
אבחון מחלת ניוון שרירים ע"ש דושן והטיפול בה

מדריך למשפחות



תוכן העניינים

3	1. הקדמה
6	2. כיצד להשתמש במדריך זה הרכבת הצוות המטפל, צעד אחר צעד
15	3. הטיפול בשלב האבחון החשד בדושן
18	4. אבחון מחלת דושן
21	5. טיפול עצבי-שרירי (נירומוסקולרי) שמירה על כוחו ותפקודו של השריר
22	6. טיפול בסטרואידים משטר טיפולי, מינונים ותופעות לוואי
28	7. טיפול אנדוקריני (הורמונלי) גדילה, התבגרות ובקרה על פעילות בלוטת יותרת הכליה
30	8. טיפול בבריאות עצם (אוסטאופורוזיס) בקרה על עצמות שבריריות וטיפול בהן
32	9. טיפול אורתופדי עקמת ושברים
34	10. טיפול שיקומי פזיותרפיה וריפוי בעיסוק
38	11. טיפול נשימתי בקרה על שרירי הנשימה
40	12. טיפול לבבי שמירה על תפקוד הלב
42	13. טיפול במערכת העיכול תזונה, בליעה ועיכול
45	14. טיפול פסיכוסוציאלי התנהגות, קשיי למידה והסתגלות לחיים עם דושן
48	15. גורמים שיש להביא בחשבון לפני ניתוח
50	16. גורמים שיש להביא בחשבון בעת טיפול חירום
52	17. מעבר שלבי הטיפול מילדות לבגרות
54	18. סיכום

היעדר אחריות

מדריך זה הוא תרגום לעברית של מדריך שנכתב באנגלית על ידי צוות רופאים נרחב אשר דן בכל היבטי המחלה. המידע וההצעות המפורטים בחוברת זו אינם מהווים תחליף להיוועצות ברופא או לקשר בין הרופא לחולה. יש להיעזר בהצעות המובאות בחוברת בשילוב עם ההצעות הניתנות על ידי הרופא שלכם. יש להתייעץ עמו בכל הנושאים הקשורים לבריאות ילדכם, במיוחד בכל הקשור לתסמינים הדורשים אבחנה רפואית או טיפול רפואי. כל פעולה שתבצעו על סמך המידע שניתן בחוברת זו כפופה לשיקול דעתכם בלבד.

אף שנעשו כל המאמצים להבטיח את דיוק המידע המצוי בחוברת זו ושלמותו, אין בו כדי לערוב להתאמתו לילדכם, ועל הטיפול להיות מותאם אישית בכל מקרה ומקרה. לרופאים שונים גישות שונות לטיפול בשלבי המחלה השונים, זאת בהתאם לניסיון שצברו במהלך הטיפול בחולים. ניסיון זה לא הובא בהכרח לידיעת כותבי המסמך המקורי.

מידע נוסף והמלצות על מרפאות המתמחות במחלת דושן-בקר ניתן למצוא באתר עמותת צעדים קטנים - עמותה למען ילדים חולי דושן ובקר www.littlesteps.org.il.

1. הקדמה

"זהו מדריך המציג את ההיבטים הרפואיים של מחלת הדושן, אך זכרו תמיד שהצד הרפואי איננו חזות הכול. על ידי צמצום הבעיות הרפואיות, יוכל ילדכם להמשיך בחייו ואתם תוכלו להמשיך להתנהל כמשפחה. טוב לזכור שרוב הילדים החולים בדושן הם ילדים שמחים ורוב המשפחות מסתדרות היטב אחרי ההלם הראשוני של האבחנה".

אליזבת' ורום,
ארגון הדושן העולמי (WDO)

ניוון שרירים ע"ש דושן (DMD) הוא מחלה קשה, והטיפול בה מורכב. זוהי משפחה שאיש אינו בוחר להיכנס אליה מרצון. ארגונים שונים, כולל ארגוני הורים ברחבי העולם (ארגון MDA, ארגון TREAT-NMD, ארגון ההורים האמריקאי PPMD וארגון הדושן העולמי WDO) מבינים את הקושי העצום שההורים חשים עם קבלת האבחון ואת התמיכה שהם זקוקים לה מכאן ואילך. במהלך מסע האבחון חשוב שאתם וילדכם תקבלו את הטיפול, התמיכה והמשאבים הטובים ביותר. משום כך עבדנו יחד ופיתחנו את חוברת זו - המדריך למשפחות חולי דושן 2018.

דושן משתייכת לקבוצת מחלות השרירים הדיסטרופינופטיות - מחלות שמקורן במוטציה בגן המקודד את חלבון הדיסטרופין, אשר גורמת להיעדר החלבון. במקרים חמורים (כאשר התסמינים נראים לעין) מדובר בניוון שרירים ע"ש דושן; במקרים מתונים יותר, מדובר בניוון שרירים ע"ש בקר. לשם הנוחות, במדריך זה נתייחס לדושן.

מדריך זה מיועד להורים בשלב האבחון המוקדם ועבור החולה בדושן. למטרות מסמך זה, הפנייה "אתם" מתייחסת להורי הילד החולה.

הרקע להנחיות הטיפול בדושן

הקווים המנחים של המרכזים לבקרת מחלות ומניעתן (CDC) ידועים בשם "הנחיות טיפול". הנחיות הטיפול המקוריות והמעודכנות מבוססות על מחקר נרחב שביצעו מומחים בינלאומיים בנוגע לאבחון מחלת דושן ולטיפול בה. המומחים ייצגו מגוון רחב של תחומים ודירגו בנפרד את שיטות הטיפול במחלה. כל מומחה קבע אם הטיפול "חיוני", "מתאים" או "לא מתאים" בשלבים השונים של מחלת הדושן. בסך הכול הביעו המומחים את דעתם על יותר מ-70,000 מקרי טיפול. על סמך זה חיברו הנחיות המייצגות לדעת הרוב את הנוהל הטוב ביותר לטיפול במחלה. הקווים המנחים המעודכנים פותחו באמצעות תהליך דומה.

חוברת זו התפרסמה בשנת 2018 ומסכמת את תוצאות העדכונים לטיפול הרפואי בניוון שרירים ע"ש דושן. הנחיות הטיפול המקוריות והמעודכנות במחלת דושן הושגו בהסכמה כללית בינלאומית. מבצע זה נתמך על ידי המרכזים לבקרת מחלות ומניעתן (CDC) בשיתוף קבוצות תמיכה של חולים ורשת התמיכה האירופית למחלות נוירולוגיות, TREAT-NMD. המסמך העיקרי פורסם בכתב העת הרפואי Lancet Neurology ואפשר לעיין בו באתרים של עמותת צעדים קטנים, TREAT-NMD, WDO, MDA, PPMD וה-CDC. כמו כן, תודות ל-TREAT-NMD ול-WDO אפשר לעיין בתרגומים רבים של מסמכים אלה ב-TREAT-NMD.

כמו כן, בכל תת-התמחות נכתב מאמר נפרד, כדי לרדת לעומקו של התחום הטיפולי הספציפי. מאמרים אלה פורסמו ב-2018 בגיליון Pediatric Supplement של הירחון Pediatrics, הירחון הרשמי של האקדמיה האמריקאית לרפואת ילדים, ואפשר לקרוא אותם באתרים הבאים.

הפניות למסמכים הראשיים:

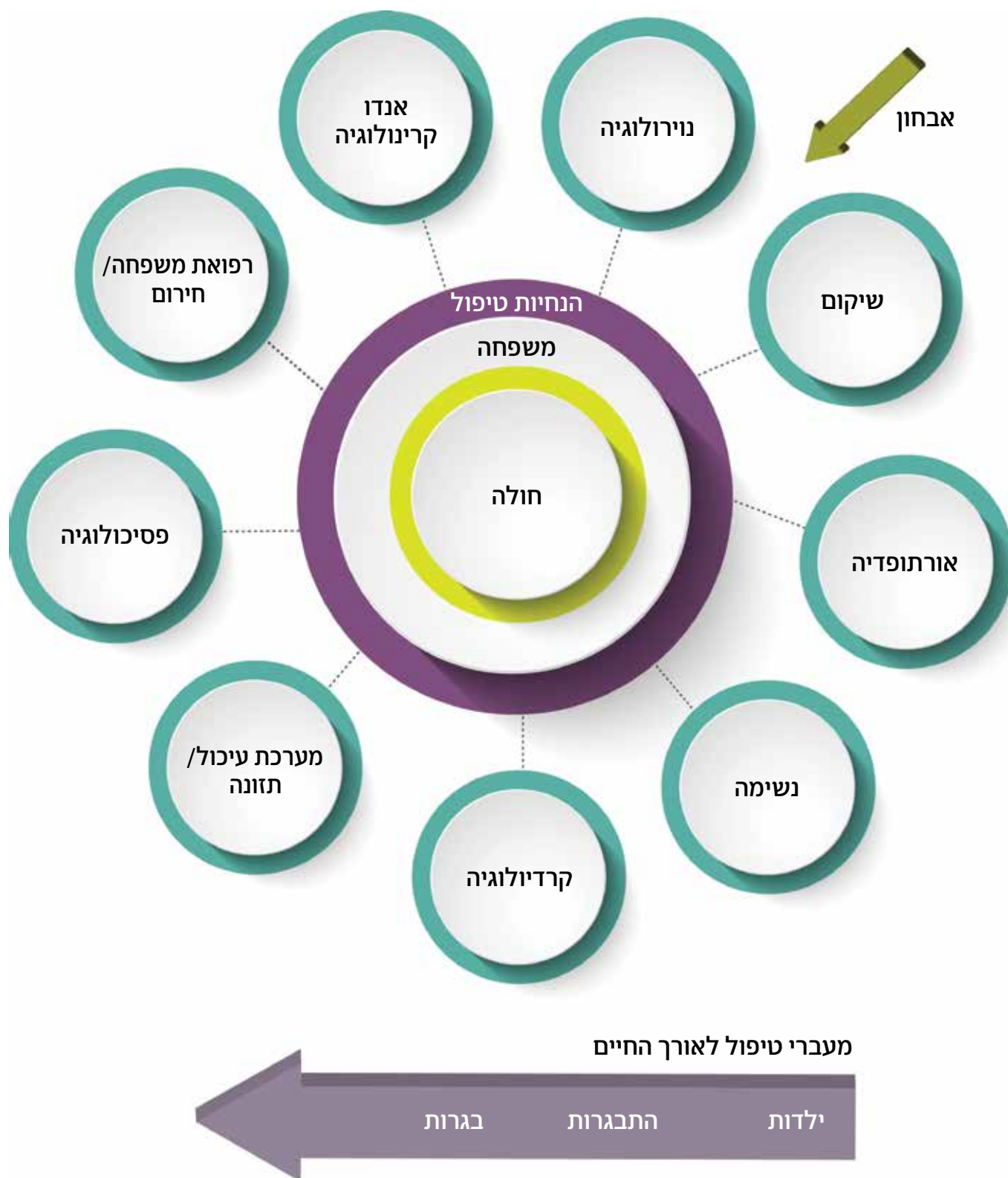
אתרי אינטרנט של הארגונים

www.mda.orgwww.parentprojectmd.orgwww.treat-nmd.eu<https://worldduchenne.org>www.littlesteps.org.il**קווים מנחים לטיפול שכבר פורסמו:****PUBLISHED CARE GUIDELINES**

- Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, an update, part 1:
Diagnosis, neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management
- Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, an update, part 2:
Respiratory, cardiac, bone health, and orthopedic management
- Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, an update, part 3:
Primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan

הפניות למאמרים

- CDC: www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html
- Parent Project Muscular Dystrophy: www.parentprojectmd.org/careguidelines
- MDA: www.mda.org
- World Duchenne Organization: www.worldduchenne.org
- TREAT NMD: <http://www.treat-nmd.eu/resources/care-overview/dmd-care/diagnosis-management-dmd/>



2. כיצד להשתמש במדריך זה

הרכבת הצוות המטפל, צעד אחר צעד

במדריך מידע רב, ואפשר להשתמש בו בשתי דרכים:

1. להתמקד בשלב המחלה שבו הילד נמצא.

2. להתמקד בתחום טיפול מסוים במחלה.

בפרק הבא מפורט ההסבר על התקדמות המחלה כתהליך הדרגתי שמשתנה מאדם לאדם. מטרתו של המדריך לסקור את האופן שבו צורכי הטיפול משתנים עם התקדמות המחלה.

אם תרצו לדלג לפרקים הרלוונטיים לכם היום, תוכלו למצוא אותם בקלות בתוכן העניינים.

הרכבת הצוות המטפל

כדי שהטיפול במחלה יהיה מיטבי, יש לנקוט גישה רב-תחומית ולקבל חוות דעת של מומחים בתחומים רבים ושונים:

הנזירולוג הוא הרופא המומחה המוביל, והוא האחראי על ניהול הטיפול בחולה לאורך חייו. במעבר מטיפול בילדים לטיפול במבוגרים יתחלף הרופא המוביל מנזירולוג ילדים לנזירולוג מבוגרים.

מתאם/ת הטיפול הוא דמות חשובה בצוות, אשר אמונה על תיאום התקשורת בין אנשי הצוות, ביניכם לבין אנשי הצוות ובין אנשי הצוות לבין רופא הילדים, רופא המשפחה וכדומה. אם אין מתאם/ת בצוות המרפאה חשוב לברר אל מי אפשר לפנות בשאלות, בחששות ובמקרים דחופים בין ביקורי המעקב.

המדריך למשפחה כולל מידע בסיסי שיאפשר את השתתפותכם היעילה בתהליך הטיפול המקיף. חשוב שהנזירולוג יהיה מודע לכל הנושאים הפוטנציאליים שיעלו בטיפול במחלה, כדי שיוכל להיות שותף להחלטות שהן הבסיס לטיפול ההולם ולחוות דעתם של מומחים חיוניים לתהליך.

עם ההתבגרות, ישתנה הדגש על התערבויות מסוימות ועל הכללתם של מומחים כאלה ואחרים. המדריך למשפחה מנווט את דרככם בין התחומים השונים שבטיפול בדושן (איור 1). לא כל המומחים יידרשו בכל גיל ובכל שלב, אך חשוב שיהיו נגישים במקרה הצורך ושמאתם הטיפול יכיר את התחומים הללו.

אתם לבו של הצוות המטפל - חשוב שאתם ומשפחתכם תהיו **מעורבים באופן פעיל בהתאמת הטיפול** הרפואי לילדכם לצד המומחה המטפל (איור 1).



מחלת דושן - צעד אחר צעד (טבלה 1)

במחלת הדושן מצב המטופל משתנה כל הזמן. רופאים ואנשי רפואה אחרים נוטים לזהות "שלבי מפתח" בהתקדמות המחלה. אף שהחלוקה לשלבים עשויה להיות מלאכותית למדי, הם משתמשים בשלבים כסימני דרך להמלצותיהם הטיפוליות. על כל פנים, יש תועלת בשימוש בשלבים לזיהוי סוגי ההתערבות המומלצים כעת, וכן כדי לדעת למה יש לצפות מצוות המטפלים.

1. אבחון (ניקוט/ילדות)

מרבית הילדים החולים בדושן אינם מאובחנים בשלבים שלפני הופעת התסמינים, אלא אם קיימת היסטוריה משפחתית של המחלה או אם היא אותרה בבדיקות דם אלה ואחרות. אמנם בדרך כלל מתקיים עיכוב בהליכה או בדיבור, אך אלה לרוב אינם ניכרים ולעתים קרובות אינם מזוהים בשלב זה.

באופן טבעי, לעתים קרובות ההורים הם הראשונים להבחין בעיכוב בהתפתחות הילד והראשונים לשאול שאלות ולבקש בדיקות נוספות שיסבירו את העיכובים ההתפתחותיים כפי שהם רואים אותם. האקדמיה האמריקאית לרפואת ילדים פיתחה כלי לסייע להורים להעריך את התפתחות ילדיהם, לבחון עיכובים אפשריים ולהתייחס לחששות הללו. אפשר למצוא את הכלי ב-motordelay.aap.org. בארץ המעקב ההתפתחותי נעשה במרכזי טיפת חלב ועל ידי רופא הילדים. לפי הצורך, ההורים מופנים למכון להתפתחות הילד של קופת החולים. אפשר לקרוא על אבני הדרך בהתפתחות תינוקות באתרי קופות החולים.

תמיכה נפשית ורגשית חשובה מאוד בשלבי האבחון הראשוניים של ילד כחולה במחלת דושן. קשה מאוד לקבל את הבשורה על אבחון המחלה, שאלות רבות נותרות ללא מענה והמשפחות מרגישות בודדות, מתקשות לעכל את הבשורה ואינן יודעות למי לפנות. בתקופה הזו רופא המשפחה והניירולוג הם שיכולים לסייע. ביכולתם להפנות את המשפחה לטיפול המתאים ולעמותות התומכות בהורים ובמשפחות ומסייעות במשאבים ובמידע. עמותת צעדים קטנים לחולי ניוון שרירים דושן-בקר פיתחה מיזם מיוחד לתמיכה רגשית במשפחות בשנה הראשונה לאחר האבחון הראשוני (bit.ly/LittleSteps_NewDiagnosis). קיימות אפשרויות סיוע לילדים, לאחים ולמשפחה המורחבת.

צרו קשר עם עמותת צעדים קטנים ובררו אילו אפשרויות עומדות לרשותכם.

2. שלב ההליכה המוקדם (ילדות)

בשלב ההליכה המוקדם נבחין אצל הילדים באחד הסימנים הקלאסיים של דושן - תמרון גאוור (Gowers' maneuver): מצב שבו הילד צריך לתמוך בעצמו על ידי הנחת ידיו על ירכיו כשהוא מתרומם מהרצפה). בשלב זה אתם עשויים להבחין ב:

- קושי בהרמת הראש או הצוואר.
- הילד הגיע לגיל 15 חודשים וטרם התחיל ללכת.
- קושי בהליכה, בריצה או בעלייה במדרגות.
- מעידה ונפילה לעתים קרובות.
- קושי בקפיצה ובניתור.
- דיבור מפותח פחות ביחס לבני גילו של הילד.
- צורך בסיוע לקום מהרצפה או בהישענות על הידיים כדי להיעמד (ר' איור **תמרון גאוור**)
- השוקיים נראים גדולים מהרגל (המצב נקרא פסאודו-היפרטרופיה או עיבוי סובכים).
- הליכה ברגליים מרוחקות זו מזו.
- הליכה על הבהונות והליכת ברווז בצעדים קטנים.
- בית החזה בולט כלפי חוץ בהליכה (בגב מעוגל ומוטה לאחור או בגב מוקשת).



איור 2. תמרון גאוור

בבדיקת דם נבחין ב:

רמה גבוהה מהנורמה של קריאטיין קינאז (CK או CPK - אנזים שהשריר משחרר כשהוא ניזוק. אם רמתו גבוהה מ-200, יש צורך בבדיקות נוספות למחלת דושן).

רמה גבוהה של אנזימי כבד (AST או ALT; רמה גבוהה של אנזימים אלו מעידה גם היא על הצורך בבדיקות נוספות לדושן. אין לבצע הערכות כבד נוספות עד להשלמת בדיקות לדושן).

אבחון דושן:

כאשר יש חשד לדושן, תבוצע בדיקת דם לניטור ערך ה-CPK.

אצל חולי דושן רמת ה-CPK גבוהה פי 10 עד 100 מערכי הנורמה. כאשר מתקבלת תוצאה כזאת יומלץ לבצע בדיקות שיזהו את השינוי בדנ"א (המוטציה הגנטית) שגורם לדושן. במקרה כזה, מומחה לגנטיקה יבהיר את השפעת התוצאות על ילדכם ועל בני משפחה אחרים. האבחון מתבצע לעתים קרובות בשלב ההליכה המוקדם.

התחום הנפשי-חברתי, למידה והתנהגות:

חולי דושן מתמודדים ביתר שאת עם אתגרים התנהגותיים ולימודיים - מקצתם בשל היעדר דיסטרופין במוח ומקצתם בשל הסתגלות למגבלות הפיזיות. גם לכמה מהתרופות (כמו סטרואידים), הניתנות כבר בשלבי ההליכה המוקדמים או המאוחרים (ר' מטה), השפעה על התמודדיות אלו. חלק מהילדים הנוטלים סטרואידים יתקשו לשלוט בדחפים, בכעס ובשינויים במצב הרוח. לחלקם יהיו קשיי קשב וריכוז. אחרים עשויים שלא לחוות קשיים אלו. אם נמצאו עיכובים בהתפתחות ו/או בלמידה, ביכולתו של פסיכולוג או נירור-פסיכולוג לאבחן את הקשיים ולהמליץ על פתרונות שיאפשרו למטופל לממש את מלוא הפוטנציאל שלו. בעיות רגשיות והתנהגותיות אינן נדירות עם התפתחות המחלה, וככל שתקדימו לטפל בהן, כך ייטב. רופאי ילדים ופסיכולוגים עשויים לסייע מאוד בתחומים אלה. יש להעריך גם את התפתחות הדיבור והשפה, ולפי הצורך להתחיל בטיפול בהקדם האפשרי. אם אתם מתקשים למצוא את המטפלים המומחים, פנו לעובד/ת סוציאלי/ת כדי לקבל קישור לגופים המתאימים. תמיכה משפחתית היא תנאי הכרחי להתמודדות עם המחלה, ויידרשו אבחון וחוות דעת של מומחים כדי לטפל בבעיות נפשיות-חברתיות ובבעיות למידה והתנהגות (פרק 14).

פיזיותרפיה/ריפוי בעיסוק:

אם תכירו את צוות המטפלים (פרק 10) בשלב מוקדם זה, תוכלו להקדים ולהתחיל לתרגל את תרגילי הידיים והרגליים בהדרגה, לשמירה על גמישות השרירים ומניעת (או מיתון) נוקשות מפרקית (קונטרקטורה). צוות המטפלים יכול גם לייעץ לצוות החינוכי בבית הספר ולהדריך אותו באשר לתרגילים המתאימים לילד, כדי שיוכל להשתתף בפעילות בבית הספר.

תרגילי פיזיותרפיה אמורים להתמקד במתיחות ובשמירה על טווח התנועה ולא על חיזוק. בשלב זה אולי ימליצו לכם על סדי לילה (שנקראים לעתים קרובות "סדי קרסול-כף רגל" או "AFO-ים"). הסדים מאפשרים מתיחה לאורך זמן ומונעים אובדן טווח תנועה של הקרסול. תוכנית המתיחות בבית, שירכיב אתכם הפיזיותרפיסט, תהפוך לחלק משגרת יומכם.

סטרואידים:

זהו גם הזמן הנכון לברר אפשרויות טיפול בסטרואידים (פרק 6). ייתכן כי כבר בשלב האבחון אפשר להתחיל את הטיפול בהם. כאשר מתכננים שימוש בסטרואידים, חשוב לדון ביתרונותיהם, לבדוק שילדכם קיבל את כל החיסונים הנדרשים, לברר אם אפשר לצפות מראש גורמי סיכון כלשהם בתופעות הלוואי הקשורות לסטרואידים ולמזער אותם. תזונה נכונה (בהתאם להנחיות של תזונאית/ת) יכולה לעזור בצמצום תופעות לוואי כמו עלייה במשקל ושינוי בבריאות העצם.

בריאות העצם והורמונים:

נטילת סטרואידים עלולה להחליש את העצמות ולהשפיע על רמתם של כמה הורמונים בדם, כמו הורמון הגדילה והטסטוסטרון (הורמון המין הגברי) (פרק 7). התזונה חשובה לשמירה על חוזקן של העצמות, ויש לעודד אכילת מזונות המכילים ויטמין D וסידן



(פרקים 8 ו-13). רצוי לדון בצורכי התזונה שלכם עם תזונאי/ת במסגרת ביקורי המעקב במרפאת עצב-שריר (ניורומוסקולרית). יש לנטר את הגובה והמשקל בכל ביקור במרפאה ולתעד את התוצאות בגרף כדי לעקוב אחר הגדילה והעלייה במשקל לאורך זמן (פרק 7).

