
CHẨN ĐOÁN VÀ ĐIỀU TRỊ BỆNH LOẠN DƯỠNG CƠ DUCHENNE

Tài liệu hướng dẫn dành cho gia đình

VƯƠNG QUỐC ANH





Mục lục

1.	GIỚI THIỆU	04
2.	CÁCH SỬ DỤNG TÀI LIỆU Thiết lập nhóm chăm sóc Kiểm soát LDCD từng bước	07
3.	CHĂM SÓC LÚC CHẨN ĐOÁN Nghỉ ngơi loạn đường cơ LDCD	17
4.	CHẨN ĐOÁN LDCD	20
5.	QUẢN LÝ THẦN KINH-CƠ Duy trì chức năng và sức mạnh cơ	23
6.	QUẢN LÝ STEROID Chế độ, liều lượng và tác dụng phụ	24
7.	QUẢN LÝ NỘI TIẾT Theo dõi tăng trưởng, dậy thì và tuyến thượng thận	33
8.	SỨC KHOẺ XƯƠNG Theo dõi và điều trị loãng xương	37
9.	QUẢN LÝ CHỈNH HÌNH Theo dõi chứng vẹo cột sống và gầy xương	38

Mục lục *(tiếp theo)*

10.	QUẢN LÝ PHỤC HỒI CHỨC NĂNG Vật lý trị liệu và hoạt động trị liệu	39
11.	QUẢN LÝ HÔ HẤP Chăm sóc các cơ hô hấp	43
12.	QUẢN LÝ TIM MẠCH Đánh giá chức năng tim	46
13.	QUẢN LÝ HỆ TIÊU HOÁ Dinh dưỡng, động tác nuốt và các vấn đề tiêu hóa khác.	48
14.	QUẢN LÝ TÂM LÝ XÃ HỘI Hỗ trợ hành vi, việc học, và cách thích nghi với LDCD	51
15.	NHỮNG ĐIỀU CẦN XEM XÉT KHI PHẪU THUẬT	54
16.	NHỮNG VẤN ĐỀ CẦN LƯU Ý KHI CẤP CỨU	56
17.	CHUYỂN GIAO CHĂM SÓC QUA NGƯỜI LỚN	58
18.	KẾT LUẬN	62

MIỄN TRỪ TRÁCH NHIỆM

Thông tin và lời khuyên được xuất bản hoặc có sẵn trong tập sách này không nhằm mục đích thay thế các dịch vụ của nhà cung cấp dịch vụ y tế (bác sĩ, y tá, y tá, v.v.), cũng không cấu thành mối quan hệ bác sĩ - bệnh nhân. Lời khuyên này nên được thực hiện cùng với lời khuyên y tế, mà bạn nên tham khảo trong tất cả các vấn đề liên quan đến sức khỏe của bạn, đặc biệt là đối với các triệu chứng có thể cần chẩn đoán hoặc chăm sóc y tế. Bất kỳ hành động nào của bạn đối với thông tin được cung cấp trong tập sách này là do bạn quyết định. Mặc dù mọi nỗ lực đã được thực hiện để đảm bảo tính chính xác và đầy đủ của thông tin trong tập sách này, nhưng không thể đảm bảo tính chính xác và cần phải cẩn thận trong từng tình huống.

1. GIỚI THIỆU

Loạn dưỡng cơ Duchenne (LDCD) là một bệnh lý phức tạp, khó chẩn đoán dễ hiểu và quản lý bệnh. Đây không phải là một hành trình mà bất kỳ ai cũng sẽ sẵn sàng đón nhận. Hiệp hội Loạn dưỡng cơ, Dự Án Phụ Huynh về Loạn Dưỡng Cơ (PPMD), Treat-NMD và Tổ chức LDCD Thế giới (UPPMD) đều hiểu rõ nỗi đau và sự lo lắng mà các bậc cha mẹ cảm thấy khi nhận được chẩn đoán này và nhu cầu cần được hỗ trợ sau đó. Trong hành trình vượt qua bệnh, điều quan trọng là bạn hoặc con bạn được cung cấp thông tin, hỗ trợ và nhận các nguồn lực tốt nhất. Vì lý do này, chúng tôi đã làm việc cùng nhau để phát triển Hướng dẫn gia đình chăm sóc LDCD năm 2018.

LDCD là một trong những bệnh phổ biến về cơ được gọi là “chứng loạn dưỡng cơ”. Chứng loạn dưỡng cơ xảy ra do thiếu protein cơ “dystrophin” và có biểu hiện triệu chứng từ nghiêm trọng (các triệu chứng mà bạn thấy) LDCD đến các triệu chứng nhẹ hơn, như là loạn dưỡng cơ Becker. Để đơn giản, chúng tôi chủ yếu đề cập đến LDCD trong cuốn sách Hướng dẫn gia đình này.

Chúng tôi đã viết cuốn Hướng dẫn Gia đình này để hướng tới các bậc phụ huynh trong Giai đoạn đầu Chẩn đoán và giai đoạn sớm có thể đi lại được, và cho người sống với LDCD. Theo mục đích của tài liệu này, “bạn” dùng để chỉ người sống với LDCD.

TỔNG QUAN "NHỮNG CÂN NHẮC VỀ CHĂM SÓC" LDCD

Trung tâm Kiểm soát và Phòng ngừa Dịch bệnh Hoa Kỳ (CDC) giới thiệu đến cộng đồng tài liệu như là “những lưu ý về chăm sóc” LDCD. Các khuyến cáo trong tài liệu này được lấy ý kiến từ 84 chuyên gia quốc tế về chẩn đoán và chăm sóc bệnh LDCD, họ đại diện cho nhiều chuyên khoa khác nhau. Các chuyên gia đánh giá một cách độc lập các phương pháp chăm sóc bệnh LDCD, để phân loại mức độ "cần thiết", "thích hợp", hoặc "không thích hợp" của mỗi phương pháp tùy giai đoạn bệnh. Họ đưa ra 70.000 tình huống khác nhau. Điều này giúp các chuyên gia xây dựng những hướng dẫn được xem là "phương pháp thực hành tốt nhất" để chăm sóc bệnh nhân LDCD.

"Hướng dẫn này đề cập tới những khía cạnh 'y khoa' của LDCD, nhưng bạn cần phải nhớ rằng khía cạnh y khoa không phải là tất cả. Quan trọng là giảm thiểu các vấn đề y khoa để con bạn có được cuộc sống như ý và bạn có được một gia đình như ý. Cần nhớ rằng phần lớn các bé trai sống với LDCD đều là những trẻ hạnh phúc và phần lớn gia đình đều ổn sau cú sốc ban đầu gây ra bởi chẩn đoán."

Elizabeth Vroom, Tổ chức LDCD (UPPMD)

2. GIỚI THIỆU *(tiếp theo)*

Hướng dẫn Gia đình LDCD 2018 tóm tắt các kết quả cập nhật về chăm sóc y tế của bệnh LDCD. Những hướng dẫn ban đầu cũng như các cập nhật đều được hỗ trợ bởi CDC phối hợp với nhóm vận động bệnh nhân và mạng lưới TREAT-NMD. Các tài liệu được xuất bản trên Lancet Neurology và được đăng trên các trang web của PPMD, MDA, UPPMD, TREAT-NMD và CDC. Ngoài ra, nhờ TREAT-NMD và UPPMD, nhiều bản dịch có sẵn thông qua TREAT-NMD.

Ngoài ra, mỗi chuyên khoa đã phát triển một bài viết riêng để đi sâu hơn vào lĩnh vực chăm sóc của họ. Các bài viết này sẽ được xuất bản trong một tập Bổ sung Nhi khoa của tạp chí Nhi khoa, tạp chí chính thống Viện hàn lâm Nhi khoa Hoa Kỳ vào năm 2018 và sẽ có sẵn trên các trang web-dưới đây.

TÀI LIỆU THAM KHẢO: WEBSITES

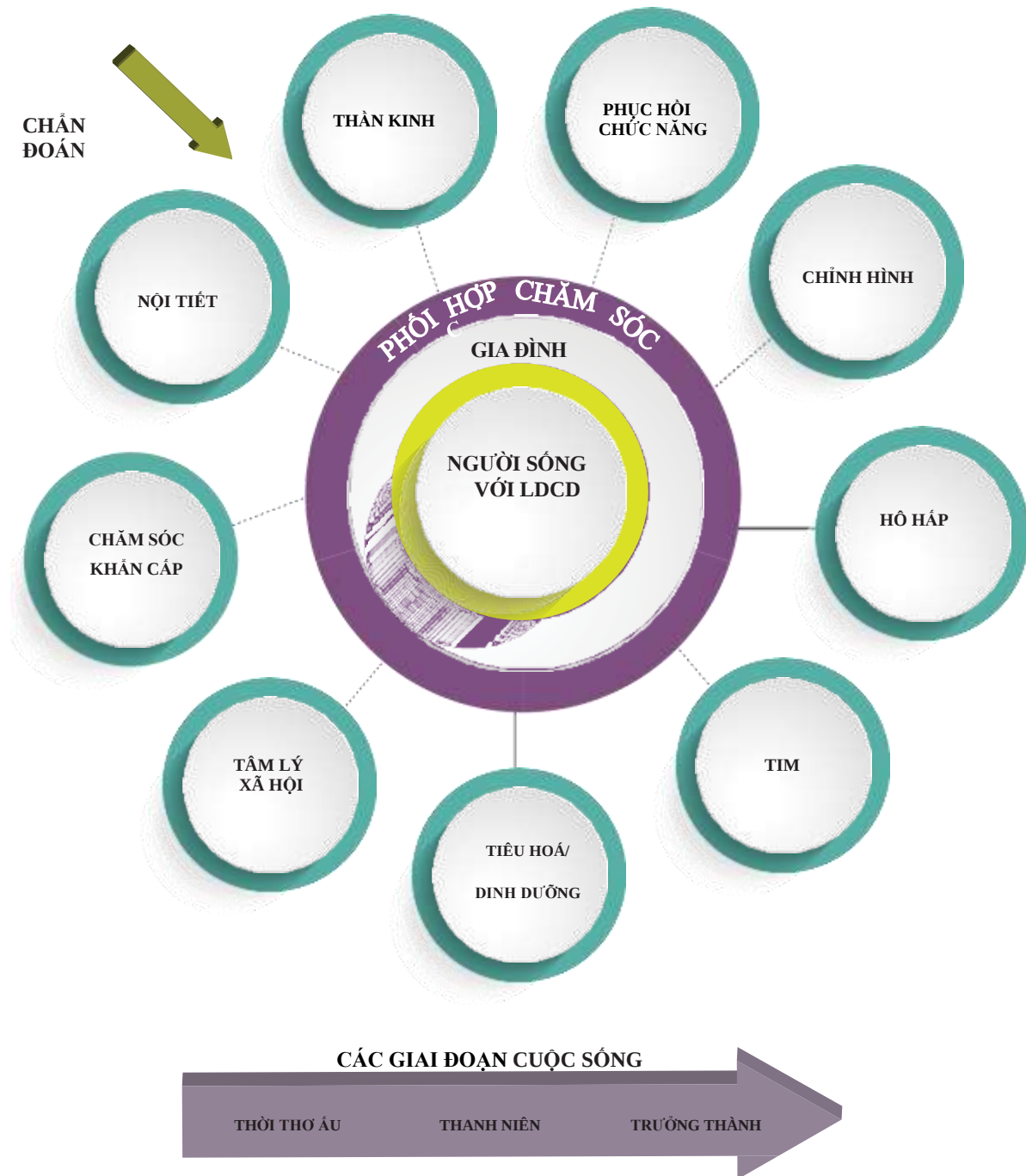
www.mda.org
www.parentprojectmd.org
www.treat-nmd.eu
<https://worldlduchenne.org/>

HƯỚNG DẪN CHĂM SÓC ĐÃ XUẤT BẢN

- Chẩn đoán và điều trị chứng loạn dưỡng cơ LDCD, bản cập nhật, phần 1: Chẩn đoán, thần kinh cơ, phục hồi chức năng, nội tiết, tiêu hóa và quản lý dinh dưỡng
- Chẩn đoán và điều trị chứng loạn dưỡng cơ LDCD, bản cập nhật, phần 2: Chăm sóc hô hấp, tim, xương và chỉnh hình
- Chẩn đoán và điều trị chứng loạn dưỡng cơ LDCD, bản cập nhật, phần 3: Chăm sóc ban đầu, xử lý cấp cứu, chăm sóc tâm lý xã hội và thay đổi chăm sóc trong suốt cuộc đời

LANDING PAGES

- CDC: www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html
- Dự Án Phụ Huynh về Loạn Dưỡng Cơ: www.parentprojectmd.org/careguidelines
- MDA: www.mda.org
- Tổ chức LDCD Thế Giới: <https://worldlduchenne.org/>
- TREAT NMD: www.treat-nmd.org/dmd-care



Hình 1

3. CÁCH SỬ DỤNG TÀI LIỆU

BẠN CÓ THỂ SỬ DỤNG HƯỚNG DẪN NÀY THEO HAI CÁCH KHÁC NHAU:

1. Tập trung vào một giai đoạn cụ thể của LDCD

2. Tập trung vào một lĩnh vực chăm sóc LDCD cụ thể

Phần tiếp theo này, bao gồm cả Bảng 1, trình bày diễn tiến bệnh LDCD qua từng giai đoạn khác nhau và thay đổi giữa người này và người khác. Hướng dẫn này cho một cái nhìn tổng quan về những nhu cầu chăm sóc mà bạn có thể chuẩn bị trước.

Ngoài ra, nếu bạn muốn đọc về những chăm sóc cụ thể có liên quan đến tình trạng của bạn hiện tại, bạn có thể tìm thấy chúng dễ dàng trong phần mục lục.

THIẾT LẬP NHÓM CHĂM SÓC CỦA BẠN

Việc quản lý LDCD tốt nhất đòi hỏi một cách tiếp cận đa chuyên khoa, với sự đóng góp của các chuyên gia trong nhiều lĩnh vực khác nhau sẽ mang lại những hiểu biết chăm sóc toàn diện cho bạn. Một chuyên gia thần kinh cơ (NMS) sẽ đóng vai trò là bác sĩ lâm sàng chính trong nhóm thần kinh cơ chịu trách nhiệm chăm sóc toàn diện cho bạn trong suốt cuộc đời. Khi bạn chuyển từ giai đoạn nhi khoa sang chăm sóc người lớn, chuyên gia này có thể thay đổi từ NMS nhi khoa sang NMS người lớn, nhưng sẽ vẫn là bác sĩ lâm sàng chính cho nhóm của bạn. Điều phối viên chăm sóc hoặc cố vấn chăm sóc là một thành viên quan trọng trong nhóm, người giúp đảm bảo việc giao tiếp và chăm sóc sẽ được phối hợp giữa các thành viên trong nhóm, giữa bạn và nhóm, và giữa nhóm thần kinh cơ của bạn và các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc chính / bác sĩ khu vực/ địa phương của bạn (bác sĩ nhi khoa, bác sĩ gia đình, v.v.). Nếu nhóm thần kinh cơ của bạn không bao gồm điều phối viên chăm sóc hoặc cố vấn chăm sóc, hãy nhớ đặt câu hỏi “Ai là người mà bạn nên gọi khi có thắc mắc/lo lắng/trường hợp khẩn cấp?”

Cuốn sách “Hướng dẫn Gia đình” này sẽ cung cấp cho bạn những thông tin cơ bản để cho phép bạn tham gia một cách hiệu quả vào quá trình được chăm sóc toàn diện. Chuyên gia thần kinh cơ của bạn phải nhận thức được tất cả các vấn đề tiềm ẩn trong LDCD và tiếp cận được các biện pháp can thiệp nền tảng cho sự chăm sóc thích hợp và hỗ trợ từ các chuyên khoa sâu. Khi bạn lớn lên, các hình thức can thiệp, cũng như các bác sĩ chuyên khoa của bạn sẽ thay đổi. Hướng dẫn Gia đình sẽ đưa bạn qua các lĩnh vực chăm sóc LDCD khác nhau (Hình 1). Không phải tất cả các bác sĩ chuyên khoa sâu đều cần thiết ở mọi lứa tuổi hoặc các giai đoạn, nhưng điều quan trọng là họ có thể tiếp cận được trong những trường hợp cần thiết và người điều phối chăm sóc được hỗ trợ trong tất cả các lĩnh vực này.

BẠN là trung tâm của nhóm chăm sóc của bạn - điều quan trọng là bạn và gia đình của bạn phải tích cực tham gia với một chuyên gia y tế, người sẽ điều phối và cá nhân hóa việc chăm sóc lâm sàng của bạn (Hình 1).

THEO DÕI LDCD TỪNG BƯỚC (BẢNG 1)

LDCD diễn tiến rất chậm theo thời gian. Chúng tôi đã phân chia các giai đoạn chính của LDCD để giúp bạn nhận được những khuyến cáo chăm sóc. Mặc dù các giai đoạn này có thể phần nào mập mờ khó phân biệt, nhưng bạn có thể thấy sự hữu ích khi biết các giai đoạn để xác định loại chăm sóc và can thiệp được khuyến nghị vào thời điểm cụ thể nào và những gì bạn nên mong đợi ở nhóm chăm sóc của mình tại thời điểm đó.



1. CHẨN ĐOÁN (Sơ sinh/Trẻ nhỏ)

Hầu hết các bé với LDCD không được chẩn đoán trong giai đoạn trước khi có triệu chứng, trừ khi có tiền căn gia đình của bệnh này hoặc trừ khi xét nghiệm máu được thực hiện vì các lý do khác. Biểu hiện thường gặp là chậm đi, chậm bò hay chậm biết nói, nhưng thể hiện một cách kín đáo, ít được để ý ở giai đoạn này.

Cha mẹ thường là những người đầu tiên nhận thấy sự khác biệt trong sự phát triển của con mình, là người đầu tiên đặt câu hỏi và là người yêu cầu kiểm tra để giải thích về sự chậm phát triển nhận thức. Viện hàn lâm Nhi khoa Hoa Kỳ đã phát triển một công cụ để giúp cha mẹ đánh giá sự phát triển của con mình, nhận biết sự chậm phát triển và đưa ra thắc mắc với các bác sĩ gia đình. Công cụ này có thể được tìm thấy tại motordelay.aap.org.

Hỗ trợ tâm lý xã hội và cảm xúc là vô cùng quan trọng khi chẩn đoán được xác nhận. Nhận được chẩn đoán về LDCD là vô cùng khó khăn. Có rất nhiều câu hỏi chưa được trả lời, và các gia đình thường cảm thấy đơn độc và choáng ngợp, không có nơi để tìm đến. Bác sĩ gia đình và các chuyên gia thần kinh cơ có vai trò quan trọng trong thời gian này, tạo điều kiện kết nối với các tổ chức thiện nguyện và đơn vị chăm sóc để cung cấp các nguồn lực, thông tin và hỗ trợ cha mẹ những gì họ và gia đình cần. Tại Hoa Kỳ, PPMD đã phát triển một trang web đặc biệt với thông tin bổ ích cha mẹ có thể tham khảo trong 3 tháng đầu tiên khi nhận được chẩn đoán mới (www.ParentProjectMD.org/Diagnosis). Tại Vương quốc Anh, LDCD UK đã đưa ra một hướng dẫn cho các gia đình mới được chẩn đoán (<https://www.duchenneuk.org/Pages/FAQs/Category/what-to-do-when>). Muscular Dystrophy UK (MDUK) có sẵn một loạt tài liệu (<https://www.musculardystrophyuk.org/about-muscle-wasting-conditions/LDCD-muscular-dystrophy/duchenne-resources/>). Ngoài ra, cả PPMD và MDA ở Hoa Kỳ đều có sẵn các nguồn thông tin để trao đổi với trẻ em, anh chị em và đại gia đình về chẩn đoán LDCD. Kết nối với các nhóm vận động chính sách địa phương sẽ giúp bạn biết được những nguồn lực sẵn có.

2. GIAI ĐOẠN ĐẦU ĐỜI

Trong giai đoạn sớm khi có khả năng đi lại, trẻ em sẽ biểu hiện những dấu hiệu được xem là “điển hình” của LDCD. Những dấu hiệu này có thể rất kín đáo và có thể bao gồm:

- Khó nâng đầu hoặc cổ
- Chưa biết đi sau 15 tháng
- Khó khăn trong việc đi đứng chạy nhảy và leo cầu thang
- Thường xuyên vấp ngã
- Khó khăn khi nhảy và leo trèo
- Không nói thành thạo như những trẻ khác cùng tuổi
- Cần trợ giúp đứng lên từ sàn nhà hoặc chống tay lên gối để đứng (xem dấu hiệu Gower's, Hình 2)



Hình 2. Dấu hiệu Gower'

- Bắp chân trông to hơn bình thường (chứng giả phì đại cơ)
- Bước đi dang rộng hai chân
- Đi trên ngón chân và đi lạch bạch
- Đi ngực ưỡn ra trước ngoài (hoặc lắc lư về phía sau, lưng yên ngựa hoặc cong lưng)
- Tăng Creatine kinase (được gọi là “CK” hoặc “CPK”; đây là một loại enzym được giải phóng bởi cơ khi cơ bị tổn thương. Đo nồng độ CK trong máu; nếu CK trên 200, làm thêm xét nghiệm để chẩn đoán LDCD là cần thiết)
- Tăng men gan (AST hoặc ALT; AST hoặc ALT tăng cao cũng gợi ý cần làm thêm xét nghiệm cho LDCD. Những xét nghiệm chức năng gan không cần thực hiện cho đến khi xét nghiệm chẩn đoán LDCD được làm đầy đủ)

CHẨN ĐOÁN LDCD:

Khi nghi ngờ LDCD, xét nghiệm đầu tiên thường là xét nghiệm máu để xem Creatine kinase huyết thanh có tăng cao hay không. Những người sống với LDCD thường có nồng độ Creatine kinase gấp 10 đến 100 lần giá trị bình thường. Nếu CK tăng, các xét nghiệm chuyên biệt sẽ được đề nghị thực hiện để xác định biến đổi DNA (được gọi là "đột biến gen ") gây ra LDCD. Hội chẩn với các chuyên gia, cụ thể là các nhà di truyền học, là điều cần thiết để giải thích ý nghĩa các đột biến di truyền và kết quả này có thể ảnh hưởng đến con bạn và các thành viên trong gia đình như thế nào. Chẩn đoán thường được xác định trong giai đoạn đầu đời.

TÂM LÝ, HỌC TẬP VÀ HÀNH VI:

Người sống với LDCD gặp nhiều trở ngại trong việc học tập và hành vi ứng xử. Những trở ngại là do thiếu dystrophin trong não; một số trở ngại khác là do những hạn chế về vận động. Một số loại thuốc như steroid, thường được bắt đầu sử dụng ở giai đoạn đầu hoặc giai đoạn cuối còn có khả năng đi lại (xem bên dưới), đóng một vai trò quan trọng. Một số trẻ khi dùng steroid có thể gặp khó khăn trong việc kiểm soát xung động, cáu gắt, thay đổi tâm trạng, kém chú ý và giảm trí nhớ, còn những trẻ khác thì không. Nếu phát hiện trẻ có sự chậm phát triển hoặc trở ngại về học tập, cần khám chuyên gia tâm lý hoặc bác sĩ thần kinh để xác định vấn đề cụ thể, cũng như đưa ra các khuyến nghị để giúp phát huy hết khả năng của trẻ. Các vấn đề về cảm xúc và hành vi không phải là hiếm gặp và thường được kiểm soát tốt nếu được phát hiện sớm. Bác sĩ nhi khoa về phát triển và bác sĩ tâm lý giúp ích rất nhiều trong những vấn đề này. Ngôn ngữ lời nói cũng nên được đánh giá, và bắt đầu các liệu pháp càng sớm càng tốt, nếu cần. Nếu gia đình bạn gặp khó khăn trong việc tiếp cận các nguồn thông tin, các nhà hoạt động xã hội và cố vấn chăm sóc có thể giúp bạn việc kết nối. Sự hỗ trợ của gia đình là điều cần thiết và có thể cần ý kiến đóng góp của các bác sĩ chuyên khoa để giải quyết các vấn đề cụ thể về tâm lý xã hội, học tập và hành vi (Phần 14).

VẬT LÝ TRỊ LIỆU:

Trẻ cần được tập vật lý trị liệu trong giai đoạn đầu này để giúp cơ bắp dẻo dai, ngăn ngừa hoặc giảm thiểu cứng khớp (Phần 10). Các chuyên gia vật lý trị liệu cũng có thể tư vấn những bài tập thích hợp để trẻ tham gia hoạt động thể thao tại trường. Một chương trình tập luyện vật lý trị liệu nên tập trung vào việc kéo dài và duy trì phạm vi chuyển động hơn là tăng cường sức mạnh. Nẹp ban đêm (thường được gọi là Nẹp căng-bàn chân hoặc AFO) có thể được đề nghị ở giai đoạn này để kéo dài và ngăn ngừa mất phạm vi chuyển động của mắt cá chân. Các bài tập kéo giãn cơ tại nhà do chuyên gia vật lý trị liệu khuyến nghị cũng nên đưa vào thói quen hàng ngày của bạn.



