

الأساسيات لتشخيص و علاج مرضى ضمور العضلات الدوشين

دليل لمقدمي الخدمة الصحية لمرضى ضمور العضلات الدوشين

التشخيص

عند وجود تأخر في النمو أو ارتفاع بأنزيمات الكبد، يجب القيام بقياس نسبة انزيم الكرياتين (CK) كيناز بالدم (ChildMuscleWeakness.org) اذا كانت النسبة مرتفعة ($CK > 800$)، يجب طلب الاختبارات الجينية الكاملة لمرض ضمور العضلات الدوشين يجب مناقشة اجراء الاختبار الوراثي الخاص بحاملات المرض للأم / الخيارات الإنجابية للأم واجراء الاختبار لباقي أعضاء الأسرة.

الدعم

توجيه الانتباه لموارد المعلومات العلمية، الجديرة بالثقة على شبكة الانترنت التي يمكن الاعتماد عليها؛ عرض الاتصال مع المنظمات المرضى (ParentProjectMD.org,TREAT-NMD.eu,UPPMD.org) المتابعة عبر مركز لأمراض العضلات ذو خبرة في مجال رعاية مرضى الدوشين.

الكورتيزون

البدء مبكر! مناقشة فوائد والآثار الجانبية المحتملة من الكورتيزون بدء من عمر ثلاثة سنوات، أو في سن صغير قدر الإمكان. تقييم فعالية والتحكم في الآثار الجانبية للكورتيزون في كل زيارة لأخصائي أمراض العضلات و يجب مناقشة المبررات العلمية للاستمرار على الكورتيزون على المدى الطويل.

القلب

عمل الاختبارات اللازمة (الموجات الصوتية على القلب أو التصوير بالرنين المغناطيسي للقلب) عند التشخيص أو عند سن السادسة، ثم كل سنتين حتى سن 10 (أو حسب الحاجة)، ثم سنويا (أو أكثر في كثير من الأحيان إذا لزم الأمر). يجب مناقشة أدوية القلب إذا وجد تليف بالقلب في الرنين المغناطيسي، أو لأي انخفاض في وظائف القلب أو ضعف بعضلة القلب.

المتابعة

مراقبة الوزن جيدا، تقييم / مناقشة النظام الغذائي (الأكل الصحي والكالسيوم وفيتامين (د) • تقييم البلع / الحاجة للتدخل لعلاج الإمساك عند الضرورة. تذكر أهمية العلاج الطبيعي والتأهيل المهني، وإعادة التأهيل، تقييم الحالة كل 4-6 أشهر. ناقش طرق الوقاية من تيبس المفاصل (contractures) باستخدام الجبائر، و التمارين)، وممارسة الرياضة المناسبة، وتوفير أجهزة التنقل المساعدة (عربات والدراجات البخارية، والكراسي المتحركة) والأجهزة المساعدة الأخرى (الأسرة، ذراع المساعدة، والمصاعد، وغيرها).

كثافة العظام

يجب عمل اختبار لفيتامين (د) (check 25-OH vitamin D) قبل البدء في أخذ الكورتيزون، ثم سنويا • التوصية بفيتامين(د) عند الحاجة، مناقشة التغذية الصحية و التوصية بتناول الكميات الكافية من الكالسيوم وفيتامين (د) يوميا، ناقش قياس كثافة العظام واستخدام البايفوسفونيت. يجب الحرص على تقييم العمود الفقري ووجود أي علامة على اعوجاج العمود الفقري.

تقييم التنفس

• اختبار وظائف الرئة مرة واحدة على الأقل اذا كان المريض لازال في مرحلة القدرة على المشي و سنويا عند فقدان القدرة على المشي. ناقش الوسائل المساعدة للسعال عند انخفاض مؤشر تدفق السعال ($cough\ peak\ flow < 270\ L/min$)
أو إذا اصبح السعال ضعيف فيجب مناقشة امكانية الاستعانة أثناء النوم Bi-PAP حسب الحاجة أو عند انخفاض السعة الحيوية القسرية ($FVC < 30$)
• حافظ على التطعيمات (هما في ذلك الالتهاب الرئوي والانفلونزا السنوية) يجب التأكيد على ضرورة علاج التهابات الجهاز التنفسي فورا وبفاعلية.

الصحة النفسية

تقييم مدى التكيف، والتأقلم،مع الحالة المرضية وتقييم الاضطرابات السلوكية والعاطفية والعزلة الاجتماعية للمريض والأسرة في كل زيارة • اجراء اختبارات صعوبة التعلم، والكلام واللغة، واضطراب نقص الانتباه (ADD)، واضطراب نقص الانتباه فرط النشاط (ADHD)، التوحد (Autism) والسواس القهري (OCD) اجراء التقييم العصبي و القدرة على الاستيعاب عند التشخيص وقبل دخول المدرسة ووضوح خطه علاجية للتأهيل الذهني عند الحاجة مع مناقشة الحاجة إلى خطة تعليمية خاصة.

يجب الحرص على ان يحمل المريض / الوالدين نسخة من ملخص اخر زيارة لأخصائي العضلات (هما في ذلك الأدوية) وبطاقة الطوارئ لمرض الدوشين معهم في جميع الأوقات يجب توخ الحذر مع جميع انواع، تجنب استخدام التخدير من نوع succinylcholine

• لمزيد من المعلومات:

• Center for Disease Control and Prevention Care Considerations

• ParentProjectMD.org/CareGuidelines

• Family Friendly Version of the Care Considerations

• ParentProjectMD.org/CareGuidelinesFamilyPF

• Care for Duchenne

• ParentProjectMD.org/Care

• Muscle disease unit, Egypt Air Hospital وحدة أمراض العضلات مستشفى مصر للطيران