوارئ
- يمكن أن تزيد الستيريويديات من خطر تقرح المعدة. ينبغي على فريق غرفة الطوارئ مراعاة ذلك
- في حالات نادرة، قد تظهر مضاعفات أخرى مرتبطة بالستيرويدات بشكل حاد ويجب أن يتم أخذها في الاعتبار من قبل فريق غرفة الطوارئ

وظائف القلب

- يمكن أن تكون نتائج الاختبارات الحديثة المتعلقة بوظيفة القلب مفيدة (مثل نتائج تخطيط كهربية القلب أو الصدى أو التصوير بالرنين المغناطيسي)؛ فأحضرها معك إن أمكن
- ذكر فريق غرفة الطوارئ بأنه بالنسبة لمرضى دوشين، فإن تخطيط كهربية القلب عادة ما يكون غير طبيعي في جميع الأعمار؛ وأحضر نسخة من تخطيط كهربية القلب معك إذا استطعت
- أثناء المرض الحاد، قد تكون هناك حاجة إلى مراقبة قلبية مستمرة للتأكد من عدم وجود مشكلة في معدل ضربات القلب أو النظم

وظيفة التنفس

- يمكن أن تكون نتائج الاختبارات الحديثة المتعلقة بوظيفة الجهاز التنفسي مفيدة (مثل القدرات الحيوية القسرية)؛ فأحضرها معك إن أمكن
- من المهم إحضار أي جهاز تستخدمه (مساعد السعال، BiPAP، وما إلى ذلك) معك إلى المستشفى في حالة عدم وجود معدات لتستخدمها. ويجب الإصرار على استخدام فريق غرفة الطوارئ لمعداتك للمساعدة في رعايتك
- إذا كنت تستخدم جهاز التنفس الصناعي في المنزل، فيجب إشراك فريق الرعاية التنفسية في المستشفى بأسرع وقت ممكن
- من الضروري توخي الحذر عند استخدام المواد الأفيونية، والأدوية المهدئة الأخرى، ومرخيات العضلات - فقد تؤثر على معدل التنفس وعمقه، مما يجعل التنفس ضحلاً وأبطأ (انظر القسم 15)
- إذا كانت هناك حاجة للتخدير، فيجب استخدام التخدير الوريدي وتجنب التخدير المستنشق؛ يحظر تمامًا وبشكل صارم استخدام سكسينيل كولين مع مرضى دوشين، وينبغي ألا يعطى (انظر القسم 15)

تضعف عضلات التنفس والسعال بدرجة أكبر عندما تكون مريضًا، ويزيد خطر هذه المضاعفات بشكل كبير. وبالتالي، إذا كانت لديك عضلات تنفس ضعيفة للغاية:

- قد تحتاج إلى المضادات الحيوية لمنع العدوى الصدرية
- من المحتمل أن تكون هناك حاجة أو ضرورة إلى دعم التنفس باستخدام جهاز التنفس الصناعي غير الغازي لفترة أطول من المعتاد
- عند الحاجة إلى الأكسجين، استخدمه بحذر (انظر المربع 9)
- الاستخدام المتواصل للتهوية غير الغازية في أثناء الاستيقاظ، يتم إيقافه حسب الضرورة للسعال المساعد المتكرر، يجب أن يكون نهجًا قياسيًّا لأمراض الجهاز التنفسي في غرفة الطوارئ

المربع 9. الأوكسجين - احذرا!

- نتنفس جميعًا لاستنشاق الأوكسجين (O2) وطرد ثاني أكسيد الكربون (CO2)
- إذا كنت قد قللت من وظائف الرئة، فإن إعطاء الأوكسجين قد يقلل من حركة الجسم للتنفس ويؤدي إلى مستويات عالية من ثاني أكسيد الكربون (يطلق عليه "حبس ثاني أكسيد الكربون" أو "الحمض التنفسي"). قد يكون ذلك خطيرًا، وحتى قد يهدد الحياة يجب إعطاء الأوكسجين الإضافي بحذر شديد وينبغي مراقبة ثاني أكسيد الكربون
- يجب فحص مستويات ثاني أكسيد الكربون في الدم إذا انخفض تشبع الأوكسجين في الدم (يقاس بواسطة مقياس تأكسج نبضة الإصبع) إلى >95 بالمائة. إذا كان ثاني أكسيد الكربون في الدم مرتفعًا، فمن الضروري استخدام السعال المساعد اليدوي والميكانيكي ودعم التنفس غير الغازي
- إذا كانت هناك حاجة إلى الأوكسجين، فيجب تزويده بتهوية غير غازية (تهوية بالضغط الإيجابي ثنائي المستوى) ومع مراقبة ثاني أكسيد الكربون في الدم بعناية