STEROIDS:

Corticosteroid, hoặc “steroid”, tốt nhất nên được thảo luận khi đưa ra chẩn đoán và có thể bắt đầu điều trị ở giai đoạn này (Phần 6) Trong liệu trình sử dụng steroid, cần giải thích những lợi ích của steroid, đảm bảo đứa trẻ đã được tiêm phòng đầy đủ, và thảo luận về tác dụng phụ của steroid để dự phòng và hạn chế tối đa tác dụng phụ của thuốc. Điều này bao gồm được hướng dẫn về dinh dưỡng (tốt nhất là từ chuyên gia dinh dưỡng) để giúp tránh các tác dụng phụ như tăng cân và sức khỏe xương bị thay đổi.

SỨC KHOẺ XƯƠNG VÀ HORMONE:

Dùng steroid có thể dẫn đến xương yếu và có thể ảnh hưởng đến nồng độ của một số hormone, chẳng hạn như hormone tăng trưởng và testosterone (hormone sinh dục nam) (Phần 7). Chế độ dinh dưỡng rất quan trọng để giữ cho xương chắc khỏe, và khuyến khích chế độ ăn có Vitamin D và canxi (Phần 8 & 13). Có thể thảo luận về nhu cầu dinh dưỡng của bạn với một chuyên gia dinh dưỡng tại các buổi khám thần kinh cơ. Chiều cao và cân nặng nên được kiểm tra mỗi lần khám thần kinh cơ và nên được vẽ trên biểu đồ để theo dõi chiều cao và cân nặng theo thời gian (Phần 7). Đo chiều dài xương cẳng tay của bạn (“chiều dài xương trụ”) hoặc cẳng chân của bạn (“chiều dài xương chày”) hoặc cộng chiều dài xương cánh tay và xương trụ (“chiều dài một sải tay”) là những cách thay thế để ghi nhận chính xác "Chiều cao", và cũng nên theo dõi cho các đo lường cơ bản. Cân đo mật độ xương nền bằng cách sử dụng phương pháp hấp thụ tia X năng lượng kép (DEXA), ngay khi bắt đầu sử dụng steroid (xem phần 8).

CƠ TIM VÀ CƠ HÔ HẤP:

Những vấn đề về cơ tim và các cơ hô hấp không thường gặp trong giai đoạn này, tuy nhiên vẫn nên theo dõi sát sao ngay khi đưa ra chẩn đoán để xác định trị số cơ bản (trị số « bình thường » đối với bạn), sau đó kiểm tra ở mỗi lần tái khám định kì. Bắt đầu kiểm tra chức năng phổi khi còn nhỏ sẽ giúp bạn làm quen với thiết bị và “thực hành” cho những lần khám sau. Theo dõi tim (ECG và MRI tim hoặc siêu âm tim) được khuyến cáo tại thời điểm chẩn đoán và hàng năm cho đến khi trẻ 10 tuổi và sau đó nên theo dõi tim thường xuyên hơn. Điều quan trọng nữa là bạn phải tiêm chủng ngừa phế cầu (viêm phổi) và chủng ngừa cúm hàng năm (vaccin cúm) để tránh bệnh tật (Phần 11).

3. CUỐI GIAI ĐOẠN CÓ KHẢ NĂNG ĐI LẠI

Ở cuối giai đoạn còn khả năng đi lại, trẻ càng gặp nhiều khó khăn trong việc đi lại, cần nhiều nỗ lực hơn khi vận động, như khó leo cầu thang và đứng dậy.

TÂM LÝ, HỌC TẬP VÀ HÀNH VI:

Việc đánh giá liên tục về tình trạng học chậm hoặc khiếm khuyết về học tập là rất quan trọng trong giai đoạn này. Các bác sĩ tâm lý và bác sĩ thần kinh có thể giúp xác định các biện pháp can thiệp phù hợp nhất để đáp ứng nhu cầu giáo dục của bạn. Sự hỗ trợ liên tục từ các chuyên gia sẽ là cần thiết để giúp giải quyết bất kì vấn đề nào về học tập và hành vi, và các biện pháp can thiệp cần thiết để đương đầu với tình trạng mất thể lực và chức năng vận động (Phần 14). Trong giai đoạn này, bạn nên bắt đầu thiết lập các mục tiêu cho tương lai để bạn và gia đình có thể làm việc với nhà trường nhằm tổ chức giáo dục và đào tạo cần thiết để đạt được những mục tiêu đó. Đối với một số người, việc đánh giá tâm lý thần kinh có thể được chỉ định để xác định các suy giảm nhận thức có thể xảy ra và đưa ra các chiến lược cho gia đình và trường học để giúp bạn hoạt động tốt nhất.

Việc chăm sóc cần nhiều tình thương và sức lực. Dành thời gian cho bản thân, cũng như các mối quan hệ của bạn với những người khác là vô cùng quan trọng. Việc phát triển mạng lưới hỗ trợ bao gồm thành viên gia đình và các thành viên có uy tín trong cộng đồng có thể giúp ích rất nhiều trong việc để cho người chăm sóc có thời gian nghỉ ngơi và tái tạo năng lượng.

VẬT LÝ TRỊ LIỆU:

Các can thiệp phục hồi chức năng sẽ tiếp tục tập trung vào việc duy trì phạm vi chuyển động, sức mạnh và khả năng hoạt động độc lập (Phần 10). Nếu vật lý trị liệu không giúp cải thiện được tình trạng cứng khớp, cần nhờ đến các chuyên gia về chỉnh hình đánh giá và đưa ra lời khuyên. Nhà vật lý trị liệu có nhiều vai trò trong nhóm chăm sóc, bao gồm giám sát các phác đồ kéo giãn, đề xuất thiết bị như xe lăn và thiết bị hỗ trợ đứng, đồng thời động viên thúc đẩy việc tiếp tục các bài tập chịu sức nặng và đứng (điều này sẽ tốt cho cả sức khỏe của xương và tiêu hóa). Điều quan trọng là đảm bảo rằng thiết bị hỗ trợ di chuyển, chẳng hạn như xe lăn, được trang bị chỗ ngồi hỗ trợ để thúc đẩy sự vận động cơ thể, vị trí phù hợp và thoải mái. Các bài tập căng cơ tại nhà hàng ngày vẫn cực kỳ quan trọng.

STEROIDS:

Theo dõi liên tục quá trình điều trị steroids, và đặc biệt lưu ý đến khoảng liều và liều dùng (phần 6) cũng như tác dụng phụ. Việc đánh giá cơ lực và chức năng cơ mỗi năm hai lần rất cần thiết. Nên thường xuyên kiểm soát trọng lượng cơ thể, nếu trẻ có xu hướng thừa cân hoặc thiếu cân thì các can thiệp thích hợp cần được đặt ra (phần 13).

SỨC KHOẺ XƯƠNG VÀ HORMONE:

Việc giám sát liên tục sức khỏe của xương và nguy cơ gãy xương là rất quan trọng trong khi điều trị bằng steroid, đặc biệt là khi khả năng vận động giảm. Điều quan trọng đối với chuyên gia thần kinh cơ của bạn là theo dõi nguy cơ gãy xương thông qua xét nghiệm máu kiểm tra nồng độ vitamin D (“25OH vitamin D”), cũng như các xét nghiệm hình ảnh như DEXA hoặc chụp X-quang cột sống có thể đánh giá mật độ và sức khỏe xương (Phần 8). Chế độ ăn uống nên được đánh giá qua mỗi lần khám để đảm bảo rằng bạn đang ăn đủ lượng vitamin D và canxi. Chiều cao, chiều dài và cân nặng cần được tiếp tục theo dõi để phát hiện các dấu hiệu chậm phát triển (Phần 7).

TIM VÀ CƠ HÔ HẤP:

Đánh giá liên tục về tim và cơ hô hấp là cần thiết. Điện tâm đồ, MRI tim hoặc siêu âm tim và các loại xét nghiệm khác nên được thực hiện ít nhất hàng năm kể từ khi chẩn đoán và thường xuyên hơn nếu cần sau 10 tuổi. Bác sĩ tim mạch sẽ đề nghị can thiệp nếu có bất kỳ thay đổi nào quan sát thấy trên điện tâm đồ, MRI tim hoặc siêu âm tim (Phần 12).

4. ĐẦU GIAI ĐOẠN KHÔNG CÓ KHẢ NĂNG ĐI LẠI

Trong giai đoạn không có khả năng đi lại, bạn có thể bắt đầu một môi sau khi đi bộ một quãng đường dài. Khi điều này xảy ra, xe điện hoặc xe lăn có thể cần thiết để hỗ trợ di chuyển (Phần 10).

TÂM LÝ, HỌC TẬP VÀ HÀNH VI:

Giai đoạn chuyển tiếp từ thanh thiếu niên thành người lớn thường bắt đầu tuổi 13 hoặc 14. Trong thời gian này, nhóm chăm sóc y tế nhi và người lớn, điều phối viên chăm sóc, nhân viên xã hội, chuyên gia học đường và những người khác sẽ giúp bạn lập kế hoạch cho quá trình chuyển đổi suôn sẻ, một hoặc hai cá nhân trong nhóm thần kinh cơ sẽ hướng dẫn kế hoạch chuyển đổi cá nhân của bạn. Các cuộc trò chuyện về mục tiêu tương lai của bạn bao gồm mục tiêu giáo dục, cũng như nơi bạn muốn sống, học tập, làm việc và được chăm sóc y tế. Khi bạn trưởng thành, điều quan trọng là phải duy trì sự độc lập để bạn có thể tiếp tục tham gia các hoạt động ở nhà, ở trường và với bạn bè của mình. Điều quan trọng là bạn phải duy trì kết nối với bạn bè - việc hình thành và duy trì các mối quan hệ trong giai đoạn này là rất quan trọng. Trong khi đa số người sống chung với LCD không có vấn đề gì về tâm lý xã hội, thì một số lại có. Thăm dò sự lo lắng và trầm cảm nên được thực hiện ở mỗi lần khám thần kinh cơ. Nếu xác định được chứng lo âu hoặc trầm cảm, cần được điều trị sớm.

VẬT LÝ TRỊ LIỆU:

Ngoài các bài tập kéo giãn tại nhà, cần chú ý đến sự co cứng ở chi trên của bạn (vai, khuỷu tay, cổ tay và ngón tay), cũng như nhu cầu (được hỗ trợ, nếu cần) đứng. Với việc sử dụng steroid, vẹo cột sống ít xảy ra hơn nhưng việc theo dõi thì rất quan trọng, đặc biệt theo sau khi mất khả năng vận động. Trong một số trường hợp, tình trạng vẹo cột sống diễn tiến rất nhanh, thường chỉ trong vài tháng (Phần 9). Các can thiệp chỉnh hình có thể cần thiết trong việc cải thiện tư thế của bàn chân, tránh đau nhức, khó chịu cũng như giúp cho việc chọn giày dễ dàng hơn. Có thể thảo luận về các phương án phẫu thuật để hỗ trợ chứng co cứng khớp cổ chân và khớp bàn chân.

STEROIDS:

Việc duy trì steroid tiếp tục đóng vai trò quan trọng trong giai đoạn này (Phần 6) cho dù đã bắt đầu steroid trước đó và tiếp tục dùng cho đến giai đoạn này, hoặc mới bắt đầu sử dụng thuốc ở giai đoạn này.

SỨC KHOẺ XƯƠNG VÀ HORMONE:

Cần tiếp tục giám sát chặt chẽ sức khỏe của xương, đặc biệt chú ý đến các dấu hiệu gãy xương do chèn ép cột sống (Phần 8). Theo dõi chiều cao, chiều dài và cân nặng là rất quan trọng để đánh giá sự tăng trưởng. Các phép đo chiều cao từ cẳng tay, cẳng chân, tổng chiều dài của cánh tay trên và cánh tay dưới sẽ được theo dõi khi việc đứng trở nên khó khăn. Bắt đầu từ khoảng 9 tuổi, điều quan trọng là phải theo dõi dấu hiệu dậy thì. Nếu tuổi dậy thì chưa bắt đầu lúc 14 tuổi, bạn nên đến gặp bác sĩ nội tiết. Nếu mức testosterone của bạn thấp, có thể cần đến liệu pháp testosterone (Phần Kiểm soát nội tiết).

CƠ TIM VÀ CƠ HÔ HẤP:

Theo dõi chức năng tim mỗi năm một lần là cần thiết và bất kỳ thay đổi nào về chức năng, hoặc bằng chứng về xơ hóa cơ tim (sẹo cơ tim) (chỉ nhìn thấy bằng MRI tim), cần được điều trị kịp thời (Phần 12). Chức năng hô hấp cần được kiểm tra 6 tháng một lần thông qua đánh giá chức năng hô hấp. Nếu chức năng hô hấp bắt đầu suy giảm, cần thảo luận và đưa ra các biện pháp can thiệp thích hợp để hỗ trợ thở và giám ho (Phần 11).

CHĂM SÓC GIẢM NHẸ:

Chăm sóc giảm nhẹ tập trung vào việc giúp bạn đạt được chất lượng cuộc sống cao nhất, giúp giảm đau và khó chịu, đồng thời giúp đảm bảo mục tiêu cuộc sống của bạn phù hợp với những lựa chọn điều trị. Đôi khi chăm sóc giảm nhẹ bị hiểu nhầm với chăm sóc “cuối đời”, nhóm chăm sóc giảm nhẹ sẽ giúp bạn đối mặt với những thách thức ở mọi giai đoạn bệnh và là nguồn lực hỗ trợ cho bạn và gia đình ở những giai đoạn chuyển tiếp của đời sống.

Tất cả mọi người, sống với LDCD, cần phải đưa ra quyết định về chăm sóc khẩn cấp - những gì họ muốn làm cho cơ thể của họ trong trường hợp khẩn cấp, những gì họ có thể không muốn làm, ai sẽ là người được ủy quyền y tế của họ để đưa ra các quyết định nếu họ không thể. Nhóm chăm sóc giảm nhẹ có thể hỗ trợ trong việc lập kế hoạch chăm sóc khẩn cấp và quyết định kế hoạch đó nên bao gồm những gì và nên giữ ở đâu.

5. CUỐI GIAI ĐOẠN KHÔNG CÓ KHẢ NĂNG ĐI LẠI

Cuối giai đoạn không có khả năng đi lại, sức mạnh gốc chi và ngón chi trên bị suy giảm, gây khó khăn cho việc giữ vững tư thế và thực hiện chức năng.

VẬT LÝ TRỊ LIỆU:

Điều quan trọng là bạn cần trao đổi với chuyên gia vật lý trị liệu xem những dụng cụ nào, thiết bị nào để hỗ trợ tốt nhất để bạn có thể tham gia vào các hoạt động một cách độc lập. Bạn cũng có thể phải điều chỉnh các dụng cụ hỗ trợ các hoạt động hàng ngày của trẻ như ăn uống, tắm rửa vệ sinh và lên xuống giường, và xoay trở trên giường. Việc xem xét những công nghệ hỗ trợ cũng có thể được thực hiện để đánh giá cơ hội tăng tính độc lập và an toàn.

STEROIDS:

Nên trao đổi với nhóm chuyên gia thần kinh về các quyết định liên quan đến liều điều trị của steroid, dinh dưỡng, dậy thì và quản lý cân nặng của trẻ. Các hướng dẫn gần đây khuyến cáo sử dụng steroid suốt đời (Phần 6) để bảo tồn chức năng hô hấp và sức mạnh chi trên.

SỨC KHOẺ XƯƠNG VÀ HORMONE:

Theo dõi chặt chẽ sức khỏe xương trong suốt cuộc đời của bạn. Các vấn đề về xương có thể dẫn đến việc đau nhức và cần được thảo luận với nhóm chuyên gia điều trị của bạn (Phần 8).

CƠ TIM VÀ CƠ HÔ HẤP:

Nên theo dõi chức năng tim tối thiểu 6 tháng một lần. Thông thường giai đoạn này cần đánh giá và can thiệp tích cực (Phần 11& 12).

CHĂM SÓC GIẢM NHẸ:

Nhóm chăm sóc giảm nhẹ tiếp tục đóng vai trò quan trọng trong giai đoạn này. Như đã đề cập ở trên, nhóm này tập trung vào việc giúp bạn đạt được chất lượng cuộc sống cao nhất, giúp giảm đau và khó chịu, đồng thời giúp đảm bảo rằng mục tiêu cuộc sống của bạn phù hợp với lựa chọn điều trị của bạn.

Mặc dù chăm sóc giảm nhẹ đôi khi bị nhầm lẫn với chăm sóc “cuối đời”, nhóm chăm sóc giảm nhẹ sẽ giúp bạn vượt qua những trở ngại trong mọi giai đoạn bệnh và có thể giúp bạn cùng gia đình ở các giai đoạn chuyển tiếp của cuộc sống. Tất cả mọi người, có hoặc không mắc bệnh LDCD, cần phải đưa ra quyết định về chăm sóc khẩn cấp - những gì họ muốn làm cho cơ thể của họ trong trường hợp khẩn cấp, những gì họ có thể không muốn làm, ai sẽ là người được ủy quyền y tế của họ để đưa ra các quyết định y tế nếu họ không thể.

NGƯỜI TRƯỞNG THÀNH SỐNG CHUNG VỚI BỆNH LDCD:

Một bệnh nhân sống với LDCD muốn có một cuộc sống độc lập và có ý nghĩa như người bình thường cần phải được lên kế hoạch chuẩn bị từ trước. Việc lập một kế hoạch để chuyển đổi từ giai đoạn thanh niên sang trưởng thành nên bắt đầu sớm từ năm 13-14 tuổi. Kế hoạch chuyển tiếp cá nhân của bạn phải dựa trên những kỳ vọng và mục tiêu mà bạn dự tính cho tương lai của mình. Kế hoạch bao gồm những lựa chọn về giáo dục, việc làm, nhà ở, phương tiện đi lại và di chuyển trong cộng đồng và việc thay đổi nhóm chuyên gia y tế từ nhi khoa sang người lớn (điều này có thể không cần thiết nếu nhóm chuyên gia y tế của bạn có thể tiếp tục chăm sóc cho những người lớn sống với LDCD). Bất kể nhóm chuyên gia y tế của bạn có thay đổi hay không, các nguồn lực và lợi ích của bạn sẽ bị ảnh hưởng khi bạn chuyển từ trẻ em sang người trưởng thành. Lập kế hoạch cho những thay đổi này nên bao gồm bạn, gia đình, trường học và các nhóm chăm sóc của bạn. Quá trình này được thảo luận trong phần 17. Một người trưởng thành sống với LDCD tổn kém hơn nhiều so với người trưởng thành không sống với LDCD. Bạn sẽ cần nhiều nguồn lực để có thể đạt được các mục tiêu cá nhân của bạn. Các chuyên gia thần kinh cơ sẽ giúp bạn xác định các nguồn lực và khả năng tiếp nhận của bạn, đồng thời sẽ giúp bạn điều hướng các hệ thống hỗ trợ ở địa phương và trên cả nước. Điều quan trọng là tiếp tục sáng tạo ra cách để duy trì kết nối với bạn bè trong giai đoạn này, đặc biệt là khi cuộc sống của bạn bắt đầu thay đổi. Trong khi nhiều người không gặp các vấn đề tâm lý xã hội, một số người lớn sống với LDCD có thể bị lo lắng hoặc trầm cảm mà việc điều trị có thể mang lại hiệu quả. Sàng lọc lo lắng và trầm cảm nên được thực hiện ở mỗi lần khám thần kinh cơ. Nếu bạn có vấn đề về lo âu hoặc trầm cảm, nên được điều trị sớm và thích hợp.





3. CHĂM SÓC LÚC CHẨN ĐOÁN

Chẩn đoán là tìm nguyên nhân cụ thể của một vấn đề sức khỏe. Khi bác sĩ nghi ngờ trẻ mắc chứng LDCD, cần phải có chẩn đoán chính xác. Các chuyên gia y tế ban đầu sẽ nghe những than phiền liên quan sự yếu ớt hoặc chậm phát triển của trẻ. Họ thuộc nhiều chuyên khoa khác nhau, bao gồm bác sĩ gia đình hoặc y tá chuyên về nhi khoa, bác sĩ tổng quát, y học gia đình hoặc nội khoa.

Mục đích của hoạt động chăm sóc lúc này là nhằm đưa ra chẩn đoán chính xác càng sớm càng tốt. Chẩn đoán sớm giúp các thành viên trong gia đình tìm hiểu thêm thông tin tổng quát về LDCD, tư vấn về di truyền cũng như phương pháp điều trị. Tiếp tục chăm sóc, hỗ trợ và giáo dục là điều cần thiết ở giai đoạn này. Tốt nhất nên đề nghị một chuyên gia thần kinh cơ tiến hành đánh giá lâm sàng cho trẻ, làm các xét nghiệm và di truyền học để đưa ra chẩn đoán chính xác (Phần 4).

ChildMuscleWeakness.org và rcpch.ac.uk/resources/recognising-neuromuscular-disorders-elearning là những công cụ giúp các chuyên gia đánh giá bệnh nhân về sự chậm phát triển và các chẩn đoán thần kinh cơ có khả năng xảy ra.

Viện hàn lâm Nhi khoa Hoa Kỳ (AAP) nhận thấy rằng các bậc cha mẹ thường là những người đầu tiên nhận ra sự chậm phát triển của con mình. AAP đã phát triển “công cụ sàng lọc sự chậm vận động”. Công cụ này giúp cha mẹ theo dõi sự phát triển của con mình, đánh giá đâu là mức bình thường. Công cụ này cũng được tìm thấy trên trang: www.HealthyChildren.org/MotorDelay.

Tại thời điểm chẩn đoán, điều quan trọng là bạn phải tìm một chuyên gia thần kinh cơ hiểu rõ về LDCD. Các trung tâm cung cấp chăm sóc LDCD có thể được tìm thấy trên các website được liệt kê bên dưới:

Các trung tâm về Loạn Dưỡng Cơ ở Vương quốc Anh:

www.musculardystrophyuk.org/get-the-right-care-and-support/people-and-places-to-help-you/professionals-and-organisations/muscle-centres/

TREAT-NMD:

www.treat-nmd.eu

Tổ chức LDCD Thế Giới (UPPMD):

<http://world Duchenne.org/>

Bạn cũng có thể liên lạc với một nhóm hoặc một tổ chức hỗ trợ bệnh LDCD để nhận được sự trợ giúp. Bạn cũng có thể tìm thấy những tổ chức cho bệnh nhân tại quốc gia của bạn tại www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations.

