

Задължителни процедури при мускулна дистрофия тип Дюшен

04/2014

Наръчник за клиницисти

Диагностика. Ако двигателното развитие е забавено или чернодробните ензими са повишени, изследвайте креатинкиназа (КК). ChildMuscleWeakness.org. Ако КК е повишена (КК>800), направете пълно генетично изследване за мускулна дистрофия тип Дюшен. Обсъдете изследване за носители/ репродуктивни възможности за майката и тестване на други членове на семейството.

Използвайте подкрепа. Насочете се към доверен, сигурен онлайн източник. Предложете контакт с пациентски организации (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org). Организирайте проследяване от доказан невромускулен център с опит в грижите за хора, страдащи от мускулна дистрофия тип Дюшен.

Кортикостероиди. Започнете рано! Обсъдете ползите и възможните нежелани ефекти от кортикостероидната терапия до 3 годишна възраст или колкото е възможно по-рано. Оценявайте ефекта и наличните нежелани реакции от кортикостероидната терапия при всяка визита, свързана с невромускулното заболяване. Обсъдете основната причина за дълготрайната стероидна терапия.

Сърце. Консултация с кардиолог и образни изследвания (ехокардиография или MPT на сърце) при поставянето на диагнозата или на 6 годишна възраст, след това на всеки 2 години до навършване на 10 годишна възраст (или както е необходимо), след това веднъж годишно (или по-често, ако е необходимо). Обсъдете кардиологична терапия при наличие на фиброза на MPT, за всяко засягане на сърдечната функция, намаляване от изходното ниво или при сърдечна недостатъчност (фракция на скъсяване <28%, фракция на изтласкване <55%).

На всяка визита проследявайте телесната маса. Определяйте/обсъждайте диетата (здравословно хранене, калций, витамин Д). Оценете преглъщането/нуждата от интервенция. Лекувайте ГЕРБ и констипацията, ако е необходимо.

Никога не забравяйте физикалната, трудовата терапия и рехабилитацията. Необходимо е оценяване на всеки 4-6 месеца от специалист. Обсъдете профилактиката на контрактурите (шини, разтягане), подходящи упражнения, помощни средства за придвижване (детски колички, скутери, инвалидни колички) и други помощни средства (легла, средства за ръце, повдигачи и др.)

Никога не забравяйте костната плътност. Ако детето приема стероиди, проверете 25-ОН витамин Д преди започването на терапията, след това веднъж годишно. Започнете заместителна терапия с витамин Д, ако е необходимо. Обсъдете необходимостта от адекватен прием на калций и витамин Д. Обсъдете изследването на костната плътност и използвайте бисфосфонати. Направете оценка на гръбначния стълб за сколиоза, докато детето все още може да ходи и при всеки признак на сколиоза.

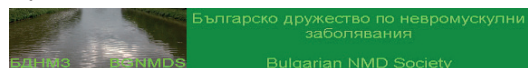
Оценете дишането. Направете оценка на белодробната функция поне веднъж докато детето още може да ходи и веднъж годишно, след като загуби способността за ходене. Обсъдете подпомагането на откашлянето, когато върховия дебит на откашлянето е под 270 литра на минута или когато кашлянето стане по-слабо (използвайте по време на респираторни заболявания докато детето може да ходи и ежедневно и при нужда след загубата на походката). Обсъдете нощен Bi-PAP (Bilevel positive airway pressure) при нужда или когато форсирания витален капацитет ФВК < 30. Продължете имунизациите (включително пневмония и сезонен грип). Лекувайте респираторните инфекции веднага и агресивно.

Психично здраве. Оценете приспособяването, справянето, поведенческото и емоционалното състояние и социалната изолация на пациента и членовете на семейството при всяко посещение. Направете скрининг за нарушения в заучаването, речта и езика, разстройство на вниманието, дефицит на вниманието и хиперактивно поведение, аутизъм и obsесивно-компулсивно разстройство. Неврокогнитивна оценка трябва да се направи при поставянето на диагнозата, преди началното училище и при нужда. Обсъдете необходимостта от индивидуален/специален образователен план.

Изисквайте пациентите/родителите да носят копие от заключението/обсъждането от тяхната последна визита (включващи терапия и информация за прогреса на заболяването) и винаги да носят в себе си Карта за спешни случаи на страдащите от мускулна дистрофия тип Дюшен. **Бъдете внимателни при всяка анестезия. Избягвайте сукцинилхолин.**

Преводът е осъществен от БДНМЗ

For more information:



Center for Disease Control and Prevention Care Considerations
ParentProjectMD.org/CareGuidelines

**Parent Project
Muscular Dystrophy**
LEADING THE FIGHT TO END DUCHENNE



TREAT-NMD
Neuromuscular Network

Family Friendly Version of the Care Considerations
ParentProjectMD.org/CareGuidelinesFamilyPF

Care for Duchenne
ParentProjectMD.org/Care