العظام المكسورة

الأشخاص المصابون بمرض دوشين معرضون لخطر كسر العظام. قد يجعل كسر عظمة الساق المشي مرة أخرى أمرًا صعبًا، ولا سيما إذا كان المشي أكثر صعوبة قبل الكسر. أخبر فريق أمراض الاعصاب و العضلات، ولا سيما معالجك الفيزيائي، بما إذا كان هناك كسر حتى يتمكنوا من التحدث إلى الجراحين إذا لزم الأمر.

- غالبًا ما يكون التثبيت الجراحي، إذا كان مناسبًا للكسر، خيارًا أفضل من الجبيرة للساق المكسورة إذا كان شخص ما زال قادرًا على السير (غالبًا ما يكون تحمل الوزن أقرب مع التثبيت الجراحي من التجبير)
- من الضروري بشدة إشراك أخصائي العلاج الطبيعي للتأكد من أنك ستقف على قدميك مرة أخرى في أسرع وقت ممكن
- إذا كانت العظمة المكسورة واحدة من الفقرات (فقرات العمود الفقري) وكان هناك ألم في ظهرك، يلزم إشراك طبيب العظام أو أخصائي الغدد الصماء لتوفير العلاج المناسب (انظر القسم 9)

تعد متلازمة الانصمام الدهني (FES) خطرًا في مرض دوشين وتمثل حالة طبية طارئة (انظر القسم 9).
أخبر فريق الطوارئ على الفور بشكوكك في الإصابة بالانصمام الدهني. تشمل أعراض متلازمة الانصمام الدهني:

- التشویش والتوهان
- "تنصرف على غير طبيعتك"
- سرعة التنفس وارتفاع معدل ضربات القلب
- قصر النفس

17. نقل الرعاية

أنشاء الاستعداد لمزيد من الاستقلالية، يجب مراعاة احتياجاتك الصحية والرعاية. عادةً ما تتطلب القدرة على تحقيق مستوى الاستقلال الذي تريده تخطيطًا دقيقًا ومستمرًا.

توقيت التخطيط لنقل الرعاية

بداية من مرحلة الطفولة المبكرة، يجب على مقدمي الخدمات والمعلمين والآباء البدء في إشراكك في الرعاية الصحية والتخطيط المستقبلي.

وفي العديد من الحالات، قد يتطلب التقدم نحو سن البلوغ نقل بعض من - أو كل - مقدمي الخدمة الطبية. يجب أن تبدأ أنت وعائلتك في دراسة خطط نقل الرعاية الصحية الخاصة بك (من رعاية الأطفال إلى رعاية امراض الاعصاب و العضلات للبالغين) بحلول عمر 12 عامًا، مع بدء مناقشات النقل والتخطيط بوصولك إلى سن 13 إلى 14 على الأقل.

- يجب أن تتضمن خططك الخدمات التي يجب تقديمها، ومن الذي سيقدمها، وكيف سيتم تمويلها
- يجب أن تستند خططك الانتقالية إلى الاحتياجات والرغبات والقيم التي تشعر أنت وعائلتك بأنها مهمة
- يجب أن تتضمن خططك النتائج التي تشعر أنها مهمة في أربعة مجالات: التوظيف/التعليم (ما تريد القيام به)، والحياة المستقلة (أين تريد أن تعيش ومع من)، والصحة (بناءً على أولوياتك الشخصية)، والاندماج الاجتماعي (كيف تريد أن تظل نشيطاً مع أصدقائك ومجتمعك)
- يجب أن يتضمن تخطيط التمويل خطة تمويلية طويلة الأجل
- يجب تضمين خطة قانونية لك عندما تبلغ عمر 18 عامًا فأكثر. قد يختلف هذا باختلاف البلد، ولكن في الولايات المتحدة يتضمن مناقشة الولاية أو الوصاية (شخص آخر سيكون "الولي" أو "الوصي" ويتخذ القرارات القانونية نيابة عنك) وتوكيل الرعاية الصحية (ستعطي شخصًا ما السلطة لاتخاذ القرارات المتعلقة برعايتك الصحية إذا لم تستطع)

تنسيق الرعاية (الشكل 15)