KHI NÀO NGHI NGỜ MẮC BỆNH LDCD (HÌNH 3)

Khi trẻ có 1 trong các dấu hiệu sau (ngay cả khi trong gia đình không có tiền sử bệnh LDCD):

- Chậm phát triển về ngôn ngữ
- Bất thường chức năng cơ, một trong các dấu hiệu điển hình của bệnh LDCD là dấu hiệu Gowers
- Cơ bắp bị phình to, do chứng phì đại giả (pseudohypertrophy)

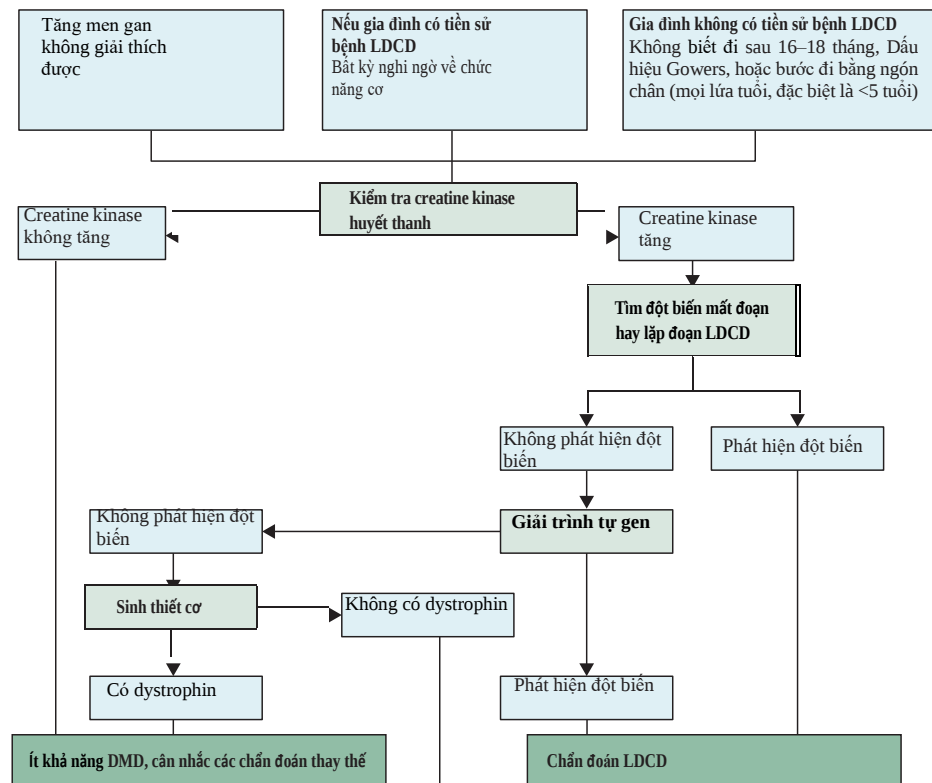
	Giai đoạn 1: Lúc chẩn đoán	Giai đoạn 2: Đầu giai đoạn có khả năng đi lại	Giai đoạn 3: Cuối giai đoạn có khả năng đi lại	Giai đoạn 4: Đầu giai đoạn không có khả năng đi lại	Giai đoạn 5: Cuối giai đoạn không có khả năng đi lại
Quản lý thần kinh cơ	Lãnh đạo nhóm bác sĩ đa khoa; đưa lời khuyên về các liệu pháp mới; cung cấp hỗ trợ bệnh nhân và gia đình, giáo dục và tư vấn di truyền	Đảm bảo tiêm chủng hoàn tất	Đảm bảo tiêm chủng hoàn tất	Đảm bảo tiêm chủng hoàn tất	Đảm bảo tiêm chủng hoàn tất
Phục hồi chức năng	Thảo luận về sử dụng glucocorticosteroid	Đánh giá chức năng, sức cơ và phạm vi vận động ít nhất 6 tháng một lần để xác định giai đoạn bệnh	Bắt đầu và quản lý việc sử dụng glucocorticosteroid	Bắt đầu và quản lý việc sử dụng glucocorticosteroid	Giúp điều hướng việc chăm sóc cuối đời
Quản lý nội tiết	Đề nghị nữ mang gen bệnh đến bác sĩ tìm				
Quản lý tiêu hóa và dinh dưỡng	Cung cấp các đánh giá đa khoa toàn diện, bao gồm các đánh giá tiêu chuẩn, ít nhất 6 tháng một lần	Cung cấp điều trị trực tiếp bởi các chuyên gia trị liệu vật lý và hoạt động trị liệu, và các nhà bệnh lý ngôn ngữ, dựa trên các đánh giá và cá nhân hóa cho từng bệnh nhân	Hỗ trợ ngăn ngừa cơ cứng hoặc biến dạng, vận động quá sức và té ngã; thúc đẩy bao tồn năng lượng và tập thể dục hoặc hoạt động thích hợp; cung cấp chỉnh sửa, thiết bị và hỗ trợ học tập	Đánh giá mức tăng trưởng không ổn định 6 tháng một lần	Đánh giá mức tăng trưởng không ổn định 6 tháng một lần
Quản lý hô hấp	Đo chiều cao đứng 6 tháng một lần	Đánh giá mức tăng trưởng không ổn định 6 tháng một lần	Đánh giá tình trạng đầy thì 6 tháng một lần bắt đầu từ 9 tuổi	Cung cấp giáo dục gia đình và kê toa steroid liều tăng cường nếu sử dụng glucocorticosteroid	Cung cấp giáo dục gia đình và kê toa steroid liều tăng cường nếu sử dụng glucocorticosteroid
Quản lý tim mạch	Bao gồm đánh giá của chuyên gia dinh dưỡng (6 tháng một lần); khởi xướng các chiến lược ngăn ngừa béo phì; theo dõi tình trạng thừa cân và thiếu cân, đặc biệt là trong các giai đoạn chuyển tiếp quan trọng	Cung cấp đánh giá hàng năm về 25-hydroxyvitamin D trong huyết thanh và lượng canxi hấp thu	Đánh giá rối loạn chức năng nuốt, táo bón, bệnh trào ngược dạ dày-thực quản và chứng liệt dạ dày 6 tháng một lần	Bắt đầu thảo luận hàng năm về việc dùng ống thông dạ dày như một phần của chăm sóc thông thường	Bắt đầu dùng phương pháp huy động thể tích phổi
Sức khỏe xương	Đảm bảo tiêm chủng đầy đủ: vắc xin phế cầu khuẩn và vắc xin cúm bắt hoạt hàng năm	Đánh giá chức năng tim mạch hàng năm; bắt đầu sử dụng thuốc ức chế men chuyển hoặc thuốc chặn thụ thể angiotensin khi 10 tuổi	Đánh giá chức năng tim mạch hàng năm, thường xuyên hơn nếu có các triệu chứng hoặc hình ảnh bất thường; theo dõi các bất thường về nhịp tim	Sử dụng các biện pháp can thiệp tiêu chuẩn cho bệnh suy tim với tình trạng suy giảm chức năng	Đánh giá bằng X quang cột sống bên (bệnh nhân dùng glucocorticosteroid: 1-2 năm một lần; bệnh nhân không dùng glucocorticosteroid: 2-3 năm một lần)
Quản lý chỉnh hình	Đánh giá phạm vi chuyển động ít nhất 6 tháng một lần	Theo dõi chứng cong vẹo cột sống hàng năm	Theo dõi chứng cong vẹo cột sống 6 tháng một lần	Cần nhắc can thiệp vị trí chân để định vị xe lăn; bắt đầu can thiệp phẫu thuật cổ định cột sống trong các tình huống xác định	
Quản lý tâm lý xã hội	Đánh giá sức khỏe tâm thần của bệnh nhân và gia đình tại mỗi lần khám bệnh và hỗ trợ liên tục	Cung cấp đánh giá / can thiệp tâm lý thần kinh cho các vấn đề về học tập, cảm xúc, hành vi	Đánh giá nhu cầu giáo dục và các nguồn lực sẵn có (chương trình giáo dục cá nhân, kế hoạch 504); đánh giá nhu cầu hỗ trợ nghề cho người lớn	Thúc đẩy sự độc lập phù hợp với lứa tuổi và phát triển xã hội	
Chuyển giao	Tham gia vào các cuộc thảo luận lạc quan về tương lai, mong đợi cuộc sống khi trưởng thành	Thúc đẩy thiết lập mục tiêu và kỳ vọng trong tương lai cho cuộc sống trưởng thành; đánh giá mức độ sẵn sàng cho quá trình chuyển đổi (ở tuổi 12)	Bắt đầu lập kế hoạch chuyển giao để chăm sóc sức khỏe, giáo dục, việc làm và cuộc sống của người trưởng thành (từ 13-14 tuổi); theo dõi tiến độ ít nhất hàng năm; yêu cầu điều phối viên hoặc nhân viên xã hội để được hướng dẫn và giám sát	Cung cấp hỗ trợ chuyển đổi và hướng dẫn dự đoán về những thay đổi sức khỏe	

Bảng 1¹. Chăm sóc chuyên môn được khuyến khích trong mỗi giai đoạn của LDCD

- Nồng độ Creatine Kinase (CK) AST và ALT trong máu tăng cao.

Mặc dù quá trình chẩn đoán có thể đi theo theo nhiều hướng khác nhau, nhưng hình dưới đây có thể giúp mô tả các bước được thực hiện trong chẩn đoán LDCD.

Khi nghi ngờ LDCD



Các dấu hiệu và triệu chứng ban đầu thường thấy nhất ở bệnh nhân LDCD

VẬN ĐỘNG	KHÔNG VẬN ĐỘNG
• Dáng đi bất thường • Chứng giả phi đại bắp chân • Không có khả năng nhảy • Giảm sức bền • Giảm khả năng kiểm soát đầu khi được kéo để ngồi • Khó khăn khi leo cầu thang • Bàn chân bẹt • Thường xuyên bị ngã hoặc vụng về • Dấu hiệu Gowers • Chậm trễ những vận động thô • Giảm trương lực cơ • Không có khả năng theo kịp các bạn cùng lứa tuổi • Mất kỹ năng vận động • Đau cơ hoặc chuột rút • Đi bộ bằng ngón chân • Khó khăn khi chạy hoặc leo núi	• Bất thường hành vi • Nhận thức chậm • Không phát triển hoặc tăng cân kém • Các vấn đề về học tập và chú ý • Nói chậm hoặc khó phát âm

Hình 3'

VAI TRÒ CỦA NHÂN VIÊN Y TẾ BAN ĐẦU (PCP) TRONG NHÓM CHĂM SÓC

Sau khi chẩn đoán được xác nhận bởi chuyên gia thần kinh cơ, thông tin phải được gửi đến PCP về LDCD. PCP thường là những nhóm đa ngành, bác sĩ tổng quát hoặc y tá chuyên về nhi khoa, bác sĩ đa khoa, y học gia đình hoặc nội khoa và cung cấp dịch vụ y tế tại nhà. Sự liên hệ và trao đổi với PCP sẽ cung cấp các thông tin cần thiết và nguồn tài liệu cũng như sự hỗ trợ từ các chuyên gia.

Các trách nhiệm của PCP bao gồm:

- Chăm sóc ban đầu cho các vấn đề y tế cấp tính và mãn tính
- Chăm sóc phù hợp với lứa tuổi ở tất cả các giai đoạn phát triển
- Phối hợp chăm sóc cùng với các bác sĩ chuyên khoa thích hợp
- Kiểm tra thính giác và thị lực hàng năm
- Kiểm tra hàng năm các rối loạn tâm thần, lạm dụng chất kích thích và các vấn đề sức khỏe tâm thần khác
- Đảm bảo tiêm chủng đầy đủ theo lịch, bao gồm chủng ngừa cúm hàng năm (nên tiêm vắc-xin cúm, hơn là hít vaccine cúm sống qua đường mũi)
- Kiểm tra hàng năm các yếu tố nguy cơ tim mạch, chẳng hạn như huyết áp cao (tăng huyết áp) và mức cholesterol cao (tăng cholesterol trong máu).



4. CHẨN ĐOÁN LDCD

NGUYÊN NHÂN GÂY RA BỆNH LDCD?

LDCD là một bệnh di truyền – gây ra do sự biến đổi hoặc đột biến gen mã hóa cho protein dystrophin. Dystrophin là một loại protein có trong mọi sợi cơ trong cơ thể.

Dystrophin hoạt động như một “bộ giảm sóc” cho phép cơ co lại và thư giãn mà không bị tổn thương. Nếu không có dystrophin, cơ bắp không thể hoạt động chức năng hoặc tự sửa chữa một cách hợp lý. Ngoài ra, màng cơ dễ bị tổn thương do hoạt động bình thường hàng ngày, tạo ra các vết rách nhỏ li ti trên màng tế bào. Nếu không có dystrophin, các cơ không có khả năng tự sửa chữa. Những vết rách nhỏ cho canxi đi vào tế bào, đây là một chất độc hại đối với tế bào cơ. Canxi làm hỏng và cuối cùng giết chết các tế bào cơ, thay thế bằng mô sẹo và mô mỡ. Mất các tế bào cơ dẫn đến yếu cơ và mất chức năng theo thời gian

Chẩn đoán xác định

Chẩn đoán LDCD phải được xác nhận bằng xét nghiệm gen. Xét nghiệm này thường là từ mẫu máu, nhưng các xét nghiệm khác cũng có thể được thực hiện.

1) XÉT NGHIỆM GEN (DI TRUYỀN) (HÌNH 2)

Xét nghiệm gen vẫn luôn cần thiết và nên được chỉ định cho tất cả bệnh nhân. Các xét nghiệm gen khác nhau có thể cung cấp thông tin cụ thể về đột biến ADN. Cần xét nghiệm gen để xác định chẩn đoán, đồng thời xem trẻ có đủ tiêu chuẩn để tham gia các thử nghiệm lâm sàng liên quan đến đột biến gen hay không.

Khi đã biết chính xác đột biến gen, các bà mẹ nên được xét nghiệm gen để kiểm tra có mang gen bệnh hay không. Thông tin này rất quan trọng cho những thành viên khác trong gia đình phía mẹ (chị em gái, con gái, dì, chị họ) để biết họ có mang gen bệnh hay không. Xét nghiệm gen sẽ giúp gia đình hiểu biết về nguy cơ sinh con mắc bệnh LDCD và đưa ra quyết định liên quan đến chẩn đoán trước sinh và lựa chọn sinh sản. Các gia đình nên được tư vấn di truyền sau khi chẩn đoán (khung thông tin số 2).

CÁC XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN

- **Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) - (khuếch đại đa đoạn dò):** MLPA phát hiện sự mất đoạn và lặp đoạn, và có thể xác định 70% đột biến gen LDCD
- **Giải trình tự gen:** Nếu xét nghiệm MLPA âm tính, giải trình tự gen có thể phát hiện các đột biến không phải là mất đoạn hoặc lặp đoạn (tức là đột biến điểm [không có nghĩa hoặc sai nghĩa] và các sao chép/ hay chèn đoạn nhỏ); xét nghiệm này có thể xác định 25 đến 30% đột biến di truyền LDCD khác mà xét nghiệm MLPA không xác định được.

2) SINH THIẾT CƠ

Nếu bạn có nồng độ Creatine kinase cao và những dấu hiệu của LDCD, nhưng không tìm thấy đột biến gen, bạn có thể cần phải làm sinh thiết cơ. Sinh thiết cơ được thực hiện bằng cách lấy một mẫu cơ nhỏ để phân tích. Đột biến di truyền trong LDCD có nghĩa là cơ thể không thể sản xuất protein dystrophin hoặc không sản xuất đủ lượng protein này. Các xét nghiệm sinh thiết cơ có thể cung cấp thông tin về lượng dystrophin có trong tế bào cơ (xem Khung thông tin số 1).

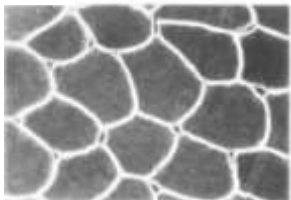
Hầu hết những người bị LDCD KHÔNG cần sinh thiết cơ.

Có hai loại xét nghiệm được thực hiện trên mẫu cơ được sinh thiết. Đó là hoá mô miễn dịch và xét nghiệm western blot để tìm dystrophin. Những xét nghiệm này nhằm xác định sự hiện diện hoặc vắng mặt dystrophin. Hóa mô miễn dịch liên quan đến việc đặt một mảnh cơ nhỏ lên một phiến kính, nhỏ thuốc nhuộm lên cơ, sau đó xem xét các tế bào cơ dưới kính hiển vi để tìm bằng chứng về dystrophin. Thử nghiệm Western blot (thẩm tách miễn dịch) là một quy trình hóa học kiểm tra sự hiện diện hóa học của dystrophin.

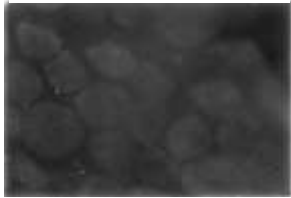
3) CÁC XÉT NGHIỆM KHÁC

Trước đây, các xét nghiệm đo điện cơ (EMG) và đo dẫn truyền thần kinh (điện cơ kim) thường được sử dụng để chẩn đoán những trẻ em nghi ngờ có bệnh lý thần kinh cơ. **Tuy nhiên, các chuyên gia nhận thấy rằng những xét nghiệm này KHÔNG còn cần thiết và thích hợp để đánh giá bệnh LDCD.**

Bình thường



Duchenne



Khung thông tin số 1.

Sinh thiết cơ. Trên: cơ bình thường cho thấy dystrophin màu trắng xung quanh các sợi.

Bên dưới: cơ loạn dưỡng không có dystrophin..



**TẠI XÁC ĐỊNH GEN LÀ QUAN TRỌNG
TƯ VẤN DI TRUYỀN VÀ XÁC ĐỊNH NGƯỜI MANG GEN BỆNH**

- Đôi khi đột biến gen gây bệnh LDCD xuất hiện một cách tình cờ được gọi là đột biến ngẫu nhiên. Trong những trường hợp này, không có tiền sử gia đình về LDCD. 30% những người mắc bệnh LDCD do đột biến ngẫu nhiên gen mã hóa protein dystrophin thay vì di truyền từ một thành viên trong gia đình.
 - Người mẹ có mang gen đột biến được gọi là "người mang gen bệnh", và có thể truyền gen đột biến cho những đứa con của mình. Người mang gen bệnh có 50 % cơ hội với mỗi lần mang thai để truyền đột biến gen cho con của cô ấy. Các bé trai nhận gen đột biến sẽ mắc bệnh LDCD, trong khi các bé gái nhận gen đột biến sẽ lại trở thành "người mang gen bệnh". Nếu được chẩn đoán là mang gen bệnh, người mẹ có thể được tư vấn để đưa ra quyết định về các thai kỳ trong tương lai và các phụ nữ có họ hàng phía mẹ (chị em gái, bác gái, dì, cháu gái) cũng có thể được xét nghiệm để biết họ có phải là "người mang gen bệnh" hay không.
 - Người nữ mang gen bệnh và biểu hiện triệu chứng của LDCD (yếu cơ, mệt mỏi, đau, v.v.) được gọi là "người mang gene có biểu hiện bệnh". Không có xét nghiệm nào cho biết một phụ nữ mang gen bệnh liệu có biểu hiện triệu chứng ra bên ngoài hay không.
 - Ngay cả khi không mang gen bệnh, người phụ nữ vẫn có nguy cơ, dù thấp, cho những thai kỳ tương lai bị LDCD vì đột biến đôi khi chỉ xảy ra ở tế bào noãn, gọi là "thể khảm dòng tế bào mầm". Không có xét nghiệm máu cho thể khảm dòng tế bào mầm.
 - Phụ nữ mang gen bệnh cũng có nguy cơ cao bị suy tim, giảm chức năng cơ xương. Phụ nữ mang gen bệnh nên được bác sĩ tim mạch theo dõi vấn đề tim mạch (ECG, cMRI hoặc echo) từ 3 đến 5 năm một lần, nếu các xét nghiệm bình thường (hoặc thường xuyên hơn theo chỉ định của bác sĩ tim mạch). Biết tình trạng người mang gen bệnh giúp xác định nguy cơ để đưa ra lời khuyên và điều trị thích hợp
 - Bạn cần thảo luận các chuyên gia di truyền để được giải thích về những vấn đề này một cách chi tiết hơn.
- ĐIỀU KIỆN ĐỂ ĐƯỢC THỬ NGHIỆM LÂM SÀNG**
- Một số thử nghiệm lâm sàng về LDCD đang được tiến hành, các thử nghiệm này nhắm vào một số loại đột biến gây ra LDCD. Xét nghiệm di truyền quan trọng vì nó giúp cho biết bạn có đủ điều kiện để tham gia các thử nghiệm này hay không. Để giúp các bác sĩ biết bạn có đủ điều kiện tham gia, bạn nên đăng ký vào một danh sách bệnh nhân. - danh sách có thể được tìm thấy tại đây: <http://www.treat-nmd.eu/resources/posystemregistries/list/DMD-BMD/>
 - Nếu xét nghiệm di truyền được thực hiện trước đó không đáp ứng các tiêu chuẩn xét nghiệm hiện tại, cho phép xác định chính xác đột biến, có thể xét nghiệm lại hoặc làm thêm các xét nghiệm khác. Bạn nên thảo luận điều này với chuyên gia thần kinh cơ hoặc chuyên gia di truyền của bạn. Biết chính xác loại đột biến là cần thiết để đăng ký cơ quan LDCD. Bạn có thể tìm hiểu chi tiết về loại xét nghiệm được thực hiện và mức độ hiệu quả của chúng trong việc phát hiện đột biến trong tài liệu gốc.
 - Những người trưởng thành chưa làm xét nghiệm di truyền, hoặc đã từng làm xét nghiệm và yêu cầu xét nghiệm bằng các phương pháp hiện đại hơn (hãy hỏi chuyên gia tư vấn di truyền của bạn xem có nên thực hiện lại xét nghiệm di truyền hay không), nên cân nhắc làm xét nghiệm di truyền để được xem xét tham gia thử nghiệm lâm sàng.

5. QUẢN LÝ THẦN KINH CƠ

Trong LDCD, cơ xương sẽ yếu dần đi vì chúng không có dystrophin. Bạn nên đi khám định kỳ với chuyên gia thần kinh cơ (NMS) có kinh nghiệm về LDCD để hiểu được sự tiến triển của tình trạng yếu cơ và có thể giúp bạn và gia đình bạn chuẩn bị cho bước chăm sóc tiếp theo. Điều quan trọng là chuyên gia thần kinh cơ phải biết cơ bắp của bạn đang hoạt động như thế nào để có thể bắt đầu các liệu pháp phù hợp càng sớm càng tốt.

ĐÁNH GIÁ THẦN KINH CƠ

Bạn nên đi khám thần kinh cơ 6 tháng một lần và và gặp chuyên gia vật lý trị liệu mỗi 4 tháng một lần. Điều này rất quan trọng để đưa ra quyết định về các phương pháp điều trị mới hoặc thay đổi các phương pháp điều trị hiện có vào thời điểm phù hợp, cũng như dự đoán và phòng ngừa các biến cố có thể xảy ra.

Các xét nghiệm được sử dụng để đánh giá sự tiến triển của bệnh có thể khác nhau giữa các phòng khám. Điều cực kỳ quan trọng là bạn phải đánh giá thường xuyên bằng cách sử dụng các bài kiểm tra tương tự này mọi lúc, vì vậy, bất kỳ thay đổi nhỏ nào cũng có thể được phát hiện. Việc kiểm tra định kì bao gồm xét nghiệm đánh giá diễn tiến bệnh và tiếp cận các biện pháp can thiệp một cách đúng đắn. Tại Vương quốc Anh, những đánh giá này sẽ bao gồm Đánh giá NORTH STAR (<https://www.musculardystrophyuk.org/information-for-professionals/health-professionals/community-physiotherapy-working-group/muscular-dystrophy-uks-north-star-network/>). Những đánh giá đó nên bao gồm:

SỨC CƠ

Sức cơ có thể được đo bằng nhiều cách nhằm phát hiện ra sức cơ ở một số cơ cụ thể có đang thay đổi hay không.

BIẾN ĐỘ VẬN ĐỘNG KHỚP:

Nhằm theo dõi xem có đang xảy ra hiện tượng co rút hoặc cứng khớp hay không và từ đó sẽ hướng dẫn chọn lựa những phương thức kéo căng hoặc can thiệp nào hữu ích nhất.

ĐO SỨC BỀN:

Nhiều phòng khám thường đo thời gian thực hiện các sinh hoạt, như thời gian để trẻ đứng dậy từ mặt sàn, thời gian để đi được một khoảng cách nào đó, và thời gian để leo vài bậc cầu thang. Việc này sẽ cung cấp những thông tin quan trọng về tình trạng cơ đang thay đổi như thế nào và đáp ứng với điều trị đến đâu.

CÁC THANG ĐÁNH GIÁ CHỨC NĂNG VẬN ĐỘNG:

Có nhiều loại thang đánh giá, nhưng phòng khám của bạn nên sử dụng thường quy cùng một loại thang đánh giá để theo dõi tình trạng bệnh một cách có hệ thống. Tại các thời điểm khác nhau có thể phải cần đến những thang đánh giá khác nhau.

NHỮNG SINH HOẠT HÀNG NGÀY:

Giúp cho đội ngũ chăm sóc biết có cần có những giúp đỡ gì thêm để hỗ trợ cho sự độc lập của trẻ.

ĐIỀU TRỊ BẰNG THUỐC CHO CƠ XƯƠNG

Hiện tại, rất nhiều nghiên cứu đang tiến hành trong điều trị bệnh LDCD. Các chăm sóc được cập nhật chỉ bao gồm các khuyến cáo liệu pháp có đủ bằng chứng về điều trị. Những khuyến cáo này sẽ thay đổi trong tương lai khi có bằng chứng mới cho các liệu pháp mới. Các khuyến cáo này sẽ được cập nhật thường xuyên khi có những phát hiện mới.

Mặc dù người ta mong đợi rằng trong tương lai sẽ có nhiều lựa chọn điều trị hơn, nhưng ở thời điểm hiện tại

còn hạn chế. Hiện tại, steroid là loại thuốc duy nhất được khuyến cáo để điều trị các triệu chứng cơ xương của LDCD bởi vì các chuyên gia có đầy đủ bằng chứng để khuyến cáo sử dụng. Steroid được thảo luận chi tiết trong Phần 6. Thuốc điều trị đặc hiệu cho các triệu chứng của bệnh, chẳng hạn như các vấn đề về tim, sẽ được thảo luận ở phần sau.

