

DUCHENNE-käskyt

04/2014

Ohjeet hoitaville lääkäreille

- D iagnosoi** • Jos lapsen kehitys on viiveinen tai todetaan kohonneet maksaentsyymiarvot, määritä kreatiinihappo eli CK (www.ChildMuscleWeakness.org) • Jos CK on korkea ($CK > 800$), tilaa Duchennin lihasdystrofian geenitutkimus • Kerro lapsen äidille kantajatestauksen mahdollisuudesta ja keskustele mahdollisen positiivisen tuloksen vaikutuksista muihin perheenjäseniin ja sukulaisiin
- Uusi tilanne koko perheelle, tue perhettä** • Ohjaa löytämään luotettavaa tietoa netistä. Tarjoa vertaistukea potilasyhdistyksen ja potilasjärjestöjen kautta (www.lihastautiliitto.fi ja www.treat-nmd.eu) • Lähetä potilas seurantaan sellaiseen lastenneurologiseen yksikköön, jossa on riittävä asiantuntemus ja kokemusta Duchennin lihasdystrofiaa sairastavien hoidosta
- Carpe diem!** eli Tartu hetkeen • Aloita kortikosteroidihoito (Prednisolon) varhain. Kerro kortikosteroidin aloittamisen hyödyistä ja sivuvaikutuksista jo lapsen ollessa 3-vuotias tai mahdollisimman nuori
- Hoida sydäntä** • Konsultoi lastenkardiologia (mm. sydämen kaikututkimuksen tai sydämen magneettikuvauksen suorittamiseksi) diagnoosihetkellä ja viimeistään 6-vuotiaana, sen jälkeen joka toinen vuosi 10-vuotiaaksi asti (tai tarpeen mukaan) ja sen jälkeen kerran vuodessa (tai tarvittaessa tiheämmin) • Harkitse sydänlääkitystä, jos sydämen magneettikuvauksessa todetaan fibroosia, jos sydämen toimintakyvyn mittauksissa on laskua lähtötasoon verrattuna tai jos todetaan sydämen vajaatoimintaa ($FS < 28\%$ tai $EF < 55\%$)
- Estä lihominen** • Mittaa ja punnitse • Kerro ja keskustele terveellisestä ruokavaliosta, kalsiumista ja D-vitamiinista • Selvitä onnistuuko nieleminen vai tarvitaanko hoitotoimenpiteitä • Hoida ruokatorven refluksaus ja ummetusta, jos on tarvetta
- Nyt kuntouta. Fysioterapia, toimintaterapia, ja kokonaisvaltainen kuntoutus ovat välttämättömiä** • Arvioi niiden tarvetta 4-6 kk:n välein • Pohdi niveljäykistymien ehkäisyä (ortoosit, venyttelyt), sopivaa liikuntaa, liikuttamisen apuvälineitä (rollaattorit, sähkömopot, pyörätuolit) ja muita apuvälineitä (erityisvuoteet, käsituet, hissit jne.)
- Näin, myös luusto kuntoon** • Jos hoidat kortikosteroidilla, määritä 25-OH-D-vitamiinitaso ennen hoidon alkua ja sen jälkeen kerran vuodessa • Määrittä D-vitamiinilääkitys tarpeen mukaan • Huolehdi että ravinnosta tulee tarpeeksi kalsiumia ja D-vitamiinia • Pohdi luuntiheysmittauksen tarvetta ja bisfosfonaattihoidon tarvetta • Tutki selkäranka jo kävelevältä lapselta ja arvioi lapsen skolioosia, mikäli huomaat alkavaa selkärangan vinoutta
- Estä keuhkokuumeet** • Hengitysfunktio tulee mitata ainakin kerran kävelyvaiheessa olevalta ja sen jälkeen pyörätuolivaiheessa kerran vuodessa • Kerro yskimisapulaatteesta, jos yskimisen huippuvirtaus on < 270 litraa minuutissa tai jos yskeminen heikkenee (ota se käyttöön hengitystietulehduksien yhteydessä kävelevässä vaiheessa ja tarpeen mukaan päivittäiseen käyttöön kävelykyvyn menettämisen jälkeen) • Pohdi yöllisen hengitystukihoidon eli kaksoispaineventilaation (2PV) aloittamista tarpeen mukaan tai kun $FVC < 30\%$ • Pidä rokotukset (sis. pneumokokki- ja influenssarokotukset) ajan tasalla • Hoida hengitystietulehdukset nopeasti ja tehokkaasti

Muista henkinen hyvinvointi. Arvioi potilaan ja perheen sopeutumista, pärjäämistä, käytösongelmia, tunne-elämän ongelmia ja sosiaalista syrjäytymistä joka kerta. Tunnista oppimisvaikeudet, puheen ja kielenkehityksen ongelmat, tarkkaavuushäiriö (ADD), yliaktiivisuus- ja tarkkaavuushäiriö (ADHD), autismi ja pakko-oireinen häiriö (OCD). Järjestä psykologin tutkimus diagnoosin selviämisen aikoihin ja kouluun menovaiheessa ongelmien selville saamiseksi ja hoitamiseksi tarvittaessa. Pohdi, onko lapsella koulussa erityisen tuen tai oppitavoitteiden yksilöllistämisen (HOJKS) tarvetta.

**Muista varovaisuus. Potilaan tai hänen vanhempansa kannattaa pitää aina mukanaan viimeisimmän sairausker-
tomustekstin kopiota, epikriisiä tai vastaavaa (joka sisältää lääkkeet ja erikoissairaanhoidon yhteystiedot) ja
Duchennin ensiapukorttia. Suhtaudu nukutuksiin ja puudutuksiin varoen. Vältä sukkinylikoliinia.**

Suomentanut erikoislääkäri Jaana Lähdetie, TYKS



lihastautiliitto ry

www.lihastautiliitto.fi

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



TREAT-NMD
Neuromuscular Network

Lisätietoja:

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

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

Care for Duchenne
ParentProjectMD.org/Care