يمكن لمنسق الرعاية و/ أو الأخصائي الاجتماعي العمل كمصدر مركزي لأية أسئلة قد تكون لديكم حول إدارة الصحة وتقديم الرعاية لمرضى دوشين. يساعد منسقو الرعاية في تسهيل التواصل بين فريق امراض الاعصاب و العضلات ومقدمي الرعاية الأولية والأسرة والمجتمع، ويمكنهم المساعدة في توقع احتياجات الرعاية الصحية الخاصة بك وربطك بالموارد لتلبية هذه الاحتياجات. في كثير من الأحيان، يمكنهم المساعدة في التنقل عبر المنافع والحصول على المعدات والموارد. بدون تنسيق الرعاية وإشراك الأخصائي الاجتماعي، يمكن أن تصبح الرعاية مجزأة، ولن يكون هناك اهتمام بالتوصيات، ولن تلبى احتياجاتك.

الرعاية الصحية

يجب أن يتضمن التخطيط الانتقالي خطة لاستمرار الرعاية مع مقدمي خدمات طب الأطفال حتى يتم تحديد رعاية البالغين. يجب أن يساعد منسق الانتقال في تسهيل الإدارة الذاتية لرعايتك الصحية، وتسهيل الإحالات إلى مقدمي خدمات البالغين المناسبين، والتأكد من نقل السجلات الطبية.

- يجب تشجيعك من سن مبكرة على المشاركة في المناقشات المتعلقة بصحتك، وفي نهاية المطاف (عند عمر 14 عامًا تقريباً) يكون لديك وقت تتفرد فيه مع مقدمي الخدمات
- عندما تبدأ في إظهار اهتمامك وقدرتك على مناصرة نفسك بشأن الرعاية والاحتياجات، فأنت على استعداد للبدء في الانتقال من طب الأطفال الذي يتمحور حول الأسرة إلى تفاعلات البالغين المتمحورة حول المريض
- تعد المواضيع الحساسة أكثر شيوعاً في سنوات المراهقة والشباب وقد تشمل الانزعاج والقلق والتكيف والخسارة، ويجب تقييمها ودراستها مع المحترفين. وستسمح مناقشة هذه المواضيع في العلن مع فريق امراض الاعصاب و العضلات لفريقك العمل معك للوصول إلى خدمات طبية أو خدمات داعمة إضافية قد تحتاجها
- من المهم نقل قيمك وتفضيلاتك الشخصية حول الصحة لفريق امراض الاعصاب و العضلات. يمكن للأباء ومقدمي الخدمات مساعدتك في التخطيط المسبق للرعاية مع بدء التفكير في خيارات الرعاية الطبية الحرجة في حياة البالغين

التعليم، والتوظيف، وممارسة المهن

إن التخطيط للتعليم والتدريب المهني بعد المدرسة الثانوية يحوز على اهتمام تفصيلي. فقد يستطيع موظفو المدارس، وخدمات الاستشارات المهنية، وعيادات الانتقال الرسمية تقديم توجيه إضافي لك. فليس الجميع يبحثون عن تعليم إضافي بعد المدرسة الثانوية. يجب فهرسة نقاط قوتك ومواهبك الخاصة لوضع برنامج للأنشطة اليومية بحيث يكون هادفاً ومثمراً.

- يجب عقد اجتماعات تخطيط التعليم سنوياً على الأقل بدءاً من سن الـ 13 تقريباً وتتضمن تقييم نقاط قوتك واهتماماتك الشخصية مع التركيز على احتياجاتك وأهدافك
- من المهم وضع خطة لتحقيق توازن بين احتياجاتك الطبية ووقت الراحة مع تقديم اقتراحات عملية للأمور المتعلقة بالحضور في المدرسة والمعايير الأكاديمية/متطلبات العمل
- من المهم تحديد الموارد اللازمة للوصول إلى المعدات والتكنولوجيا اللازمة التي ستحتاج إليها، فضلاً عن وسائل النقل
- إن تمكينك من عيش حياة منتجة ومثمرة وهادفة، بأي قدرة ممكنة، لهو أمر بالغ الأهمية