6. QUẢN LÝ STEROID

Corticosteroids, hay steroids được sử dụng trong điều trị nhiều bệnh khác nhau. Không có nghi ngờ nào về lợi ích mà thuốc đã mang lại cho nhiều người mắc bệnh LDCD, tuy nhiên lợi ích này cần được cân bằng với việc chủ động phòng ngừa những tác dụng phụ có thể xảy ra do thuốc.

CƠ BẢN

Steroid được biết là làm chậm sự suy giảm sức cơ và chức năng vận động trong LDCD. Corticosteroids khác với những đồng phân steroid được các vận động viên sử dụng để trở nên mạnh mẽ hơn. Mục tiêu của liệu pháp steroid trong LDCD là duy trì sức cơ và chức năng của cơ, giúp bạn đi bộ lâu hơn, bảo tồn chức năng chi trên và chức năng hô hấp, đồng thời giúp tránh phẫu thuật điều trị vẹo cột sống.

- Việc sử dụng steroid nên được thảo luận tại thời điểm chẩn đoán. Thời điểm tối ưu để bắt đầu điều trị steroid là giai đoạn chấp chứng biết đi trước khi giảm đáng kể về mật thể chất (Hình 4).
- Trước khi điều trị steroid, nên cho trẻ tiêm chủng đầy đủ theo chương trình tiêm chủng quốc gia, và trẻ phải có kháng thể chống lại bệnh thủy đậu. Khuyến cáo vaccine từ trung tâm phòng ngừa và kiểm soát bệnh tật Hoa Kỳ (CDC) có thể được tìm thấy ở đây: www.ParentProjectMD.org/Vaccinations
- Khuyến cáo của Vương quốc Anh và Ireland tại đây: <https://www.nhs.uk/conditions/vaccinations/childhood-vaccines-timeline/> và <https://www.hse.ie/eng/health/immunisation/>. Vui lòng tham khảo ý kiến chuyên gia thần kinh cơ của bạn để biết các khuyến nghị tiêm chủng.
- Phòng ngừa và quản lý các tác dụng phụ của steroid cần phải được chủ động và lường trước (xem Bảng 1)

CÁC PHÁC ĐỒ STEROID KHÁC NHAU

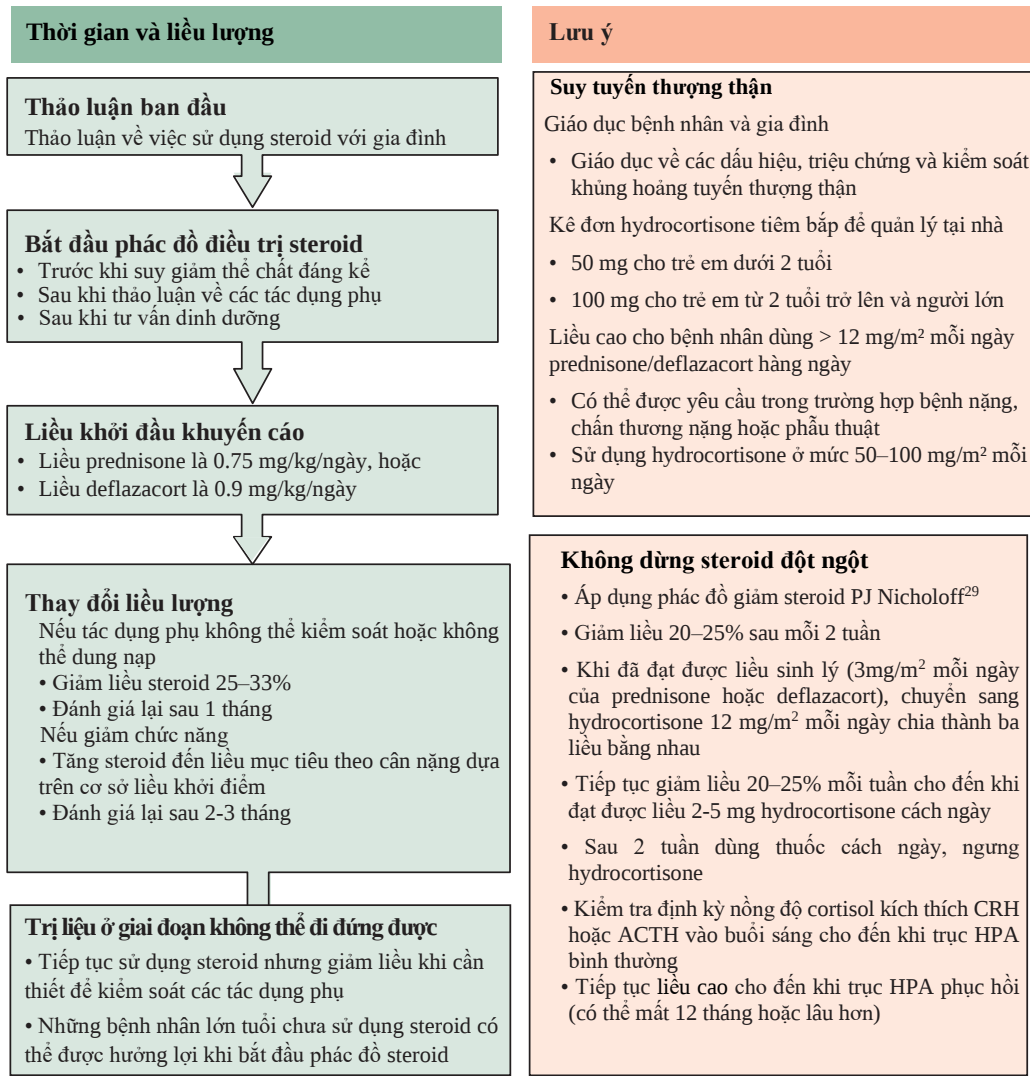
Các chuyên gia thần kinh cơ có thể điều trị các phác đồ steroid khác nhau. Những hướng dẫn sau đây giúp sử dụng steroid hiệu quả và an toàn dựa trên những đánh giá về công dụng và tác dụng phụ (Hình 4).

- Prednisone (prednisolone) và deflazacort (tên thương mại Emflaza, ở Mỹ) là 2 dạng steroid được sử dụng chủ yếu trong điều trị LDCD. Hai thuốc này có tác dụng tương đương nhau- Các thử nghiệm đang diễn ra của hai steroid này rất quan trọng giúp chúng ta hiểu rõ hơn về lợi ích liên quan của mỗi loại.
- Việc lựa chọn sử dụng loại steroid nào tùy thuộc vào bạn và gia đình bạn, bác sĩ chuyên khoa của bạn, nguồn cung cấp của từng quốc gia, chi phí thuốc, khả năng dung nạp các tác dụng phụ. Thuận lợi của Prednisone là không đắt tiền. Deflazacort có thể được ưa thích hơn prednisone vì có thể giảm nguy cơ tăng cân và các vấn đề về hành vi, nhưng nó cũng đi kèm với tăng nhẹ tỷ lệ chậm phát triển và đục thủy tinh thể.

LIỀU DÙNG, QUẢN LÝ CÁCH DÙNG, VÀ TÁC DỤNG PHỤ CỦA STEROID (HÌNH 4, BẢNG 2)

- Theo dõi các tác dụng phụ liên quan đến steroid là rất quan trọng. Mặc dù steroid hiện là điều trị nền tảng đối với LDCD, nó không nên được chỉ định một cách tùy tiện và nên được giám sát bởi một chuyên gia thần kinh cơ có chuyên môn thích hợp.
- Các yếu tố cần tính toán trong việc duy trì hay tăng liều lượng steroid bao gồm đáp ứng với điều trị, cân nặng, tăng trưởng, dậy thì, sức khỏe xương, hành vi, đục thủy tinh thể, và liệu các tác dụng phụ có xuất hiện và có thể kiểm soát được hay không.

Commented [T1]: Kiểm tra lại liều Hydrocortisone tiêm bắp tại nhà khi có suy thượng thận cấp trong bảng lưu ý màu vàng: liều 50 mg cho trẻ dưới 2 tuổi và liều 100 mg cho trẻ từ 2 tuổi là liều cao.



Hình 4 Bảng 2¹. Liều dùng, quản lý cách dùng của steroid

SUY TUYẾN THƯỢNG THẬN VÀ CƠN SUY THƯỢNG THẬN CẤP

Tuyến thượng thận nằm trên đầu của thận và sản xuất ra một loại hormone (cortisol) giúp cơ thể đối phó với căng thẳng (bệnh nặng hoặc chấn thương). Khi bạn đang dùng steroid hàng ngày, tuyến thượng thận ngừng sản xuất cortisol (được gọi là “suy tuyến thượng thận”) và trở nên không hoạt động. Nếu ngưng sử dụng steroid, cơ thể mất vài tuần hoặc vài tháng để cơ thể bạn bắt đầu tạo cortisol trở lại. Nếu không có cortisol, cơ thể bạn không thể đối phó với căng thẳng, dẫn đến “cơn suy thượng thận cấp” có thể đe dọa tính mạng. Vì lý do này, bạn không bao giờ được dừng thuốc steroid hàng ngày của mình đột ngột (hoặc không có sự trợ giúp của bác sĩ) hoặc bỏ lỡ liều trong hơn 24 giờ.

Ngoài ra, khi cơ thể của bạn còn bị ảnh hưởng bởi các căng thẳng khác (ví dụ như sốt cao, phẫu thuật, gãy xương) có thể cần thêm liều steroid hoặc liều cao nếu cần. Thông tin về liều lượng và nhận biết/điều trị/ngăn ngừa suy thượng thận cấp tính có thể được tìm thấy trong PJ Nicholoff Steroid Protocol, có sẵn tại đây:

www.parentprojectmd.org/pj

CÁC LOẠI THUỐC KHÁC VÀ CÁC CHẤT DINH DƯỠNG BỔ SUNG

Cùng với steroid, các loại thuốc khác được chấp thuận sử dụng trong LDCD bao gồm EXONDYS 51 (eteplirsen), được Cục Quản lý Thực phẩm và Dược phẩm (FDA) phê duyệt ở Hoa Kỳ và ataluren (Translarna), được chấp thuận sử dụng ở một số quốc gia Châu Âu bởi Cơ quan dược phẩm Châu Âu (EMA) nhưng không phải ở Hoa Kỳ. Cả EXONDYS 51 (eteplirsen) và ataluren (Translarna) đều được sử dụng cho những người có các dạng đột biến LDCD riêng biệt.

EXONDYS 51 được chỉ định cho những người sống với LDCD có đột biến gene có thể bỏ qua exon 51 (khoảng 13% trường hợp). Thuốc này nhằm mục đích “bỏ qua” phần khiếm khuyết (exon) để tạo ra dystrophin chức năng một phần.

Ataluren được chỉ định cho những người sống với LDCD do đột biến vô nghĩa (khoảng 13% trường hợp). Mặc dù cơ chế hoạt động của ataluren chưa được biết rõ, nhưng nó được cho là tương tác với phần tế bào giải mã các protein cho phép tế bào nhận diện các đột biến vô nghĩa để tạo ra một protein chức năng.

Có một số thử nghiệm lâm sàng đang được tiến hành điều trị LDCD nhằm vào các đột biến gen cụ thể gây ra bệnh. Xét nghiệm gene rất quan trọng để biết liệu bạn có đủ điều kiện để tham gia các thử nghiệm này hay không. Để giúp các địa điểm thử nghiệm lâm sàng tìm thấy những bệnh nhân có thể đủ điều kiện để thử nghiệm, hãy đảm bảo đăng ký vào sổ đăng ký bệnh nhân LDCD quốc gia của bạn - danh sách có thể được tìm thấy tại đây: <http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD>.

Ngoài các loại thuốc được thảo luận ở trên, có nhiều loại thuốc và chất bổ sung dinh dưỡng khác có thể được sử dụng trong LDCD, nhưng không được FDA hoặc EMA chấp thuận. Mặc dù một số loại thuốc được đề cập trong Khung thông tin số 3 được sử dụng rộng rãi, nhưng không có đủ bằng chứng để nói liệu những chất bổ sung này có thể hữu ích hay có hại cho bạn. Điều quan trọng là phải thảo luận về tất cả các loại thuốc với chuyên gia thần kinh cơ của bạn trước khi bạn nghĩ đến việc thêm hoặc ngừng thuốc.

BẢNG 3. CÁC THUỐC KHÁC VÀ CÁC CHẤT BỔ SUNG DINH DƯỠNG CHƯA ĐƯỢC PHÊ DUYỆT TRONG LDCD

Các chuyên gia đã xem xét một loạt các loại thuốc và chất bổ sung khác được sử dụng trong một số trường hợp để điều trị LDCD. Họ xem xét dữ liệu đã công bố về các chất này để xem liệu có đủ bằng chứng về tính an toàn và hiệu quả để có thể đưa ra khuyến nghị.

Các chuyên gia đã kết luận như sau:

- Không nên sử dụng oxandrolone, một loại steroid đồng hóa
- Việc sử dụng Botox không được khuyến khích
- Không có bằng chứng hỗ trợ cho việc sử dụng creatine toàn thân. Một thử nghiệm ngẫu nhiên có đối chứng về creatine ở LDCD không cho thấy lợi ích rõ ràng. Nếu một người đang dùng creatine và có vấn đề về thận, nên ngừng bổ sung chất này
- Không có khuyến cáo nào được đưa ra tại thời điểm này về việc bổ sung các chất hoặc các loại thuốc khác trong điều trị LDCD, bao gồm co-enzyme Q10, carnitine, axit amin (glutamine, arginine), thuốc chống viêm/chất chống oxy hóa (dầu cá, vitamin E, chiết xuất trà xanh, pentoxifylline), và những chất khác bao gồm chiết xuất thảo mộc hoặc thực vật. Các chuyên gia kết luận rằng không có đủ bằng chứng trong các tài liệu đã xuất bản để hỗ trợ việc sử dụng chúng
- Các chuyên gia nhất trí rằng đây là một lĩnh vực cần nghiên cứu thêm. Sự tham gia tích cực của gia đình vào các hoạt động nâng cao hiểu biết, chẳng hạn như đăng ký bệnh nhân và thử nghiệm lâm sàng, được khuyến khích

BẢNG 2. TÁC DỤNG PHỤ CỦA STEROID: BIỆN PHÁP THEO DÕI VÀ CAN THIỆP

Sau đây là bảng liệt kê một số tác dụng phụ của việc sử dụng steroid kéo dài. Nên nhớ rằng mỗi cá thể khác nhau và sẽ phản ứng với steroid khác nhau.

Chìa khóa để điều trị steroid thành công là biết phòng ngừa và giảm thiểu tác dụng phụ, nếu có thể. Cần giảm liều steroid khi tác dụng phụ khó kiểm soát hoặc không dung nạp được (Hình 4). Nếu không thành công, cần chọn giảm liều thêm nữa hoặc chọn phác đồ thay thế khác trước khi quyết định ngưng hẳn steroid. Điều này nên được quyết định bởi chuyên gia thần kinh cơ của bạn.

BẢNG 2. TÁC DỤNG PHỤ CỦA STEROID

Tác dụng phụ steroid	Thông tin thêm	Bàn luận với chuyên gia thần kinh cơ
Tăng cân Béo phì	Bạn nên được cảnh báo sớm steroid có thể làm tăng cảm giác thèm ăn; Lời khuyên về chế độ ăn uống nên được cung cấp trước khi bắt đầu dùng steroid	Cả gia đình cần ăn uống điều độ để tránh tăng cân quá mức. Kế hoạch ăn uống lành mạnh có thể được xây dựng trong cuộc thảo luận với chuyên gia dinh dưỡng và nhóm y tế của bạn
Mặt tròn như mặt trăng	Mặt và hai bên má tròn hơn theo thời gian	Theo dõi cẩn thận chế độ dinh dưỡng và hạn chế đường, muối có thể làm giảm kiểu hình Cushing
Sự phát triển quá mức của lông trên cơ thể (rậm lông)	Steroid thường gây mọc lông quá mức trên cơ thể	Tình trạng này thường không nghiêm trọng đến mức phải thay đổi phác đồ điều trị thuốc.
Mụn trứng cá, nổi da, mụn cóc	Thường rõ rệt hơn ở tuổi dậy thì	Sử dụng các biện pháp điều trị chuyên biệt (thuốc thoa ngoài da), không vội thay đổi phác đồ điều trị steroid trừ khi ảnh hưởng nhiều đến cảm xúc.
Chậm lớn	Theo dõi chiều cao ít nhất 6 tháng một lần	Nếu tốc độ tăng trưởng chậm lại hoặc đứng cân, hoặc nếu chiều cao tăng <1,5 inch (4 cm)/ năm, hoặc nếu chiều cao < bách phân vị thứ 3, có thể cần giới thiệu đến bác sĩ chuyên khoa nội tiết

BẢNG 2. TÁC DỤNG PHỤ CỦA STEROID

Tác dụng phụ steroid	Thông tin thêm	Bàn luận với chuyên gia thần kinh cơ
Dậy thì muộn	Dậy thì nên được kiểm tra mỗi lần khám bắt đầu từ 9 tuổi Trao đổi với bác sĩ của bạn về bất kỳ tiền sử chậm phát triển giới tính trong gia đình Liệu pháp thay thế testosterone thường được khuyến cáo cho các bé trai chưa dậy thì lúc 14 tuổi	Nếu bạn lo lắng về chậm dậy thì, hoặc chưa bắt đầu dậy thì năm 14 tuổi, có thể cần đến bác sĩ chuyên khoa nội tiết để đánh giá.
Thay đổi hành vi (còn nhiều thông tin về hành vi, xem phần 10)	Trao đổi với NMS về tính khí, tính cách và mức độ rối loạn tăng động giảm chú ý. Nên nhớ rằng các biểu hiện này thường tạm thời xấu đi trong vòng 6 tuần đầu khi mới điều trị steroid.	Tìm hiểu xem có nên điều trị các rối loạn hành vi này trước khi điều trị steroid hay không, ví dụ như tư vấn tâm lý hay điều trị thuốc đối với tình trạng tăng động giảm chú ý. Có thể chuyển giờ dùng thuốc steroid vào giờ muộn hơn trong ngày - trao đổi điều này với bác sĩ NMS và bác sĩ có thể giới thiệu trẻ với chuyên gia về sức khỏe hành vi.
Suy giảm hệ miễn dịch	Dùng steroid có thể làm giảm khả năng miễn dịch (khả năng chống lại nhiễm trùng). Đề phòng nguy cơ nhiễm trùng nặng và cần xử lý kịp thời các trường hợp nhiễm trùng nhỏ	Tiêm phòng thủy đậu trước khi bắt đầu điều trị steroid; nếu chưa tiêm phòng, cần tham khảo ý kiến bác sĩ khi có tiếp xúc với người bị thủy đậu. Nếu sống trong vùng dịch tễ của bệnh lao, cần có một chế độ giám sát chuyên biệt.

BẢNG 2. TÁC DỤNG PHỤ CỦA STEROID

Tác dụng phụ steroid	Thông tin thêm	Bàn luận với chuyên gia thận kinh cơ
Úc chế tuyến thượng thận	Thông báo cho tất cả nhân viên y tế rằng bạn đang dùng steroid và mang theo thẻ cảnh báo steroid Điều quan trọng là không được bỏ lỡ liều steroid trong hơn 24 giờ, vì điều này có thể gây ra cơn suy thượng thận cấp Biết khi nào nên dùng steroid liều cao (bệnh nặng, chấn thương lớn hoặc phẫu thuật) để ngăn ngừa cơn suy thượng thận cấp Biết các dấu hiệu và triệu chứng của cơn suy thượng thận cấp (đau dạ dày, nôn mửa, hôn mê) Thuốc hydrocortisone có thể tiêm bắp tại nhà (bạn cần biết cách tiêm trong trường hợp suy thượng thận cấp) Không bao giờ ngừng steroid đột ngột	Trao đổi với bác sĩ về liệu trình steroid liều cao bao gồm: • Phải làm gì trong trường hợp quên liều steroid > 24 giờ (do nhện ăn, bệnh tật hoặc không được kê đơn) • Khi nào thì dùng steroid liều cao, với liều lượng như thế nào, và ở dạng nào (qua đường uống, tiêm bắp hoặc qua đường tĩnh mạch); tham khảo hướng dẫn Steroid PJ Nicholoff để biết kế hoạch: www.parentprojectmd.org/pj • Nếu bạn định ngừng dùng thuốc steroid, hãy hỏi NMS của bạn về kế hoạch cắt giảm liều. Họ có thể tham khảo hướng dẫn Steroid PPMD PJ Nicholoff để biết kế hoạch: www.parentprojectmd.org/pj
Tăng huyết áp	Theo dõi huyết áp mỗi lần khám bệnh.	Nếu huyết áp tăng, bước đầu tiên là giảm ăn mặn và giảm cân. Nếu không hiệu quả, bác sĩ có thể chỉ định thuốc thêm.

BẢNG 2. TÁC DỤNG PHỤ CỦA STEROID

Tác dụng phụ steroid	Thông tin thêm	Bàn luận với chuyên gia thận kinh cơ
Rối loạn dung nạp đường	Thử đường trong nước tiểu bằng que nhúng mỗi lần khám. Nên lưu tâm khi đi tiểu nhiều lần và thường xuyên khát nước. Xét nghiệm máu nên được thực hiện mỗi năm một lần để theo dõi sự phát triển của bệnh đái tháo đường tuýp 2 và các biến chứng khác của tăng cân do steroid gây ra	Có thể cần xét nghiệm máu thêm cho bệnh đái tháo đường tuýp 2 nếu xét nghiệm nước tiểu hoặc các triệu chứng dương tính với glucose
Viêm dạ dày/Trào ngược dạ dày thực quản	Steroid có thể gây ra các triệu chứng trào ngược (ợ chua). Nói với bác sĩ của bạn nếu bạn có những triệu chứng này	Tránh dùng thuốc chống viêm không steroid (NSAID) như aspirin, ibuprofen, naproxen Thuốc kháng axit có thể làm giảm các triệu chứng
Bệnh viêm loét dạ dày	Báo cáo các triệu chứng đau dạ dày vì đây có thể là dấu hiệu tổn thương niêm mạc dạ dày Phân của bạn có thể được kiểm tra xem có máu nếu bạn bị thiếu máu hoặc nếu có nghi ngờ chảy máu trong ruột	Tránh NSAID (aspirin, ibuprofen, naproxen) Thuốc theo đơn và thuốc kháng axit có thể được sử dụng nếu bạn đang có các triệu chứng Bạn có thể cần đến gặp bác sĩ tiêu hóa (GI) để kiểm tra và điều trị
Đục thủy tinh thể	Steroid có thể gây đục thủy tinh thể lành tính; đánh giá bằng việc khám mắt hàng năm là cần thiết	Cần nhắc chuyển từ deflazacort sang prednisone nếu đục thủy tinh thể tiến triển ảnh hưởng đến thị lực (deflazacort đã được chứng minh là có nguy cơ phát triển đục thủy tinh thể cao hơn) Nếu bị đục thủy tinh thể, có thể cần được tư vấn nhãn khoa Đục thủy tinh thể cần được điều trị nếu chúng cản trở thị lực

BẢNG 2. TÁC DỤNG PHỤ CỦA STEROID

Tác dụng phụ steroid	Thông tin thêm	Bàn luận với chuyên gia thận kinh cơ
Loãng xương	Nói với NMS của bạn về tình trạng gãy xương và đau lưng mỗi lần đến khám Chụp X-quang cột sống mỗi 1-2 năm một lần để theo dõi gãy xương do chèn ép đốt sống DEXA 2-3 năm một lần để theo dõi mật độ xương Kiểm tra nồng độ vitamin D trong máu hàng năm bằng xét nghiệm 25OH vitamin D (lý tưởng nhất là vào cuối mùa đông): có thể cần bổ sung vitamin D với vitamin D3 nếu nồng độ thấp Chế độ ăn uống của bạn nên được đánh giá mỗi năm để đảm bảo rằng bạn ăn/uống đủ lượng canxi.	Có thể cần bổ sung vitamin D tùy thuộc vào mức độ trong máu Kiểm tra mức vitamin D 25OH hàng năm; bổ sung khi cần thiết Đảm bảo rằng lượng canxi trong chế độ ăn của bạn đủ nhu cầu theo độ tuổi Có thể cần bổ sung canxi nếu chế độ ăn uống của bạn không đủ canxi Các hoạt động chịu trọng lượng (đứng) có thể cải thiện sức khỏe xương Thảo luận với chuyên gia vật lý trị liệu trước khi bắt đầu một chương trình tập thể dục/tập chịu sức nặng cơ thể
Myoglobin trong nước tiểu <i>(Nước tiểu có màu nâu đỏ, do chứa các phần tử thoái hóa của protein trong cơ. Cần tới bệnh viện để làm xét nghiệm)</i>	Trao đổi với NMS của bạn về nước tiểu màu nâu đỏ Xét nghiệm myoglobin nước tiểu Nước tiểu cũng nên được kiểm tra xem có nhiễm trùng không	Tránh vận động quá sức và các bài tập khó, như chạy xuống dốc hoặc nhảy tung trên nệm lò xo. Uống đủ nước là quan trọng Kiểm tra chức năng thận nếu tình trạng này tiếp diễn.