מדידות אורך עצם האמה ("אורך אולנרי"), או אורך השוק ("אורך טיביאלי"), או חיבור אורכי הזרוע והאמה ("אורך זרוע סגמנטלי") הן דרכים חלופיות לתיעוד מדויק של "גבהים" ויש לעקוב אחר תוצאות המדידה ביחס למדידות הראשוניות. כשמתחילים ליטול סטרואידים מודדים את צפיפות העצם ההתחלתית בטכנולוגיית רנטגן חדשנית שנקראת "DEXA" (פרק 8).

שרירי הלב והנשימה:

בשלב זה סביר שלא תהיינה בעיות בשרירי הלב והנשימה, אך יש להתחיל במעקב ולאבחן את נקודת המוצא שלכם (מה נחשב "נורמלי" במקרה שלכם) ואז להמשיך בביקורי מעקב שגרתיים. אם תתחילו לבדוק את תפקודי הריאות בגיל צעיר תתרגלו לציוד ולשגרת הבדיקות. מומלץ להתחיל בניטור לבבי (אק"ג או אקו-לב) לאחר האבחון ובתדירות שנתית עד גיל 10 ולאחר מכן לעתים תכופות יותר לפי הצורך (פרק 12). כמו כן חשוב לקבל חיסון פנוימוקוק לדלקת ריאות ושפעת כדי להימנע מהמחלות (פרק 11).

3. שלב ההליכה המאוחר (ילדות מאוחרת/התבגרות/מבוגר צעיר)

בשלב ההליכה המאוחר, ההליכה תעשה קשה יותר בהדרגה. פעולות מוטוריות כמו עלייה במדרגות וקימה מהרצפה יעלו במאמץ רב יותר.

התפתחות פסיכו-סוציאלית, למידה והתנהגות:

בשלב זה חשוב להעריך באופן רציף עיכובים בלמידה או לקויות למידה. ביכולתם של פסיכולוגים ונוירו-פסיכולוגים להציע את ההתערבויות שיענו באופן מיטבי על צרכים החינוכיים. תמיכה רציפה של אנשי מקצוע תסייע לכם להתמודד עם בעיות למידה או בעיות התנהגות, וייתכן שיעלה הצורך בהתערבויות שונות כדי להתמודד עם אובדן הכוח והתפקודים הפיזיים (פרק 14). בשלב זה כדאי להתחיל לקבוע יעדים לעתיד כדי שתוכלו לארגן עם בית הספר את הלימודים וההכשרה שיידרשו כדי לעמוד בהם. חלק מהחולים יזדקקו בשלב זה להערכה נוירו-פסיכולוגית כדי לזהות ליקויים קוגניטיביים ולהתאים את סביבת הבית והכיתה לתפקודם המיטבי.

הטיפול באחר דורש כוחות רגשיים ופיזיים. חשוב ביותר שהמטפלים יפנו זמן לעצמם וליחסיהם עם אחרים. פרישת רשתות תמיכה - המשפחה המורחבת וחברי קהילה קרובים - תאפשר לכם לנוח ולצבור כוחות מחודשים.

פיזיותרפיה/ריפוי בעיסוק:

הטיפול השיקומי ימשיך להתמקד בטווח התנועה ובעצמאות (פרק 10). אם בעיית הנוקשות המפרקית מחריפה כך שפיזיותרפיה כבר איננה עוזרת, יש להעריך מחדש את המצב ולדרוש סיוע מהאורתופד המטפל. למטפלים (פיזיותרפיסטים ומרפאים בעיסוק) תפקידים רבים בצוות המטפל: הם ממליצים על תרגילי המתיחות, על כיסאות גלגלים ועל עזרי קימה ועמידה המסייעים לבריאות העצם ולעיכול. חשוב להקפיד שעזרי הניידות, כיסאות גלגלים למשל, יהיו מצוידים בתמיכת ישיבה טובה המאפשרת מנח נכון, נוח ומאוזן. חשוב להמשיך בתוכנית המתיחות בבית.

סטרואידים:

טיפול שוטף בסטרואידים חשוב בשלב הזה, ויש להקדיש תשומת לב לנטילתם במינון שנקבע (פרק 6) וגם לתופעות הלוואי. חשוב לבצע בדיקת כוח ותפקוד פעמיים בשנה. יש לשים לב לנטייה למשקל עודף או לתת-משקל, ובמקרה של בעיה - להתערב בהתאם (פרק 13).

בריאות העצם והורמונים:

בנטילת סטרואידים חשוב לנהל מעקב אחר בריאות העצם והסיכון לשברים, במיוחד ככל שהניידות פוחתת. חשוב שצוות המרפאה יבצע הערכת סיכון לשברים באמצעות בדיקת רמת ויטמין D בדם ("Vitamin D1-25-OH") ובדיקות דימות כמו סריקת DEXA או צילום עמוד שדרה שיכולות להעריך את צפיפות/בריאות העצם (פרק 8). בכל ביקור מעקב חשוב לבצע הערכה של התזונה כדי לוודא שרמת ויטמין D והסידן בדם תקינות. יש להמשיך למדוד גובה, אורכי הגפיים ומשקל לשם מעקב אחר סימני עיכובים בגדילה (פרק 7).

שרירי הלב והנשימה:

חשוב מאוד לבצע הערכות רציפות של תפקודי הלב והנשימה. אק"ג, MRI לבבי, אקו-לב ובדיקות אחרות לפחות אחת לשנה ממועד האבחון, ולעתים קרובות יותר, לפי הצורך, לאחר גיל 10. הקרדילוג ימליץ על התערבויות אם נצפו שינויים באק"ג, ב-MRI הלבבי או באקו-לב (פרק 12).

4. שלב אובדן ההליכה המוקדם (ילדות/התבגרות/מבוגר צעיר)

בשלב אובדן ההליכה המוקדם יכול להיות שילדכם יתעייף אחרי הליכה למרחקים ארוכים. כשזה יקרה אפשר להסתייע בקלנועית או בכיסא גלגלים על מנת להקל את ההתניידות (פרק 10).

התחום נפשי-חברתי, למידה והתנהגות:

רצוי להתחיל לערוך עם ילדכם שיחות על מעבר מהתבגרות לבגרות סביב גיל 13 או 14. צוותי הטיפול בילדים וצוותי הטיפול במבוגרים, העובד/ת הסוציאלי/ת, אנשי המקצוע בבית הספר ואחרים יסייעו לכם בתכנון מעבר חלק ככל האפשר, בעוד שצוות המרפאה יסייע בהנחיה לבניית תוכנית מעבר אישית. שיחות וחשיבה על יעדים עתידיים צריכות לכלול יעדים חינוכיים, חשיבה על אפיקים ללימודי המשך, תעסוקה, טיפול ומחיה. ככל שילדכם יתבגר, חשוב שישמר את עצמאותו על מנת להמשיך וליהנות מפעילויות בבית, בבית הספר ועם חברים. חשוב מאוד בשלב זה לשמור על הקשרים עם החברים הקיימים ואף להרחיב את מעגל החברים. במקרים מסוימים, חולי דושן עלולים לפתח קשיים נפשיים כגון חרדה/דיכאון. אם יש לכם חשש בנושא, היוועצו בצוות המרפאה. במקרה שאובחן אצל ילדכם חרדה/דיכאון, חשוב לטפל בכך בהקדם.

פיזיותרפיה/ריפוי בעיסוק:

תשומת לב לנוקשות בגפיים העליונות (כתפיים, מרפקים, פרק כף היד והאצבעות) נעשית חשובה מאוד, ועמה גם הצורך בצידוד תמיכה שעוזר לילדכם לעמוד זקוף. הודות לשימוש הנרחב בסטרואידים חלה ירידה גדולה בהופעת העקמת, אך עדיין חשוב מאוד להקפיד על מעקב מצב הגב בשלב שאחרי אובדן יכולת ההליכה. יש מקרים שבהם העקמת מתקדמת במהירות, לפעמים אפילו תוך חודשים ספורים (פרק 9). ייתכן שיהיה גם צורך בעזרה אורתופדית כדי לטפל בבעיות של תנוחת כף הרגל, אשר עלולה לגרום לכאב ולאי נוחות ולהגביל את מבחר הנעליים.

סטרואידים:

הטיפול בסטרואידים הוא עדיין חלק חשוב בבקרה על המחלה בשלב זה (פרק 6), בין שהשימוש בהם התחיל בשלב מוקדם יותר ובין שכעת.

בריאות העצם והורמונים:

יש להמשיך לנהל מעקב צמוד על בריאות העצם, עם תשומת לב מדויקת לסימני שבירי דחיסה בעמוד השדרה (פרק 8). ניטור מתמשך של גובה, אורכי גפיים ומשקל חשוב למעקב אחר הגדילה. מדידות חלופיות של אורך עצם האמה ("אורך אולנרי"), אורך שוק ("אורך טיביאלי") או חיבור אורכי הזרוע והאמה ("אורך זרוע סגמנטלי") יבוצעו כאשר יהיה קושי לעמוד. מגיל 9 חשוב לעקוב אחר תהליך הבגרות המינית. אם הבגרות המינית לא החלה לפני גיל 14, יש לפנות לאנדוקרינולוג. אם רמת הטסטוסטרון נמוכה, ייתכן שילדכם יקבל טיפול בהורמון טסטוסטרון (פרק 7).

שרירי הלב והנשימה:

הניטור של תפקוד הלב פעם בשנה עדיין חיוני וכל שינוי בתפקוד או עדות להצטלקות בשריר הלב (אפשרי לזיהוי רק ב-MRI לבבי), מחייבים טיפול מיידי (פרק 12). יש למדוד תפקודי נשימה אחת לחצי שנה בבדיקת תפקוד הריאות. אם מתחילה ירידה בתפקוד הנשימה, יש לדון בהתערבויות לסיוע בנשימה ובשיעול ולהתחיל בהן בעת הצורך (פרק 11).

טיפול פליאטיבי (להקלת תסמינים):

צוות הטיפול הפליאטיבי כולל שירותי רפואה שתפקידם לסייע לילדכם להשיג איכות חיים מיטבית, להקל על כאבים ועל אי נוחות. אף שתכופות מבלבלים בין טיפול פליאטיבי לטיפול תומך בשלבי החיים האחרונים, טיפול פליאטיבי עשוי להיות יעיל ביותר כאשר משלבים אותו בשלבי מעבר וירידה ניכרת ביכולת התפקודית. צוות המרפאה יסייע לילדכם להיערך לאתגרים בשלבי המחלה השונים ויהיה משאב תומך לכם ולמשפחתכם בתקופות המעבר השונות לאורך חיי ילדכם.

חשוב שילדכם יעריך לקבלת החלטות בנושא טיפול חירום - אילו פעולות יבוצעו במקרה חירום ואילו לא, מי יהיה מיופה הכוח הרפואי שלו (מוגדר בישראל כתומך החלטה) ויחליט החלטות רפואיות במקרה שלא יוכל לקבלן בעצמו. צוות הטיפול הפליאטיבי יכול לסייע לתכנן את תוכנית טיפול החירום ולהחליט מה לכלול בה ואיפה לשמור אותה. באתר עמותת צעדים קטנים אפשר למצוא מידע נוסף בנושא אפוטרופסות כחלק ממדריך הזכויות.

5. שלב אובדן ההליכה המאוחר (מבוגר צעיר/מבוגר)

בשלב אובדן ההליכה המאוחר, תפקודי הגפיים העליונות והשמירה על יציבה נכונה נעשים קשים יותר.

פיזיותרפיה/ריפוי בעיסוק:

חשוב למצוא עם המטפלים את סוגי המתיחות, התרגילים והציוד שיסייעו בהשגת עצמאות ותפקוד. ייתכן שיהיה צורך בכלי עזר נוספים כדי לסייע לילדכם בפעילויות כמו אכילה, שתייה והתפנות, כניסה למיטה ותזוזה, לרבות עזרים טכנולוגיים תומכים שירחיבו את העצמאות והבטיחות.

סטרואידים:

יש להמשיך ולדון עם הצוות המטפל בנושא השימוש בסטרואידים, התזונה, הבגרות המינית והמשקל. ההמלצות הנוכחיות מעודדות המשך נטילה של סטרואידים לאורך החיים (פרק 6) כדי לשמר את תפקוד הנשימה ופלאג הגוף העליון.

בריאות העצם והורמונים:

יש להמשיך ולעקוב אחר בריאות העצם לאורך כל החיים. בעיות בעצמות עלולות להוביל לכאבים. ויש לפנות לעזרת צוות המרפאה כאשר מתעוררת בעיה (פרק 8).

שרירי הלב והנשימה:

מומלץ לבצע ניטור של תפקוד הלב והריאות פעמיים בשנה, ולעתים יש צורך בביצוע בדיקות והתערבויות מעמיקות יותר (פרקים 11 ו-12).

החיים הבוגרים עם דושן:

על מנת לחיות חיים בעלי ערך, סיפוק ומשמעות, עם מחלת דושן, יש להיערך לכך מבעוד מועד ולתכנן את שלב המעבר לבגרות בגיל 13-14. רצוי שתוכנית המעבר תתבסס על הציפיות והיעדים שילדכם מציב לעצמו: השכלה, תעסוקה, דיור, תחבורה והתניידות. בבגרות יש להעביר את הטיפול ממרפאות המתמחות בטיפול בילדים למרפאות המתמחות בטיפול במבוגרים (ייתכן שלא יהיה צורך בכך אם אתם מטופלים במרפאה שבה מטופלים גם מבוגרים חולי דושן).

בתהליך התכנון כדאי לכלול גם את הצוות החינוכי בבית הספר ואת צוותי הטיפול. יש לבחון אפיקי סיוע שונים (גמלאות, סיוע בטיפול). התהליך הזה וכל מה שכרוך בו מפורטים בפרק 17. תוכלו להיעזר במומחים ולהיוועץ בהם על מנת לתכנן את המשך החיים. חשוב למצוא דרכים יצירתיות לשמירה על קשר עם חברים בשלב זה לאור השינויים בחיים. אמנם רבים אינם חווים בעיות נפשיות, אך ישנם מבוגרים חולי דושן שסובלים מחרדה ומדיכאון, והטיפול בהם יכול להועיל. יש לבצע הערכה לבירור חרדה ודיכאון בכל ביקור במרפאה. אם אתם מעריכים שילדכם חווה חרדה או דיכאון חשוב לטפל בהם בהקדם ובצורה הולמת.



שלב 1. אבחון (ניקוט/ילדות)	שלב 2. שלב ההליכה המוקדם (ילדות)	שלב 3. שלב ההליכה המאוחר (ילדות מאוחרת/התבגרות/ מבוגר צעיר)	שלב 4. שלב אובדן ההליכה המוקדם (ילדות/התבגרות/מבוגר צעיר)	שלב 5. שלב אובדן ההליכה המאוחר (מבוגר צעיר/מבוגר)
טיפול נירולוגי	מעקב במרפאה, קבלת ייעוץ על הטיפולים החדשניים, תמיכה במשפחה והכוונה בנושא חינוך. ייעוץ גנטי למשפחה.	בדיקות תפקוד, חוזק שרירים וטווחי תנועה כל 6 חודשים על מנת להעריך את שלבי המחלה.	יש לדאוג לקבלת כל החיסונים.	יש לדון בשימוש בסטרואידים.
	התחלת מתן סטרואידים, מעקב אחר מינון וטיפול בתופעות לוואי.			הפניית נשים נשאיות לבדיקות קרדיולוגיות.
	הערכת תפקוד נרחבת כל 6 חודשים, כולל בדיקות סטנדרטיות, בהתאם לגיל.			
	טיפול פיזיותרפיה, ריפוי בעיסוק, קלינאית תקשורת לפי הערכה והתאמה ספציפית למטופל.			
טיפול שיקומי	יש לנקוט אמצעים לשמירה על תפקוד השריר על מנת להפחית את נוקשות המפרקים, מתיחת יתר ונפילות. עידוד בתרגול ופעילות גופנית מותאמים עם דגש על שמירת האנרגיה. תמיכה בתפקוד והתנהלות היום-יומית. מתן תמיכות עזר בהתאם לצורך.	המשך הצעדים הקודמים. יש לדאוג לכיסא גלגלים מתאים וכלי עזר המאפשרים עצמאות מרבית. עזרה בנושא כאב, מניעת שברים וטיפול בהם. ייעוץ בנושא פיננסי, ניהול, מעורבות חברתית, מימוש עצמי בחיים הבוגרים והכוונה בנושא חינוך. ייעוץ גנטי למשפחה.		
טיפול אנדוקריני	מידת גובה בעמידה כל 6 חודשים.	מידת צמיחת הגוף (אורך של חלקי גוף שונים) כל 6 חודשים.	הערכת מצב ההתבגרות המינית כל 6 חודשים מגיל 9.	הדרכת הורים והנחיות במצבי חירום שבהם יש הפסקה במתן סטרואידים למשך יותר מיממה.
	ביקור אצל תזונאית/כל חצי שנה, מעקב אחר המשקל, גיבוש אסטרטגיות ושמירה על משקל תקין, במיוחד בשלבי תקופות מעבר קריטיות.	בדיקה שנתית של סידן וויטמין D (25-hydroxyvitamin D).	כל 6 חודשים הערכת תפקוד הבלעיה, עצירות ורפלקס קיבתי-ושטי.	מעקב שנתי ודיון, במקרה הצורך, בצינור הזנה.
	סיכון נמוך לבעיות נשימה. הערכת מצב, הדרכה על טיפולי נשימה והפניה לבדיקת שינה במידת הצורך.	יש לדאוג למתן כל החיסונים, במיוחד חיסון נגד פנאמומוקס וחיסון שפעת שנתית.	הערכת תפקודי ריאות כל 6 חודשים.	יש להתחיל שימוש בעזרי נשימה לתרגול הריאות.
טיפול ריאתי	יש לדאוג למתן כל החיסונים, במיוחד חיסון נגד פנאמומוקס וחיסון שפעת שנתית.	יש להתחיל שימוש בעזרי נשימה לתרגול הריאות.	שימוש במשעל והנשמה במשך הלילה.	הנשמה גם במהלך היום.
	מעקב קרדיולוגי שנתי, אם אין סיבוכים. יש לנטר חריגות בקצב הלב.	הערכה קרדיולוגית בתדירות שנתית. יש להתחיל ליטול מעכבי ACE או חוסמי בטא סביב גיל 10.		
	הערכת מצב עמוד השדרה בצילום רנטגן לטרלי (צדדי) - כל שנה-שנתיים (למי שנוטל סטרואידים) או כל 3-2 שנים (למי שאינו נוטל סטרואידים).	פנייה למומחה בתחום בריאות העצם עם חשש לשבר בעצמות הארוכות או בחוליות עמוד השדרה.		
טיפול לבבי	ייעוץ קרדיולוגי, ביצוע אקו-לב או MRI.	הערכה קרדיולוגית בתדירות שנתית. יש להתחיל ליטול מעכבי ACE או חוסמי בטא סביב גיל 10.		
בריאות העצם	הערכת מצב עמוד השדרה בצילום רנטגן לטרלי (צדדי) - כל שנה-שנתיים (למי שנוטל סטרואידים) או כל 3-2 שנים (למי שאינו נוטל סטרואידים).	פנייה למומחה בתחום בריאות העצם עם חשש לשבר בעצמות הארוכות או בחוליות עמוד השדרה.		
טיפול אורתופדי	בדיקת טווח תנועה של הגפיים כל 6 חודשים.	ניטור עקמת שנתית.	ניטור עקמת כל 6 חודשים.	יש לשקול התערבות בתנוחת כף הרגל בכיסא הגלגלים. לפי מידת הצורך, לבצע קיבוע של עמוד השדרה האחורי (בהתייעצות עם האורתופד המטפל).
	התיעצות בנושא ניתוח אורתופדי (במקרים נדירים).	לפי מידת הצורך יש לשקול ניתוח בגיד אכילס לשיפור ההליכה.		
טיפול פסיכוסוציאלי	הערכת מצב נפשי של כל בני המשפחה בכל ביקור קליני והצעת תמיכה מתאימה.	הערכה נירופיזיולוגית ומתן הכוונה בתחום הלימודים, בתחום הרגשי וההתנהגותי.	הערכה והתאמה בתחום החינוך (מסגרת/תוכנית מיוחדת). סיוע בלימוד מקצוע ושילוב בשוק העבודה לבוגרים.	יש לעודד עצמאות והתפתחות חברתית.
מעברים	לעודד שיח ברוח חיובית על העתיד ועל ציפיות מהחיים בגיל הבוגר.	לקדם קביעת מטרות וציפיות לחיים הבוגרים. להעריך מוכנות למעבר לטיפול כבוגר בגיל 12.	יש לתכנן מעבר למעקב רפואי של בוגרים, חינוך, אפשרויות תעסוקה ומקום מחיה לקראת גיל 13-14. יש לבצע ניטור שנתי. ניתן לפנות לעובדת סוציאלית לצורך הנחיה ומעקב. תמיכה בתקופת מעבר והנחיה התחלתית לגבי שינויים בריאותיים.	

3. הטיפול בשלב האבחון החשד בדושן

תהליך איתור הסיבה להפרעה רפואית מכונה אבחון. כאשר מתעורר חשד למחלת דושן, חשוב מאוד לאבחן אותה באופן מדויק מהר ככל האפשר. גורמי האבחון הראשוניים יכולים להיות רופא המשפחה, מומחים במרכז להתפתחות הילד (רופא, פיזיותרפיסט) או אחות טיפת חלב.

באופן אידיאלי, את האבחון יבצע נירולוג שיעריך את מצבו הקליני של הילד, ייזום את הבדיקות המתאימות ויפענח את תוצאותיהן (פרק 4).

אבחון מדויק יסייע לכל בני המשפחה לקבל מידע על המחלה ועל אפשרויות הטיפול. אם יש צורך, בשלב זה בני משפחה נוספים יופנו לייעוץ גנטי. טיפול מיטבי, תמיכה רגשית ונגישות למידע הם התחומים החשובים ביותר בשלב זה.

באופן טבעי, לעתים קרובות ההורים הם הראשונים להבחין בעיכוב בהתפתחות הילד והראשונים לשאול שאלות ולבקש בדיקות שיסבירו את העיכובים ההתפתחותיים כפי שהם רואים אותם. האקדמיה האמריקאית לרפואת ילדים פיתחה כלי לסייע להורים להעריך את התפתחות ילדם, לבחון עיכובים אפשריים ולהתייחס לחששות הללו. אפשר למצוא את הכלי הנ"ל ב- www.HealthyChildren.org/MotorDelay.

בזמן האבחון חשוב מאוד שיבצע את הבדיקה נירולוג מומחה שמכיר את מחלת דושן. אתרי המרפאות הנירולוגיות המתמחות במחלת דושן מופיעות באתר עמותת צעדים קטנים - טיפול ומידע - מרכזים רפואיים.