السكن والمساعدة في أنشطة الحياة اليومية

أثناء انتقالك من مرحلة المراهقة إلى مرحلة البلوغ، يجب عليك استكشاف المستويات المطلوبة من الحياة المستقلة، فضلاً عن الموارد والدعم اللازمين لتيسير الاستقلال الأمثل. وعلى أفراد الأسرة دعم أنشطة الحياة اليومية عندما تكون أصغر سناً، ولكن كلما نضجت، من الشائع بالنسبة لك أن تبدأ في تجنيد مقدمي الرعاية من خارج الأسرة. يمكن للحاضرين المستأجرين أو المعلمين المتدربين في المدرسة تقديم المساعدة في جوانب النظافة والوجبات والانتقالات بالإضافة إلى تدخلات الرعاية الصحية. وتستطيع وكالات الرعاية المنزلية غالباً تقديم خدمات مرخصة لاحتياجات الرعاية الصحية الأكثر تقدماً. يرجى سؤال فريق امراض الاعصاب و العضلات عن الخدمات المتاحة للشباب/البالغين الذين يعيشون في بلدك. نتيجة للطبيعة المعقدة والمجزأة في الغالب لأنظمة استحقاقات العجز، فقد تحتاج إلى مشورة وفهم مالي يتجاوز تلك الأمور الخاصة بالأشخاص الطبيعيين. سيساعدك فريق امراض الاعصاب و العضلات، وخاصة الأخصائيين الاجتماعيين، على تثقيفك أنت وعائلتك بخصوص التأمين الخاص والبرامج الحكومية أو الإقليمية وأنظمة الدعم الاجتماعي الوطنية.

إذا كنت تفكر في العيش بشكل مستقل، فهناك بعض الخيارات التي قد ترغب في أخذها بعين الاعتبار:

- قد تشمل البيئة السكنية العيش في منزل عائلي أو العيش في الحرم الجامعي أثناء الدراسات الأكاديمية أو في منزل جماعي أو منشأة منظمة أو في منزل أو شقة مع أو بدون شريك في الغرفة
- قد تكون هناك حاجة لإدخال تعديلات على أماكن الإقامة لتسهيل الوصول إليها (تساو مع الخبراء، وافهم القوانين والحقوق، والموارد المالية، وخيارات التكنولوجيا المساعدة)
- قد تحتاج إلى مساعدة فيما يتعلق بالعناية الشخصية وأنشطة الحياة اليومية (أجهزة PCAS المستأجرة مقارنةً بمقدمي خدمات الرعاية الأسرية، وتوافر مقدمي الخدمات وموارد التمويل، وإدارة مقدمي الرعاية وتدريبهم)