7. KIỂM SOÁT NỘI TIẾT

Một số hormone có thể bị ảnh hưởng bởi việc sử dụng steroid để điều trị LDCD. Thường nhất là hormone tăng trưởng (ảnh hưởng đến tăng trưởng, dẫn đến tầm vóc thấp bé) và testosterone (hormone sinh dục nam, dẫn đến dậy thì muộn). Bạn nên đến gặp bác sĩ nội tiết nhi nếu có bất kỳ lo ngại nào về sự tăng trưởng, dậy thì muộn hoặc ức chế tuyến thượng thận.

TĂNG TRƯỞNG VÀ DẬY THÌ

Tầm vóc thấp và dậy thì muộn có thể khiến bạn lo lắng và bạn nên cảm thấy thoải mái khi thảo luận về những chủ đề này với NMS của mình. Tầm vóc thấp có thể là dấu hiệu của các vấn đề sức khỏe khác và sự thiếu hụt testosterone có thể ảnh hưởng sức khỏe của xương, vì vậy điều quan trọng là nhóm bác sĩ thận kinh cơ của bạn phải theo dõi chặt chẽ quá trình tăng trưởng và phát triển dậy thì của bạn (Hình 5).

LIỆU PHÁP HORMONE TĂNG TRƯỞNG

- Bạn có thể được kê đơn hormone tăng trưởng nếu xét nghiệm thiếu hormone tăng trưởng
- Không có bằng chứng hoặc tài liệu đánh giá tính an toàn hoặc hiệu quả của hormone tăng trưởng ở những người mắc LDCD không bị thiếu hormone tăng trưởng
- Có thể có những rủi ro tiềm ẩn liên quan đến việc sử dụng hormone tăng trưởng, bao gồm đau đầu, tăng huyết áp nội sọ vô căn (áp lực cao trong não và mắt), trượt đầu trên xương đùi (rối loạn hông gây đau và có thể cần phẫu thuật để khắc phục), tình trạng xấu đi của chứng vẹo cột sống và tăng nguy cơ bệnh đái tháo đường
- Trước khi quyết định có sử dụng hormone tăng trưởng hay không, bạn nên thảo luận về những rủi ro tiềm ẩn và lợi ích của việc điều trị với bác sĩ nội tiết

LIỆU PHÁP TESTOSTERONE

- Testosterone rất quan trọng đối với sức khỏe của xương, cũng như đối với sự phát triển tâm lý xã hội và cảm xúc
- Liệu pháp testosterone nên được bắt đầu với liều lượng thấp và tăng từ từ để dậy thì bình thường
- Testosterone có nhiều dạng bao gồm tiêm bắp, gel và miếng dán
- Bác sĩ nội tiết của bạn nên thảo luận về đáp ứng điều trị mong đợi trước khi bắt đầu sử dụng testosterone, có thể bao gồm: sự phát triển của mùi cơ thể, lông mặt, mụn trứng cá, tăng trưởng phát triển, đóng các đĩa sụn tăng trưởng và tăng ham muốn tình dục (quan tâm đến tình dục)
- Các tác dụng phụ có thể xảy ra bao gồm: nhiễm trùng tại chỗ tiêm, phản ứng dị ứng, thay đổi tâm trạng và tăng số lượng hồng cầu
- Bạn sẽ cần phải lấy máu thường xuyên trong khi dùng testosterone để theo dõi đáp ứng của cơ thể với điều trị

SUY THUỶNG THẬN CẤP

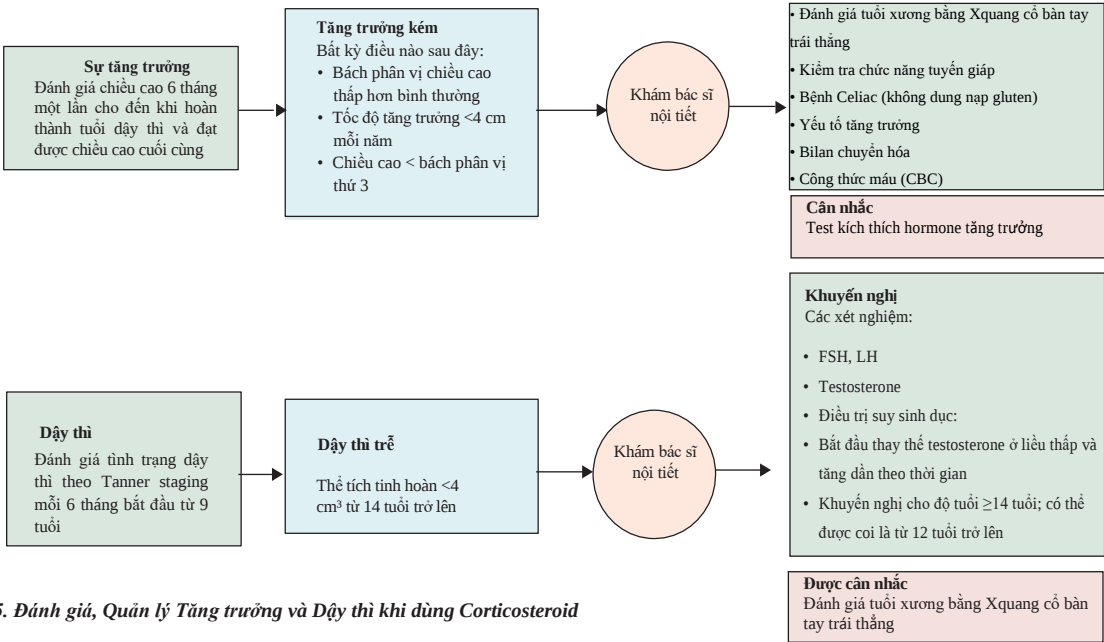
Các tuyến thượng thận, nằm trên thận, sản xuất ra một loại hormone (cortisol) giúp cơ thể bạn đáp ứng với tình trạng căng thẳng (ví dụ như khi bệnh nặng hoặc chấn thương). Khi bạn đang dùng steroid, tuyến thượng thận ngừng sản xuất cortisol (“ức chế tuyến thượng thận”). Sau khi ngừng sử dụng steroid, có thể mất vài tuần hoặc vài tháng để cơ thể bạn bắt đầu tạo cortisol trở lại. Nếu không có cortisol, cơ thể bạn không thể kiểm soát tình trạng căng thẳng, dẫn đến suy tuyến thượng thận có thể đe dọa tính mạng.

Suy tuyến thượng thận cấp là một trong những biến chứng có thể đe dọa tính mạng do việc sử dụng steroid lâu dài (Xem Hình 5). Điều quan trọng cần biết là bạn có thể có nguy cơ suy tuyến thượng thận cấp nếu ngừng sử dụng steroid đột ngột hoặc nếu bỏ liều vì bệnh tật hoặc các lý do khác trong hơn 24 giờ. Tất cả bệnh nhân dùng steroid liên tục hàng ngày nên có một kế hoạch vạch ra những việc cần làm trong trường hợp bỏ lỡ liều hoặc trong thời gian bị bệnh nặng hoặc chấn thương nặng, khi cần dùng thêm liều hoặc "liều cao " của steroid. Thông tin về cách ngăn ngừa, nhận biết và quản lý suy tuyến thượng thận, cũng như thời điểm và cách sử dụng steroid liều cao, có trong hướng dẫn steroid PJ Nicholoff, có thể tìm thấy tại đây: www.parentprojectmd.org/pj.

TRIỆU CHỨNG CỦA SUY TUYẾN THƯỢNG THẬN CẤP

Các dấu hiệu và triệu chứng của khủng hoảng tuyến thượng thận:

- Mệt mỏi
- Đau đầu
- Buồn nôn ói mửa
- Hạ đường huyết
- Huyết áp thấp
- Ngất xỉu



Hình 5. Đánh giá, Quản lý Tăng trưởng và Dậy thì khi dùng Corticosteroid

8. QUẢN LÝ SỨC KHỎE XƯƠNG (LOÃNG XƯƠNG) (Hình 6)

Sức khỏe của xương rất quan trọng trong các giai đoạn của LDCD. Những người sống với LDCD ở mọi thời điểm đều có xương yếu hơn bình thường, đặc biệt nếu họ đang dùng steroid. Steroid làm giảm mật độ khoáng xương, làm tăng nguy cơ gãy xương so với dân số chung. Yếu cơ và giảm khả năng di chuyển cũng là những yếu tố nguy cơ khiến xương yếu.

Hấp thụ tia X năng lượng kép (DEXA) là một xét nghiệm không xâm lấn để đo mật độ khoáng của các xương dài (thường là chân hoặc cánh tay). Xương mỏng hơn sẽ kém khỏe mạnh và dễ bị gãy hơn. Đo mật độ khoáng trong xương rất quan trọng trong việc theo dõi sức khỏe tổng thể của xương. Bạn nên đo DEXA ít nhất 2 đến 3 năm một lần.

Những người sống chung với LDCD, đặc biệt là những người dùng steroid, có nguy cơ bị gãy xương do chèn ép đốt sống. Gãy xương do chèn ép đốt sống xảy ra khi các đốt sống (xương cột sống) bị gãy nhỏ, khiến chúng trở nên sai lệch và đè vào nhau. Những vết gãy cùng với xẹp đốt sống, có thể gây ra đau đớn. Gãy xương do chèn ép đốt sống có thể được nhìn thấy khi chụp X-quang cột sống nghiêng, ngay cả khi không bị đau lưng. Gãy đốt sống có thể được điều trị bằng bisphosphonat, đặc biệt nếu có đau. Bạn nên chụp X-quang cột sống nghiêng sau mỗi 1-2 năm hoặc thường xuyên hơn nếu bạn bị đau lưng.



Xương liên tục bị phá vỡ, được tái hấp thu vào dòng máu và được tái tạo lại. Steroid làm chậm tái tạo xương. Bisphosphonates là thuốc gắn vào bề mặt của xương, làm chậm quá trình phá vỡ và giúp tái hấp thu, làm cho xương được tái tạo hiệu quả hơn. Quá trình này giữ cho xương dày hơn và hy vọng sẽ khỏe mạnh hơn, ít bị gãy hơn. Việc sử dụng bisphosphonates có thể được đặt ra nếu có dấu hiệu giảm mật độ xương, gãy xương dài mà không xảy ra chấn thương đáng kể và/hoặc gãy xương do chèn ép đốt sống (xem hình 6).

Đánh giá và giáo dục

- Đánh giá và giáo dục bởi nhà trị liệu vật lý
- Giảm thiểu rủi ro ngã trong mọi môi trường, bao gồm cả việc xem xét bề mặt đi bộ, địa hình và chướng ngại vật
 - Cung cấp các khóa đào tạo cho bệnh nhân và gia đình về an toàn khi sử dụng xe lăn; nâng cao nhận thức rằng ngã ra khỏi xe lăn là một nguyên nhân phổ biến gây thương tích
 - Cung cấp đào tạo cho các gia đình trong việc nâng và chuyển an toàn đến và đi bằng xe lăn và các bề mặt khác nhau trong mọi môi trường

Những cân nhắc chung hoặc những sửa đổi có thể có

An toàn môi trường nhà ở Loại bỏ các chướng ngại vật như thảm, đồ chơi, dây và đồ đạc lộn xộn	Tránh ngã từ xe lăn hoặc thiết bị di chuyển - Luôn thắt dây an toàn - Sử dụng bộ chống lật trên xe lăn
An toàn trên các bề mặt không bằng phẳng hoặc trơn trượt - Đặc biệt lưu ý khi ở ngoài trời vì bề mặt không bằng phẳng - Mang giày bơi để bảo vệ khỏi bị ngã khi đi trên bề mặt trơn trượt xung quanh nước - Sử dụng đế chống trượt trên các dụng cụ chỉnh hình mắt cá chân vào ban đêm để giảm nguy cơ té ngã khi ra vào phòng tắm	Di chuyển an toàn ra vào xe lăn Xem xét sớm các thiết bị thích ứng và hệ thống nâng cho bệnh nhân để sử dụng trong tất cả các môi trường nhằm hỗ trợ an toàn và giảm thiểu nguy cơ té ngã hoặc chấn thương trong quá trình vận chuyển, đi vệ sinh và tắm bồn tắm hoặc tắm vòi hoa sen

- Cân nhắc sửa đổi tại nơi ở
- Thảm chống trượt trong nhà tắm hoặc bồn tắm
 - Các thanh vịn khi tắm vòi hoa sen hoặc bồn tắm
 - Ghế tắm hoặc thiết bị thích ứng khác để tắm
 - Các nệm chống trượt khi đi chân trần
 - Tay vịn cầu thang hai bên

Hình 6². Cân nhắc về An toàn và Phòng ngừa Ngã

9. CHĂM SÓC CHỈNH HÌNH (Hình 7)

Các mục tiêu chính của chăm sóc chỉnh hình là duy trì chức năng đi lại và vận động càng lâu càng tốt, và giảm thiểu co cứng khớp. Khả năng đi bộ hoặc đứng sẽ giúp bạn duy trì cột sống thẳng và sẽ giúp tăng cường sức khỏe của xương.

CO CỨNG

Khi các cơ trở nên yếu hơn và bạn cảm thấy cử động khớp khó khăn hơn, các khớp có nguy cơ bị khóa ở một vị trí, được gọi là co cứng. Tư thế đúng có thể giúp ngăn ngừa cứng khớp cột sống, bàn chân và mắt cá chân khi bạn đang đi bộ. Trong khi ngồi, điều quan trọng là phải đảm bảo tư thế của bạn được điều chỉnh tốt, trọng lượng dồn đều ở cả hai bên cơ thể. Bàn chân và chân của bạn phải thẳng hàng, định vị tốt và được hỗ trợ thích hợp. Một hệ thống chỗ ngồi thích hợp trên xe lăn của bạn, hỗ trợ sự đối xứng của cột sống và xương chậu và kéo dài cột sống, là rất quan trọng. Có các lựa chọn phẫu thuật để giúp duy trì sự thẳng hàng của bàn chân và chân, nếu điều đó phù hợp với bạn.

VEO CỘT SỐNG

Ở các bệnh nhân sống với LCDĐ nếu không sử dụng steroid thì khả năng mắc phải tình trạng vẹo cột sống tiến triển lên đến 90% (hiện tượng vẹo cột sống sang một bên phát triển theo thời gian). Biện pháp dùng steroid mỗi ngày đã được chứng minh là làm giảm khả năng mắc phải hay làm chậm sự xuất hiện của quá trình trên. Chú ý đến tư thế và vị trí của bạn là rất quan trọng để ngăn ngừa cong vẹo cột sống. Tiếp tục đánh giá cột sống của bạn trong suốt cuộc đời là điều cần thiết.

GẤY XƯƠNG DÀI

Gãy chân có thể là một mối đe dọa ảnh hưởng đến việc đi lại. Nếu bạn bị gãy chân, hãy hỏi xem có nên phẫu thuật hay không. Phẫu thuật chỉnh sửa thường có thể cho phép những người sống với LCDĐ đi lại sớm nhất có thể. Nếu bạn bị gãy xương, hãy đảm bảo rằng nhóm thần kinh cơ của bạn được thông báo trước khi đưa ra bất kỳ quyết định điều trị nào. Nhóm thần kinh cơ của bạn sẽ giúp hướng dẫn cách chăm sóc gãy xương cũng như liệu pháp điều trị sau gãy xương của bạn.

Hội chứng tắc mạch mỡ (FES) là một yếu tố nguy cơ trong LCDĐ và cần cấp cứu khẩn cấp. Thuyên tắc mỡ là do một mảnh chất béo nhỏ được giải phóng vào máu sau khi xương bị gãy hoặc va đập mạnh. Cục mỡ này (được gọi là “huyết tắc”) có thể đi theo dòng máu đến phổi, ngăn cơ thể lấy oxy. Các triệu chứng của thuyên tắc mỡ có thể bao gồm lú lẫn, mất phương hướng, “không cư xử như chính mình”, nhịp tim và thở nhanh, hoặc thở gấp. **Nếu bạn bị va đập, ngã và/ hoặc gãy xương và có bất kỳ dấu hiệu nào của Hội chứng tắc mạch mỡ, hãy đến Cấp cứu càng nhanh càng tốt. Hãy để cho nhân viên y tế biết rằng bạn nghi ngờ mình bị Hội chứng tắc mạch mỡ. Đây là một trường hợp y tế khẩn cấp.**



10. PHỤC HỒI CHỨC NĂNG

Vật lý trị liệu, vận động trị liệu và ngôn ngữ trị liệu

Người bệnh LDCD cần nhiều hình thức vật lý trị liệu khác nhau trong suốt cuộc đời, chủ yếu là với sự trợ giúp của các chuyên gia vật lý trị liệu. Ngoài ra rất nhiều người khác cũng có vai trò hỗ trợ, như chuyên gia vật lý trị liệu, chuyên gia chỉnh hình, chuyên gia ngôn ngữ, bác sĩ dinh dưỡng, bác sĩ cơ xương khớp nhi và người lớn

Nhóm phục hồi chức năng nên xem xét các mục tiêu và lối sống của bạn để cung cấp các dịch vụ chăm sóc phòng ngừa phù hợp, giảm thiểu tác động của LDCD đến cuộc sống và sinh hoạt của bạn, đồng thời tối ưu hóa chất lượng cuộc sống. Phục hồi chức năng có thể được cung cấp trong phòng khám ngoại trú và môi trường trường học, và nên tiếp tục trong suốt cuộc đời của bạn. Bạn nên được đánh giá bởi một chuyên gia phục hồi chức năng ít nhất 4 đến 6 tháng một lần.

BIẾN ĐỘ VẬN ĐỘNG, THỂ DỤC VÀ GIẢN CƠ (HÌNH 8)

- Bệnh LDCD có nhiều yếu tố góp phần làm cho cứng khớp, co khớp. Đó là cơ kém đàn hồi do ít vận động hoặc vận động sai tư thế, hoặc các cơ xung quanh khớp bị mất cân bằng (cơ một bên khỏe hơn bên còn lại).
- Cần duy trì nhiều loại hình vận động và vận động đối xứng ở tất cả các khớp. Điều này sẽ giúp cải thiện chức năng các cơ tốt nhất có thể, giúp ngăn ngừa cứng cơ tiến triển, và ngăn chặn các vấn đề chèn ép ở da.
- Hoạt động và bài tập Aerobic được khuyến nghị; bơi lội là một môn thể thao an toàn. Một số bài tập thể dục (chẳng hạn như nhún trên bạt nhún, nhà phao) có thể có hại cho cơ bắp. Vì vậy, tất cả các bài tập thể dục cần được theo dõi và hướng dẫn bởi bác sĩ vật lý trị liệu của bạn
- Việc kéo căng cơ sẽ được theo dõi bởi nhà vật lý trị liệu nhưng cần được thêm vào thói quen hàng ngày của bạn
- Mục tiêu của kéo giãn và ép lực, từ khi chẩn đoán trở đi, là để bảo tồn chức năng và duy trì sự thoải mái



Hình 8'. Đánh giá và Quản lý Cột sống và Khớp

Giai đoạn có khả năng đi lại	Đầu giai đoạn không có khả năng đi lại	Cuối giai đoạn không có khả năng đi lại
Các đánh giá		
Đánh giá phạm vi chuyển động ít nhất 6 tháng một lần		
Tiến hành kiểm tra trực quan cột sống mỗi năm	Tiến hành kiểm tra trực quan cột sống 6 tháng một lần	
Dùng hình ảnh phóng xạ nếu khó đánh giá đường cong cột sống bằng mắt	Chụp X quang cột sống khi bệnh nhân không đi lại được; nếu có đường cong, hãy chụp X quang sau mỗi 6 tháng đến 1 năm, tùy thuộc vào độ trưởng thành của xương; tham khảo bác sĩ phẫu thuật chỉnh hình khi đường cong > 20°	Chụp X quang cột sống thẳng hàng năm cho bệnh nhân bị vẹo cột sống tiến triển đã biết
Các can thiệp		
Với hướng dẫn vật lý trị liệu, thực hiện chương trình kéo giãn tại nhà tập trung vào mắt cá chân, đầu gối và hông		
	Với hướng dẫn trị liệu hoạt động, hãy tập trung vào các chỉ trên	
Khi gập bàn chân hướng lên thụ động <10 °, sử dụng dụng cụ chỉnh hình mắt cá chân vào ban đêm được đúc theo kích cỡ chân để giữ bàn chân vuông góc với cổ chân.	Sử dụng các dụng cụ chỉnh hình mắt cá chân-bàn chân ban ngày được đúc theo kích cỡ chân để trì hoãn sự xấu đi của chúng co rút gân gót.	Tiếp tục sử dụng nẹp chi dưới; chế tạo nẹp tay và cổ tay tùy chỉnh có thể thích hợp
	Bắt đầu chương trình đứng bằng thiết bị đứng hoặc xe lăn có hỗ trợ đứng thẳng	Sử dụng các chương trình đứng một cách thận trọng
Tham khảo phẫu thuật bàn chân và gân Achilles để cải thiện đáng kể nếu mắt cá chân co cứng đáng kể với sức mạnh cơ tứ đầu và cơ hông tốt	Tham khảo phẫu thuật bàn chân và mắt cá chân để cải thiện vị trí của bàn chân nếu bệnh nhân đồng ý.	
Tránh sử dụng các dụng cụ chỉnh hình cột sống		
Cung cấp hướng dẫn dự phòng gãy xương cho các gia đình		
Tham khảo ý kiến của bác sĩ chuyên khoa tim mạch và hô hấp trước khi can thiệp phẫu thuật		
Tham khảo vật lý trị liệu sau phẫu thuật	Tham khảo dụng cụ đo và phẫu thuật cột sống sau nếu đường cong cột sống > 20-30 ° ở những người trước tuổi dậy thì không dùng corticosteroid; cung cấp đánh giá trước phẫu thuật và sau phẫu thuật với vật lý trị liệu	Tham khảo dụng cụ đo và phẫu thuật cột sống sau nếu đường cong tiến triển
Đàm bảo gia đình và đội ngũ y tế biết về hội chứng tắc mạch mỡ máu		

Bảng 2. Đánh giá và can thiệp phục hồi chức năng trong tất cả các giai đoạn bệnh cho bệnh nhân LDCD

Đánh giá

Đánh giá phục hồi chức năng đa chuyên khoa 6 tháng một lần hoặc thường xuyên hơn nếu có những lo ngại, thay đổi về tình trạng hoặc nhu cầu cụ thể (phụ lục)

Sự can thiệp

Điều trị trực tiếp

Điều trị trực tiếp được thực hiện bởi các nhà vật lý trị liệu, nhà trị liệu vận động và chuyên gia trị liệu lời nói và ngôn ngữ, phù hợp với nhu cầu cá nhân, giai đoạn bệnh, đáp ứng với liệu pháp và khả năng chịu đựng, được cung cấp trong suốt thời gian sống của bệnh nhân.

Phòng ngừa cơ cứng và biến dạng

- Mỗi tuần nên kéo giãn ít nhất 4-6 lần; Nên thường xuyên kéo giãn ở mắt cá chân, đầu gối và hông; cần phải thường xuyên kéo giãn cổ tay, bàn tay và cổ sau đó có thể chỉ định kéo giãn một số vùng khác của cơ thể sau khi thăm khám cụ thể.
- Kéo giãn đối với các cấu trúc có nguy cơ co lại và biến dạng bằng thăm khám
- Can thiệp chỉnh hình, nẹp, bó bột, cố định và thiết bị:
 - Nẹp bàn chân-cổ chân AFOs kéo giãn ban đêm — được dung nạp tốt nhất nếu bắt đầu phòng ngừa khi còn nhỏ
 - Nẹp bàn chân-cổ chân AFOs kéo giãn ban ngày ở giai đoạn không còn đi lại được
 - Nẹp cổ tay hoặc bàn tay để kéo giãn các cơ gấp/duỗi ngón tay và cổ tay — đặc biệt là trong các giai đoạn mất khả năng đi lại
 - Bó bột từng kỳ — trong các giai đoạn có khả năng đi lại và mất khả năng đi lại
 - Thiết bị hỗ trợ đứng thẳng thụ động/có động cơ — khi việc đứng thẳng trở nên khó khăn, nếu co cứng không quá nghiêm trọng gây trở ngại việc đi đứng hoặc có thể chịu được.
- Nẹp dài qua đầu gối (KAFOs), khóa khớp gối — một lựa chọn cho giai đoạn cuối đi lại được và giai đoạn không đi lại được.
- Chỗ ngồi tùy chỉnh trên xe lăn tay và xe lăn điện (ghế vững chắc, lưng chắc chắn, chấn hông, chấn sườn, bộ phụ kiện và tựa đầu)
- Các bộ phận định vị có động cơ trên xe lăn điện (gập ngả lưng, nâng hạ ghế chân, hỗ trợ đứng, và điều chỉnh độ cao)

Tập thể dục và hoạt động

Thường xuyên luyện tập vừa phải aerobic hoặc tập thể dục (ví dụ: bơi lội và đạp xe) với sự hỗ trợ khi cần thiết, tránh bài tập siết cơ và kháng lực, theo dõi để tránh gắng sức quá mức, tôn trọng nhu cầu nghỉ ngơi và bảo tồn năng lượng, thận trọng với khả năng gắng sức tim mạch hô hấp giảm tiềm ẩn cũng như nguy cơ tổn thương cơ ngay cả khi hoạt động tốt trên lâm sàng.