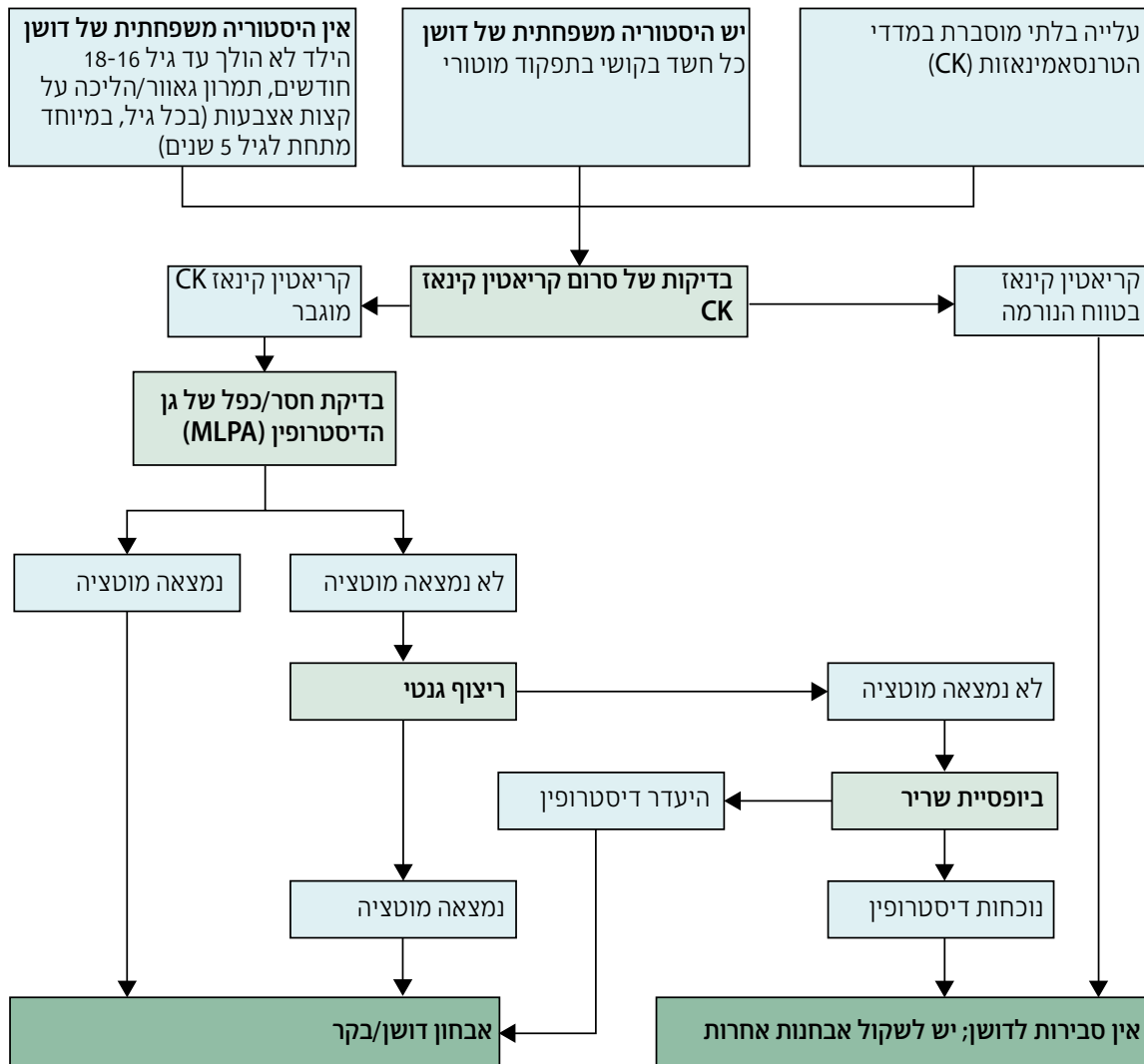
מתי לחשוד במחלת דושן (איור 3)?

החשד לקיומה של מחלת דושן יכול להתעורר כאשר מופיעים הסימנים הבאים (גם אם אין היסטוריה משפחתית של המחלה):

- עיכוב בהתפתחות המוטורית או בדיבור.
- חולשת שרירים, בעיקר קושי בקימה מהרצפה ללא עזרה או בעליית מדרגות - סימן על שם גאוור (איור 2. תמרון גאוור), סימן קלאסי של דושן.
- שרירי שוקיים מעובים ("פסאודו-היפרטרופיה").
- בדיקת דם עם ערך של קריאטיין קינאז CK שחורג מהנורמה (לרוב מדובר בערך של אלפים, לעומת 200, שהוא הערך המקסימלי בטווח הנורמה) ו/או עלייה בטרנסאמינאזות או באנזימי הכבד AST ו-ALT (שנובעים גם הם ממקור שרירי) בבדיקות הדם.

אף שחשד בדושן עלול להתעורר בכל מיני תרחישים, האיור שלפניכם יכול לסייע בתיאור שלבי האבחון של המחלה.

מתי לחשוד במחלת דושן



הסימנים והתסמינים המוקדמים השכיחים אצל חולי דושן

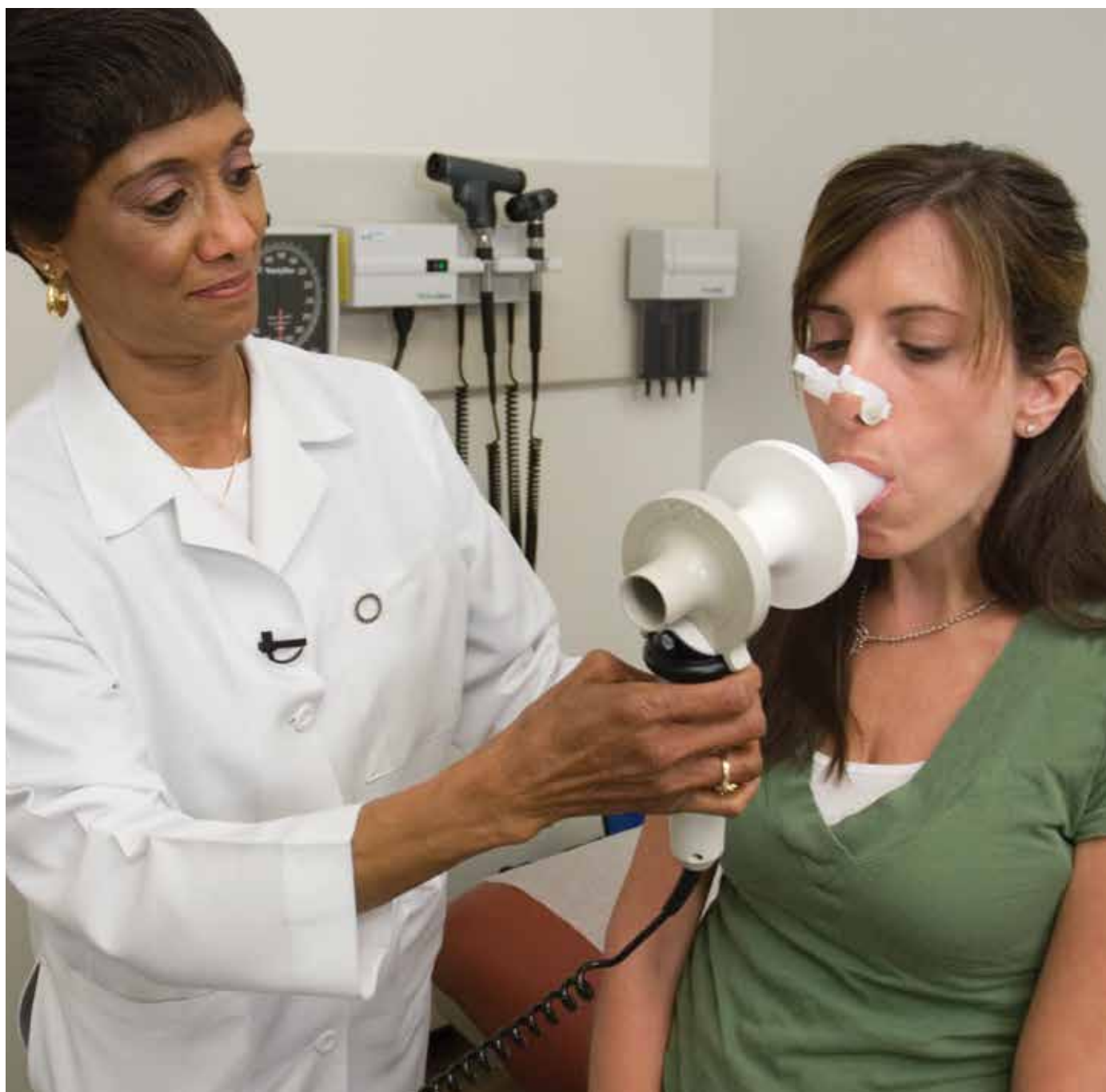
מוטוריים	שאינם מוטוריים
- היפוטוניה - עיכוב התפתחותי ביחס לבני גילו של הילד - שליטה מופחתת בראש בירידה לישיבה - אי יכולת לקפוץ - קושי לעלות במדרגות - נפילות לעתים קרובות או הליכה מסורבלת - קושי לרוץ או לטפס - פסאודו-היפרטרופיה של השוק - צורת ההליכה חריגה (מתנדנדת) - סיבולת מופחתת - רגל שטוחה - תמרון גאור במעבר מהרצפה לעמידה - כאב שרירי או התכווצויות של השריר - הליכה על קצות האצבעות - עיכוב מוטורי כולל - איבוד יכולות מוטוריות	- בעיות התנהגות - עיכוב קוגניטיבי - עיכוב בצמיחה או עלייה מועטה במשקל - בעיות למידה ובעיות קשב - עיכוב בדיבור או קשיי הגייה

תפקידו של רופא המשפחה (בקופת החולים) בצוות המטפל

לאחר שהניירולוג אישר את האבחון, מידע כללי ומידע על אפשרויות הטיפול אמורים להינתן לרופא המשפחה שלכם. קשר מתמשך עם רופא המשפחה יאפשר לכם לקבל את התמיכה והיציבות שלהן תזדקקו מאוד לאורך הדרך.

באחריות רופא המשפחה (הרופא המטפל בקהילה):

- טיפול רפואי שוטף והפניות במצב חירום.
- טיפול מותאם גיל/התפתחות בכל שלבי ההתפתחות.
- הפניה לטיפול מומחים רלוונטיים לפי המלצות הטיפול מהמרפאה.
- בדיקה של שמיעה וראייה (לפי הצורך).
- הפניה לאבחון במצב של הפרעות במצב הרוח ובעיות מנטליות אחרות.
- הפניות למתן חיסונים, כולל חיסוני שפעת שנתיים (בזריקה ולא בחיסון חי אם ילדכם נוטל סטרואידים).



4. אבחון מחלת דושן

מה גורם למחלת דושן?

דושן היא מחלה גנטית הנגרמת על ידי מוטציה - שינוי בגן - שמקודד לדיסטרופין. דיסטרופין הוא חלבון שנכח בכל תא שריר בגוף ופועל כבולם זעזועים המאפשר לשרירים להתכווץ ולהתרפות בלי שיינזקו. ללא דיסטרופין, השרירים אינם יכולים לתפקד ולהתחדש באופן תקין. זאת ועוד, מעטפת השריר ניזוקה בקלות מפעילות יומיומית, ונוצרים בה קרעים זעירים. ללא דיסטרופין, השרירים אינם יכולים לתקן את עצמם. הקרעים הזעירים מאפשרים לסידן לחדור לתא השריר, להזיק לו ולהביא להרס הדרגתי שלו. מהלך זה גורם להחלפת רקמת השריר ברקמת צלקת או שומן. הרס תאי השריר מוביל לאיבוד כוח ותפקוד לאורך זמן.

אישור האבחון של מחלת דושן

יש לאמת את האבחון באמצעות בדיקה גנטית. הבדיקה הראשונית היא בדיקת דם, אך ייתכן שיבוצעו בדיקות נוספות.

(1) בדיקה גנטית (איור 2)

בדיקה גנטית הכרחית תמיד ויש להציעה לכל מטופל. סוגים שונים של בדיקות גנטיות יספקו מידע מפורט יותר על השינוי בדנ"א הידוע כמוטציה גנטית. אישור גנטי של האבחון חשוב מאוד ועשוי לעזור בקביעת זכאות להשתתפות במחקרים קליניים המיועדים למוטציות ספציפיות.

לאחר קבלת האבחון הגנטי, כאשר ישנו מידע לגבי סוג המוטציה המדויק, כדאי גם לאימהות לבדוק אם הן נושאות את הגן. אם האם נושאת, כדאי לנשים אחרות במשפחה מצד האם (אחיות, בנות, דודות, בנות דודות) להיבדק גם כן. כך תוכל המשפחה להעריך את הסיכוי להולדת ילדים נוספים חולי דושן ולתכנן, על בסיס המידע הזה, הריונות עתידיים. לנשים במשפחה כדאי לעבור ייעוץ גנטי לאחר האבחון (תיבה 2).

סוגי בדיקות גנטיות

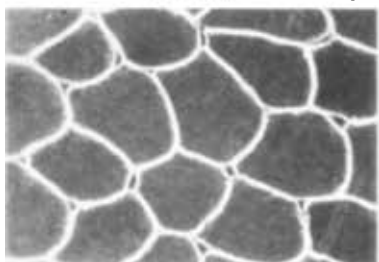
- **MLPA:** בדיקה לאיתור חוסר וכפל, מזהה 70-75 אחוזים ממוטציות דושן-בקר.
- **ריצוף דנ"א:** אם תוצאת ה-MLPA שלילית, ריצוף גנטי יכול לאתר מוטציות שאינן חוסר או הכפלה כלומר, מוטציות קטנות (מוטציית פסק, הזזה במסגרת הקריאה וכו'); בדיקה זו מזהה את יתרת 25-30 האחוז ממוטציות דושן הגנטיות שבדיקת MLPA אינה מזהה.

(2) ביופסיית שריר

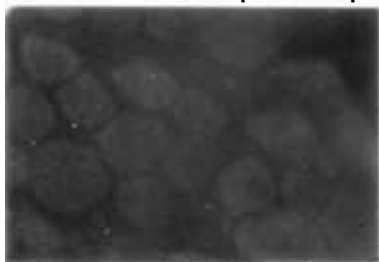
אם נמצאה אצל ילדכם רמה גבוהה של קריאטין קינאז CK וסימנים קליניים של מחלת דושן אך לא נמצאה מוטציה בגן הדיסטרופין, ייתכן שייאלץ לעבור ביופסיית שריר. ביופסיית שריר מבוצעת בניתוח, ובמהלכו מוצאת פיסה קטנטנה של רקמת שריר לצורך בדיקה. ביופסיית השריר יכולה לשפוך אור על כמות הדיסטרופין שנכחת בתאי השריר (ר' תיבה 1). כמות קטנה של דיסטרופין היא, כזכור, האינדיקציה למוטציה הגנטית של דושן.

מרבית חולי דושן אינם זקוקים לביופסיית שריר.

רקמה רגילה



רקמה בדושן



תיבה 1.

ביופסיית שריר. למעלה: שריר תקין - נוכחות של דיסטרופין סביב סיבי השריר (הפסים הלבנים). למטה: שריר שאין בו דיסטרופין.

בביופסיית שריר מבוצעות בדרך כלל שתי בדיקות על מנת לגלות את כמות הדיסטרופין בשריר. האחת היא בדיקה אימונוהיסטוכימית במיקרוסקופ והשנייה היא "בדיקת הכתמה" (Western blot). בדיקות אלה מבוצעות כדי לקבוע את נוכחות הדיסטרופין בשריר או את היעדרו.

בבדיקה אימונוהיסטוכימית מניחים רקמת שריר זעירה על לוחית זכוכית, צובעים את הרקמה ומתבוננים בתאי השריר מתחת למיקרוסקופ בחיפוש אחר עדויות לדיסטרופין. בדיקת הכתמה היא תהליך כימי שמחפש נוכחות כימית של דיסטרופין.

(3) בדיקות אחרות

בעבר בוצעו בדיקות שנקראו אלקטרומיוגרפיות (EMG) ובדיקות למוליכות עצבית (בעזרת מחט) בהערכת ילד עם חשד להפרעות נוירולוגיות.

מומחים מסכימים ש-EMG ובדיקות הולכה עצבית אינן מתאימות או הכרחיות להערכת מחלת דושן.



מדוע חשוב לבצע אבחון גנטי?

ייעוץ גנטי ובדיקת נשאות:

- לפעמים המוטציה הגנטית שגורמת לדושן מתרחשת באופן אקראי, ואז היא נחשבת ל"מוטציה ספונטנית". במקרים כאלה אין היסטוריה משפחתית של מחלת דושן. אצל 30 אחוז מהילדים שנולדים עם דושן יש מוטציה ספונטנית בגן שמקודד לדיסטרופין ולא מחלה תורשתית.
- אם המוטציה קיימת אצל האם, היא נחשבת ל"נשאית" והיא יכולה להעביר את המוטציה הגנטית לילדיה העתידיים. הילדים שאליהם היא מעבירה את הגן יחלו במחלת דושן, ואילו הילדות יהיו נשאיות. אם מתגלה שקיימת אצל האם מוטציה, היא תוכל לקבל החלטות מושכלות לגבי הריונות עתידיים, ומומלץ שגם בנות המשפחה הקרובה (אחיות, דודות, בנות) ייבדקו על מנת לבדוק אם גם אצלן קיים הסיכון ללדת בן החולה בדושן.
- אישה נשאית שמציגה סימנים של דושן (חולשת שרירים, עייפות, כאב וכדומה) ידועה כנשאית עם תסמינים - "manifesting carrier". אין בדיקה שמאפשרת לחזות את סיכוייה של אישה נשאית להפוך לנשאית עם תסמינים.
- גם אצל אישה שאיננה נשאית, יש סיכון קטן למוטציה בביציות. תופעה זו מכונה "פסיפסיות" (germ line mosaicism). אין בדיקת דם שיכולה לאתר את התופעה.
- אישה נשאית נמצאת בסיכון מוגבר לפתח חולשה או אי תפקוד קרדילוגי, ובמקרים נדירים אף לפתח חולשה בשרירי השלד. חשוב שקרדילוג יבצע מעקב אחר נשאיות באמצעות אק"ג ו-CMRI או אקו-לב כל 3-5 שנים (או לעתים קרובות יותר לפי החלטת הקרדילוג) אם התוצאות בטווח הנורמה. כאשר ידוע שאישה היא נשאית רצוי לבצע מעקב על מנת לאתר בעיות מבעוד מועד ולטפל בהן.
- יועץ גנטי יכול להסביר את המידע לעיל בפירוט.
- באתר עמותת צעדים קטנים תמצאו פרטי קשר של מרפאות המתמחות במעקב וייעוץ גנטי לנשים הנושאות את גן המחלה.

זכאות להשתתף במחקרים קליניים

- בעולם וגם בארץ מתקיימים ניסויים קליניים בחולי דושן המתמקדים בסוגי מוטציה מסוימים. בדיקה גנטית חשובה על מנת להבין אם ילדכם מתאים להשתתפות בניסויים אלה. **כדי שהרופאים/חוקרים יוכלו למצוא את הבנים שיכולים להתאים, עליכם לרשום אותו במאגר החולים בכתובת <http://register.littlesteps.org.il> או באמצעות פנייה לאתר עמותת צעדים קטנים בכתובת www.littlesteps.org.il**
- אם ילדכם ביצע בדיקת דנ"א לאבחון גנטי בעבר, יש לבדוק אם היא בוצעה לפי התקנים המקובלים כיום, המאפשרים הגדרה מדויקת של המוטציה. אם התשובה שלילית, ייתכן שיש צורך בבדיקה גנטית חוזרת. עליכם לדון בכך עם הנזירולוג/או עם היועץ הגנטי. ידיעת המוטציה המדויקת דרושה גם כדי להירשם במאגר החולים הארצי של דושן בכתובת <http://register.littlesteps.org.il> תוכלו למצוא פרטים לגבי סוגי הבדיקות שאפשר לבצע ועד כמה הן יעילות בגילוי הפרטים המדויקים ביותר של המוטציה במסמך העיקרי (המאמר המדעי) שפרטיו מופיעים בפרק המבוא.

5. טיפול עצבי-שרירי (נוירומוסקולרי): שמירה על כוחו ותפקודו של השריר

בדושן שרירי השלד נחלשים בהדרגה עקב היעדר דיסטרופין. חשוב להיבדק באופן סדיר אצל נוירולוג מומחה (NMS) המכיר את המחלה. מומחיותו היא לעקוב אחר מגוון הבעיות והקשיים הקשורים למחלה, וביכולתו לסייע לילדכם ולהנחות אתכם כיצד להתמודד איתם בהווה ולהתכונן לשלבים הבאים בטיפול. חשוב שהנוירולוג יכיר את אופן התקדמות המחלה אצל ילדכם על מנת לאפשר לכם לבחור את הטיפול המתאים הקיים כיום ואת הניסויים הקליניים - המציעים טיפולים חדשניים - מוקדם ככל האפשר.

הערכת תפקוד נוירומוסקולרי

מומלץ להיות במעקב אצל הנוירולוג כל חצי שנה ולבצע הערכת תפקוד אצל פיזיותרפיסט/מרפא בעיסוק כל ארבעה חודשים בערך. המעקב חשוב מאוד על מנת להפנות לטיפולים חדשים או לשנות טיפולים קיימים בזמן המתאים, וכן כדי לצפות מראש בעיות ולמנוע אותן במידת האפשר.

ייתכנו הבדלים בין הבדיקות שיבוצעו להערכת התקדמות המחלה בין המרפאות השונות, ולכן חשוב לבצע את ההערכות בקביעות ובאמצעות אותן בדיקות כדי לזהות מגמות ושינויים מבדיקה לבדיקה. ההערכות הקבועות אמורות לספק מידע בנוגע להתקדמות המחלה ולהעריך אם התערבויות כלשהן עשויות לעזור. הערכות אלה אמורות לכלול:

כוח:

חוזק אפשר למדוד בכמה דרכים. המטרה היא לבדוק אם הכוח שמייצרים שרירים מסוימים משתנה.

טווח תנועת המפרקים:

בדיקה זו מבוצעת כדי לברר אם מתפתחת נוקשות במפרקים. אם מתפתחת נוקשות יוצעו תרגילי מתיחה או התערבויות אחרות שיסייעו בהגמשת המפרקים.

בדיקות תפקוד במדידת זמן:

במרפאות רבות מודדים באופן שגרתי את הזמן הדרוש לביצוע פעולות שונות, כמו קימה מהרצפה, הליכה של מרחק מסוים ועלייה של כמה מדרגות. תזמון הפעולות הללו מספק מידע חשוב על השינוי במצב השרירים ועל תגובתם לטיפולים שונים.

דירוגי התפקוד המוטורי:

קיימות שיטות רבות לדירוג התפקוד המוטורי. על המרפאה שלכם להשתמש באופן קבוע באותן שיטות דירוג. שיטות דירוג שונות תהיינה רלוונטיות בתקופות שונות.

פעולות יומיומיות:

בדיקה זו מאפשרת לצוות לקבוע אם יש צורך בסיוע נוסף כדי לעזור לילדכם להיות עצמאי.

טיפולים תרופתיים לתסמיני חולשת שרירים

מחקרים רבים נערכים כיום ברחבי העולם לאיתור טיפולים חדשים למחלת הדושן. במדריך זה מומלצות רק תרופות שיעילותן הוכחה. המלצות אלה יעודכנו בעתיד, כאשר יהיו ראיות חדשות (כמו למשל תוצאות של ניסויים קליניים). קווי ההנחיה יעברו סקירה מחודשת אם יתפרסמו תוצאות חדשות.

אמנם צופים שבעתיד יעמוד לרשות המטופלים מגוון רחב יותר של טיפולים, אך נכון לעכשיו מגוון הטיפולים מוגבל. כיום סטרואידים הם התרופה היחידה המומלצת לטיפול בתסמינים נוירולוגיים של דושן, מכיוון שמספיק ראיות תומכות ביעילותם. הטיפול בסטרואידים נידון בהרחבה בפרק 6. טיפול תרופתי בתסמינים אחרים של המחלה, כמו בעיות לבביות, יידון בהמשך.