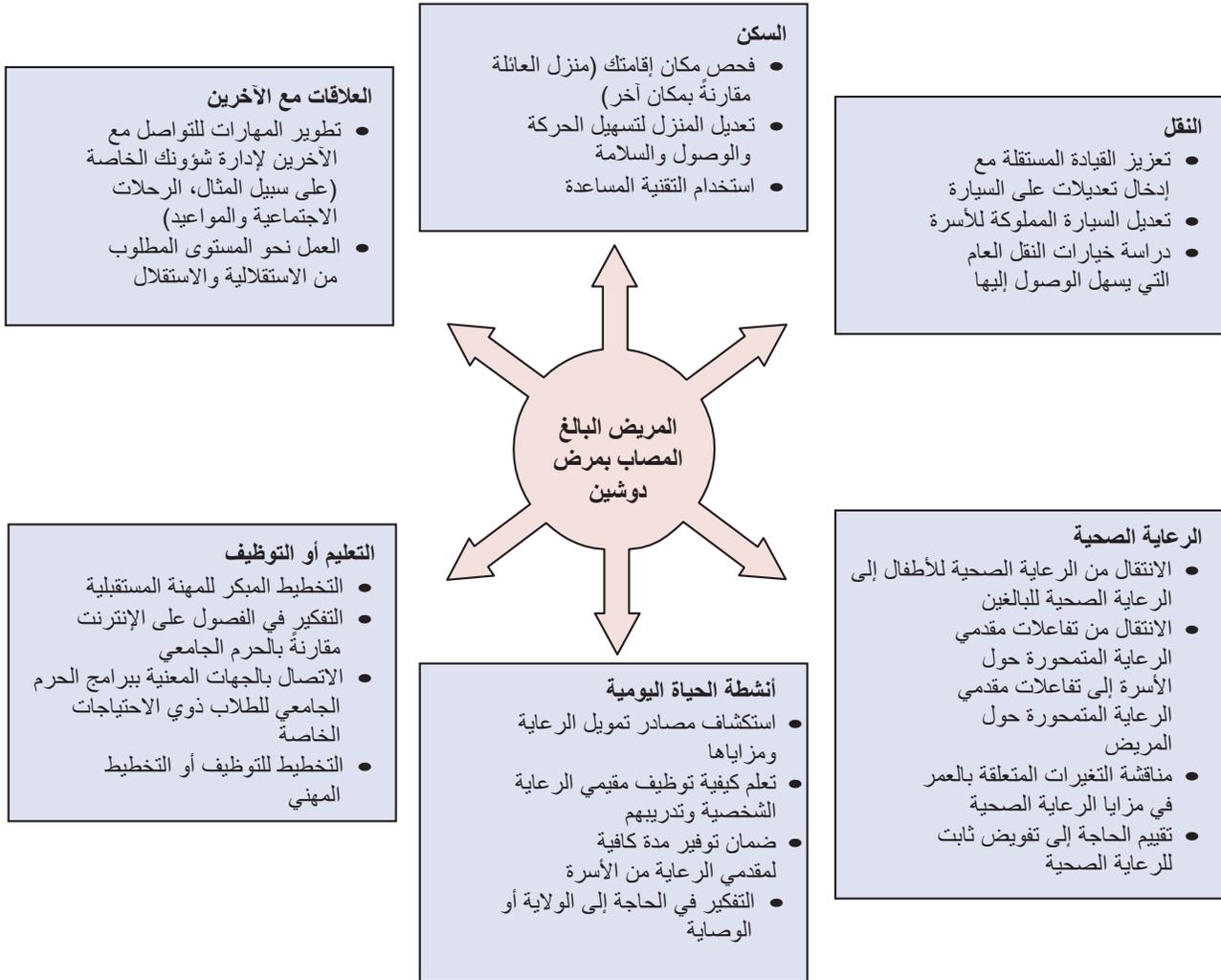
النقل

قد تؤثر مشكلات النقل على استقلاليتك واستقلالك وفرصك في العمل والتعليم والمشاركة في الأنشطة الاجتماعية. يجب أن يناقش فريق امراض الاعصاب و العضلات خياراتك للنقل الآمن بما في ذلك:

- القيادة المستقلة مع إدخال تعديلات على السيارة
- تعديلات على السيارات التي تمتلكها الأسرة
- وسائل النقل العام

العلاقات الشخصية

- تعتبر الروابط الاجتماعية مهمة جداً لضمان الصحة والرفاهية ونوعية الحياة
- في بعض الأحيان، تكون فرص التواصل الشخصي والمشاركة الاجتماعية أقل بشكل طبيعي وتتطلب المزيد من الجهد المتعمد لتعزيز الروابط الاجتماعية وتيسيرها. يوجد العديد من المجموعات الاجتماعية للشباب والبالغين المصابين بمرض دوشين ويمكن العثور عليها من خلال الاتصال بمنظمات التأييد الكبرى. قد يكون لدى الأخصائي الاجتماعي قائمة بالمجموعات الاجتماعية التي قد تكون مهتمًا بها أيضاً
- يعد التوجه الجنسي والزواج من الموضوعات ذات الأولوية العليا بين بعض الأشخاص المصابين بمرض دوشين. فحاول بدء هذه المناقشات حول العلاقات والتوجه الجنسي والزواج مع صديق موثوق به أو أحد أفراد الأسرة. وقد يمكنهم أيضاً التحدث معك حول استكشاف المعوقات التي تحول دون تطوير العلاقات الاجتماعية والمشاركة في المناسبات الاجتماعية وحلها. وقد يكون من المفيد أيضاً التحدث مع شخص ما في فريق امراض الاعصاب و العضلات.



الشكل 15³ اعتبارات خاصة بالبالغين الذين يعيشون مع مريض دوشين

خاتمة

نأمل أن يكون هذا الدليل مفيداً وأنت تتنقل خلال رحلتك في العيش مع مرض دوشين. وتذكر دائماً أن هناك مجموعات مؤيدة، ومراكز ورفقاً لعلاج امراض الاعصاب و العضلات، وعائلات، وأصدقاء موجودين هنا لمساعدتك في كل خطوة على الطريق. ودائماً ما يكون التواصل هو أصعب خطوة، لكنه أول الخطوات. فلست وحدك في هذه الرحلة.

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

www.worldduchenne.org



قائمة المراجع:

1. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018;17(3):267-281. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3
2. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol.* 2018;17(4):347-361. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *Lancet Neurol.* February 2018. doi:10.1016/S1474-4422(18)30026-7