Phòng ngừa và quản lý té ngã và gãy xương

- Giảm thiểu rủi ro té ngã trong mọi môi trường
- Chuyên gia vật lý trị liệu hỗ trợ chỉnh hình trong việc quản lý nhóm nhanh các trường hợp gãy xương dài và cung cấp dịch vụ phục hồi chức năng phù hợp để duy trì khả năng đi lại và/hoặc khả năng đứng có sự hỗ trợ.

Quản lý sự khác biệt trong học tập, chú ý và xử lý giác quan

Quản lý phối hợp với nhóm, dựa trên những lo ngại và đánh giá

Công nghệ hỗ trợ và thiết bị thích ứng

Lập kế hoạch và giáo dục với đánh giá, kê đơn, đào tạo và vận động tài trợ

Sự tham gia

Tham gia vào tất cả các lĩnh vực của cuộc sống được hỗ trợ ở tất cả các giai đoạn

Phòng ngừa và kiểm soát cơn đau

Phòng ngừa đau và quản lý toàn diện, khi cần thiết, trong suốt cuộc đời

* Các khu vực thường có nguy cơ bị co cứng và biến dạng bao gồm cơ gấp hông, dải chậu chày, gân kheo, cơ gấp bàn chân, cơ bắp chân, cơ gấp khuỷu tay, cơ căng tay, cơ gấp và duỗi ở cổ tay và ngón tay dài, ngón tay cái, cơ giun và cơ duỗi cổ; co cứng khớp riêng lẻ gây gấp hông và đầu gối và gấp gan bàn chân, khèo bàn chân sau và bàn chân trước, gấp khuỷu tay, gấp hoặc duỗi cổ tay, và các khớp ngón tay; và biến dạng của cột sống và thành ngực bao gồm cong vẹo cột sống, gù hoặc ưỡn cột sống quá mức, và giảm chuyển động của thành ngực.

Hình 8'

XE LĂN, GHẾ NGỒI VÀ NHỮNG DỤNG CỤ KHÁC (HÌNH 9)

- Khi bạn phải đi bộ một quãng đường xa, có thể dùng xe điện, xe lăn tay hay xe lăn điện để bảo toàn sức cơ.
- Khi bạn bắt đầu sử dụng xe lăn trong thời gian lâu hơn, nên chú ý cẩn thận đến tư thế ngồi, và nên điều chỉnh để hỗ trợ tốt cho tất cả các bộ phận trên cơ thể bạn
- Khi bắt đầu gặp nhiều khó khăn hơn trong đi lại, bạn nên ngồi xe lăn điện càng sớm càng tốt. Một số chuyên gia cũng khuyên nên có phần hỗ trợ đứng thẳng bằng điện nếu được.
- Các nhà vật lý trị liệu và vận động trị liệu sẽ tư vấn về các loại thiết bị hỗ trợ để giúp duy trì tính độc lập và tăng cường an toàn
- Tốt nhất là nên suy tính trước về loại thiết bị nào sẽ hỗ trợ tốt nhất cho sự tự lập và tham gia hoạt động xã hội của bạn, và lên kế hoạch trước để có thể cung ứng kịp thời nhất.

BẢNG 4. QUẢN LÝ CƠN ĐAU

Điều quan trọng là phải cho chuyên gia thần kinh của bạn biết nếu đau gây vấn đề để giải quyết cơn đau và điều trị đúng cách. Điều này cần được xem xét lại mỗi lần khám thần kinh cơ. Thật không may, hiện nay có rất ít thông tin về đau trong LDCD. Nghiên cứu thêm là cần thiết. Nếu bạn bị đau, bạn cần trao đổi với chuyên gia thần kinh của bạn.

- Để điều trị hiệu quả, cần xác định nguyên nhân gây đau, để bác sĩ có thể đưa ra các biện pháp can thiệp kịp thời.
- Đau có thể do tư thế không đúng và không thoải mái, nên có thể dùng nẹp, ghế ngồi, đệm, dụng cụ giúp vận chuyển thích hợp cho từng cá nhân cũng như một số thuốc (ví dụ thuốc giãn cơ, chống viêm). Nên cân nhắc kỹ các tác dụng phụ khi sử dụng kết hợp với các loại thuốc khác (ví dụ: steroid hoặc các loại thuốc chống viêm không chứa steroid), đặc biệt là những loại thuốc có thể ảnh hưởng đến chức năng tim mạch hoặc hô hấp.
- Trong một số trường hợp rất hiếm, các bác sĩ có thể chỉ định can thiệp bằng phẫu thuật chỉnh hình nếu không thể xử lý, điều trị được các cơn đau. Nếu gặp đau lưng, đặc biệt là với những người sử dụng steroid, bác sĩ nên kiểm tra kỹ xem có bị chèn ép tủy sống không, nếu có thì có thể điều trị bằng biphosphonate.
- Thuốc giảm đau gây nghiện nên được sử dụng hết sức thận trọng, đặc biệt nếu có rối loạn chức năng phổi. Chất gây nghiện có thể gây ra tình trạng thờ ơ hơn hoặc gây ngừng thở.

- Bạn có thể cần các biện pháp để thích nghi với việc lên lầu và dịch chuyển, ăn uống, trờ mình trên giường, đi vệ sinh và tắm rửa
- Các thiết bị đơn giản như khay lót nâng cao và ống hút thích ứng có thể tối ưu hóa chức năng
- Các công nghệ tiên tiến như rô bốt, Bluetooth và điều khiển bằng hồng ngoại có thể hữu ích. Các công nghệ máy tính hỗ trợ nâng cao như thiết bị Tự động hóa tại nhà Tecla và thiết bị tự động phát ra giọng nói, và các thiết bị nhận dạng giọng nói như Google Home và Amazon Echo có thể giúp kiểm soát môi trường của bạn và hỗ trợ các công việc hàng ngày.

Điều rất quan trọng là bạn phải làm mọi thứ, bên trong và bên ngoài nhà của mình, để giữ an toàn. Dưới đây là một số gợi ý để giúp bạn tránh tai nạn và nguy cơ gây xương.

Đánh giá và giáo dục Đánh giá và giáo dục bởi nhà trị liệu vật lý - Giảm thiểu rủi ro ngã trong mọi môi trường, bao gồm cả việc xem xét bề mặt đi bộ, địa hình và chướng ngại vật - Cung cấp các khóa đào tạo cho bệnh nhân và gia đình về an toàn khi sử dụng xe lăn; nâng cao nhận thức rằng ngã ra khỏi xe lăn là một nguyên nhân phổ biến gây thương tích - Cung cấp đào tạo cho các gia đình trong việc nâng và di chuyển an toàn đến và đi bằng xe lăn và các bề mặt khác nhau trong mọi môi trường	
Những cân nhắc chung hoặc những sửa đổi có thể thực hiện An toàn môi trường nhà ở - Loại bỏ các chướng ngại vật như thảm, đồ chơi, dây và đồ đạc lộn xộn Tránh ngã từ xe lăn hoặc thiết bị di động - Luôn thắt dây an toàn - Sử dụng bộ chống lật trên xe lăn	
An toàn trên các bề mặt không bằng phẳng hoặc trơn trượt - Đặc biệt lưu ý khi ở ngoài trời vì bề mặt không bằng phẳng - Mang giày bơi để bảo vệ khỏi bị ngã khi đi trên bề mặt trơn trượt xung quanh nước - Sử dụng đế chống trượt trên các dụng cụ chỉnh hình cổ bàn chân vào ban đêm để giảm nguy cơ té ngã khi đi bộ đến và đi từ phòng tắm	Di chuyển an toàn ra vào xe lăn Xem xét sớm các thiết bị thích ứng và hệ thống nâng cho bệnh nhân để sử dụng trong tất cả các môi trường nhằm hỗ trợ an toàn và giảm thiểu nguy cơ té ngã hoặc chấn thương trong quá trình vận chuyển, đi vệ sinh và tắm hoặc tắm vòi sen
Các sửa đổi quan trọng tại nhà: - Thảm chống trượt trong phòng tắm vòi hoa sen hoặc trong bồn tắm - Thanh nắm khi tắm vòi hoa sen hoặc bồn tắm - Ghế tắm hoặc thiết bị thích ứng khác để tắm - Sử dụng loại gỗ chống trơn trượt cho bậc cầu thang - Tay vịn ở cả hai bên của cầu thang	

Hình 9². Giám sát và Quản lý Nhóm Phục hồi chức năng

11. QUẢN LÝ HÔ HẤP

Những người bị LDCD thường không gặp vấn đề hô hấp khi còn đi lại được. Theo thời gian, cơ hô hấp giảm chức năng làm trẻ ho không hiệu quả, dễ bị nhiễm trùng. Sau đó, các cơ hỗ trợ hô hấp cũng có thể yếu đi và bạn có thể gặp vấn đề về hô hấp khi ngủ. Điều quan trọng là phải cho nhóm chăm sóc thần kinh cơ biết nếu bạn bị đau đầu hoặc mệt mỏi vào buổi sáng, vì đây có thể là dấu hiệu thở quá nông trong khi ngủ và cho thấy cần phải đánh giá về giấc ngủ.

Nếu cơn ho của bạn yếu đi, điều cực kỳ quan trọng là sử dụng các thiết bị để hỗ trợ ho, đặc biệt là nếu bạn đang bị bệnh. Một nghiên cứu về giấc ngủ đánh giá mức độ bạn thở khi ngủ. Nếu mức oxy của bạn được phát hiện là quá thấp trong khi bạn đang ngủ, bạn sẽ cần được hỗ trợ thở áp lực dương 2 thì (BI-PAP) để giúp cải thiện nhịp thở trong khi ngủ. Khi bạn lớn hơn, bạn có thể sẽ thấy bạn cần trợ giúp thở ban ngày.

Một phương pháp chăm sóc hô hấp có kế hoạch và chủ động là cần thiết và phải dựa trên việc theo dõi chặt chẽ, ngăn ngừa các biến cố và can thiệp sớm khi có chỉ định. Nhóm chăm sóc về phổi bao gồm một bác sĩ (bác sĩ chuyên khoa hô hấp) và nhà trị liệu hô hấp có kinh nghiệm trong việc đánh giá nhịp thở ở những người bị LDCD. Các mục tiêu điều trị của họ thường bao gồm thực hiện các kỹ thuật huy động phổi và giữ cho cơ thành ngực dẻo dai, hỗ trợ ho để làm sạch chất tiết đường hô hấp, đồng thời cung cấp hỗ trợ thông khí không xâm lấn hoặc xâm lấn vào ban ngày và ban đêm.

KHẢO SÁT & PHÒNG NGỪA (HÌNH 10)

- Bạn nên bắt đầu gặp bác sĩ chuyên khoa hô hấp hàng năm khi đã được chẩn đoán, và bắt đầu kiểm tra chức năng hô hấp càng sớm càng tốt sau khi chẩn đoán. Kiểm tra nên bao gồm đo dung tích sống gắng sức (hoặc “FVC;” nhịp thở lớn nhất mà một người có thể thở ra một cách đầy đủ và mạnh mẽ). Bắt đầu các bài kiểm tra này sớm sẽ cho phép trẻ làm quen với thiết bị và nhóm nghiên cứu đồng thời để đánh giá chức năng hô hấp nền
- Khi bạn không thể đi lại mà không có sự hỗ trợ, nên đánh giá hô hấp theo lịch trình ít nhất sáu tháng một lần. Đánh giá nên bao gồm kiểm tra chức năng hô hấp với các phép đo FVC, mức độ hít vào tối đa (MIP - áp lực hít vào tối đa) và mức độ bạn có thể thở ra (MEP - áp lực thở ra tối đa), và thể tích tối đa khi ho (PCF - độ mạnh cơn ho). Các giá trị này sẽ được nhóm chăm sóc hô hấp của bạn theo dõi liên tục
- Ngoài ra, việc đánh giá nên bao gồm việc đo độ bão hòa oxy theo mạch nẫy (SpO2- đo lượng oxy trong máu của bạn khi bạn đang thức) và khi có thể, đo mức carbon dioxide cuối thì thở ra bằng xét nghiệm máu hoặc đo qua da (PetCO2 / PtcCO2 - đo mức carbon dioxide trong máu của bạn khi bạn đang thức)
- Có thể cần nghiên cứu về giấc ngủ nếu có dấu hiệu ngủ không yên, như thức dậy vào buổi sáng hoặc quá mệt mỏi trong ngày. Nghiên cứu này đánh giá nhịp thở và đo nồng độ oxy và lượng carbon dioxide trong máu khi bạn đang ngủ

Tiêm phòng phế cầu (để ngăn ngừa viêm phổi) và chủng ngừa cúm hàng năm (tiêm phòng cúm; tránh xịt mũi bằng vi rút cúm sống) sẽ giúp ngăn ngừa các đợt cúm nặng và viêm phổi

NẾU BẠN GẶP MỘT TRONG CÁC DẤU HIỆU SAU, CẦN THÔNG BÁO VỚI BÁC SĨ NGAY:

- Ôm, bệnh kéo dài do những nhiễm trùng không đáng kể ở đường hô hấp trên.
- Dễ bị mệt hoặc buồn ngủ không có lý do vào ban ngày
- Khó thở, hụt hơi, khó nói hết câu.
- Luôn đau đầu, hoặc đau đầu vào buổi sáng.
- Khó ngủ, bị tỉnh giấc nhiều lần, khó tỉnh giấc hoặc gặp ác mộng.
- Thở hỗn hển khi thức dậy, hoặc cảm thấy tim đập mạnh.
- Giảm chú ý.

Giai đoạn có khả năng đi lại	Đầu giai đoạn không có khả năng đi lại	Cuối giai đoạn không có khả năng đi lại
Đánh giá		
Đo FVC mỗi năm một lần	Đo FVC, MIP/MEP, PCF, SpO ₂ , p _{et} CO ₂ /p _{ic} CO ₂ hai lần mỗi năm.	
Nghiên cứu về giấc ngủ với thân đồ (CO ₂) để tìm các dấu hiệu và triệu chứng của chứng ngưng thở do tắc nghẽn hoặc rối loạn nhịp thở khi ngủ		
Can thiệp		
Chủng ngừa bằng vắc xin phế cầu khuẩn và vắc xin cúm bất hoạt hàng năm		
	Huy động phổi khi FVC<60% dự đoán	
	Hỗ trợ ho khi FVC < 50% giá trị dự đoán, PCF < 270 L/phút hoặc MEP < 60 cm H ₂ O	
	Thông khí hỗ trợ về đêm với nhịp thở dự phòng (ưu tiên không xâm lấn) khi có các dấu hiệu hoặc triệu chứng của giảm thông khí khi ngủ hoặc rối loạn nhịp thở khi ngủ, ± nghiên cứu giấc ngủ bất thường, FVC < 50% giá trị dự đoán, MIP < 60 cm H ₂ O hoặc SpO ₂ cơ bản < 95% lúc thức tỉnh, hoặc pCO ₂ > 45 mm Hg	
	Bổ sung thông khí hỗ trợ ban ngày khi, dù đã thông khí về đêm, SpO ₂ ban ngày <95%, pCO ₂ > 45 mm Hg, hoặc có triệu chứng khó thở khi thức	

Hình 10² Giám sát, Đánh giá và Quản lý của Nhóm chăm sóc Hô hấp

CÁC CAN THIỆP (HÌNH 10)

Có nhiều cách để giúp phổi của bạn hoạt động tốt trong một thời gian dài.

- Có thể sử dụng nhiều cách để tăng lượng không khí có thể đi vào phổi bằng cách kéo giãn các cơ hô hấp thông qua hít thở sâu (huy động thể tích phổi, kỹ thuật thổi phồng hoặc xếp chồng hơi thở)
- Nếu cơn ho trở nên yếu, nên hỗ trợ bằng tay hoặc bằng máy để làm thông đường thở và giúp đẩy chất nhầy và vi trùng ra khỏi phổi. Điều này làm giảm nguy cơ viêm phổi
- Theo thời gian, ban đầu sẽ cần hỗ trợ để thở qua đêm (thông khí áp lực dương 2 thì không xâm lấn - Bi-PAP) và sau đó vào ban ngày (thông khí hỗ trợ ban ngày không xâm lấn) đồng thời theo dõi tiến triển của các triệu chứng
- Việc chuyển đổi sang hệ thống thông khí hỗ trợ có thể khó làm quen. Có nhiều loại “giao diện” khác nhau (mặt nạ và ống ngậm) mà bạn có thể sử dụng. Điều quan trọng là tìm một giao diện phù hợp với bạn. Nhóm chăm sóc phổi của bạn có thể cung cấp nhiều loại giao diện khác nhau cho đến khi họ tìm thấy loại thoải mái nhất cho bạn
- Việc thông khí cũng có thể được hỗ trợ thông qua phẫu thuật mở khí quản, ở đáy họng (“mở khí quản”) tùy thuộc vào thực tế tại địa phương. Điều này được gọi là hỗ trợ thông khí xâm lấn. Không có hướng dẫn nào về thời điểm có thể cần phẫu thuật mở khí quản. Nó thường là một quyết định cá nhân giữa bạn và bác sĩ chuyên khoa hô hấp của bạn
- Các biện pháp can thiệp trên có thể giúp bạn thở dễ dàng hơn và tránh các bệnh hô hấp cấp tính
- Điều cần thiết là phải tiêm chủng theo lịch, bao gồm cả thuốc phòng ngừa phế cầu khuẩn và cúm hàng năm. Những người sống chung với LDCD nên chọn tiêm thuốc cúm, thay vì xịt mũi vi rút sống
- Cần đặc biệt chú ý đến hô hấp quanh khoảng thời gian phẫu thuật (xem Phần 15)
- Nếu bạn bị nhiễm trùng đường hô hấp, hãy yêu cầu thuốc kháng sinh bên cạnh việc sử dụng phương pháp hỗ trợ ho bằng tay hoặc bằng máy.
- Luôn thận trọng nếu cần bổ sung oxy; đảm bảo nhân viên y tế biết sử dụng phương pháp thông khí áp lực dương 2 thì không xâm lấn và đồng thời theo dõi chặt chẽ mức carbon dioxide (CO2) của bạn

12. CHĂM SÓC TIM MẠCH (Hình 11)

Tim là một cơ, và nó cũng bị ảnh hưởng trong LDCD. Bệnh liên quan đến cơ tim được gọi là “bệnh cơ tim”. Trong LDCD, bệnh cơ tim là hậu quả của sự thiếu dystrophin trong cơ tim. Bệnh cơ tim làm giảm chức năng của tim, hoặc suy tim theo thời gian. Có nhiều mức độ suy tim và người bệnh có thể sống chung với tình trạng suy tim được kiểm soát trong nhiều năm nếu sử dụng thuốc và thường xuyên đến gặp bác sĩ tim mạch. Mục đích của quản lý tim trong LDCD là phát hiện và điều trị sớm các thay đổi của cơ tim. Thật không may, các vấn đề về tim thường xuất hiện âm thầm (không có triệu chứng đáng kể). Vì lý do này, điều cực kỳ quan trọng là phải có bác sĩ tim mạch trong nhóm chăm sóc của bạn ngay từ khi được chẩn đoán.

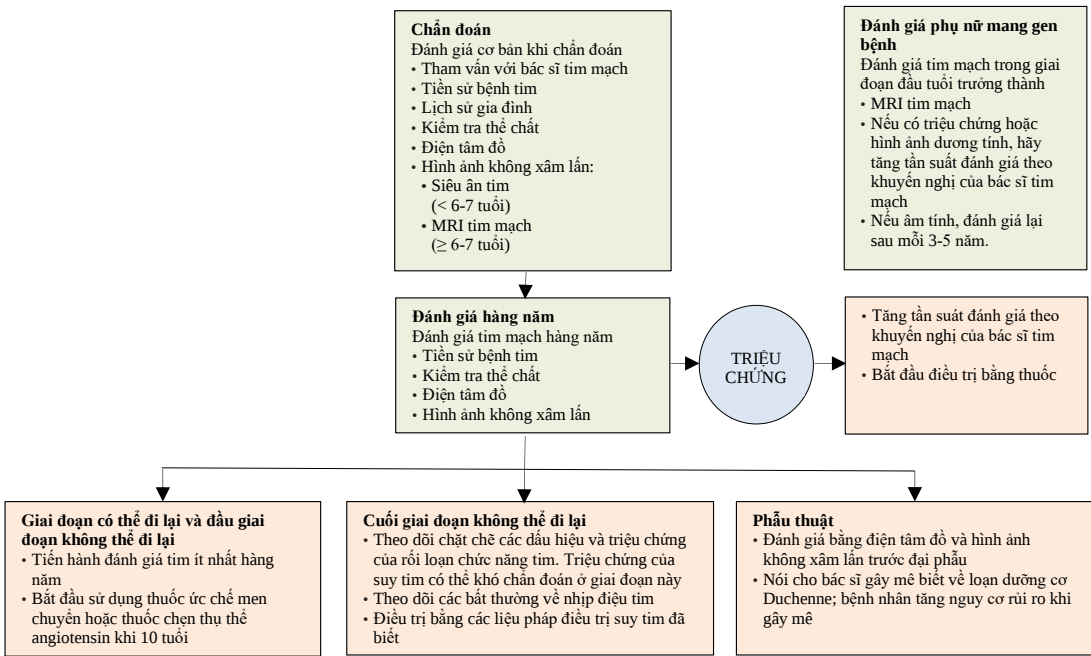
THEO DÕI ĐÁNH GIÁ

- Bạn nên gặp bác sĩ tim mạch ít nhất mỗi năm một lần kể từ khi được chẩn đoán, hoặc thường xuyên hơn nếu được khuyến nghị
- Đánh giá chức năng tim của bạn nên bao gồm điện tâm đồ (ECG - đánh giá các xung điện của tim và đo nhịp tim) và siêu âm tim (“siêu âm”, cho hình ảnh cấu trúc và chức năng tim) hoặc MRI tim (cung cấp hình ảnh chính xác của cấu trúc và chức năng của tim, đồng thời cho biết liệu có xơ hóa hoặc sẹo ở cơ tim hay không)
- Những phụ nữ mang gen bệnh LDCD cần được kiểm tra tim mỗi 3 đến 5 năm nếu tim của họ bình thường (thường xuyên hơn nếu được khuyến nghị) vì họ cũng có thể gặp cùng vấn đề về tim như những người LDCD

ĐIỀU TRỊ

- Thuốc trợ tim nên được bắt đầu khi có dấu hiệu sớm của xơ hóa cơ tim (mô sẹo hình thành trong cơ tim, nhìn thấy trên MRI), giảm chức năng tim (giảm tổng máu hoặc phân suất co rút trên MRI hoặc siêu âm tim) hoặc khi 10 tuổi, ngay cả khi tất cả các xét nghiệm của bạn đều bình thường vì điều này sẽ giúp bảo vệ trái tim của bạn
- Thuốc ức chế men chuyển dạng angiotensin (ACE - lisinopril, captopril, enalapril, v.v.) hoặc thuốc chẹn thụ thể angiotensin (ARB - losartan) được cho là liệu pháp điều trị đầu tiên. Những loại thuốc này mở ra các mạch máu dẫn ra khỏi tim của bạn, vì vậy tim của bạn không cần phải bóp mạnh để bơm máu đến cơ thể
- Các loại thuốc khác, chẳng hạn như thuốc chẹn beta làm chậm nhịp tim để tim có thể làm đầy và bơm máu hiệu quả. Thuốc lợi tiểu (“thuốc thải nước” khiến cơ thể loại bỏ dịch làm giảm thể tích tuần hoàn, khiến tim không phải đập nhanh và mệt) cũng có thể được kê đơn khi suy tim tiến triển
- Nhịp tim bất thường hiển thị trên điện tâm đồ cần được theo dõi và điều trị kịp thời. Bạn nên giữ một bản sao của điện tâm đồ cơ bản của bạn trong tay
- Máy theo dõi Holter sẽ đánh giá nhịp tim của bạn trong 24 hoặc 48 giờ; điều này được thực hiện nếu có bất thường về nhịp tim của bạn cần đánh giá thêm
- Nhịp tim nhanh và/hoặc đánh trống ngực (thình thoảng tim đập bất thường) thường gặp ở những người mắc bệnh LDCD và thường lành tính. Tuy nhiên, những điều này cũng có thể liên quan đến các vấn đề nghiêm trọng hơn về tim và cần được bác sĩ tim mạch kiểm tra

- Nếu bạn bị đau ngực dữ dội và dai dẳng, đây có thể là dấu hiệu của tổn thương tim, và bạn cần được đưa đi cấp cứu ngay lập tức.
- Những người dùng steroid nên được theo dõi về các tác dụng phụ tiềm ẩn trên tim, chẳng hạn như tăng huyết áp (huyết áp cao) và tăng cholesterol trong máu (cholesterol cao); liệu steroid có thể cần điều chỉnh hoặc có thể cần thêm các điều trị khác (xem Bảng 2)



Hình 11². Giám sát, Đánh giá và Quản lý của Nhóm chăm sóc Tim mạch

Hình 12¹. Đánh giá và chăm sóc dinh dưỡng, động tác nuốt và các vấn đề tiêu hóa khác.