6. טיפול בסטרואידים

משטר טיפולי, מינונים ותופעות לוואי

סטרואידים משמשים לטיפול בבעיות רפואיות רבות אחרות בעולם כולו. אין ספק שהם יכולים לסייע לחולי דושן רבים, אך יש לאזן את השימוש בהם על ידי טיפול מראש בתופעות לוואי אפשריות. השימוש בסטרואידים חשוב מאוד במחלת דושן ויש לדון בו לפני שנצפית הידרדרות בתפקוד הגופני.

מידע בסיסי

ידוע שסטרואידים מאטים את תהליך אובדן כוח השריר והתפקוד המוטורי בקרב חולי דושן. קורטיקוסטרואידים (או סטרואידים) אלו שונים מהסטרואידים האנאבוליים שבהם משתמשים, בניגוד לחוק, אתלטים שרוצים להתחזק. בדושן הטיפול בסטרואידים משמר את חוזק השריר ואת תפקודו, מאריך את זמן ההליכה, משמר איברים בפלג הגוף העליון ומסייע בשימור תפקוד הנשימה. הטיפול עוזר להימנע מניתוח לטיפול בעקמת (התקמרות עמוד השדרה).

יש לדון בטיפול בסטרואידים כבר בשלב האבחון. הזמן האופטימלי להתחלת הטיפול הוא בשלב ההליכה, לפני שמתרחשת ירידה ניכרת בתפקוד הגופני (ר' איור 4).

חשוב להשלים את תוכנית החיסונים המומלצת על ידי משרד הבריאות לפני שמתחילים טיפול בסטרואידים ולבצע חיסון לאבעבועות רוח (חיסון מרובע) קודם לכן.

• בתקופה שבה נוטלים סטרואידים אסור לקבל חיסונים מסוג חי מוחלש.

• מותר לקבל חיסונים מומתים. מומלץ להתחסן נגד שפעת כל שנה ולקבל חיסון פנאומוקס נגד דלקת ריאות פעמיים בהפרש של 5 שנים. מלבד זאת, יש לקבל חיסון לפרבנר, הניתן במסגרת שגרת החיסונים.

• לפני התחלת טיפול בסטרואידים מומלצים גם בדיקת רופא עיניים כבסיס למעקב ובדיקה עורית לשחפת.

• חשוב למנוע ולנהל את תופעות הלוואי של הטיפול בסטרואידים בראייה לטווח ארוך (ר' טבלה 1).

מינוני סטרואידים

מומחים שונים למחלות נירולוגיות עשויים להחליט על מינונים שונים של סטרואידים. בקווים המנחים שלפנינו ננסה לבסס שיטה ברורה לשימוש יעיל ובטוח בסטרואידים בהסתמך על הערכות תפקוד ותופעות לוואי (ר' איור 4).

• פרדינזון ודפלזקורט הם שני סוגי הסטרואידים שמקובל לטפל בהם בדושן. ההנחה היא שמנגנון הפעולה שלהם דומה. המחקרים הנערכים על שתי התרופות חשובים, כי הם יכולים לעזור לנו להבין טוב יותר את היתרונות היחסיים של כל אחת מהן.

• הבחירה בסוג הסטרואיד תלויה בהעדפות המשפחה והמומחה, בזמינות התרופה, בעלות התרופה ובתופעות הלוואי. פרדינזון אינה יקרה וכלולה בסל הבריאות. יש שיעדיפו את דפלזקורט כי הסיכוי להשמנה ולבעיות התנהגות נמוך יותר בנטילתה. לעומת זאת, היא מאטה יותר את הגדילה ומאיצה מעט התפתחות קטרקט.

מינון ותופעות לוואי של סטרואידים (איור 4. טבלה 2)

• חיוני לעקוב בזהירות רבה אחר תופעות הלוואי של שימוש בסטרואידים. אמנם טיפול בסטרואידים הוא ההתוויה התרופתית העיקרית בדושן, אך יש להתייחס לטיפול זה בכובד ראש ולדאוג שניירולוג יפקח על התהליך.

• בטיפול שוטף בסטרואידים וכן בהעלאת מינון יש להביא בחשבון את המשתנים הבאים: תגובה לטיפול, משקל, גדילה, בגרות מינית, בריאות העצם, התנהגות, קטרקט, הופעת תופעות לוואי והיכולת למנוע אותן.

אזהרות

תת-פעילות של בלוטת יותרת הכליה

הדרכת המטופל והמשפחה:

- הקניית ידע לגבי הסימנים, התסמינים ובקרה של אירועים חריגים שמערבים את יותרת הכליה.

מינון דחק למטופלים שנוטלים פרדינזון/דפלזקורט:

- יידרש במקרה של מחלה חמורה, טראומה קשה או ניתוח.
- ילד שמשקלו 20-30 ק"ג יקבל הידרוקורטיזון במינון של 50 מ"ג ליום בהזרקה תוך שרירית. ילד שמשקלו גבוה מ-30 ק"ג יקבל מינון דחק של 100 מ"ג ליום.

אין להפסיק ליטול סטרואידים בבת אחת

- לפני תחילת הפחתת המינון של סטרואידים חשוב להתייעץ עם נוירולוג המתמחה בטיפול במחלה.
- יש להפחית את המינון לאט ובהדרגת הנוירולוג המטפל.

ציר הזמן והמינון

דיון ראשוני

שיחה על טיפול בסטרואידים עם המשפחה.

התחלת נטילת סטרואידים

- לפני הידרדרות גופנית ניכרת.
- לאחר שיחה על תופעות הלוואי.
- לאחר ייעוץ תזונתי.

מנה התחלתית מומלצת

- פרדינזון או פרדינזולון 0.75 מ"ג/ק"ג ליום.
- או
- דפלזקורט 0.9 מ"ג/ק"ג ליום.

לרוב המינון המקסימלי של פרדינזון הוא 20 מ"ג ושל דפלזקורט - 30 מ"ג. מינון גבוה יותר מצריך חוות דעת של הנוירולוג המתמחה בטיפול במחלה.

שינויי מינון

- אם מופיעות תופעות לוואי חמורות משמעותיות, או שאי אפשר לשלוט בהן או לסבול אותן:
- יש להפחית מינון ב-25-33 אחוז.
- יש לבצע הערכה מחודשת לאחר חודש.
- אם יש ירידה בתפקוד:
- יש לשקול להעלות את מינון הטיפול.
- יש לבצע הערכה מחודשת תוך חודשיים-שלושה.

שימוש בשלב אובדן ההליכה

- יש להמשיך להשתמש בסטרואידים, אך להוריד את המינון ככל שיידרש כדי למנוע תופעות לוואי.
- מטופלים מבוגרים יותר שלא נחשפו עדיין לסטרואידים עשויים להפיק תועלת מהתחלת נטילת סטרואידים.

איור 4. טבלה 2. מינון סטרואידים ובקרה

תת-פעילות של בלוטות יותרת הכליה

בלוטות יותרת הכליה ממוקמות מעל הכליות ומייצרות הורמון (קורטיזול) שמסייע לגוף להתמודד עם מצבי לחץ חמורים/דחק כגון מחלה חמורה, חום גבוה, פציעה או ניתוח. כאשר נוטלים סטרואידים באופן יומיומי בלוטות יותרת הכליה מפסיקות להיות פעילות וחדלות מייצור קורטיזול (תופעה זו מכונה תת-פעילות של בלוטות יותרת הכליה). כאשר מפסיקים ליטול סטרואידים, הגוף חוזר לייצר קורטיזול בהדרגה רק כעבור שבועות או חודשים, ועד שזה קורה הגוף אינו מסוגל להתמודד עם מצבי דחק. מצב זה מכונה "משבר יותרת הכליה" והוא עלול להיות מסכן חיים. מחסור בקורטיזול יכול להתרחש כאשר מפסיקים באופן מיידי טיפול ממושך בסטרואידים או כאשר מדלגים על מנות טיפול בסטרואידים במשך יותר מ-24 שעות. אי לכך **אין להפסיק** בבת אחת את השימוש בסטרואידים (בעזרת הרופא או בלעדיה) או לפספס מנות לאורך יותר מ-24 שעות.

כמו כן, כאשר הגוף נתון בדחק נוסף (בשל חום גבוה, התאוששות מניתוח או שברים, למשל) ייתכן שיהיה צורך במנות נוספות של סטרואידים. מידע על מינונים ועל זיהוי/טיפול/מניעה של אי ספיקת בלוטות יותרת הכליה אפשר למצוא בפרוטוקול ע"ש PJ Nicholoff.

תרופות אחרות ותוספי תזונה

מלבד סטרואידים, תרופות אחרות המאשרות לשימוש בדושן כוללות את EXONDYS 51 (Eteplirsen) ו-Ataluren (Ataluren). תרופות אלו יעילות רק לחלק מהחולים, עם סוגים מסוימים של מוטציות בגן דיסטרופין.

EXONDYS 51 מותווה לחולי דושן שלהם מוטציות גנטיות שמושפעות מדילוג על אקסון 51 (מדובר בכ-13% מהמטופלים). התרופה "מדלגת" על המקטע הפגום (אקסון) כדי לייצר רמה גבוהה יותר של חלבון הדיסטרופין עם הטבה חלקית בפעילותו.

ATALUREN מותווה לחולי דושן, שלהם מוטציית פסק (mutation nonsense) אשר גורמת להיעדר יצור חלבון דיסטרופין (כ-13% מהמטופלים). אף שמנגנון הפעולה של אטאלורן אינו ידוע, ההנחה היא שהתרופה מייצרת אינטראקציה עם החלק בתא שאחראי על זיהוי חלבונים. החלק הזה מאפשר לתא לזהות מוטציות פסק ולייצר חלבון מתפקד הגורם לשיפור מסוים בתפקוד המטופלים, זאת לעומת ילדים שאינם נוטלים את התרופה.

תרופות נוספות, ייחודיות למוטציות אחרות הגורמות לדושן, נמצאות בשלבי פיתוח. חשוב לבצע בדיקות גנטיות כדי לדעת אם ילדכם מתאים להשתתף במחקרים אלה. עמותת צעדים קטנים מרכזת מידע לגבי כל המחקרים הקליניים בדושן המתקיימים בארץ. באתר העמותה אפשר לבדוק אילו מחקרים קליניים עשויים להתאים לילדכם. כדי שאפשר יהיה לפנות אליכם אם ילדכם מתאים להשתתף בהם, חשוב שתירשמו ותקפידו לעדכן את הפרטים הרפואיים שלו לאחר כל ביקור במרפאה, במאגר הלאומי לדושן בקר, באתר עמותת צעדים קטנים או בכתובת <http://register.littlesteps.org.il>

מלבד התרופות שנידונו לעיל, קיימים תוספי מזון ותרופות אחרות העשויות לסייע וטרם אושרו על ידי מינהל המזון והתרופות האמריקני (FDA) או על ידי סוכנות התרופות האירופית (EMA). אף שחלק מהתוספים המוזכרים בתיבה 3 נמצאים בשימוש נרחב, אין עדיין מספיק הוכחות מדעיות לתועלת או לנזק הנגרם מהן. חשוב לדון בעניינה של כל תרופה עם הצוות המטפל לפני הנטילה או בסיומה.

תיבה 3. תרופות ותוספי תזונה שלא אושרו לשימוש בדושן

על מנת להסיק מסקנות לגבי חומרים שונים שמשמשים לטיפול בדושן, מומחי הוועדה סקרו מגוון פרסומים על חומרים אלה ובדקו אם יש מספיק ראיות לבטיחותם וליעילותם.

המומחים מסכימים ש:

- מומלץ להימנע מסטרואידים אנאבוליים כמו אוקסנדרולון (אנאבר).
- השימוש בבוטוקס אינו מומלץ.
- מחקר רנדומלי שבדק את השימוש בקראטין לא הראה יעילות. במטופלים עם מחלה כלייתית, התכשיר היווה סיכון בריאותי.
- במחקרים שפורסמו עד כה לא נמצאה הוכחה מדעית ליעילות התכשירים כמו קו-אנזים 10Q, קרניטין, חומצות אמינו (גלוטמין, ארגינין), תכשירים נוגדי דלקת או נוגדי חמצון (שמן דגים, ויטמין E, תמצית תה ירוק, PENTOXIFYLLINE) ותמציות אחרות לטיפול בדושן. לא פורסמו מספיק ראיות מדעיות על מנת להמליץ על שימוש בתכשירים אלו.
- זהו תחום שמחייב מחקר נוסף. מעורבות פעילה של משפחות באיסוף מידע רפואי על ידי רישום נתונים של חולים במאגר עמותת צעדים קטנים והשתתפות במחקרים קליניים תסייע מאוד.

טבלה 2. תופעות לוואי של סטרואידים: המלצות ניטור והתערבות

כמה מתופעות הלוואי השכיחות יותר של נטילה ממושכת של סטרואידים מצוינות מטה. חשוב לדעת שאנשים שונים יגיבו באופן שונה לסטרואידים ולא אצל כל מטופל צפויות להתפתח כל תופעות הלוואי. המפתח לטיפול נכון בסטרואידים ולפיקוח על תופעות הלוואי הוא מודעות להן וניסיון למניעתן או להפחתתן ככל האפשר. במקרים שבהם תופעות הלוואי חמורות (איור 4) ייתכן שתידרשו להפחית את מינון הסטרואידים או לשנות את סוג הסטרואידים. החלטה על שינוי טיפולי נעשית מול הנירולוג המטפל.

טבלה 2. תופעות לוואי של סטרואידים

תופעת לוואי	הסבר	כיצד מתמודדים?
עלייה במשקל והשמנת יתר	סטרואידים מגבירים את התיאבון. מומלץ לקבל הדרכה של תזונאית לפני תחילת הטיפול בסטרואידים.	חשוב לסגל הרגלי אכילה נכונים בקרב כל בני המשפחה על מנת להימנע מעלייה חריגה במשקל.
שינויים במראה הפנים ("פני ירח")	"פני ירח" הם פנים עגולות עם לחיים נפוחות. המצב אופייני לטיפול בסטרואידים במינונים גבוהים.	תזונה נכונה והפחתת צריכת מלח וסוכר יכולות לעזור במניעת עלייה במשקל ובשינויים במראה הפנים.
שעירות יתר	סטרואידים גורמים לעתים קרובות לצמיחת שיער מוגברת באזורים שונים בגוף.	זהו ממצא קוסמטי לחלוטין שאינו מצריך טיפול או שינוי תרופתי.
אקנה (פצעונים), פטרת בעור, יבלות ויראליות	פצעונים מופיעים בעיקר בגיל ההתבגרות.	טיפול מקומי במשחות לפי המלצת רופא עור. לרוב לא מדובר בדרגת חומרה המצריכה שינוי תרופתי, אלא אם יש מצוקה רגשית.
קומה נמוכה	סטרואידים מעכבים את קצב הגדילה. מומלץ לשלב מעקב גדילה אחת לשישה חודשים בטיפול הכללי.	אם מתרחשת עצירה או האטה בקצב הגדילה הנמוך מ-4 ס"מ בשנה, או שהגובה יורד מתחת לאחוזון 3, מומלץ להתייעץ עם אנדוקרינולוג.
בגרות מינית מאוחרת	מגיל 9 יש לעקוב, במסגרת ביקורי המעקב במרפאה, אחר הופעת סימני ההתבגרות. במקרה של היסטוריה משפחתית של איחור בהתבגרות, יש ליידע את הצוות המטפל.	אם לא מופיעים סימני בגרות מינית עד גיל 14, מומלץ להתייעץ עם אנדוקרינולוג, שעשוי להמליץ על טיפול בטוסטוסטרון.
שינויים לרעה בהתנהגות (למידע נוסף ר' פרק 10 מפורט בהמשך)	לפני התחלת הטיפול בסטרואידים מומלץ ליידע את הנוירולוג בדבר מצב הרוח הבסיסי של הילד, הטמפרמנט שלו ובעיות קשב וריכוז, אם קיימות. לעתים מתרחשת החמרה בהתנהגות בשישה החודשים הראשונים לטיפול.	מומלץ לטפל בבעיות התנהגותיות ידועות לפני התחלת טיפול בסטרואידים, הן באמצעות טיפול התנהגותי והן בתרופות. לעתים מתן התרופה בשעות הערב במקום בבוקר יכול לעזור - התייעצו עם הנוירולוג המטפל. הנוירולוג עשוי להפנות אתכם לטיפול התנהגותי.
דיכוי מערכת החיסון	סטרואידים מדכאים את מערכת החיסון (המערכת שאמורה להגן בפני זיהומים). חשוב להיזהר מזיהומים מסוכנים ולטפל בכל הזיהומים בעודם קלים.	יש להשלים תוכנית חיסונים לפני התחלת טיפול בסטרואידים, בעיקר חיסונים מסוג חי מוחלש כמו חזרת, חצבת, אדמת ואבעבועות רוח. אם התרחש מגע בין המטופל לבין חולה באבעבועות רוח, יש לפנות לבדיקת רופא בהקדם.
דיכוי בלוטות יותרת הכליה (אדרנל)	יש ליידע כל צוות רפואי שמטפל בילד בעניין הטיפול הממושך בסטרואידים. יש להימנע מדילוג על מנות סטרואידים במשך יותר מ-24 שעות כדי למנוע אי ספיקת בלוטות יותרת הכליה. יש לזהות מצבים שבהם נדרש מינון גבוה של סטרואידים בשל מצב דחק (ניתוח, מחלה קשה, חבלה קשה). יש ללמוד לזהות סימני חסר בקורטיזול (הקאות, חולשה) ולטפל במצב בהקדם על ידי מינון גבוה של סטרואידים. יש ללמוד לזהות מצבים שבהם נדרש טיפול סטרואידי תוך ורידי או תוך שרירי (מצבי דחק קיצוניים) ובזיהומים לפנות לטיפול רפואי מיידי. אין להפסיק טיפול ממושך בסטרואידים באופן פתאומי ובבת אחת!	יש לדון עם הצוות המטפל במקרים שבהם נדרש מינון גבוה של סטרואידים: • החמצה של מנת טיפול יותר מ-24 שעות עקב צום, מחלה או העדר תרופה. • באילו מצבים נדרש מינון גבוה של סטרואידים? מהו המינון? מהי דרך הנטילה המומלצת? • אם הוחלט להפסיק נטילת סטרואידים, מהי הדרך המומלצת לבצע זאת על מנת להימנע מסיכונים?

טבלה 2. תופעות לוואי של סטרואידים - המשך

תופעת לוואי	הסבר	כיצד מתמודדים?
יתר לחץ דם	יש לבצע מעקב לחץ דם בכל ביקור במרפאה.	אם ישנה עלייה בלחץ הדם, יש להפחית צריכת מלח ולחתור לירידה במשקל. לעתים יש צורך בטיפול תרופתי.
אי סבילות לגלוקוז	בביקורכם במרפאה יש לבצע בדיקת נוכחות גלוקוז בשתן. במקרה של צמא מוגבר או השתנה מוגברת יש לדווח על כך לצוות הרפואי. אחת לחצי שנה יש לבצע בדיקות מעבדה לצורך מעקב אחר התפתחות סוכרת וסיבוכים אחרים של עלייה במשקל בעקבות הסטרואידים.	אם יש סוכר בשתן יש לבצע בדיקות מעבדה מקיפות יותר. במקרה של צמא מוגבר או השתנה מוגברת יש לבצע בדיקות מעבדה מקיפות יותר.
ריפלוקס/גסטריטיס (דלקת בקיבה)	סטרואידים יכולים לגרום לריפלוקס (תחושת צרבת וכאב בטן עליונה). יש ליידע את הצוות הרפואי אם תופעות אלה מופיעות.	יש להימנע משימוש בתרופות נוגדות דלקת שאינן סטרואידים כמו נורופן, אדוויל, איבופן ואספירין, שעשויים בשילוב סטרואידים, להחמיר דלקות בקיבה. להקלת התסמינים אפשר להשתמש בתרופות נוגדות חומציות.
מחלה פפטית של הקיבה (אולקוס)	יש לדווח על כאבים בבטן העליונה מכיוון שהם יכולים לבטא התפתחות של מחלה פפטית בקיבה. בדיקת דם בצואה יכולה לעזור באבחון של דימום ממערכת העיכול בעקבות מחלה פפטית.	יש להימנע משימוש בתרופות נוגדות דלקת שאינן סטרואידים כמו נורופן, אדוויל, איבופן ואספירין, שעשויים בשילוב סטרואידים, להחמיר דלקות בקיבה. להקלת התסמינים אפשר להשתמש בתרופות נוגדות חומציות. בחשד לדימום ממערכת העיכול תופנו לבדיקת גסטרואנטרולוג.
קטרקט	סטרואידים יכולים לגרום לקטרקט ולכן מומלץ לבצע בדיקת עיניים אחת לשנה. נמצא שבשימוש בדפלקורט יש סיכון גבוה יותר להתפתחות קטרקט.	אם מתפתח קטרקט המשפיע על הראייה יש לשקול עם הנוירולוג המטפל מעבר מדפלקורט לפרדניזון. יש להתייעץ עם רופא העיניים לגבי המשך הטיפול והמעקב. במקרה של קטרקט קשה הפוגע בראייה יש צורך בניתוח.
ירידה בצפיפות עצם (אוסטאופורוזיס)	יש לדווח לצוות המטפל על שברים או כאבי גב. יש לבצע צילומי רנטגן של עמוד השדרה כל שנה-שנתיים כדי לנטר שברי דחיסה בחוליות עמוד השדרה. יש לבצע בדיקת צפיפות עצם (DXA) כל שנתיים-שלוש על מנת להעריך את מצב צפיפות העצם. יש לבצע בדיקת דם של רמת ויטמין D בדם אחת לשנה. אם הרמה נמוכה יש ליטול ויטמין D - בטיפות או בטבליות. אחת לשנה יש לבצע הערכה של כמות הסידן בתזונה.	יש לבצע בדיקת רמת ויטמין D בדם ותוספת ויטמין D כתלות ברמה בדם. יש להקפיד על תזונה עתירת סידן על פי ההמלצות לגיל (בשיחה עם התזונאית). אם התזונה לא מספקת מספיק סידן למטופל יש ליטול תוספת סידן בטבליה. עמידה והליכה משפרים את בריאות העצם. מומלץ לבצע לפי יכולתו של המטופל (לפי המלצות הפיזיותרפיסט והנוירולוג המטפל).
פירוק שריר (מיוגלובינוריה)	אם צבעו של השתן אדום-חום, יש לפנות מיד למיון. המצב יכול להיות מסכן חיים. מיוגלובין הוא תוצר פירוק שריר וצבעו אדום-חום. אפשר לבדוק את רמתו בבדיקת שתן. בה בעת יש לבדוק נוכחות זיהום בדרכי השתן (גם זיהום יכול לגרום לשינוי בצבע השתן).	יש להימנע מפעילות גופנית מאומצת ממושכת ללא הדרכה, כמו ריצה מהירה ממושכת או קפיצה בטרמפולינה. יש להרבות בשתיית מים. יש לבצע בדיקות לתפקוד הכליה במצב זה.

7. טיפול אנדוקריני (הורמונלי) גדילה, התבגרות ובקרה על פעילות בלוטת יותרת הכליה

נטילת סטרואידים לטיפול בדושן עשויה להשפיע על חלק מההורמונים בגוף באופן בלתי רצוי. בדרך כלל מדובר בהורמוני גדילה (ההשפעה עליהם עשויה לגרום לקומה נמוכה) וסטוסטרון, הורמון המין הגברי (ההשפעה עליו עשויה לגרום לאיחור בבגרות המינית). הנירולוג עשוי להמליץ על ביקור אצל אנדוקרינולוג ילדים (רופא המתמחה בהורמונים) אם עולים חששות לגבי גדילה, עיכוב בהתפתחות המינית או דיכוי של בלוטת יותרת הכליה.

גדילה ובגרות מינית

התמודדות עם קומה נמוכה והתבגרות מינית מאוחרת עשויה להיות מורכבת. כדי להקל על ילדכם, חשוב שתדברו על כך עם הנירולוג המטפל. קומה נמוכה יכולה גם להיות סימן לבעיות רפואיות אחרות וחוסר בטסטוסטרון עלול לפגוע בבריאות העצם. מסיבה זאת חשוב שצוות המרפאה הנירולוגית יעקוב מקרוב אחר הגדילה ואחר התפתחות הבגרות המינית של ילדכם (ר' איור 5).

טיפול בהורמון גדילה

- אם ימצא מחסור בהורמון גדילה, הרופא יכול לתת לכם מרשם להורמון גדילה למצב של קומה נמוכה.
- אין עדויות או ספרות מקצועית מספקת להערכת הבטיחות או היעילות של הורמון גדילה בקרב חולי דושן שלא אותר אצלם חוסר בהורמון גדילה.
- קיים פוטנציאל לסיכונים בקרב ילדים הנוטלים הורמון גדילה, והם כוללים: כאבי ראש, לחץ תוך-גולגולתי מוגבר ממקור בלתי ידוע (לחץ במוח ובעיניים), החלקת ראש עצם הירך (הפרעה בירך שעלולה לגרום כאבים ולחייב ניתוח), החמרה של עקמת וסיכון מוגבר לפתח סוכרת.
- לפני ההחלטה האם לטפל בהורמון גדילה, האנדוקרינולוג ישוחח איתכם על הסיכונים והיתרונות הפוטנציאליים של הטיפול בילדכם.

טיפול בטסטוסטרון

- טסטוסטרון חשוב לבריאות העצם, וכן להתפתחות הנפשית/רגשית.
- מינון הטסטוסטרון יהיה נמוך בהתחלה ויעלה בהדרגה, כחיקוי של התפתחות מינית רגילה.
- אפשר לתת טסטוסטרון במגוון דרכים: זריקות לשריר, ג'ל ומדבקות.
- לפני תחילת הטיפול האנדוקרינולוג ישוחח עמכם ועם ילדכם על התגובה הצפויה. תגובה כזו עשויה לכלול: ריח גוף עז, שיעור בפנים, אקנה, קפיצת גדילה, סגירת לוחיות הגדילה והגברת הליבידו (החשק המיני).
- תופעות לוואי אפשריות כוללות: דלקת במקום הזריקה, תגובה אלרגית, מצבי רוח ועלייה בספירת כדוריות הדם האדומות.
- בזמן נטילת טסטוסטרון יערכו בדיקות דם קבועות כדי לנטר את התגובה לטיפול.

אי ספיקת בלוטת יותרת הכליה

בלוטות יותרת הכליה, הממוקמות על הכליות, אחראיות על ייצור ההורמון קורטיזול, המסייע לגוף להתמודד עם מצבי דחק (מחלה קשה או פציעה). כשנוטלים סטרואידים, בלוטות יותרת הכליה מפסיקות לייצר קורטיזול. כאשר מפסיקים ליטול סטרואידים, הגוף חוזר בהדרגה לייצר קורטיזול - תהליך העשוי להימשך שבועות עד חודשים. עד לחזרה מלאה לייצור קורטיזול, הגוף אינו מסוגל להתמודד עם מצבי דחק. מצב זה מכונה "אי ספיקת בלוטות יותרת הכליה" והוא עלול להיות מסכן חיים (ר' איור 5).

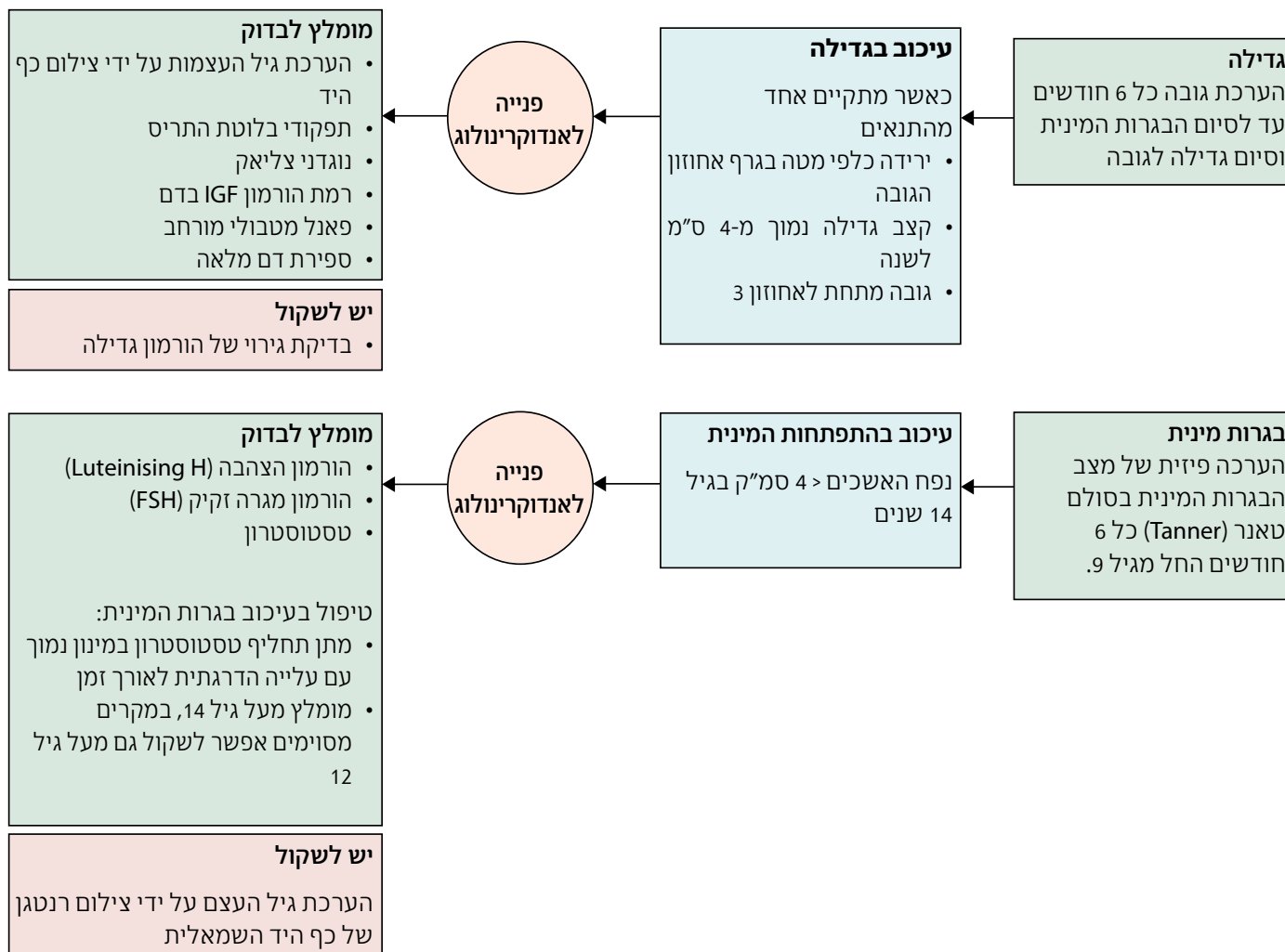
חשוב לדעת שאם נטילת הסטרואידים תופסק בבת אחת או אם תתפספסנה כמה מנות תרופה במשך יותר מ-24 שעות (בגלל מחלה או כל סיבה אחרת) קיים סיכון לאי ספיקת אדרנל. לכן, מטופלים שנוטלים סטרואידים באופן קבוע צריכים ליצור קשר עם הרופא המטפל על מנת לקבל הנחיה במקרה של פספוס מנות תרופה או במקרים של מחלה קשה או טראומה חמורה, שבהם יש ליטול מנות נוספות או מנות דחק של סטרואידים.

אפשר למצוא מידע על מניעה, זיהוי ובקרה של אי ספיקת בלוטות יותרת הכליה וכן כיצד ליטול מנות דחק של סטרואידים בפרוטוקול הסטרואידים ע"ש PJ Nicholoff: www.parentprojectmd.org/pj.

תסמיני אי-ספיקת בלוטות יותרת הכליה

הכירו את הסימנים והתסמינים של אי ספיקת בלוטות יותרת הכליה:

- עייפות חמורה
- כאב ראש
- בחילה/הקאה
- רמת סוכר נמוכה בדם
- לחץ דם נמוך
- התעלפות



איור 5. הערכת גדילה ובגרות מינית תוך כדי נטילת סטרואידים

8. טיפול בבריאות עצם (אוסטאופורוזיס) (איור 6) בקה על עצמות שברירות וטיפול בהן

בריאות העצם בדושן חשובה הן בשלב האמבולטורי והן בשל שבו החולה בכיסא גלגלים. עצמותיהם של כל חולי דושן, בכל הגילים, חלשות יחסית, במיוחד אם הם נוטלים סטרואידים. הסטרואידים מדללים את צפיפות המינרלים בעצמות ומעלים את הסיכון לשברים (עצמות שבירות) בהשוואה לאוכלוסייה הכללית. חולשת שרירים וירידה בניידות גם הן גורמי סיכון לעצמות חלשות.

צילום רנטגן מיוחד בקרינה מופחתת (DEXA) הוא בדיקה לא פולשנית שמודדת את צפיפות המינרלים בעצמות הארוכות (בדרך כלל בעמוד השדרה המותני או בירך). עצם דקה יותר היא עצם בריאה פחות ורגישה יותר לשברים. מדידת צפיפות המינרלים בעצמות חשובה לניטור בריאות העצם בכלל. מומלץ לבצע סריקות DEXA כל שנתיים-שלוש.

חולי דושן, ובמיוחד מי שנוטל סטרואידים, נמצאים בסיכון לשברי דחיסה בחוליות עמוד השדרה. שברי דחיסה בחוליות עמוד השדרה מתרחשים כאשר החוליות (עצמות עמוד השדרה) סופגות שברים קטנים המעוותים את צורתן וגורמים לקריסתן. השברים והקריסה החולייתית עלולים לגרום לכאב. אפשר לראות שברי דחיסה בחוליות עמוד השדרה בצילום רנטגן צדי גם ללא כאבי גב. אפשר לטפל בשברי החוליות באמצעות ביספוספונטים (תרופות המונעות את איבוד מסת העצם), במיוחד אם



המטופל סובל מכאבים. מומלץ לבצע צילום רנטגן צדי כל שנה-שנתיים או בכל מקרה של כאבי גב.

העצם עוברת כל הזמן תהליכי פירוק ובנייה, אבל המבנה שלה נשמר. הסטרואידים מאטים את תהליך הבנייה המחודש של העצם. ביספוספונטים הם תרופות שנקשרות לפני שטח העצם, מאטות את תהליך ההתפרקות ומסייעות לעצם להיבנות מחדש ביעילות רבה יותר. התהליך משמר את עובי העצם, בתקווה לעצם בריאה יותר עם נטייה מופחתת לשברים. יש לדון בטיפול בביספוספונטים אם יש סימנים לירידה בצפיפות העצם, לשברים בעצמות הארוכות במקרה של טראומה ו/או שברי דחיסה בחוליות עמוד השדרה (ר' איור 6). יש לזכור שנטילה ממושכת מדי (כמה שנים) של ביספוספונטים תגרום לשינוי מצטבר בעצמות ולסיכון לשברים מסוג אחר ולכן חשוב לעקוב כל הזמן אחר מצב העצמות.

הערכה והדרכה

- הערכה והדרכה על ידי פיזיותרפיסט/מרפא בעיסוק כוללת:
- מזעור סיכויי הנפילה בכל הסביבות באמצעות תשומת לב למשטחי ההליכה שבחורים, הקרקע שעליה הולכים והסרת ממכשולים.
 - הדרכה על שימוש בכיסאות גלגלים למטופל ולמשפחתו; העלאת המודעות לכך שנפילה מכיסאות גלגלים היא סיבה נפוצה לחבלות.
 - הדרכת משפחת המטופל על הרמה והעברה בטוחות מכיסא הגלגלים ואילו על משטחים שונים ובכל הסביבות.

שיקולים שכיחים או שינויים אפשריים

בטיחות הסביבה הביתית:

- הסרת מכשולים כמו שטיחים, צעצועים, כבלים וחפצים.

מניעת נפילות מכיסא הגלגלים או ממכשיר ההתניידות:

- יש להיחגר כל הזמן.
- יש להדביק אנטי טיפ (למניעת התהפכות) על כיסאות הגלגלים.

בטיחות על משטחים לא ישרים או חלקים:

- כשנמצאים בחוץ חשוב להיות ערניים למשטחים משופעים.
- בקרבת מים יש לנעול נעלי בריכה למניעת החלקה על משטחים חלקלקים.
- יש להדביק מדבקות נגד החלקה על סוליות סדי קרסול-כף רגל כדי להפחית את הסיכון ליפול כשהולכים לשירותים בלילה.

מעבר בטוח מכיסא הגלגלים ואילו:

- כדאי לשקול להשתמש משלב מוקדם בצידוד מותאם ומערכות להרמת המטופל בכל הסביבות כדי לתת תמיכה בטוחה ולמזער את הסיכון לנפילות או לפציעות במעברים השונים, בשירותים ובמקלחת.

התאמות ביתיות:

- שטיחונים נגד החלקה במקלחת או באמבטיה.
- ידיות אחיזה במקלחת או באמבטיה.
- כיסא לאמבטיה או צידוד התאמה אחר למקלחת.
- מדבקות נגד החלקה על מדרגות עץ.
- ידיות אחיזה משני צדי המדרגות.

איור 6. שיקולי בטיחות ומניעת נפילות

9. טיפול אורתופדי (איור 7) עקמת ושברים

המטרות העיקריות של טיפול אורתופדי הן לשמר הליכה ו/או תפקוד מוטורי עד כמה שאפשר ולמזער קונטרקטורות במפרקים. היכולת ללכת או לעמוד תעזור לשמור על עמוד שדרה ישר ולקדם את בריאות העצמות.

קונטרקטורות

ככל שהשרירים נחלשים וקשה להניע את המפרקים, יש סכנה שהמפרקים יאבדו חלק מטווח התנועה הטבעי - תופעה שנקראת קונטרקטורה. יציבה נכונה בהליכה יכולה לעזור למנוע קונטרקטורות במפרקים וברגליים. בזמן ישיבה חשוב לוודא שהיציבה מאוזנת ושהמשקל מתחלק באופן שווה בין שני צדי הגוף. כפות הרגליים והרגליים אמורות להיות ישרות - במיקום טוב ועם תמיכה טובה. מערכת ישיבה טובה בכיסא הגלגלים שתתמוך כראוי בסימטריית עמוד שדרה-אגן ובהארכת עמוד השדרה היא חיונית. ישנן אפשרויות כירורגיות שיסייעו בשימור מנח כפות הרגליים והרגליים, אך יש לשקול אותן בכובד ראש בגלל סיכונים הכרוכים בהרדמה וכן בגלל נטייה לחזרת הקונטרקטורות.

עקמת

לחולי דושן שאינם מטופלים בסטרואידים תשעים אחוז סיכוי לפתח עקמת פרוגרסיבית (התקמרות צדית של עמוד השדרה שמחמירה עם הזמן). הוכח שטיפול יומי בסטרואידים מפחית את הסיכון לעקמת, או מעכב באופן ניכר את תחילתה. חשוב מאוד לשים לב ליציבה ולמנח הגב כדי למנוע עקמת. חשוב מאוד לבצע הערכה רציפה של עמוד השדרה לאורך חייכם.

שברים בעצמות הארוכות

רגל שבורה עלולה לאיים באופן ניכר על יכולת הילד להמשיך ללכת. אם הרגל נשברת או נפגעת כדאי לברר אם צריך לשקול ניתוח. לעתים קרובות תיקון בניתוח עשוי לעזור לחולי דושן לחזור לעמוד וללכת מהר יותר. במקרה של שבר, דווחו מייד לצוות המרפאה הנוירומוסקולרית לפני קבלת החלטות טיפוליות כלשהן. צוות המרפאה הנוירומוסקולרית יסייע בהכוונת הטיפול בשבר ובטיפול לאחר התרחשות השבר.

תסמונת התסחיף השומני (FES) היא סיכון בדושן ומהווה מקרה חירום רפואי. תסחיף שומן נגרם בגלל פיסת שומן זעירה שמשתחררת אל מחזור הדם לאחר שבירה של עצם או מכה חזקה. פיסת שומן זו (שנקראת "תסחיף") עלולה להגיע בזרם הדם לריאות ולמנוע הגעת חמצן לרקמות. תסמיני תסחיף עשויים לכלול בלבול, חוסר התמצאות, התנהגות לא אופיינית, נשימות מהירות, קצב לב מהיר, ו/או קוצר נשימה. **אם ילדכם נחבל, נפל ו/או שבר עצם ואתם מבחינים באחד מהתסמינים הללו, גשו לחדר המיון בהקדם האפשרי. הודיעו לצוות שאתם חוששים מתסחיף שומני. מדובר במקרה חירום רפואי!**

שלב ההליכה	שלב אובדן ההליכה המוקדם	שלב אובדן ההליכה המאוחר
הערכות		
יש להעריך את טווח התנועה כל חצי שנה לפחות.		
יש לבצע בדיקה חזותית של עמוד השדרה אחת לשנה.	יש לבצע בדיקה חזותית של עמוד השדרה אחת לחצי שנה.	
יש לבצע הערכה רדיוגרפית ולבדוק אם נצפה קימור או אם קשה לראות חזותית.	יש לבצע בדיקה רדיוגרפית כאשר המטופל מאבד הליכה; אם יש התקמרות, יש לבצע בדיקה רדיוגרפית כל חצי שנה-שנה בתלות בבגרות השלד; יש לפנות למנתח אורתופדי כשרואים קימור.	צילום קדמי ואחורי שנתי בגב זקוף למטופלים עם עקמת פרוגרסיבית ידועה.
התערבויות		
יש ליישם תוכנית מתיחות ביתית בהדרכת פיזיותרפיסט עם התמקדות בקרסוליים, בברכיים ובירכיים.		
בהדרכת מרפא בעיסוק יש להוסיף התמקדות בגפיים העליונות.		
בכיפוף פסיבי גבי > 10 מעלות אפשר להשתמש בסד לילה לקיבוע קרסול-כף רגל מותאם אישית במנח ניטראלי.	אפשר להשתמש בסד יומי מותאם אישית לעיכוב החמרה של קונטרקטורת כף הרגל.	אפשר להמשיך להשתמש באמצעי תמיכה בגפיים התחתונות; אפשר לשקול להתאים קיבוע בסד למרפק וליד.
	יש להתחיל בתוכנית עמידה באמצעות מכשיר העמדה או כיסא גלגלים עם העמדה.	יש להשתמש בתוכניות העמדה בזהירות.
אפשר להתייעץ עם אורתופד המנוסה בטיפול בחולי דושן בעניין ניתוח הארכת רצועת גיד אכילס כדי לשפר הליכה במקרה של קונטרקטורה ניכרת בקרסול. יש לבחון בכובד ראש את תועלת הניתוח בהתחשב בכוח השריר הארבע ראשי ובשריר הירך החיצוני. אם מתקבלת החלטה על ניתוח, יש להיערך למערך שיקומי תומך ממושך לאחר מכן על מנת למקסם את הצלחת הניתוח.	אפשר להתייעץ בעניין ניתוח כף רגל וקרסול לשיפור המנח הרגיל רק אם המטופל מעוניין בכך.	
אפשר להתייעץ עם מומחה עמוד שדרה המנוסה בטיפול בחולי דושן לבחינת תועלת שימוש בחגורות גב.		
יש להדריך את המשפחות לגבי מניעה מקדימה של שברים.		
יש להיוועץ בקרדיולוג ובמומחה נשימה לפני התערבות כירורגית.		
יש לפנות לפיזיותרפיה לאחר ניתוח	יש לפנות לאיחוי ולקיבוע אחורי של החוליות אם עקומת השדרה < 20-30 מעלות במטופלים לפני בגרות מינית שאינם מטופלים בסטרואידים; הערכת פיזיותרפיסט לפני ניתוח ואחרי.	יש לפנות לקיבוע ולאיחוי שדרתי אחורי עם העקמת פרוגרסיבית.
יש לוודא שהמשפחות והצוות הרפואי מודעים לתסמונת התסחיף השומני.		

איור 7. הערכת מצב עמוד השדרה והמפרקים

10. טיפול שיקומי

פיזיותרפיה, ריפוי בעיסוק וקלינאות תקשורת

חולי דושן זקוקים לסוגים שונים של טיפול שיקומי במהלך חייהם. הצוות יכול לכלול רופאים, פיזיותרפיסטים, מרפאים בעיסוק, קלינאי תקשורת, אורתופדים וספקי ציוד רפואי ושיקומי.

צוות השיקום צריך לשקול את המטרות ואת סגנון החיים של המטופל כדי להתאים לו טיפול מניעתי לאורך החיים שימזער את השפעת המחלה על חייו ועל פעילויותיו ויאפשר לו איכות חיים אופטימלית. אפשר לקבל הכוונה שיקומית במרפאה הרב צוותית בבית החולים השיקומי אלי"ן במסגרת המרפאה הניירומוסקולרית. את הטיפולים אפשר לקבל במסגרת מרפאות בקהילה, התפתחות הילד או במסגרת בית הספר. את הטיפולים והמעקב השנתי מומלץ להמשיך לאורך כל החיים. יש לעבור הערכה אצל מומחי שיקום אחת לשנה, למעט מקרים שבהם עולות בעיות מסוימות.

טווח התנועה, פעילות גופנית ומתיחות (איור 8)

- השרירים של חולי דושן נוטים להתקצר והחולים נוטים לאבד טווחי תנועה. גורמים שונים משפיעים על נטייה זו, ובהם אובדן האלסטיות של השרירים בשל הפיכת סיבי השריר לרקמת חיבור, שימוש מוגבל בטווחי התנועה בזמן התפקוד ופחות איזון שרירי סביב המפרק.
- שימור טווח תנועה מקסימלי ושימור סימטריה במפרקים שונים מאפשר את התפקוד הטוב ביותר, מונע התפתחות של קונטרקטורות ומונע בעיות לחץ בעור.
- מומלץ לבצע פעילות אירובית; שחייה היא דוגמה מצוינת לתרגול בטוח משום שהיא לא מנוגדת לכוח הכבידה. תרגילים כמו ניתור על טרמפולינה או קפיצה על מתנפחים עלולים לפגוע בשרירים משום שהם מנוגדים לכוח הכבידה. חשוב שפיזיותרפיסט יכוון אתכם לפעילות ולתרגילים בטוחים.
- הפיזיותרפיסט ידריך אתכם ויעקוב אחר תרגילי המתיחות שחובה לבצע כחלק מהשגרה היומית.
- מרגע האבחון ואילך מטרת המתיחות היא לשמר את הגמישות ואת תפקוד המפרקים לצורך נוחות.



פנל 2: הערכות והתערבויות שיקום בכלי מחלת דושן

הערכה

הערכה שיקומית רב-תחומית כל חצי שנה או לעתים קרובות יותר במקרה הצורך, בשינוי המצב, או אם עולים צרכים ספציפיים.

התערבות

טיפול ישיר

טיפול ישיר מפיזיותרפיסטים, מרפאים בעיסוק וקלינאי תקשורת שניתן למטופל לאורך חייו ומותאם לצרכים האישיים, לשלב המחלה, לתגובה לטיפול ולהיענות.