- Ống thông dạ dày được đặt vào đúng thời điểm có thể làm giảm áp lực của việc bạn luôn cố gắng ăn đủ thức ăn để duy trì lượng calo
- Nếu cơ nuốt của bạn mạnh, việc ăn bằng ống sonde KHÔNG có nghĩa là bạn không thể ăn thức ăn mà mình muốn! Việc đặt sonde dạ dày làm giảm căng thẳng về việc tiêu thụ đủ calo và các chất dinh dưỡng khác mà bạn cần, vì bạn có thể bổ sung dinh dưỡng bằng ống thông của mình.

TÁO BÓN VÀ BỆNH TRÀO NGƯỢC DẠ DÀY - THỰC QUẢN (GERD)

Táo bón và trào ngược dạ dày thực quản (axit trào ngược từ dạ dày họng, gây ra chứng ợ nóng) là hai tình trạng tiêu hóa phổ biến nhất ở những người bị LDCD. Bởi vì táo bón là một phần nản thường gặp và thường không được báo cáo đầy đủ, điều quan trọng là phải thảo luận về thói quen đi tiêu với nhóm chăm sóc của bạn. Kiểm soát táo bón có thể giúp tránh các biến chứng trong tương lai ảnh hưởng đến ruột do táo bón lâu ngày.

- Thuốc nhuận tràng và các loại thuốc khác có thể giúp tình trạng táo bón. Cần trao đổi với bác sĩ về loại thuốc nhuận tràng nào thích hợp nhất cho bạn và bạn nên dùng chúng trong bao lâu. Tất cả các loại thuốc nhuận tràng không giống nhau
- Điều quan trọng là bạn phải uống đủ nước mỗi ngày. Tăng chất xơ có thể làm cho các triệu chứng tồi tệ hơn, đặc biệt là nếu lượng nước không đủ, vì vậy hãy đảm bảo rằng bạn trao đổi chế độ ăn uống và lượng nước của mình với chuyên gia dinh dưỡng mỗi lần khám, đặc biệt nếu bạn đang bị táo bón.
- Trào ngược dạ dày thực quản thường được điều trị bằng các loại thuốc ức chế axit trong dạ dày; những loại thuốc này thường được kê đơn cho những người đang điều trị bằng steroid hoặc bisphosphonat đường uống
- Chăm sóc răng miệng là một lĩnh vực quan trọng đối với tất cả mọi người, đặc biệt là ở những người sử dụng bisphosphonates để điều trị mất xương. Các khuyến nghị của chuyên gia về chăm sóc răng miệng được nêu trong Khung thông tin số 5
- Khi bị yếu hàm, có thể bị môi khi nhai, dẫn đến giảm lượng calo nạp vào

BẢNG 5. KHUYẾN NGHỊ VỀ SINH RĂNG MIỆNG

- Người sống với LDCD nên, bắt đầu từ khi còn nhỏ, thăm khám nha sĩ có nhiều kinh nghiệm và hiểu biết sâu rộng về bệnh LDCD để chăm sóc vệ sinh răng miệng. Mục tiêu của nha sĩ là cố gắng cung cấp điều trị chất lượng cao, sức khoẻ răng miệng, đảm bảo sức khoẻ thể chất tinh thần và có chức năng như là một nguồn lực trong cộng đồng. Nha sĩ nên nhận biết những khác biệt cụ thể về phát triển răng và hệ xương ở người sống với LDCD và hợp tác với một bác sĩ chỉnh nha có kinh nghiệm và hiểu biết về bệnh LDCD.
- Chăm sóc răng miệng dựa trên các biện pháp dự phòng nhằm duy trì vệ sinh răng miệng tốt
- Hướng dẫn cha mẹ và những người chăm sóc khác cách đánh răng cho người LCD Duchenne, những vị trí lưỡi to và mở miệng hạn chế khiến việc này trở nên khó khăn hơn
- Các thiết bị trợ giúp và hỗ trợ kỹ thuật dành riêng cho việc vệ sinh răng miệng có tầm quan trọng đặc biệt khi sức cơ bắp của bàn tay, cánh tay, hàm, miệng và cổ bắt đầu giảm hoặc khi có hiện tượng co rút ở hàm

BẢNG 6. QUẢN LÝ LỜI NÓI VÀ NGÔN NGỮ-CHI TIẾT

- Đã có tài liệu ghi nhận về những kiểu hình kiểm khuyến về ngôn ngữ và lời nói trong loạn dưỡng cơ Duchenne, bao gồm những vấn đề về phát triển ngôn ngữ, trí nhớ ngắn hạn, âm ngữ học, cũng như chậm phát triển IQ và quá trình học tập
- Những triệu chứng này không xuất hiện ở tất cả người bệnh LDCD, nhưng nên được cân nhắc và can thiệp khi chúng xuất hiện
- Chuyển đến bác sĩ trị liệu ngôn ngữ để được đánh giá và điều trị nếu có nghi ngờ về phát triển lời nói và ngôn ngữ
- Tập các cơ liên quan đến nói và phát âm cho những trẻ gặp khó khăn về nói chuyện và ngôn ngữ, cũng như ở người già yếu cơ miệng và nói khó nghe
- Chiến lược hỗ trợ, luyện giọng và khuếch đại lời nói được khuyến cáo ở những trẻ gặp vấn đề về hô hấp
- Xem xét về thiết bị tạo giọng nói (VOCA) ở bất cứ tuổi nào nếu âm lượng phát ra bị giới hạn
- Những vấn đề về ngôn ngữ có thể dẫn đến khó khăn trong việc đến trường, nhưng có thể được hỗ trợ và can thiệp

14. QUẢN LÝ TÂM LÝ XÃ HỘI

Định hướng cuộc sống bệnh nhân LDCD có thể phức tạp, hỗ trợ tâm lý xã hội và cảm xúc là rất quan trọng đối với cả người sống với LDCD và gia đình của họ (hộp 7). Các vấn đề tâm lý xã hội có thể nảy sinh bất cứ lúc nào. Điều quan trọng là bạn phải cho nhóm chăm sóc của bạn biết nếu bạn đang gặp vấn đề với bất kỳ điều nào được liệt kê bên dưới.

- Khó khăn trong việc giao tiếp xã hội và/hoặc kết bạn (tức là chưa trưởng thành về mặt xã hội, kỹ năng xã hội kém, thu mình hoặc bị cô lập với bạn bè đồng trang lứa)
- Vấn đề học tập
- Lo lắng quá mức hoặc liên tục
- Thường xuyên tranh cãi và bộc phát hành vi; khó kiểm soát cơn tức giận hoặc nổi buồn
- Tăng nguy cơ rối loạn phát triển thần kinh và hành vi, bao gồm rối loạn phổ tự kỷ, rối loạn tăng động giảm chú ý (ADHD) và rối loạn ám ảnh cưỡng chế (OCD)
- Các vấn đề về điều chỉnh cảm xúc và lo lắng và/hoặc trầm cảm

Các vấn đề về cảm xúc và tâm lý xã hội là phần quan trọng của sức khỏe mà không nên được bỏ qua. Nếu bạn cảm thấy lo lắng, thắc mắc về chẩn đoán hay bất cứ điều gì khác thì cần được giải đáp. Bạn nên được trao đổi về lo lắng và trầm cảm tại mỗi lần khám, nếu có vấn đề gì cần được đánh giá và điều trị kịp thời.

BẢNG 7. DÀNH CHO GIA ĐÌNH

Cha mẹ cởi mở và sẵn sàng trả lời câu hỏi sẽ giúp trẻ dễ dàng hơn. Điều quan trọng là phải trả lời các câu hỏi một cách cởi mở, nhưng theo cách thức phù hợp với lứa tuổi và chỉ trả lời câu hỏi được hỏi (mà không cần giải thích chi tiết). Chúng tôi nhận thấy rằng đây có thể là một cuộc trò chuyện rất khó khăn với con bạn. Các nhân viên chăm sóc có thể cung cấp trợ giúp về thông tin, hướng dẫn và các nguồn lực. Nhóm thần kinh cơ nên biết trẻ đang muốn tìm hiểu và cần được hỗ trợ. Họ có thể giúp kết nối các gia đình với một nhà cung cấp dịch vụ y tế thích hợp nhất để giúp có những cuộc trò chuyện tế nhị.

Mặc dù điều quan trọng đối với người mắc bệnh LDCD là nhận được sự hỗ trợ về tâm lý xã hội và tình cảm, nhưng chẩn đoán này ảnh hưởng đến toàn bộ gia đình. Cha mẹ và anh chị em cũng có thể có nguy cơ bị xã hội cô lập và trầm cảm. Điều quan trọng là bạn phải cho nhóm chăm sóc biết gia đình bạn đang thế nào tại mỗi lần khám và nếu bạn cảm thấy mình có thể có lợi từ việc tư vấn, hãy giới thiệu các gia đình khác.

Một số biện pháp can thiệp được biết có thể giúp ích trong các vấn đề khác nhau của tâm lý trị liệu. Chúng bao gồm đào tạo cho cha mẹ trong việc cố gắng đối phó với hành vi và xung đột, liệu pháp cá nhân hoặc gia đình, và can thiệp hành vi. Áp dụng phân tích hành vi có thể giúp giải quyết một số vấn đề liên quan đến chứng tự kỷ.

Một nguồn hữu ích ở Anh là: Hướng dẫn về chứng loạn dưỡng cơ Duchenne, do Janet Hoskins biên tập (<https://www.jkp.com/uk/a-guide-to-duchenne-muscular-dystrophy-2.html>)



ĐÁNH GIÁ (HÌNH 13)

Đánh giá tâm lý xã hội hàng năm của bạn nên bao gồm sự phát triển nhận thức và ngôn ngữ, điều chỉnh cảm xúc, cách cư xử, kỹ năng xã hội và tất cả các lĩnh vực quan tâm khác. Mặc dù không phải phòng khám nào cũng có quyền truy cập trực tiếp vào tất cả các đánh giá và can thiệp được liệt kê, nhưng những khuyến nghị này có thể đóng vai trò là hướng dẫn cho việc chăm sóc tâm lý xã hội của bạn.

Giai đoạn có khả năng đi lại		Đầu giai đoạn không có khả năng đi lại	Cuối giai đoạn không có khả năng đi lại
ĐÁNH GIÁ	• Xem xét đánh giá cơ bản trong năm đầu tiên chẩn đoán • Cung cấp đánh giá về phát triển (<4 tuổi) hoặc tâm lý thần kinh (> 5 tuổi) khi có lo ngại về cảm xúc xã hội hoặc chậm phát triển nhận thức	• Cung cấp đánh giá tâm lý thần kinh để xác định các vấn đề về nhận thức hoặc học tập khi có lo ngại về kết quả học tập ở trường • Cung cấp đánh giá tâm lý thần kinh khi chuyển sang tuổi trưởng thành để đánh giá xem có cần sự trợ giúp từ chính phủ hay không	Cung cấp đánh giá tâm lý thần kinh khi tồn tại lo ngại về sự thay đổi trong hoạt động hoặc khả năng quản lý công việc hàng ngày
	Cung cấp đánh giá bởi nhà nghiên cứu bệnh học về ngôn ngữ lời nói cho những trẻ chậm phát triển về ngôn ngữ		Cung cấp đánh giá bởi nhà nghiên cứu bệnh học về ngôn ngữ lời nói cho những bệnh nhân bị mất hoặc suy giảm khả năng giao tiếp chức năng, khó nhai hoặc khó nuốt
	Cung cấp đánh giá của nhân viên xã hội khi chẩn đoán và sau đó khi cần thiết	Cung cấp đánh giá của nhân viên xã hội về nhu cầu của bệnh nhân và gia đình	
CAN THIỆP	Tham khảo liệu pháp tâm lý khi các lo ngại về sức khỏe tâm thần được xác định cho bệnh nhân hoặc gia đình		
	Thực hiện các biện pháp hỗ trợ chính thức tại trường học về sức khỏe, an toàn và khả năng tiếp cận; kế hoạch cho việc nghỉ học do vấn đề về sức khỏe		Hỗ trợ giáo dục thường xuyên, đào tạo nghề và giáo dục chuyên tiếp mở rộng với các chương trình giáo dục cá nhân hóa cho đến 22 tuổi
		Đặt mục tiêu cho giáo dục và nghề nghiệp tương lai	Hỗ trợ điều chỉnh để đáp ứng các yêu cầu về công việc
	Cung cấp cho phụ huynh các nguồn tài liệu để giáo dục: giáo viên, nhà tâm lý học học đường và nhân viên trường học về LDCD		
	Cung cấp cho cha mẹ và bệnh nhân các nguồn tài liệu để giáo dục bạn bè đồng trang lứa về LDCD		
	Tham khảo chuyên gia tâm lý để được đào tạo kỹ năng xã hội khi cần thiết		
	Khuyến khích bệnh nhân và gia đình tích cực và gắn bó		
	Thúc đẩy bệnh nhân tự vận động và độc lập		
			Sắp xếp các dịch vụ chăm sóc sức khỏe tại nhà nếu sức khỏe của bệnh nhân gặp rủi ro vì không thể cung cấp đủ dịch vụ chăm sóc trong điều kiện hiện tại
		Thông báo cho bệnh nhân và gia đình về sự sẵn có của dịch vụ chăm sóc giảm nhẹ Hỗ trợ sắp xếp dịch vụ chăm sóc thay thế cho người chăm sóc	Cung cấp dịch vụ chăm sóc cuối đời cho bệnh nhân

Hình 13³ Đánh giá và Chăm sóc tâm lý xã hội



CAN THIỆP CHĂM SÓC & HỖ TRỢ

- Điều phối viên chăm sóc thần kinh cơ là một thành viên quan trọng của nhóm và có thể tạo điều kiện giới kết nối với các bác sĩ lâm sàng về lĩnh vực sức khỏe hành vi, nhân viên xã hội, cố vấn và chuyên gia chăm sóc giảm nhẹ. Nếu nhóm của bạn không bao gồm một điều phối viên chăm sóc thần kinh cơ, hãy hỏi người mà bạn nên liên hệ nếu có thắc mắc/lo lắng/trường hợp khẩn cấp giữa các lần tái khám.
- Điều quan trọng là bạn phải giúp nhân viên y tế học đường hiểu về LDCD, để họ có thể được thông báo về chẩn đoán của bạn và giúp tạo điều kiện cho bạn tiếp cận với mọi thứ bạn cần cho giáo dục, tham gia xã hội, giáo dục và việc làm trong tương lai
- Kế hoạch Giáo dục, Sức khỏe và Chăm sóc (EHCP) cá nhân hóa đặc biệt nên được phát triển để giải quyết bất kỳ vấn đề học tập tiềm ẩn nào mà bạn có thể mắc phải và để thay đổi các hoạt động có thể gây hại cho cơ của bạn (ví dụ: giáo dục thể chất), tiêu hao năng lượng của bạn hoặc tăng mệt mỏi (ví dụ: đi bộ quãng đường dài để đi ăn trưa), làm giảm sự an toàn của bạn (ví dụ: các hoạt động ở sân chơi) và giải quyết các vấn đề về khả năng tiếp cận của bạn
- Thúc đẩy tự vận động, độc lập và tham gia vào quá trình ra quyết định (đặc biệt là các quyết định liên quan đến chăm sóc y tế) và làm quen với trợ lý (không phải cha mẹ) cung cấp dịch vụ chăm sóc là cần thiết và có tầm quan trọng đáng kể để thúc đẩy quyền tự chủ (xem phần 17)

Phát triển các kỹ năng xã hội và học tập sẽ giúp bạn dễ dàng tìm được việc làm và hoà nhập với cuộc sống khi trưởng thành
Ngoài việc kiểm soát cơn đau (Khung thông tin số 4), các nhóm chăm sóc giảm nhẹ cũng có thể hỗ trợ bạn về mặt cảm xúc và tinh thần, hỗ trợ gia đình bạn sắp xếp dịch vụ chăm sóc thay thế nếu cần, làm rõ các mục tiêu điều trị trong việc đưa ra các quyết định y tế khó khăn, tạo điều kiện giao tiếp giữa bạn và nhóm y tế của bạn và giải quyết các vấn đề liên quan đến đau buồn, mất mát

CAN THIỆP TRỊ LIỆU VÀ THUỐC

Nếu bạn đang gặp vấn đề liên quan đến lo lắng hoặc trầm cảm, bạn có thể sử dụng thuốc chống trầm cảm theo chỉ định. Những loại thuốc này có thể được kê đơn và theo dõi chặt chẽ khi những vấn đề cần dùng thuốc đã được chẩn đoán cụ thể.

15. CÁC CHỈ ĐỊNH PHẪU THUẬT

Sẽ có nhiều tình huống, cả liên quan đến LDCD (ví dụ: sinh thiết cơ, phẫu thuật cơ khớp, phẫu thuật cột sống hoặc mở thông dạ dày) và không liên quan đến LDCD (ví dụ: các phẫu thuật cấp tính), khi phẫu thuật có thể cần hoặc không cần gây mê toàn thân. Nếu bạn phải phẫu thuật, có một số vấn đề liên quan cần được lưu ý để đảm bảo an toàn cho bạn.

Phẫu thuật nên được thực hiện tại một bệnh viện nơi nhân viên tham gia phẫu thuật và nhân viên chăm sóc sau mổ quen thuộc với LDCD và sẵn sàng làm việc cùng nhau để đảm bảo mọi thứ diễn ra suôn sẻ. **Liều lượng steroid nên được xem xét.** Có thể tìm thấy các hướng dẫn về liều lượng tăng cường trong Giao thức Steroid PJ Nicholoff tại www.parentprojectmd.org/pj.

Tất cả những người bị LDCD đều có nguy cơ mắc bệnh tiêu cơ vân. Tiêu cơ vân xảy ra khi có một lượng lớn cơ bị tiêu hủy. Sự phân hủy cơ này sẽ giải phóng myoglobin và kali vào máu. Myoglobin nguy hiểm cho thận và có thể gây suy thận; kali có thể gây nguy hiểm cho tim. Do nguy cơ hủy cơ vân, có những lo ngại cụ thể về gây mê cho bệnh nhân LDCD.

- Succinycholate sẽ gây tiêu cơ vân và tuyệt đối không được sử dụng**
- Tránh gây mê qua đường hô hấp;** tăng nguy cơ tiêu cơ vân khi sử dụng thuốc gây mê dạng hít
- Thuốc gây mê IV thường an toàn
- Thận trọng khi sử dụng bất kỳ phương thức gây mê nào trong LDCD
- Có thể tìm thấy danh sách các chất gây mê được coi là an toàn và không an toàn trên trang web của PPMD tại www.parentprojectmd.org/Surgery
- Nhắc nhở nhóm y tế của bạn rằng nên sử dụng oxy một cách thận trọng (xem Phần 11)
- Cần thận trọng khi sử dụng thuốc phiện, thuốc an thần và thuốc giãn cơ - chúng có thể ảnh hưởng đến nhịp thở và biên độ hô hấp của bạn, làm cho hơi thở nông hơn và chậm hơn

Chăm sóc tim mạch

Bác sĩ tim mạch nên được tư vấn trước tất cả các thủ tục phẫu thuật
Các bác sĩ gây mê nên lưu ý rằng bệnh nhân DMD có nguy cơ suy tim mất bù trong quá trình phẫu thuật

Các thủ tục phẫu thuật chính
• Bệnh nhân DMD có nguy cơ đặc biệt bị tổn thương tim trong các thủ thuật lớn
• Siêu âm tim và điện tâm đồ nên được thực hiện gần với bất kỳ cuộc phẫu thuật nào đã được lên kế hoạch

Thủ tục phẫu thuật nhỏ
• Ở những bệnh nhân có chức năng tim bình thường, nên đánh giá tim nếu lần kiểm tra cuối cùng trước đó > 1 năm

Chăm sóc hô hấp

Đào tạo trước phẫu thuật và sử dụng các kỹ thuật hỗ trợ ho:
Kỹ thuật hỗ trợ ho cần thiết cho bệnh nhân khi lưu lượng đỉnh ho ban đầu <270L/phút hay áp lực thở ra tối đa ban đầu <60 cm H2O*
Đào tạo trước phẫu thuật và sử dụng thông khí không xâm nhập sau phẫu thuật:
• Thông khí không xâm nhập là cần thiết cho bệnh nhân có FVC ban đầu <30% dự đoán
• Thông khí không xâm nhập được khuyến cáo đặc biệt cho những bệnh nhân có dự đoán FVC <50%

Nên tránh rút nội khí quản để bổ sung oxy đơn thuần mà không sử dụng đồng thời thông khí không xâm nhập

Phương pháp đo phế dung ký không được chỉ định vì nó có khả năng không hiệu quả ở những bệnh nhân bị yếu cơ hô hấp và có những phương pháp thay thế khác

Gây mê

Gây mê tĩnh mạch toàn phần được khuyến khích
Thuốc giãn cơ khử cực, chẳng hạn như suxamethonium clorua, được chống chỉ định tuyệt đối vì nguy cơ phản ứng tử vong

Nguy cơ tiêu cơ vân và tăng kali máu
• Bệnh nhân DMD có nguy cơ phát triển tiêu cơ vân khi dùng thuốc gây mê đường hô hấp hoặc khi dùng suxamethonium chloride
• Biến chứng tiêu cơ vân thường bị nhầm lẫn với tăng thân nhiệt ác tính

Mất máu

Thuốc gây mê hạ huyết áp để giảm thiểu mất máu không được khuyến cáo vì nguy cơ rối loạn huyết động ở bệnh nhân LDCD có bệnh cơ tim

Công nghệ truyền máu hoàn hồi, cùng với việc sử dụng axit aminocarpoic hoặc axit tanexamic, có thể được coi là giúp kiểm soát mất máu trong phẫu thuật

Chống đông máu sau phẫu thuật bằng heparin hoặc aspirin không thích hợp cho bệnh nhân LDCD

Vớ nén ép tuần tự có thể được chỉ định để phòng ngừa huyết khối tĩnh mạch sâu

Hình 14^c Cân nhắc phẫu thuật trong LDCD

16. NHỮNG VẤN ĐỀ CẦN LƯU Ý KHI CẤP CỨU

Nếu phải đến bệnh viện trong tình huống cấp cứu, bạn nên lưu ý một số yếu tố sau.

- Nhóm chăm sóc chính của bạn nên gọi cho bệnh viện trước khi bạn đến. Điều này sẽ cho phép nhân viên bệnh viện tiếp nhận và chăm sóc thích hợp cho bạn
- Nếu bạn gặp tai nạn và cấp cứu, hãy nhớ gọi cho nhóm thần kinh cơ của bạn
- Chẩn đoán của bạn về LDCD, các loại thuốc hiện tại, sự hiện diện của bất kỳ biến chứng hô hấp và tim mạch nào, và những người là nhóm y tế chủ chốt hàng ngày của bạn nên được thông báo rõ ràng cho đơn vị tiếp nhận
- Vì nhiều chuyên gia y tế không nhận thức được các chiến lược quản lý đối với bệnh LDCD, mong đợi về chất lượng cuộc sống hiện tại và tương lai cũng cần được trao đổi

THÔNG TIN KHẨN CẤP

Tốt nhất, bạn nên luôn mang theo thẻ khẩn cấp để mọi người có quyền truy cập vào bản tóm tắt y tế ngắn gọn do NMS của bạn cung cấp, bao gồm:

- Chẩn đoán
- Danh sách các loại thuốc
- Tình trạng y tế cơ bản bao gồm kết quả của các xét nghiệm chức năng tim và phổi gần đây
- Bất cứ tiền sử nhập viện nào (như viêm phổi, suy tim, sỏi thận, chứng liệt dạ dày [làm rỗng dạ dày chậm])
- Trao đổi ngắn gọn đánh giá và quản lý ban đầu

Ngoài ra còn có thông tin về những việc cần làm trong trường hợp khẩn cấp trên ứng dụng di động PPMD dành cho điện thoại thông minh

(www.ParentProjectMD.org/App), và ở Vương quốc

Anh từ “Action LDCD” phối hợp với các tổ chức khác:

<https://duchenneemergency.co.uk/>.