מניעה של קונטרקטורות ועיוותים

- מתיחות יומיות בבית, 4-6 פעמים בשבוע בקרסוליים, בברכיים, בירכיים; מתיחת מפרקי שורש כף היד, הידיים והצוואר בשלב מאוחר יותר אם מותווה בהערכה.
- מתיחות של מפרקים בסיכון לקונטרקטורה ועיוותים* וכאלה שזוהו בהערכה.
- אביזרים להתערבות על ידי סדים, ציוד לשמירת מנח, גיבוס:

- סד מנוחה לקרסול-כף רגל למתיחה בלילה - ייתכן שההיענות תגבר אם יחל כטיפול מניעתי בגיל צעיר.

- בשלבי אובדן ההליכה - סד לתמיכת קרסול-כף רגל לשמירת המנח במשך היום - סד להארכת גידי שורש כף היד וכף היד (מכופפים או מיישרים).

- עמידונים פסיביים/ממונעים כאשר קשה לעמוד ישר ויציב, בתנאי שטוחי התנועה מאפשרים את מנח העמידה וסבילות בעמידה.

- סד לברך-קרסול-רגל עם מפרקי ברך נעולים - אפשרות לשלבי ההליכה המאוחרת ואובדן ההליכה.

- הושבה מותאמת אישית בכיסאות גלגלים ידניים וממונעים (מושב קשיח, גב קשיח, תומכי ירך, תמיכה צדית, משענת ראש).

- מגנוני כיסא חשמליים לשינויי תנוחה בכיסאות ממונעים (הטיית מושב, הטיית גב מושב, רגליות מתרוממות, תמיכה בעמידה וגובה המושב המתכוונן).

תרגול ופעילות

פעילות או תרגילים אירוביים בעצימות בינונית (שחייה, רכיבה על אופניים) עם סיוע כנדרש, הימנעות מתרגילי תנגודת גבוהה, מאמץ קיצוני או מאמץ כנגד כוח הכבידה, ניטור למניעת מאמץ יתר, מנוחות בתרגול, שימור אנרגיה וזהירות בנוגע לאפשרות לירידה בסיבולת לב-ריאה וכן לסיכון לנזק שרירי למרות תפקוד קליני טוב.

מניעה של נפילות ושברים

- צמצום גורמי סיכון לנפילות בכל הסביבות.
- במקרה של שברים בעצמות ארוכות - ייעוץ וטיפול של פיזיותרפיסט כחלק מצוות הטיפול האורתופדי המידי וייעוץ גורמי השיקום כדי לשמר הליכה ו/או יכולות עמידה נתמכת.

טיפול בתחומי למידה, בקשב ובעיבוד חושי - בשיתוף הצוות על סמך הצרכים המשתנים והערכת מצב.

עזרים טכנולוגיים וציוד מותאם

תכנון והדרכה על סמך הערכה, מפרט, הדרכה ואפשרויות מימון.

השתתפות

עידוד להשתתפות בכל תחומי החיים בכל השלבים.

טיפול בכאב ומניעתו

מניעת כאב וטיפול רב תחומי מקיף לפי הצורך לאורך החיים.

* אזורים בסיכון מוגבר לקונטרקטורות ועיוותים כוללים: מכופפי ירכיים, רצועות איליוטיביאליות, מכופפי הברך, מכופפי קרסול, כף הרגל, מכופפי המרפק, מסובבי האמה, מכופפי ומיישרי שורש כף יד ואצבעות, מיישרי החוליות המותניות והצוואריות, התקצרות מפרק בודד לתוך כיפוף ירך וברך וכיפוף כף הרגל, נטייה פנימה של הקרסול והרגל הקדמית, כיפוף מרפק, כיפוף מפרק כף היד או יישורו, מפרקי האצבעות; עיוות של עמוד השדרה ובית החזה כולל עקמת, קיפוזיס ולורדוזיס מוגברים (עמוד השדרה) ותנועות מופחתות של בית החזה.

כיסאות גלגלים, הושבה וציוד מותאם אחר (איור 9)

- כאשר הולכים מרחקים ארוכים אפשר להיעזר בקלנועית, בטיולון או בכיסא גלגלים כדי לשמר כוחות.
- כאשר יש צורך בכיסא גלגלים לזמן ולמרחק רב יותר, חשוב להשתמש בכיסא גלגלים מותאם השומר על יציבה נכונה ותמיכה טובה לכל חלקי הגוף.
- ככל שיגדל הקושי ללכת, הצורך בכיסא גלגלים ממונע יגדל. יש לשלבו בשלב מוקדם ככל האפשר. מומלץ לשלב אפשרות העמדה.
- פיזיותרפיסטים ומרפאים בעיסוק ימליצו על אביזרי וציוד תמיכה ועזר שיסייעו לילדכם לשמור על עצמאותו ובטיחותו.
- חשוב לבדוק מראש איזה ציוד יאפשר לכם עצמאות והשתתפות בפעילויות שאתם אוהבים ולתכנן בהתאם.

תיבה 4. שליטה בכאב

- חשוב ליידע את הנירולוג על כאב שמקשה על ילדכם כדי שיוכל לתת לו מענה טיפולי הולם. יש לעקוב אחר נושא זה בכל ביקור מעקב נירולוגי. לצערנו מעט מאוד ידוע היום על כאב במחלת דושן ויש צורך במחקרים נוספים. אם מתעורר כאב, חשוב לפנות לנירולוג ולהסביר לו את הבעיה.
- לצורך טיפול יעיל בכאב חשוב לברר מה הסיבה לכאב כדי שצוות המרפאה הנירומוסקולרית יוכל להציע לכם התערבויות מתאימות.
 - כאב יכול לנבוע מבעיות יציבה וקושי למצוא את התנוחה הנוחה. התערבויות עשויות לכלול עזרים אורתופדיים (סדים או קיבוע), הושבה, מיטה מותאמת ואביזרי ניידות מותאמים לצרכים,
 - מלבד אפשרות הטיפול התרופתי הרגיל (הרפיית שרירים ונוגדי דלקת). יש להביא בחשבון אינטראקציות עם תרופות אחרות (לדוגמה, סטרואידים ותרופות נוגדות דלקת שאינן סטרואידים) ותופעות הלוואי המיוחדות להן, במיוחד אלה שעלולות להשפיע על תפקוד הלב או הנשימה.
 - לעתים נדירות, במקרה שמוצו טיפולים אחרים, ייתכן שהרופא ימליץ על התערבות כירורגית או אורתופדית בכאב. כאב גב, במיוחד במטופלים שנוטלים סטרואידים, עלול להיות סימן לשבר דחיסה בחוליות, ואלה מגיבים היטב לטיפול בביספוספונטים.
 - יש להיזהר מאוד בשימוש בתרופות נרקוטיות לשיכוך כאבים, במיוחד אם יש בעיות בתפקוד הריאה. תרופות נרקוטיות עלולות לגרום לנשימה שטחית או להפסקת נשימה.

- ייתכן שיידרשו התאמות נוספות שיסייעו בעלייה במדרגות, במעברים, באכילה, בשתייה, בהתהפכות במיטה, בשירותים וברחצה.
- עזרים פשוטים כמו מגש להנחה על הברכיים וקשים מתכווננים יכולים למקסם את התפקוד.
- טכנולוגיות מתקדמות כמו רובוטיקה, חיבורים אלחוטיים ובקרת סביבתית אינפּרה-אדומה. טכנולוגיות מחשב מתקדמות של בית חכם, תוכנות לזיהוי דיבור ומכשירים לזיהוי קול כמו Google Home ו-Alexa יכולות לאפשר לכם לשלוט בסביבתכם ולסייע במשימות יומיומיות.

חשוב לעשות את כל מה שאפשר כדי לשמור על בטיחות ילדכם, בבית ומחוצה לו. לפניכם כמה הצעות למניעת תאונות ושברים בעקבות נפילות:

הערכה והדרכה

הערכה והדרכה על ידי פיזיותרפיסט/מרפא בעיסוק כוללת:

- מזעור גורמי סיכון לנפילות בכל הסביבות באמצעות תשומת לב למשטחי ההליכה שבחורים, הקרקע שעליה הולכים והסרת ממכשולים.
- הדרכה למטופל ומשפחתו על שימוש בטיחותי בכיסאות גלגלים. העלאת המודעות לכך שנפילה מכיסאות גלגלים היא סיבה נפוצה לחבלות.
- הדרכת משפחת המטופל למעברים והרמות בטוחות מכיסא הגלגלים ואליו על משטחים שונים בכל הסביבות.

שיקולים שכיחים או שינויים אפשריים

בטיחות הסביבה הביתית:

- הסרת מכשולים כמו שטיחים, צעצועים, כבלים וחפצים.

מניעת נפילות מכיסא הגלגלים או מאביזר הניידות

- שימוש בחגורה כל הזמן.
- אנטי טיפ (למניעת התהפכות) כחלק מכיסא הגלגלים.

בטיחות על משטחים משופעים או חלקים:

- כשנמצאים בחוץ חשוב להיות ערניים למשטחים לא ישרים.
- בקרבת מים יש לנעול נעלי בריכה למניעת החלקה על משטחים חלקלקים.
- יש להדביק מדבקות נגד החלקה על סוליות סדי קרסול-כף רגל כדי להפחית את הסיכון ליפול כשהולכים לשירותים בלילה.

מעבר בטוח מכיסא הגלגלים ואליו:

- כדאי לשקול להשתמש משלב מוקדם באביזרי עזר ומערכות להרמת המטופל בכל הסביבות כדי לתת תמיכה בטוחה ולמזער את הסיכון לנפילות או לפציעות במעברים השונים, בשירותים ובמקלחת.

התאמות ביתיות:

- שטיחונים נגד החלקה במקלחת או באמבטיה.
- ידיות אחיזה במקלחת או באמבטיה.
- מושב אמבטיה או ציוד התאמה אחר למקלחת.
- מדבקות נגד החלקה על מדרגות עץ.
- ידיות אחיזה משני צדי המדרגות.

איור 9. מעקב אחר צוות השיקום

11. טיפול נשימתי בקה על שרירי הנשימה

חולי דושן בדרך כלל אינם סובלים מקשיי נשימה או קשיים בשיעול כל עוד הם הולכים. כשמתבגרים, ושרירי השיעול נחלשים, עולה הסיכון לזיהומים במערכת הנשימה בגלל שיעול לא יעיל. מאוחר יותר, השרירים שתומכים בנשימה עשויים להיחלש גם הם וייתכנו בעיות בתפקוד מערכת הנשימה בשינה. חשוב ליידע את רופא הריאות/נוירולוג/הצוות המטפל אם ילדכם סובל מכאבי ראש או מעייפות בוקר, משום שאלה סימנים של נשימה שטחית בשינה והם מעידים על צורך בבדיקה במעבדת שינה.

אם היכולת להשתעל נחלשת חשוב ביותר להשתמש בעזרים שישפרו את איכות השיעול, במיוחד בזמן מחלה. בבדיקה בזמן שינה מעריכים את איכות הנשימה בשינה. אם נמצא שרמות החמצן של ילדכם נמוכות מדי בשינה, או שרמות הפחמן הדו חמצני גבוהות מדי, ילדכם יצטרך להשתמש במכשיר בי-פאפ (BI-PAP) שישפר את הנשימה בזמן השינה. ככל שיתבגר, תגלו שהוא זקוק לסיוע בנשימה גם במשך היום.

דרושה גישה מתוכננת ופרואקטיבית למעקב וטיפול נשימתיים המבוססת על ניטור צמוד, על מניעת בעיות ועל התערבות מוקדמת בשעת הצורך. צוות הטיפול הנשימתי אמור לכלול רופא (מומחה ריאות) ומטפל נשימה המנוסים בהערכת הנשימה בחולי דושן. יעדי הטיפול כוללים בדרך כלל יישום טכניקות שמרחיבות את הריאות ושומרות על גמישות שרירי בית החזה (גיוס נפח ריאתי), סיוע ידני ומכני בשיעול לפינוי יעיל של נתיב האוויר וסיוע (באופן פולשני או שאינו פולשני) באוויר.

מעקב ומניעה (איור 10)

- עם האבחון יש להתחיל מעקב אצל מומחה ריאות מדי שנה ולהתחיל בשגרת בדיקות תפקודי ריאה קרוב ככל האפשר למועד האבחון. הבדיקה אמורה לכלול מדידה של נפח נשיפה מקסימאלית (FVC); הנשימה העמוקה ביותר שאדם יכול לנשוף (החוצה בכוח). ילד שיתחיל את הבדיקה מיד אחרי האבחון יתוודע למכשור ולצוות בשלב מוקדם ואפשר יהיה להעריך את תפקוד הנשימה ההתחלתי שלו.
- כשילדכם לא יוכל יותר ללכת ללא תמיכה, הערכה ריאתית תתבצע כל חצי שנה. ההערכה כוללת בדיקת תפקודי ריאה עם מדידה של FVC, מקסימום לחץ שאיפה (MIP - עוצמת השאיפה), מקסימום לחץ נשיפה (MEP - עוצמת הנשיפה) וזרימת אוויר מרבית בשיעול (PCF - כמה חזק הוא משתעל). צוות הטיפול הנשימתי יעקוב אחר מגמת ערכי הבדיקה לאורך זמן.
- ההערכה תכלול גם מדידת סטורציה (SpO2 - המודד את רמת החמצן בדם בזמן ערות) וכאשר אפשר, גם מדידה של רמות הפחמן הדו חמצני בנשיפה (PetCO2/PtcCO2 - מודד את רמות הפחמן הדו חמצני בדם בזמן ערות מהעור או מהאוויר הנשוף).
- אם יופיעו סימנים של שינה לא שקטה, כאבי ראש בבוקר או עייפות קיצונית במהלך היום, תידרש בדיקה במהלך שינה. בבדיקה מתבצעת הערכת תפקוד מערכת הנשימה ונמדדות רמות החמצן והפחמן הדו חמצני בשינה.
- חיסון פנוימוקוק (למניעת דלקת ריאות) וחיסוני שפעת שנתיים (הניתנים בזריקות); יש להימנע מתרסיס חי לאף של וירוס השפעת) ימנעו אירועים חמורים של שפעת ודלקת ריאות.

במקרים הבאים צרו קשר עם נוירולוג או מומחה ריאות:

- מהלך ממושך מדי של מחלה מינורית של דרכי נשימה עליונות (כגון הצטננות).
- אם ילדכם עייף מהרגיל או ישנוני ללא סיבה במהלך היום.
- במקרה של קוצר נשימה, הילד מתקשה לנשום או מתקשה להשלים משפטים.
- אם ילדכם סובל מכאבי ראש במרבית הבקרים או כל הזמן.
- אם ילדכם מתקשה לישון, מתעורר תכופות, מתקשה להתעורר או סובל מסיוטים.
- אם ילדכם מתעורר "בלי אוויר" או מרגיש את לבו דופק בחוזקה.
- אם ילדכם מתקשה להתרכז במהלך היום - בבית או בבית הספר.

שלב ההליכה	שלב אובדן ההליכה המוקדם	שלב אובדן ההליכה המאוחר
הערכות	הערכות	הערכות
FVC אחת לשנה.	פעמיים בשנה: FVC, MIP/MEP, PCF, SpO ₂ , PetCO ₂ /PpcCO ₂ .	
בדיקה בשינה עם קפנוגרפיה (ניטור פחמן דו חמצני) לאבחון תסמיני דום נשימה חסימתי בשינה או הפרעת נשימה בשינה.		
התערבויות	התערבויות	התערבויות
התחסנות בחיסון פנוימוקוק וחיסון שפעת מומת כל שנה.	גיוס נפח ריאה כאשר FVC > או שווה ל-60% מהצפוי	
	שימוש במשעל כאשר FVC צפוי > 50%, PCF < 270	
	ליטר/דקה, או MEP < 60 ס"מ מים.	
	סיוע נשימתי לילי (לא פולשני) עם קצב גיבוי נשימה מינימלי כאשר התסמינים הבאים מופיעים:	
	- סימנים של תת-אזור בשינה או הפרעת נשימה אחרת בשינה - בדיקת שינה לא תקינה - ערך $FVC < 50\%$ מהצפוי - ערך $MIP < 60$ ס"מ מים - ערך בסיסי בערות של $SpO_2 < 95\%$ או pCO_2 גדול מ-45 מ"מ כספית.	
	תוספת של סיוע נשימתי במהלך היום, כאשר למרות סיוע נשימתי במהלך הלילה, נמדדים הערכים הבאים במהלך היום	
	$SpO_2 > 95\%$, $pCO_2 < 45$ מ"מ כספית, או בנוכחות תסמינים של דיספנאה בערות.	

איור 10. ניטור, הערכה והתערבות של הצוות הנשימתי

התערבויות (איור 10)

ישנן כמה דרכים לסיוע לתפקוד מיטבי של הריאות לאורך זמן:

- אפשר להעלות את כמות האוויר הנכנס לריאות בעזרת מתיחת שרירי הנשימה באמצעות נשימה עמוקה (גיוס נפח ריאתי, טכניקות כמו ניפוח ריאות או שאיפה מצטברת - breath stacking).
- אם השיעול נחלש, אפשר לעודדו בשיטות ידניות או מכניות כדי לפנות את נתיב האוויר ולהוציא מהריאות ליחה וחיידקים. פינוי זה מפחית את הסיכון לדלקת ריאות.
- עם הזמן (ככל שיתפתחו התסמינים המצוינים בפרק המעקב) תידרש תמיכה - תחילה במשך הלילה (אזור לילי לא פולשני באמצעות B-PAP) ומאוחר יותר במשך היום (סיוע לא פולשני באזור במהלך היום).
- המעבר לסיוע נשימתי בעזרת מכשור עשוי לעורר קושי בהסתגלות. אפשר להשתמש בסוגים רבים של עזרים (מסכות ופיות). חשוב למצוא עזר שמתאים לילדכם. צוות הטיפול הנשימתי יכול להציע סוגים שונים של עזרים עד שיימצא העזר שנוח לו.
- תמיכה נשימתית יכולה להתבצע אף באמצעות ניתוח להחדרת צינורית לקנה בבסיס הגרון (צינורית פיום קנה) בתלות בשיטת הטיפול המקומית המקובלת. הליך זה ידוע כתמיכה נשימתית פולשנית. אין קווים מנחים לגבי מועד הצורך בפיום קנה. לעתים קרובות מדובר בהחלטה אישית שתקבלו עם מומחה הריאות.
- ההתערבויות שצוינו לעיל יכולות לסייע לילדכם לנשום ביתר קלות ולהימנע מתחלואה נשימתית חריפה.
- חשוב להקפיד על תוכנית החיסונים, כולל חיסון נגד פנוימוקוק וחיסון שנתי נגד שפעת. על חולי דושן לקבל זריקת וירוס מומת ולא תרסיס של הווירוס החי לאף.
- נדרשת תשומת לב יתרה למערכת הנשימה לפני ניתוחים (פרק 15).
- במקרה של זיהום בדרכי הנשימה, בקשו אנטיביוטיקה בשילוב סיוע ידני או מכני בשיעול.
- יש להיזהר במיוחד כאשר נדרשת העשרה בחמצן; עליכם לוודא שהצוות הרפואי יודע להשתמש במכשיר B-PAP בה בעת ולנטר מקרוב את רמות הפחמן הדו חמצני (CO₂).

12. טיפול לבבי (איור 11) שמירה על תפקוד הלב

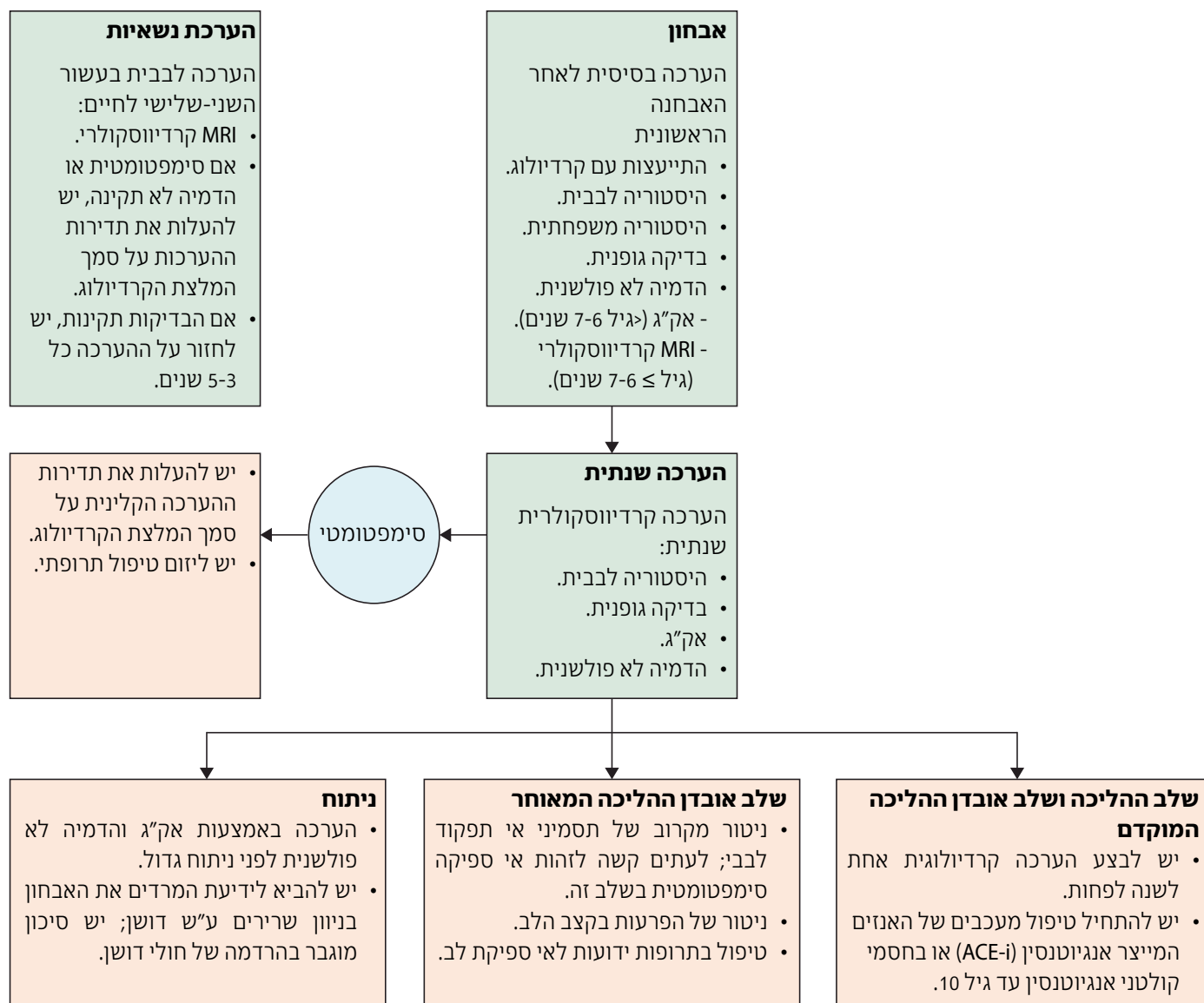
ככל השרירים, גם שריר הלב מושפע מדושן. מחלת שריר הלב נקראת "קרדיומיופתיה". בדושן, קרדיומיופתיה היא תוצאה של חוסר בדיסטרופין בשריר הלב. קרדיומיופתיה גורמת לתפקוד מופחת של הלב או לאי ספיקת לב לאורך זמן. ישנן רמות רבות של אי ספיקת לב ואנשים יכולים לחיות עם אי ספיקת לב במשך שנים רבות בעזרת נטילת תרופות וביקורים קבועים אצל הקרדיולוג. מטרת המעקב הלבבי בדושן היא זיהוי מוקדם של שינויים בשריר הלב וטיפול בהם. למרבה הצער בעיות לבביות עלולות להיות סמויות. מסיבה זו חשוב ביותר לערב קרדיולוג כחבר בצוות המטפל משלב האבחון.