STEROID

Nói rõ cho bác sĩ cấp cứu là bạn đang dùng steroids dài hạn. Thông báo cho bác sĩ là bạn đã dùng steroids được bao lâu và liệu bạn có quên liều nào không. Cũng cần phải thông báo nếu bạn đã từng dùng steroids trước đó.

BẢNG 8. NHỮNG ĐIỀU CẦN GHI NHỚ

1. Mang theo thẻ thông tin khẩn cấp hoặc thẻ cảnh báo khi nói chuyện với bác sĩ, y tá và quản lý bệnh viện
2. Liên hệ bác sĩ thần kinh cơ của bạn để trao đổi cách quản lý lệnh sau khi đánh giá ban đầu
3. Thông báo cho bác sĩ hay nhân viên y tế nếu bạn đang dùng steroid.
4. Nếu có thể, mang theo những kết quả thử nghiệm gần đây như đo dung tích sống gắng sức (FVC) và Phân suất tổng máu thất trái (LVEF)
5. Nếu bạn có thiết bị hỗ trợ và / hoặc thiết bị thở (như BiPAP), hãy mang chúng đến bệnh viện
6. Nếu nồng độ ôxy của bạn giảm xuống, nhân viên phải rất cẩn thận cho thở ôxy mà không hỗ trợ bằng máy thở. Điều này có thể gây ra tình trạng ức chế nhịp thở (xem Khung thông tin 8)
7. Nếu bạn bị gãy xương, hãy kiên quyết yêu cầu họ nói chuyện với bác sĩ thần kinh cơ hoặc nhà vật lý trị liệu của bạn. Theo dõi các dấu hiệu và triệu chứng của hội chứng tắc mạch mỡ (FES) (Phần 9)

Điều này có thể quan trọng vì:

- Steroids làm giảm phản ứng đối với stress, vì vậy cần phải tăng liều steroids ở những bệnh nhân dùng steroid lâu ngày
- Steroid có thể tăng nguy cơ loét dạ dày, điều này phải được xem xét bởi nhân viên khoa cấp cứu
- Hiếm khi gặp các biến chứng cấp khác.

CHỨC NĂNG CƠ TIM

- Các kết quả kiểm tra gần đây về chức năng tim của bạn có thể hữu ích (ví dụ điện tâm đồ, siêu âm hoặc MRI tim); mang theo những thứ đó nếu bạn có thể
- Nhắc nhở nhân viên cấp cứu rằng, đối với bệnh nhân LDCD, điện tâm đồ khác nhau ở mọi lứa tuổi; Mang theo một bản sao điện tâm đồ của bạn
- Trong giai đoạn bệnh cấp tính, có thể cần theo dõi tim liên tục để chắc chắn rằng nhịp tim của bạn không có vấn đề

CHỨC NĂNG HÔ HẤP

- Các kết quả kiểm tra gần đây về chức năng hô hấp của bạn có thể hữu ích (ví dụ: FVC); mang theo những thứ đó nếu bạn có thể
- Điều quan trọng là phải mang theo bất kỳ thiết bị nào bạn sử dụng (máy hỗ trợ ho, BiPAP, v.v.) đến bệnh viện trong trường hợp họ không có thiết bị để bạn sử dụng. Yêu cầu nhân viên cấp cứu sử dụng thiết bị của bạn để hỗ trợ chăm sóc bạn
- Nếu bạn sử dụng máy thở tại nhà, nhóm chăm sóc hô hấp của bệnh viện nên tham gia càng sớm càng tốt
- Cẩn thận trọng khi sử dụng thuốc gây nghiện, thuốc an thần khác và thuốc giãn cơ - chúng có thể ảnh hưởng đến nhịp thở của bạn, làm cho hơi thở nặng hơn và chậm hơn (xem Phần 15)
- Nếu cần gây mê, nên sử dụng phương pháp gây mê qua đường tĩnh mạch và tránh gây mê qua đường hô hấp; succinylcholine được chống chỉ định nghiêm ngặt trong LDCD và không nên dùng (xem Phần 15)

Các cơ thở và ho tiếp tục yếu đi khi bạn bị bệnh, và nguy cơ mắc các biến chứng này tăng lên đáng kể. Do đó, nếu bạn có yếu cơ hô hấp đáng kể, cần:

- Thuốc kháng sinh có thể cần thiết cho các trường hợp nhiễm trùng ngực
- Hỗ trợ thở bằng máy thở không xâm lấn có thể cần thiết hoặc cần lâu hơn bình thường
- Nếu cần oxy, hãy thận trọng (xem Hộp 9)
- Sử dụng thông khí không xâm lấn liên tục trong khi tỉnh táo, hay thông khí ngắt quãng khi cần hỗ trợ ho thường xuyên là cách tiếp cận tiêu chuẩn đối với các bệnh hô hấp trong trường hợp tai nạn và cấp cứu

BẢNG 9. OXY – THẬN TRỌNG!

- Tất cả chúng ta thở để hít vào oxy (O2) và thở ra carbon dioxide (CO2)
- Nếu bạn bị suy giảm chức năng phổi, tiếp oxy có thể làm giảm khả năng hô hấp của cơ thể và dẫn đến ứ carbon dioxide(được gọi là “nhiễm toan hô hấp”). Điều này có thể nguy hiểm, và thậm chí có thể đe dọa tính mạng. Cung cấp oxy bổ sung cần được thực hiện hết sức thận trọng và phải theo dõi carbon dioxide
- Nên kiểm tra nồng độ carbon dioxide trong máu nếu độ bão hòa oxy trong máu (đo bằng thiết bị đo oxy xung ngón tay) đã giảm xuống dưới 95 phần trăm. Nếu carbon dioxide trong máu tăng cao, cần hỗ trợ thở bằng tay, cơ học và hỗ trợ thở không xâm lấn
- Nếu cần thở oxy, nên cho thở bằng phương pháp thông khí không xâm nhập (thở máy áp lực dương hai thì) và theo dõi cẩn thận nồng độ CO2 trong máu.

GÂY XƯƠNG

Người sống với LDCD có nguy cơ bị gãy xương. Gãy chân sẽ khiến cho việc đi đứng trở lại khó khăn hơn, đặc biệt khi việc đi lại đã trở nên khó khăn hơn trước khi bị gãy. Cần báo cho chuyên viên vật lý trị liệu và tất cả thành viên của nhóm điều trị nếu bạn bị gãy xương để họ có thể thảo luận với bác sĩ ngoại khoa nếu cần.

- Phẫu thuật thường là chọn lựa tốt hơn bó bột nếu có gãy xương chân ở một bệnh nhân vẫn còn đi được.
- Đóng góp ý kiến của chuyên viên vật lý trị liệu rất quan trọng để bạn đi trở lại sớm nhất có thể.
- Nếu gãy xương đột sống và bạn bị đau lưng nhiều, cần tham khảo bác sĩ chỉnh hình hoặc bác sĩ nội tiết để điều trị đúng cách (xem Phần 9)

Hội chứng tắc mạch mỡ (FES) là một nguy cơ trong LDCD và cần phải cấp cứu y tế (xem phần 9). **Ngay lập tức cho nhân viên cấp cứu biết rằng bạn nghi ngờ tắc mạch mỡ.** Các triệu chứng của FES gồm có:

- Lú lẫn và/hoặc mất phương hướng
- "Không hành động như chính mình"
- Nhịp thở và nhịp tim nhanh
- Khó thở

17. CHUYỂN GIAO CHĂM SÓC

Khi bạn chuẩn bị chuyển qua giai đoạn độc lập hơn, nhu cầu chăm sóc và sức khỏe của bạn phải được xem xét. Thông thường, khả năng hoạt động độc lập mong muốn của bạn đòi hỏi phải lập kế hoạch cẩn thận và liên tục.

THỜI GIAN LẬP KẾ HOẠCH CHUYỂN TIẾP

Bắt đầu từ thời thơ ấu, các nhà cung cấp, nhà giáo dục và cha mẹ nên bắt đầu để bạn tham gia vào việc chăm sóc sức khỏe và lập kế hoạch tương lai. Trong nhiều trường hợp, tuổi trưởng thành có thể yêu cầu

bạn chuyển đổi một số - hoặc tất cả - các bên cung cấp dịch vụ y tế của bạn. Bạn và gia đình nên bắt đầu xem xét các kế hoạch chuyển đổi chăm sóc sức khỏe của bạn (chăm sóc thần kinh cơ từ trẻ em sang người lớn) ở tuổi 12, với việc bắt đầu các cuộc thảo luận và lập kế hoạch chuyển đổi từ 13 đến 14 tuổi.

- Kế hoạch của bạn nên bao gồm những dịch vụ nào cần được cung cấp, ai sẽ cung cấp chúng và các vấn đề về tài chính
- Kế hoạch chuyển giao phải dựa trên nhu cầu, mong muốn và các yếu tố mà bạn và gia đình bạn cảm thấy là quan trọng
- Kế hoạch của bạn nên bao gồm các kết quả mà bạn cảm thấy là quan trọng trong bốn lĩnh vực: việc làm/giáo dục (bạn muốn làm gì), cuộc sống độc lập (bạn muốn sống ở đâu nhất và sống với ai), sức khỏe (dựa trên các ưu tiên cá nhân của bạn) và hòa nhập xã hội (bạn muốn duy trì hoạt động tích cực với bạn bè và trong cộng đồng của mình như thế nào)
- Lập kế hoạch tài chính nên bao gồm một kế hoạch tài chính dài hạn
- Lập kế hoạch pháp lý khi bạn trên 18 tuổi, nên được đưa vào. Điều này có thể khác nhau tùy theo quốc gia và có thể xin lời khuyên từ các nhóm vận động địa phương

PHỐI HỢP CHĂM SÓC (HÌNH 15)

Điều phối viên chăm sóc/có vấn chăm sóc và/hoặc nhân viên xã hội có thể đóng vai trò là trung tâm cho bất kỳ câu hỏi nào bạn có thể có về việc quản lý sức khỏe và chăm sóc liên quan đến LDCD. Điều phối viên chăm sóc giúp tạo điều kiện trao đổi giữa nhóm thần kinh cơ của bạn, các bên cung cấp dịch vụ chăm sóc chính, gia đình và cộng đồng, đồng thời có thể giúp dự đoán nhu cầu chăm sóc sức khỏe của bạn và kết nối bạn với các nguồn lực để đáp ứng những nhu cầu đó. Thông thường, họ có thể hỗ trợ điều hướng lợi ích, mua thiết bị và tài nguyên. Nếu không có sự phối hợp chăm sóc và sự tham gia của cộng tác xã hội, việc chăm sóc có thể trở nên rời rạc, các khuyến nghị không được chú ý và không được đáp ứng.

CHĂM SÓC SỨC KHOẺ

Việc lập kế hoạch chuyển giao nên bao gồm một kế hoạch chăm sóc liên tục với các bên cung cấp dịch vụ nhi khoa cho đến khi dịch vụ chăm sóc người lớn được thiết lập. Điều phối viên chuyển tiếp phải giúp tạo điều kiện thuận lợi cho bạn tự quản lý việc chăm sóc sức khỏe của mình, tạo điều kiện giới thiệu đến các bên cung cấp dịch vụ cho người lớn thích hợp và đảm bảo rằng có sự chuyển giao hồ sơ y tế.

- Ngay từ khi còn nhỏ, bạn nên được khuyến khích tham gia vào các cuộc thảo luận về sức khỏe của mình và cuối cùng (không trễ hơn 14 tuổi) trao đổi riêng với các nhà cung cấp
- Khi bạn bắt đầu thể hiện sự quan tâm và khả năng biện hộ cho bản thân về sự chăm sóc và nhu cầu, thì bạn đã sẵn sàng để bắt đầu chuyển từ tương tác gia đình (lấy trẻ em làm trung tâm) sang người lớn (lấy bệnh nhân làm trung tâm)
- Các chủ đề nhạy cảm phổ biến hơn ở lứa tuổi thanh thiếu niên và thanh niên của bạn và có thể bao gồm sự khó chịu, lo lắng, đối phó và mất mát, và cần được đánh giá và xử lý với các chuyên gia. Thảo luận về các chủ đề này một cách cởi mở, với nhóm thần kinh cơ của bạn, sẽ cho phép nhóm của bạn làm việc với bạn để tiếp cận các dịch vụ y tế hoặc hỗ trợ khác mà bạn có thể cần
- Điều quan trọng là bạn cần trao đổi về các giá trị và mong muốn cá nhân của mình về sức khỏe với nhóm thần kinh cơ của bạn. Cha mẹ và nhà cung cấp có thể giúp bạn lập kế hoạch chăm sóc trước khi bạn bắt đầu cân nhắc các lựa chọn chăm sóc y tế quan trọng trong cuộc sống trưởng thành

GIÁO DỤC, VIỆC LÀM VÀ THEO ĐUỔI ĐỊNH HƯỚNG NGHỀ NGHIỆP

Kế hoạch giáo dục và nghề nghiệp sau trung học cơ sở nên được chú ý rõ ràng. Nhân viên học đường, dịch vụ tư vấn hướng nghiệp và các phòng khám chuyên giao chính thức có thể cung cấp cho bạn nhiều chỉ dẫn hơn. Không phải tất cả mọi người đều tìm kiếm giáo dục bên ngoài trường học. Những điểm mạnh và kỹ năng cụ thể của bạn nên được ghi lại để tạo ra một chương trình hoạt động hàng ngày có ý nghĩa và hữu ích với bạn.

- Các cuộc họp về việc lập kế hoạch giáo dục nên diễn ra ít nhất hàng năm bắt đầu từ khoảng 13 tuổi và bao gồm việc đánh giá điểm mạnh và sở thích cá nhân, tập trung vào nhu cầu và mục tiêu của bạn
- Thiết lập một kế hoạch cân bằng nhu cầu y tế của bạn và thời gian nghỉ ngơi với các vấn đề thực tế liên quan đến việc đi học và tiêu chuẩn học tập/nhu cầu công việc là quan trọng
- Điều quan trọng là xác định các nguồn lực để tiếp cận các thiết bị và công nghệ cần thiết mà bạn sẽ cần, cũng như các phương thức vận chuyển
- Việc trao quyền tự quyết cho bạn để bạn có một cuộc sống hiệu quả, độc lập và có ý nghĩa, trong bất kỳ khả năng nào có thể, là rất quan trọng

NHÀ Ở VÀ HỖ TRỢ CÁC HOẠT ĐỘNG SỐNG HÀNG NGÀY

Khi bạn chuyển từ tuổi vị thành niên sang tuổi trưởng thành, bạn nên tìm hiểu các mức độ sống độc lập mong muốn, cũng như các nguồn lực và hỗ trợ cần thiết để tạo điều kiện độc lập tối ưu. Các hoạt động sinh hoạt hàng ngày được hỗ trợ bởi các thành viên trong gia đình khi bạn còn nhỏ, nhưng khi bạn trưởng thành, bạn thường bắt đầu nhận trợ giúp từ người chăm sóc bên ngoài. Các trợ giảng tại trường có thể hỗ trợ vệ sinh, ăn uống, đưa đón cũng như các can thiệp chăm sóc sức khỏe. Các bên chăm sóc tại nhà thường có thể cung cấp các dịch vụ được cấp phép cho các nhu cầu chăm sóc sức khỏe nâng cao hơn. Vui lòng hỏi nhóm thần kinh cơ của bạn những dịch vụ nào có sẵn cho thanh thiếu niên/người lớn sống ở quốc gia của bạn.

Do tính chất phức tạp và thường bị phân tán của các hệ thống trợ cấp cho người khuyết tật, bạn có thể yêu cầu tư vấn tài chính và hiểu biết vượt trên cả những gì được yêu cầu ở người bình thường. Nhóm thần kinh cơ của bạn, đặc biệt là nhân viên xã hội, sẽ giúp cho bạn và gia đình bạn hiểu về các hệ thống hỗ trợ xã hội của quốc gia. Các tổ chức bệnh nhân và tư vấn cho công dân cũng có thể trợ giúp việc này.

Nếu bạn đang nghĩ đến việc sống độc lập, có một số lựa chọn bạn có thể muốn xem xét:

- Môi trường sống có thể bao gồm sống trong một ngôi nhà của gia đình, sống trong khuôn viên trường trong thời gian học tập, trong nhà tập thể hoặc cơ sở có tổ chức, hoặc trong một ngôi nhà hoặc căn hộ có hoặc không có bạn cùng phòng
- Có thể cần sửa đổi và điều chỉnh nhà cửa để có khả năng tiếp cận (tham khảo ý kiến của các chuyên gia, hiểu luật và quyền lợi, nguồn tài chính, các lựa chọn công nghệ hỗ trợ). Có thể có trợ cấp cơ sở vật chất dành cho người khuyết tật và trợ giúp khác. Bảng thông tin về những điều này có sẵn tại <https://www.muscular dystrophyuk.org/>
- Bạn có thể cần hỗ trợ về chăm sóc cá nhân và các hoạt động sinh hoạt hàng ngày (thuê tư vấn chăm sóc cá nhân, dịch vụ chăm sóc gia đình, các nguồn sẵn có của nhà cung cấp, nguồn tài trợ, quản lý và đào tạo người cung cấp dịch vụ chăm sóc)

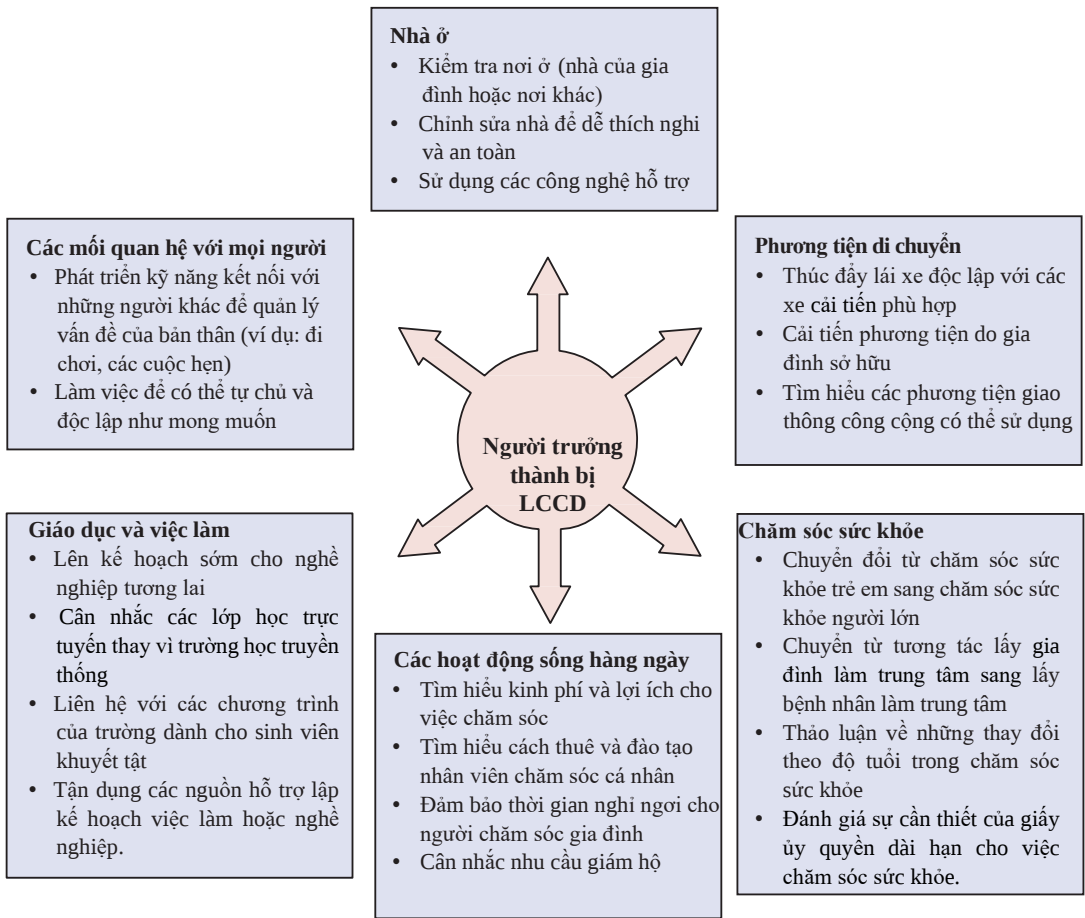
PHƯƠNG TIỆN DI CHUYỂN

Các vấn đề về phương tiện di chuyển có thể ảnh hưởng đến sự tự chủ và độc lập của bạn, cơ hội việc làm và giáo dục cũng như sự tham gia của bạn vào các hoạt động xã hội. Nhóm thần kinh cơ của bạn nên thảo luận về các lựa chọn của bạn để vận chuyển an toàn, bao gồm:

- Lái xe độc lập với các phương tiện cải tiến
- Cải tiến phương tiện đi lại trong gia đình
- Phương tiện công cộng

CÁC MỐI QUAN HỆ CÁ NHÂN

- Kết nối xã hội là cực kỳ quan trọng để đảm bảo sức khỏe, hạnh phúc và chất lượng cuộc sống
- Đôi khi các cơ hội tiếp xúc cá nhân và tham gia hoạt động xã hội ít xảy ra một cách tự nhiên và đòi hỏi nhiều nỗ lực để thúc đẩy và tạo điều kiện cho các kết nối xã hội. Nhiều nhóm hoạt động dành cho thanh thiếu niên và người lớn mắc bệnh LDCD và có thể được tìm thấy thông qua việc liên hệ với các tổ chức vận động lớn. Nhân viên xã hội của bạn cũng có thể có một danh sách các nhóm mà bạn có thể quan tâm
- Hẹn hò, thân mật và tình dục là những chủ đề được ưu tiên cao ở một số người mắc bệnh LDCD. Hãy thử bắt đầu những cuộc thảo luận xoay quanh các mối quan hệ, hẹn hò, xu hướng tình dục và hôn nhân với một người bạn hoặc thành viên gia đình đáng tin cậy. Họ cũng có thể nói chuyện với bạn về những rào cản khó khăn trong việc phát triển các mối quan hệ xã hội và tham gia các sự kiện xã hội. Trò chuyện với ai đó trong nhóm thần kinh cơ của bạn cũng có thể hữu ích
- Trong các cuộc hẹn khám chuyên khoa và chăm sóc chính định kỳ, bạn nên nhờ ai đó trong nhóm thần kinh cơ mà bạn cảm thấy thoải mái khi hỏi về việc quan hệ tình dục, nuôi dạy con cái hoặc các chủ đề thân mật khác. Khi thích hợp, nghe hướng dẫn, cùng với bạn đời của bạn, từ một nhà trị liệu hôn nhân hoặc các mối quan hệ có thể hữu ích.



Hình 15³ Cân nhắc cho người trưởng thành mắc bệnh LDCD

KẾT LUẬN

Chúng tôi hy vọng rằng hướng dẫn này sẽ hữu ích khi bạn trải qua hành trình sống chung với LDCD. Luôn nhớ rằng có các nhóm vận động, trung tâm thần kinh cơ và các nhóm, gia đình và bạn bè luôn ở đây để hỗ trợ bạn trên mọi bước đường. Tiếp cận luôn là bước khó nhất, nhưng là bước đầu tiên. Bạn không đơn độc trong cuộc hành trình này.

www.parentprojectmd.org

www.mda.org

www.treat-nmd.eu

www.world Duchenne.org

Các tổ chức LDCD

www.actionduchenne.org

www.duchenneuk.org

www.muscular dystrophyuk.org

<https://www.dmdpathfinders.org.uk/>

Danh sách tài liệu tham khảo

- 1 - Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of LDCD muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. Lancet Neurol. 2018;17(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3
- 2 - Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of LDCD 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 LDCD 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

Ảnh được cung cấp bởi Parent Project Muscular Dystrophy. Nguồn ảnh: Rick Guidotti, Positive Exposure.

Tài liệu Hướng dẫn chăm sóc Loạn dưỡng cơ Duchenne dành cho gia đình của Vương Quốc Anh được dịch từ bản gốc nhờ vào sự đóng góp của Muscular Dystrophy UK, Pathfinders, Action LDCD and LDCD UK.