מעקב

- יש לבקר אצל הקרדיולוג לפחות אחת לשנה ממועד האבחנה הראשונית, ולעתים קרובות יותר, לפי המלצתו.
- הערכה של תפקוד הלב אמורה לכלול אק"ג (הערכה של הפולסים החשמליים של הלב ומדידת קצב הלב) ואקו-לב (להצגת תמונות של מבנה הלב ותפקודו) או MRI לבבי (להצגת תמונות מדויקות של מבנה הלב ותפקודו ולאיתור פיברוזיס או הצטלקות בשריר הלב).
- נשאות של דושן אמורות לנהל מעקב לבבי כל 3-5 שנים אם התפקוד הלבבי נורמטיבי (לעתים תכופות יותר לפי המלצת הקרדיולוג) משום שהן עלולות לסבול מאותן בעיות לבביות שמנה סובלים חולי דושן.

טיפול

- על ילדכם להתחיל ליטול תרופות לבביות עם הסימן הראשון להופעת פיברוזיס בלב (רקמה מצולקת בשריר הלב שאפשר לראות ב-MRI), תפקוד לבבי מופחת (המתבטא בכיווץ ירוד שנמדד ב-MRI או אקו-לב) או עד גיל 10, אפילו אם כל הבדיקות תקינות, כצעד מניעתי להגנה על הלב.
- התרופות הראשונות שבהן משתמשים הן מעכבים של האנזים המייצר אנגיוטנסין (ACEi - ליזינופריל, קפטופריל, אנלפריל וכדומה) או חוסמי קולטנים של אנגיוטנסין (ARB - לוסרטן). תרופות אלה מפחיתות את תנגודת כלי הדם ומקילות את כיווץ הלב.
- ככל שאי ספיקת הלב מתקדמת ייתכן שיינתנו לילדכם תרופות אחרות, כמו חסמי בטא המאטים את קצב הלב כדי שהלב יוכל להתמלא ולהזרים דם ביעילות, וכמו משתנים (עוזרים לגוף להפריש נוזלים ומורידים את נפח הדם ומקלים את כיווץ הלב). המשתנים משמשים גם במצב פרוגרסיבי של אי ספיקת לב.
- יש לחקור מייד דופק לא תקין שמוצג באק"ג ולטפל בו. שמרו ברשותכם עותק של האק"ג הראשון שנמדד אצל ילדכם.
- אם יש חשד לשינויים בקצב הלב שמחייבים הערכה נוספת, יבוצע ניטור באמצעות הולטר (Holter monitor) - מוניטור שמקליט ברצף את קצב הלב של ילדכם במשך 24 או 48 שעות.
- דופק מהיר ו/או פלפיטציות (תחושה של פעימות לב מואצות) שכחים בקרב חולי דושן ולרוב בלתי מזיקים, אך לעתים הם קשורים בבעיות לבביות חמורות יותר ולכן יש לערוך בירור אצל קרדיולוג במקרה כזה.
- אם ילדכם חווה כאב חמור ומתמשך בחזה, ייתכן שנגרם לו נזק לבבי, ועליכם להביאו לחדר המיון להערכה מיידית.
- יש לנטר תופעות לוואי לבביות פוטנציאליות אצל אנשים שנוטלים סטרואידים, כמו יתר לחץ דם והיפרכולסטרולמיה (רמה גבוהה של כולסטרול); ייתכן שיהיה צורך בשינוי מינון הסטרואידים או בהוספת טיפול אחר (ר' טבלה 2).



איור 11. מעקב, הערכה וטיפול לבבי

13. טיפול במערכת העיכול

תזונה, בליעה וסוגיות נוספות הקשורות במערכת העיכול

ייתכן שילדכם יצטרך לבקר אצל אחד המומחים הבאים בגילים השונים: תזונאי, פיזיותרפיסט, קלינאי תקשורת וגסטרואנטרולוג. בעיות מערכת העיכול אצל חולי דושן כוללות: השמנת יתר או תת-משקל, עצירות כרונית, קושי בבליעה (דיספאגיה).

בקרה על התזונה (איור 12)

תזונאי יכול לסייע לכם להעריך את הצריכה הקלורית היומית המומלצת לילדכם באמצעות חישוב שריפת קלוריות במנוחה (REE), לפי גובה, גיל ורמת פעילות.

- אם תשמרו על מצב תזונתי טוב של ילדכם, תוכלו למנוע תת-תזונה והשמנת יתר כאחד. אלה הכרחיים מרגע האבחון ולאורך החיים.
- חשוב שהמשקל או מדד מסת הגוף (BMI) של ילדכם יישארו באחוזון 10-85.
- כדי שהגוף יהיה בריא חשוב שהתזונה תהיה בריאה ומאוזנת ותכלול מגוון רחב של סוגי מזון; אפשר למצוא מידע על תזונה בריאה לכל המשפחה באתר משרד הבריאות.
- חשוב במיוחד לשים לב לתזונה בעת האבחון, כשמתחילים טיפול בסטרואידים, עם אובדן ההליכה וכשמופיעות בעיות בליעה.
- יש לוודא שהתזונה של ילדכם מספקת וכוללת חלבונים, נוזלים, סידן, ויטמין D ורכיבים תזונתיים אחרים.
- צריכת נוזלים מספקת הכרחית למניעת התייבשות, עצירות ובעיות בכליות.
- אם מתרחשת עלייה מופרזת במשקל מומלץ להפחית את הצריכה הקלורית היומית ולבצע פעילות גופנית בטוחה לעתים תכופות יותר, כמובן לפי היכולות.
- שיתוק קיבה (Gastroparesis) או התרוקנות איטית של הקיבה יכולים להתרחש ככל שילדכם יתבגר ועלולים לגרום לכאבי בטן לאחר האכילה, לבחילה, להקאה, לאובדן תיאבון ולתחושת מלאות מהירה.
- במקרה של ירידה מופרזת במשקל חשוב לברר אם לא מדובר בסיכון של מערכות גוף אחרות (הלב או הנשימה).
- בעיות בליעה עלולות לגרום לירידה במשקל. חשוב שהתזונאי וקלינאי תקשורת יבנו תוכנית שתסייע לילדכם לשמור על המשקל או לעלות במשקל, יפתחו שינויי תזונה שיסייעו לו בזמן הארוחות ויחליטו מתי צריך לבצע הערכה של הבליעה.

בקרה על הבליעה (איור 12)

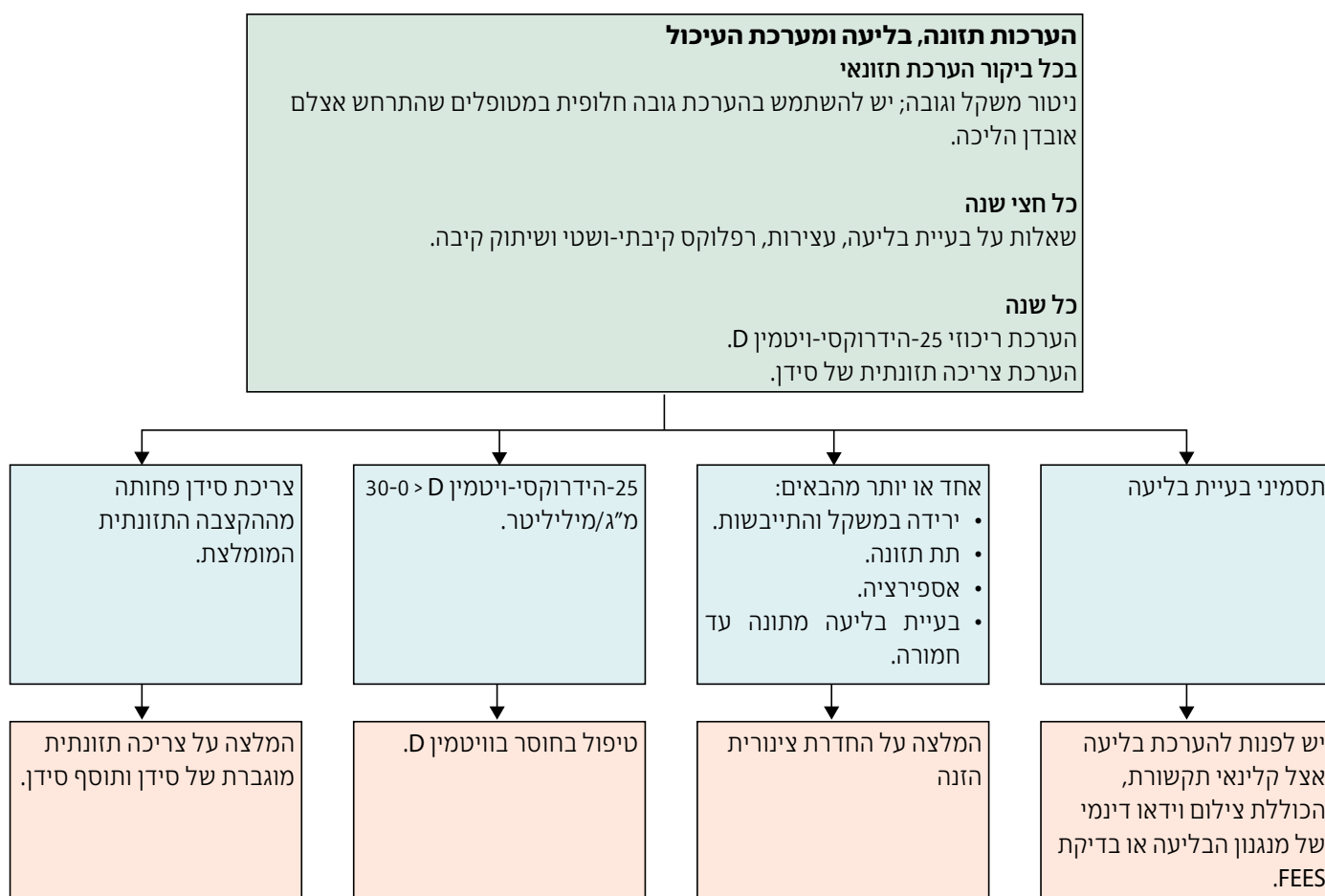
חולשה של שרירי הפנים, הלסת והגרונ עלולה לגרום לבעיות בליעה (דיספאגיה) ולהחריף בעיות תזונה קיימות. בעיית בליעה עלולה לגרום לאספירציה (תשניק - חדירה של מזון או נוזל לדרכי הנשימה) בגלל תנועה חלשה של שרירי הבליעה, ואלו עלולות להעלות את הסיכון לדלקת ריאות. לעתים קרובות בעיית בליעה מתפתחת בהדרגה וקשה לזהות אותה. משום כך יש להזכיר את תסמיניה בכל ביקור מעקב.

תסמיני בעיות בליעה (דיספאגיה):

- תחושה שנתקע אוכל בגרון.
- איבוד משקל לא מכוון של 10 אחוזים (או יותר) ממשקל ילדכם או עלייה לא מספקת במשקל (אם הוא עדיין גדל).
- זמני ארוחה ארוכים מהרגיל (יותר מחצי שעה) ו/או עייפות, הזלת ריר, שיעול או היחנקות בעת הארוחה.
- ירידה לא מוסברת בתפקוד הריאות או עליות חום חוזרות מסיבה לא ידועה עלולים להיות סימניה של דלקת ריאות שנגרמה מאספירציה של נוזל לריאות.

התערבויות במצב של בעיית בליעה (דיספאגיה)

- בדיקות רפואיות וצילומי רנטגן של בליעה הכרחיים כאשר נראים תסמינים של בעיות בליעה.
- במקרה של בעיות בליעה, חשוב שקלינאי תקשורת יסייע לכם להכין תוכנית טיפול שתסייע לילד בשימור תפקוד הבליעה.
- אפשר לדון בהחדרת צינורית הזנה אם המאמצים לשמירה על המשקל וצריכת הנוזלים בבליעה אינם מספקים.
- יש לדון בפרוטרוט בסיכונים ובתועלות הפוטנציאליים בהחדרת צינורית הזנה.
- אפשר להחדיר את הצינורית בכמה דרכים. חשוב לדון בסיכוני ההרדמה והניתוח וכן בהעדפות האישיות כחלק מתהליך קבלת ההחלטה.
- אם מחדירים צינורית הזנה בעיתוי הנכון היא יכולה להוריד מהלחץ שבניסיון להגיע לצריכה הקלורית היומית המומלצת.
- אם שרירי הבליעה חזקים והוחדרה צינורית הזנה עדיין אפשר לאכול מה שאוהבים! הלחץ לצרוך כמות מספקת של קלוריות ומרכיבים תזונתיים אחרים יורד, משום שאפשר להשלים דרך הצינורית.



איור 12. בקרה על התזונה, הבליעה ומערכת העיכול

עצירות ורפלקס קיבתי-ושטי (GERD)

- עצירות ורפלקס קיבתי-ושטי (חומציות שעולה מהקיבה לגרון וגורמת לצרבת) הם שני מצבי מערכת העיכול השכיחים ביותר בקרב חולי דושן. מכיוון שעצירות היא תלונה שכיחה ולא מדווחת מספיק, חשוב לדבר על הרגלי היציאות עם הצוות המטפל. מניעת עצירות יכולה למנוע סיבוכים עתידיים שמשפיעים על המעיים בגלל עצירות ארוכת טווח.
- אפשר להסתייע במשלשלים ובתרופות אחרות. תוכלו לברר עם רופא המשפחה או עם צוות המרפאה הנירומסקולרית אילו משלשלים מתאימים לילדכם וכמה זמן עליו ליטול אותם.
- חשוב לשתות מספיק נוזלים במשך היום. אם כמות הסיבים התזונתיים תגדל ללא צריכת נוזלים, התסמינים עלולים להחמיר ולכן חשוב לסקור עם התזונאי את כמות הנוזלים הנצרכת בכל ביקור, במיוחד אם ילדכם סובל מעצירות.
- רפלקס קיבתי-ושטי בדרך כלל מטופל בתרופות שמדכאות את חומצות הקיבה; תרופות אלו מומלצות לעתים תכופות לנוטלים סטרואידים או ביספוספונטים בבליעה.
- טיפול בחלל הפה חשוב לכולם ובמיוחד למי שנוטל ביספוספונטים בגלל איבוד עצם. המלצות המומחים לטיפול בחלל הפה מפורטות בתיבה 5.
- חולשת לסתות תגרום לעייפות בלעיסה ועלולה להוריד את צריכת הקלוריות.

תיבה 5. המלצות לטיפול בחלל הפה

- חולי דושן בכל גיל אמורים לבקר אצל רופא שיניים מנוסה ובעל ידע מעמיק על המחלה. משימתו החשובה של רופא השיניים היא לשאוף לטיפול באיכות גבוהה, לשמור על בריאות הפה ועל רווחת המטופל. רופא השיניים אמור להיות מודע להבדלים הייחודיים בהתפתחות השיניים והשלד אצל חולי דושן ולשתף פעולה עם אורתודנט מנוסה שמכיר את המחלה.
- טיפול בשיניים ובפה מבוסס על אמצעי מניעה המשמרים את היגיינת הפה והשיניים.
- חשוב שאתם ההורים ומטפלים נוספים, תלמדו לצחצח את שיניו של אדם אחר במיוחד אדם שלשונו גדולה ופתיחת הלסת שלו מוגבלת ומקשה על הצחצוח.
- עזרים המותאמים אישית והתאמות טכניות להיגיינת הפה חשובים במיוחד כאשר כוח שרירי הידיים, הזרועות, הלסתות, הפה והצוואר מתחילים לרדת או כשיש קונטרקטורות בלסת.

תיבה 6. בקרה על התפתחות הדיבור והשפה - הפרטים

- קיים תיעוד נרחב של ליקויים בדיבור ובשפה אצל חולי דושן, כולל בעיות בהתפתחות השפה, בזיכרון מילולי קצר טווח ובעיבוד פונולוגי, וכן סיכון למנת משכל לקויה ולהפרעות למידה אופייניות.
- הליקויים אינם משפיעים על כל חולי הדושן, אך יש להיות ערים להופעתם וליישם התערבויות אם הם קיימים.
- אם מתעורר חשד לבעיות בדיבור ובשפה חשוב לפנות לקלינאי תקשורת להערכה של הדיבור והשפה וטיפול במקרה הצורך.
- רצוי שילדים שלהם קושי בדיבור ובשפה יבצעו תרגילים לשרירים המעורבים בדיבור ובהגייה. הדבר נכון גם למבוגרים ששרירי הפה שלהם נחלשו וקשה להבין את הדיבור שלהם.
- אסטרטגיות פיצוי, תרגילי קול והגברת הדיבור יהפכו שימושיים יותר ככל שתתקשו להבין את ילדכם בגלל הצורך בתמיכה נשימתית.
- בכל גיל, יש לבצע הערכת יכולת תקשורת קולית (VOCA) אם מתפתחות בעיות בדיבור.
- בעיות שפה עלולות לגרום לקשיים בבית הספר, אך אפשר למתן באמצעות הערכה והתערבויות מתאימות.

14. טיפול פסיכוסוציאלי:

התנהגות, קשיי למידה וההתמודדות עם החיים עם דושן

מציאת שביל החיים המתאים לילדכם עלולה להיות מלאכה מורכבת, ותמיכה רגשית ונפשית דרושות הן עבורו והן עבורכם, בני משפחתו (תיבה 7). קשיים רגשיים בעוצמות שונות עלולים להופיע לאורך כל הדרך, בכל שלבי החיים ובהתמודדויות שונות. חשוב לעדכן את הרופא המטפל אם עולות בעיות בכל אחד מהנושאים הבאים:

- קושי ביצירת אינטראקציות חברתיות ו/או ביצירת קשרי חברות (כלומר, חוסר בגרות חברתי, כישורים חברתיים לקויים, הימנעות הילד מבני גילו או בידוד חברתי ועוד).
- בעיות בתפקוד הלימודי.
- חרדה, אי שקט וחששות מוגברים.
- עימותים תכופים והתפרצויות; קושי בוויסות כעס או עצבות.
- התרשמות מהתפתחות הפרעות נוירו-התנהגותיות ונוירו-התפתחותיות, כולל הפרעות על הספקטרום האוטיסטי, הפרעת קשב וריכוז (ADHA) והפרעה טורדנית כפייתית (OCD).
- קשיים בהסתגלות הרגשית וחרדה ו/או דיכאון.

הבריאות הנפשית היא מרכיב חשוב בבריאות הכללית של ילדכם ולא כדאי להתעלם מבעיות בתחומה. אם אתם מודאגים, חוששים או שיש לכם שאלות על צורך באבחון בעיה מסוימת אצל ילדכם, או כל בעיה אחרת, חשוב שתקבלו תשובות. חשוב שתעלו בכל ביקור במרפאה הנוירומסקולרית את נושא המצב הנפשי של ילדכם על מנת לאתר ולאבחן בהקדם מתח או אי שקט, וכן מצבי חרדה ודיכאון. אם מתעוררות בעיות חשוב שילדכם יופנה להערכה ולטיפול בהקדם האפשרי.



תיבה 7. למשפחות

הורים הפתוחים לענות על שאלות יקלו על ילדיהם ויאפשרו להם לפנות אליהם. חשוב לענות על שאלות בפתיחות ועם זאת באופן המותאם לגיל הילד.

מומלץ לענות רק על השאלה שנשאלתם. אפשר להרחיב, אך לא להציף את הילד במידע ולהכביד על נפשו.

ברור שמדובר בשיחות שלא קל לנהל, אולם יש במי להיעזר.

מערך התמיכה בעמותת צעדים קטנים וצוות המרפאה יכולים לתת לכם מידע, הכוונה ומשאבים. חשוב ליידע את צוות המרפאה הנוירומסקולרית שהילד רוצה לדעת יותר ושתמיכת הצוות תתקבל בהערכה. הצוות יכול לסייע למשפחה ולספק לה את המענה המתאים במצב הרגיש הזה.

חשוב שחולה דושן יקבל תמיכה נפשית ורגשית, אך האבחון משפיע כמובן על כל המשפחה. גם ההורים והאחים מתמודדים עם קשיים וזקוקים לתמיכה רגשית לצד התקדמות המחלה. חשוב לעדכן את צוות המרפאה הנוירומסקולרית בכל ביקור בשלומה של המשפחה. אם אתם סבורים שיעוץ רגשי/פסיכולוגי מקצועי יכול לסייע לכם או לבן משפחה קרוב, בקשו הפניות מתאימות.

ישנן התערבויות מוכרות שיכולות לסייע בתחום הרגשי-נפשי, כגון הדרכת הורים להתמודדות עם קונפליקטים, תרפיה פרטנית או משפחתית והתערבויות התנהגותיות. ניתוח התנהגות יישומי עשוי לסייע להבין התנהגויות שיכולות להיות קשורות לאוטיזם.

הערכות (איור 13)

ההערכה הנפשית השנתית אמורה לכלול התפתחות קוגניטיבית ושפתית, הסתגלות רגשית, ויסות התנהגותי, כישורים חברתיים, השתתפות בכל פעילויות היומיום המתאימות לגילו של הילד, פנאי ועוד. אמנם לא בכל מרפאה אפשר יהיה לבצע את כל ההערכות וההתערבויות הבאות, אך המלצות אלה יכולות לכוון אתכם באיתור הטיפול הנפשי הנחוץ לילדכם.

שלב ההליכה או הילדות	שלב אובדן ההליכה המוקדם, התבגרות או בגרות צעירה	שלב אובדן ההליכה המאוחר או בגרות
הערכות	יש לבצע הערכה נויורולוגית לזיהוי בעיות קוגניטיביות או בעיות למידה כאשר מתעוררות שאלות לגבי ביצועים בבית הספר. אם נדרש, יש לבצע הערכה נויורולוגית במעבר לבגרות כדי להעריך אם יהיה צורך בהקלות בתחום הלימודי.	יש לבצע הערכה נויורולוגית כאשר מתעוררים חששות לגבי שינוי בתפקוד או ביכולת ההתנהלות היומיומית.
		יש צורך בהערכת קלינאי תקשורת בחולים עם אובדן תפקוד או תפקוד לקוי בתקשורת, לעיסה או בעיות בליעה.
	יש צורך בהערכת קלינאי תקשורת בילדים עם חשד לעיכוב בהתפתחות הדיבור או השפה.	יש צורך בהערכת קלינאי תקשורת בחולים עם אובדן תפקוד או תפקוד לקוי בתקשורת, לעיסה או בעיות בליעה.
	יש צורך בהערכת עובדת סוציאלית של צרכי המטופל והמשפחה.	
	יש לפנות לפסיכותרפיה ו/או פסיכופרמקולוגיה כדי לזהות קשיים מנטליים של המטופל או המשפחה.	
התערבויות	יש לוודא כי בבית הספר קיימים המשאבים הדרושים לבריאות הגופנית והרגשית ולבטיחות ילדכם וכי המתקנים נגישים לו; יש להיות מוכנים להיעדרויות הקשורות בבריאות ילדכם.	יש לספק לילד השכלה רציפה, הכשרה מקצועית והדרכה והשכלה מותאמות אישית.
	יש לקבוע יעדי השכלה ומקצוע לעתיד.	יש לסייע בשינויים שיאפשרו עמידה בדרישות העבודה.
	אפשר לפנות לצוות עמותת צעדים קטנים על מנת לקבל מידע על המחלה. המידע עשוי לסייע לכם בחשיבה משותפת עם הצוות החינוכי, בגן ובבית הספר, על אופן השילוב המיטבי של ילדכם במסגרת החינוכית. אפשר להיעזר בחוברות המידע בתחום החינוך ועל המחלה שפורסמו על ידי העמותה.	
	אפשר לפנות לצוות עמותת צעדים קטנים ולהתייעץ עמו על האופן שבו מומלץ לשוחח עם החברים והסביבה הקרובה של ילדכם על המחלה ולהנגיש להם את המידע על מצבו של ילדכם.	
	כדאי לבדוק אם הילד מעוניין להציג בעצמו את התמודדותו. שיתוף הכיתה צריך להתבצע בתיאום עימו.	
	אפשר להסתייע במידע המפורסם באתר עמותת צעדים קטנים, וכן ללמוד מניסיון של משפחות אחרות כדי לסייע לילדכם ברכישת כישורים חברתיים לפי הצורך.	
	על מטופלים ובני משפחה להמשיך להיות פעילים ומעורבים.	
	יש לקדם אוטונומיה ועצמאות.	
	יש לדאוג לשירותי טיפול רפואי בבית אם בריאות המטופל בסיכון בגלל חוסר יכולת לספק לו טיפול הולם בתנאים הקיימים.	
	יש להודיע למטופלים ולבני משפחותיהם על זמינות טיפול פליאטיבי.	
	יש לסייע למטפל העיקרי בילד לנוח ולהתרגל כדי לצמצם את השחיקה הרגשית.	
	יש לדאוג לטיפול הוספיס בבית המטופלים בסוף חייהם.	

איור 13. טיפול פסיכוסוציאלי

התערבויות טיפול ותמיכה

- העובדת הסוציאלית במרפאה הרב צוויתית או בעמותת צעדים קטנים ממלאת תפקיד חשוב בצוות המטפל. ביכולתה להפנות אתכם לאנשי מקצוע בתחום ההתנהגות, לעובדים סוציאליים, ליועצים ולמומחי טיפול פליאטיבי (שירותי רפואה שתפקידם לסייע לילדכם להשיג איכות חיים מיטבית, להקל על כאבים ועל אי נוחות).
- חשוב שתדריכו את צוות בית הספר ותספקו להם את המידע הדרוש על דושן כדי שהם יהיו מודעים למצבו של ילדכם ויסייעו להקל עליו את הגישה לכל מה שהוא צריך ללימודיו, להשתתפות בפעילות החברתית, להשכלתו ולתעסוקתו בעתיד.
- חשוב לפתח תוכנית לימודים מותאמת אישית ולהתייחס מראש לבעיות למידה שעשויות להתעורר. מלבד זאת, חשוב לשוחח עם צוות בית הספר ולבקש התאמות נגישות בהתאם לצרכיו, על מנת לאפשר לו להשתתף בפעילויות השונות בהתאם ליכולותיו (פעילויות בהפסקות, פעילות מחוץ לבית הספר, טיולים שנתיים וכיוצא באלו) כך שלא יפגעו בבטיחותו.
- עידוד עצמאות, יצירת מרחב אוטונומי ומעורבות בקבלת החלטות (במיוחד בהחלטות שקשורות לטיפול רפואי) והתרגלות לסייעים (שאינם ההורים) הם אלמנטים הכרחיים בטיפול (פרק 17).
- לילדים שיפתחו כישורי למידה וכישורים חברתיים יהיה קל יותר למצוא עבודה ולחיות חיים עצמאיים בבגרותם.
- מלבד בקרה על כאב (תיבה 4), יכולים צוותי הטיפול הפליאטיבי להעניק תמיכה רגשית ורוחנית, לסייע למשפחתכם בפינוי זמן למנוחה, בקביעת יעדי הטיפול, בקבלת החלטות רפואיות מורכבות, בעידוד התקשורת ביניכם לבין הצוות הרפואי ובמתן תמיכה להתמודדויות עם עצב, אובדן ושכול.

התערבויות פסיכותרפיות ותרופתיות

אם ילדכם מתמודד עם חרדה, דיכאון או קשיים רגשיים אחרים, ביכולתן של כל מיני תרופות לעזור לו. יש להתייעץ בנושא עם הרופא המטפל ולעקוב אחר השימוש בהן.

15. גורמים שיש להביא בחשבון לפני ניתוח

במצבים שונים שקשורים לדושן (לדוגמה: ביופסיית שריר, ניתוח קונטרקטורות במפרקים, ניתוח עמוד שדרה או החדרת צינור הזנה) וכאלה שאינם קשורים לדושן (לדוגמה: אירועים כירורגיים חריפים) תידרש התערבות כירורגית ו/או הרדמה. אם ילדכם עומד לעבור ניתוח, יש להתייחס למספר גורמים מראש על מנת לשמור על בטיחותו.

יש לבצע את הניתוח בבית חולים ולוודא שאנשי הצוות שמבצעים את הניתוח ואלה שיטפלו בילדכם אחריו מכירים את המחלה ומוכנים לפעול יחדיו כדי לוודא שההלך עובר בבטחה. **יש לשקול מינון דחק של סטרואידים.** אפשר למצוא קווים מנחים למינון דחק בפרק 6.

כל חולי הדושן נמצאים בסיכון לרבדומיוליזיס - פירוק מאסיבי של רקמת שריר - ולכן ישנו חשש מהרדמה בטיפול בחולי הדושן.

דגשים לפני הרדמה:

- בדושן יש להיזהר משימוש בכל חומר הרדמה.
- **סוקסיניל כולין יגרום לרבדומיוליזיס ואין להשתמש בו בשום פנים ואופן!**
- **יש להימנע מהרדמה בחומרי הרדמה נשאפים,** המעלים את הסיכון לרבדומיוליזיס.
- חומרי הרדמה בעירוי בטוחים לשימוש בדרך כלל.
- אפשר למצוא רשימה של חומרי הרדמה שנחשבים בטוחים ולא בטוחים באתר www.parentprojectmd.org/Surgery.PPMD.
- יש להזכיר לצוות הרפואי שיש להשתמש בחמצן בזירות (פרק 11).
- חשוב מאוד להשתמש בזירות באופייטים (opiates), בחומרי הרגעה אחרים ובמרפי שרירים שעלולים להשפיע על קצב הנשימה ועומקה, ושבגללם הנשימה שטחית ואיטית יותר.

דגשים לבביים

יש להתייעץ עם קרדיולוג לפני הליכים כירורגיים.
המרדימים אמורים לדעת שהמורדם הוא חולה דושן שנמצא בסיכון לאי ספיקת פעילות לבבית במהלך ניתוח.

הליכים כירורגיים עיקריים:

- חולי דושן בסיכון גבוה במיוחד לבעיות לבביות בהליכים כאלה.
- יש לבצע אקו-לב ואק"ג לפני כל ניתוח מתוכנן.

הליכים כירורגיים מינוריים:

- במטופלים עם תפקוד לבבי נורמלי מומלץ לבצע הערכה לבבית אם הבריור האחרון התקיים לפני יותר משנה.

דגשים נשימתיים

הדרכה טרום ניתוחית לשימוש בטכניקות סיוע בשיעול אחרי הניתוח:

- טכניקות סיוע בשיעול הכרחיות במטופלים עם זרימת אוויר מרבית בשיעול > 270 ליטר/דקה או מקסימום לחץ נשיפה בקו ההתחלה > 60 ס"מ H_2O^* .

הדרכה טרום ניתוחית ושימוש בסיוע נשימתי לא פולשני אחרי הניתוח:

- סיוע נשימתי לא פולשני הכרחי במטופלים עם $FVC > 30\%$ מהצפוי.
- סיוע נשימתי לא פולשני מומלץ ביותר עבור מטופלים עם $FVC < 50\%$ מהצפוי.

יש להמנע מהוצאת צנור קנה והחלפתו במתן חמצן, ללא תמיכה נשימתית שאינה פולשנית. מכשיר ייעודי לעידוד שאיפה (Incentive Spirometry) אינו מותווה כיוון שאינו יעיל במטופלים עם חולשת שרירי נשימה. ישנן חלופות עדיפות.

הרדמה

מומלצת הרדמה כללית תוך-ורידית.

רצוי לא להשתמש במרפי שרירים depolarizing כמו סוקסיניל כולין בשל הסיכון לתגובות קטלניות. סיכון לרבדומיוליזיס ולהיפרקלמיה (רמת אשלגן גבוהה בדם):

- מטופלי דושן בסיכון לפתח רבדומיוליזיס בקבלת חומרי הרדמה נשאפים או בקבלת סוקסיניל כולין.
- לעתים קרובות מבלבלים סיבוכי רבדומיוליזיס עם יתר חום ממאיר.

איבוד דם

חומרי הרדמה מורידים לחץ דם לצמצום איבוד דם אינם מומלצים בגלל הסיכון ההמודינאמי בקרדיומיופתיה בחולי דושן.

אפשר לשקול שימוש בטכנולוגיה לשאיבת הדם מהחתך הניתוחי והחזרתו למנותח (Cell Saver) עם חומצה טראנקסאמית כדי לסייע במניעת איבוד דם במהלך הניתוח. תרופות נוגדות קרישה כמו הפארין ואספירין הניתנות לאחר הניתוח אינן מתאימות לחולי דושן. אפשר לשקול התוויה של גרבי לחץ ללחיצה רציפה כדי למנוע פקקת של הוורידים העמוקים.

16. גורמים שיש להביא בחשבון בעת טיפול חירום

- אם עליכם להגיע בדחיפות לבית החולים בגלל מצב חירום, חשוב להביא כמה דברים בחשבון:
- רופא המשפחה או רופא מטעם המרפאה הנורומוסקולרית אמורים לעדכן את בית החולים טרם הגיעכם. כך יוכל צוות בית החולים לקבלכם ולהעניק לילדכם טיפול מתאים.
- בהגיעכם לחדר המיון חשוב שתיצרו קשר עם צוות המרפאה הנורומוסקולרית ותעדכנו אותו.
- יש למסור ליחידה המאשפזת באופן ברור את פרטי אבחון הדושן, התרופות שילדכם נוטל כעת ופרטים על סיבוכים בנשימה ובלב, אם ישנם.
- מכיוון שאנשי מקצוע בתחום הבריאות לא תמיד מודעים לאסטרטגיות הטיפול האפשריות בדושן, עליכם להסביר להם את מהות המחלה וחומרתה.

מידע לשעת חירום

- רצוי שתחזיקו בארנק את כרטיס המידע לשעת חירום ושתהיה לכם גישה לסיכום הרפואי המעודכן האחרון מהמרפאה הרב צוותית, ובו:
- האבחון.
- רשימת התרופות.
- מצב רפואי בקו ההתחלה, כולל תוצאות מבדקי תפקוד נשימה ולב עדכניים.
- היסטוריה של בעיות רפואיות חוזרות (כמו דלקת ריאות, אי ספיקת לב, אבנים בכליות, שיתוק קיבה [התרוקנות איטית של הקיבה]).
- סקירה קצרה של ההערכה הראשונית ובקרה.

אפשר למצוא מידע על פעולות במקרה חירום באתר עמותת צעדים קטנים.

סטרואידים

חשוב להבהיר לצוות חדר המיון שילדכם נוטל סטרואידים באופן קבוע. יש לדווח לצוות חדר המיון כמה זמן ילדכם נוטל סטרואידים מדי יום ואם פספס לאחרונה מנה. חשוב לדווח לצוות אם ילדכם נוטל סטרואידים בעבר, גם אם אינו נוטל אותם כעת.

מידע זה עשוי להיות חשוב משום ש:

- סטרואידים עלולים להפחית את תגובת הגוף לדחק, ולכן ייתכן שיידרשו מנות דחק נוספות של סטרואידים בחדר המיון.
- סטרואידים עלולים להעלות את הסיכון לכיב קיבה; חשוב שצוות חדר המיון יביא זאת בחשבון.
- לעתים נדירות סיבוכים אחרים הקשורים לסטרואידים עלולים להופיע באופן חריף ועל צוות חדר המיון להתייחס אליהם.

תפקוד לבבי

- תוצאות בדיקות לבביות עדכניות (לדוגמה אק"ג, אקו-לב או MRI) יכולות לסייע; הביאו אותן איתכם אם תוכלו.
- יש להזכיר לצוות חדר המיון, שאצל חולי דושן בכל הגילים, האק"ג לרוב לא יהיה בטווח הנורמה; יש להביא עותק של האק"ג אם אפשר.
- ייתכן שיידרש ניטור לבבי מתמשך במקרה של מחלה חריפה כדי לוודא שלא מתפתחת בעיה בקצב הלב.

תיבה 8. נקודות עיקריות בטיפול חירום

1. יש להביא את כרטיס המידע לשעת חירום או להכנס לדף המידע "טיפול בחרום" באתר עמותת צעדים קטנים, כדי לשתף את המידע עם הרופאים והאחיות.
2. צרו קשר עם נירולוג לאחר ההערכה הראשונית כדי לדון בטיפול במחלה.
3. הודיעו לצוות חדר המיון אם ילדכם נוטל סטרואידים.
4. השתדלו להביא איתכם עותקים של תוצאות בדיקות עדכניות של נשימה ולב כמו FVC, אק"ג ו-LVEF.
5. אם ילדכם משתמש במשעל ו/או ציוד נשימה (כלומר בי-פאפ), הביאו אותו איתכם לבית החולים.
6. אם רמות החמצן ירדו, חשוב שהצוות ייתן חמצן בה בעת לתמיכה בנשימה (מנשם). ללא תמיכה כזו הדחף לנשום עלול לדעוך.
7. אם ילדכם שבר עצם, עליכם להתעקש לדבר עם נירולוג או פיזיותרפיסט. היו ערניים לסימנים לתסמונת תסחיף שומני (FES) (פרק 9).

תפקוד הנשימה

- תוצאות בדיקות עדכניות של תפקוד הנשימה יהיו לעזר רב (לדוגמה FVC - נפח נשיפה מקסימלית); אם אפשר הביאו אתכם את תוצאות ה-FVC העדכניות.
- חשוב להביא לבית החולים כל ציוד שאתם משתמשים בו (משעל, B-PAP וכדומה) למקרה שאין בבית החולים ציוד כזה לשימושכם. עמדו על כך שצוות חדר המיון ישתמש בטיפול בילדכם במכשירים המשמשים אותו בדרך כלל.
- אם אתם משתמשים במכונת הנשמה בבית, יש לעדכן את צוות הטיפול הנשימתי של בית החולים.
- יש לנקוט משנה זהירות בשימוש באופייטים (opiates), בחומרי הרגעה אחרים ובמרפי שרירים שעלולים להשפיע על קצב הנשימה ועומקה, ושבגללם הנשימה שטחית ואיטית יותר (פרק 15).
- אם נדרשת הרדמה יש להשתמש בהרדמה בעירוי ולהימנע מהרדמה בשאיפה. יש התוויה מוחלטת נגד סוקסיניל כולין בדושן ואין להשתמש בו (פרק 15).
- כאשר ילדכם חולה, שרירי הנשימה והשיעול מוחלשים מהרגיל והסיכון לסיבוכים עולה באופן ניכר. אם הנשימה איטית באופן יוצא דופן:
- ייתכן שיהיה צורך באנטיביוטיקה לטיפול בדלקת ריאות.
- סביר שיהיה צורך בתמיכה בנשימה עם מנשם לא פולשני או בהארכת תמיכה קיימת.
- אם נדרש חמצן, יש להשתמש בו בזהירות (ר' תיבה 9).
- בחדר המיון יש להשתמש באופן ממושך בהנשמה לא פולשנית בזמן ערות בשילוב משעל, בהתאם לצורך, כחלק מהתמיכה הנשימתית.

תיבה 9. חמצן - זהירות!

- כולנו שואפים חמצן (O_2) ונושפים פחמן דו חמצני (CO_2).
- בשלבים מתקדמים מאוד של המחלה, אם תפקוד הריאות של ילדכם ירוד, מתן חמצן עלול לדכא את דחף הנשימה שלו ולגרום לרמות גבוהות של פחמן דו חמצני (תופעה זו נקראת אצירת פחמן דו חמצני, או חמצת נשימתית). מצב זה עלול לסכן את חייו. יש לנקוט זהירות מרבית בנתינת תוספת חמצן ולנטר את רמות הפחמן הדו חמצני בדם.
- יש לבדוק את רמות הפחמן הדו חמצני בדם אם הסטורציה של החמצן בדם (נמדדת באמצעות אוקסימטר) > 95. אם רמת הפחמן הדו חמצני בדם גבוהה מהנורמה, יש צורך לסייע ידנית או מכנית בשיעול ולבצע תמיכה לא פולשנית בנשימה.
- אם נדרש חמצן, יש לספקו באוורור לא פולשני (לחץ אוורור חיובי בשתי רמות) בליווי מדידה מוקפדת של רמת הפחמן הדו חמצני בדם.

עצמות שבורות

- חולי דושן נמצאים בסיכון גבוה לשבר בעצמות. שבירת עצם ברגל עלולה להקשות על הליכה בעתיד, במיוחד עם ילדכם התקשה בהליכה עוד טרם השבר. חשוב ליידע את צוות המרפאה הנוירומסקולרית, ובמיוחד את הפיזיותרפיסט והאורתופד, בדבר השבר, כדי שהוא יוכל לשוחח עם המנתח במקרה הצורך.
- קיבוע בניתוח, אם יתאים לשבר, עדיף לעתים קרובות על גיבוס במקרה של מטופל הולך (נשיאת משקל תגיע מהר יותר לעתים קרובות בעזרת קיבוע ניתוחי לעומת גיבוס).
- חיוני לקבל חוות דעת של פיזיותרפיסט כדי לוודא שילדכם יעמוד בהקדם על רגליו.
- אם העצם השבורה היא אחת החוליות וילדכם סובל מכאבי גב, נדרשת חוות דעתו של אורתופד או אנדוקרינולוג כדי להחליט מהו הטיפול הנכון (פרק 9).
- תסמונת התסחיף השומני (FES) היא סיכון בדושן והיא מוגדרת כמצב חירום רפואי (פרק 9). **הודיעו מייד לצוות חדר המיון אם אתם חושדים בתסחיף שומני.** תסמיניו כוללים:
- בלבול ו/או חוסר התמצאות.
- התנהגות לא אופיינית.
- נשימה ודופק מהירים.
- קוצר נשימה.

17. מעבר שלבי הטיפול מילדות לבגרות

בעודכם מסייעים לילדכם להתכונן לחיים עצמאיים, עליכם ועל ילדכם להביא בחשבון את כל צרכי הבריאות שלו והטיפול בו. בדרך כלל היכולת להשיג את רמת העצמאות הרצויה מחייבת טיפול מתמשך וזהיר.

תזמון ותכנון המעבר

כבר מילדותו המוקדמת חשוב שהרופאים, המחנכים ואתם ההורים תשתפו את ילדכם בפרטי הטיפול בו ובתכנון לעתיד. במקרים רבים התבגרות תחייב החלפה של מרבית הרופאים והמטפלים שלו, אם לא כולם. לקראת גיל 16 רצוי להתחיל לתכנן את המעבר מטיפול נירולוגי בילדים לטיפול נירולוגי במבוגרים. בגיל 17-18 כבר תהיו בעיצומו של התכנון.

- התוכנית תכלול שירותים שילדכם יזדקק להם, רופאים ומטפלים ודרכי מימון.
- התוכנית תתבסס על הצרכים, הרצונות והערכים החשובים לילדכם ולמשפחתכם.
- התוכנית תכלול יעדים בארבעה תחומים: תעסוקה/השכלה (במה ירצה ילדכם לעסוק), חיים עצמאיים (איפה ירצה לגור ועם מי), בריאות (לפי סדר העדיפויות שלו), סביבה חברתית (איך יישאר פעיל חברתית ופעיל בקהילה).
- תוכנית פיננסית ארוכת טווח.
- ניהול של מצבו החוקי של ילדכם מגיל 18 ואילך. אחרי גיל 18 עולה סוגיית האפוטרופסות (אדם שישגיח על ילדכם או יהיה האפוטרופוס שלו ויחליט עבורו החלטות חוקיות) ובייפוי כוח לטיפול רפואי (הננתן לאדם אחר את הכוח להחליט החלטות בריאותיות עבורו במקרה שלא יוכל). מידע נוסף על כך אפשר למצוא בחוברת הזכויות של עמותת צעדים קטנים.

תיאום הטיפול (איור 15)

אפשר לפנות לעובדת הסוציאלית של המרפאה הנירומוסקולרית או למערך התמיכה של עמותת צעדים קטנים לסיוע בחיזוי צרכי הבריאות של ילדכם ולקשר אתכם למשאבים שיענו על צרכיו.

טיפול בריאותי

- חשוב לעודד את הילד להשתתף בשיחות על בריאותו מגיל מוקדם ובסופו של דבר (בסביבות גיל 17) להגיע למצב שייפגש באופן עצמאי עם הרופאים והמטפלים.
- ככל שיגלה עניין, יכולת לדאוג לצרכיו ויביע את דעתו על הטיפול, כך יהיה קל יותר לעבור מאינטראקציות משפחתיות עם רופא ילדים לתקשורת המטופל המבוגר עם רופא.
- אי נוחות, חרדה, אובדן ונושאים רגישים אחרים שכחים יותר בהתבגרות ובבגרות הצעירה ויש להעריכם ולהתייחס אליהם בעזרת אנשי מקצוע. על ילדכם לדון בנושאים אלה בפתיחות עם צוות המרפאה הנירומוסקולרית. הצוות יוכל להציע לו מידע רפואי רלוונטי או שירותי תמיכה שאולי יצטרך.
- חשוב שילדכם יעביר לצוות המרפאה הנירומוסקולרית את ההעדפות שלו לגבי בריאותו. ההורים, הרופאים והמטפלים יכולים לעזור לו בתכנון הטיפול המתקדם בעודו שוקל החלטות חשובות שילוו אותו בחייו הבוגרים.

השכלה, תעסוקה ותכנון העתיד

בסיום התיכון תכנון העתיד מקבל תשומת לב מיוחדת. צוות בית הספר ושירותי הכוונה מקצועית יוכלו לתת לילדכם הכוונה נוספת. לא כולם רוצים להמשיך ללמוד. על כל אחד למפות את החוזקות והכישורים האישיים שלו וליצור תוכנית פעילות יומית שתיתן לו סיפוק ומשמעות.

- חשוב לעגן בתוכנית איזון בין הצרכים הרפואיים וזמן מנוחה לבין עניינים קונקרטיים כמו נוכחות בלימודים וסטנדרטים אקדמיים/תעסוקתיים.
- חשוב לאתר גישה לציוד, לטכנולוגיה ולשיטות התניידות שיקלו על ילדכם.

דיור וסיוע בפעילויות יומיומיות

במעבר מהתבגרות לבגרות צעירה כדאי לבחון את האפשרויות השונות של חיים עצמאיים, וכן את המשאבים והתמיכה הנדרשת לעצמאות מרבית. בשנות הילדות המוקדמות תמכתם בפעילות היומיומית של ילדכם, וככל שיתבגר ייעזר בשירותיהם של מטפלים מחוץ למשפחה. מלווים בשכר או סייעים בבית הספר יכולים לסייע בשמירה על היגיינה, באכילה, במעבר ממקום למקום וכן בהתערבויות בריאות. כדאי לברר עם צוות המרפאה הנורומסקולרית אילו שירותים זמינים לבני נוער ולמבוגרים. אפשר גם להתייעץ עם צוות מערך התמיכה במשפחות של עמותת צעדים קטנים.

אם ילדכם שוקל לחיות לבד, יש כמה אפשרויות שיוכל לשקול:

- מגורים במעונות סטודנטים בזמן לימודים אקדמיים, בבית שיתופי או במבנה שיתופי, בבית או בדירה עם או בלי שותפים.
- ייתכן שיהיה צורך לבצע במבנה המגורים שינויים והתאמות כדי לאפשר נגישות נוחה אליו (יש להתייעץ עם מומחים, להבין את החוקים והזכויות, את המשאבים הפיננסיים ואת העזרים הטכנולוגיים האפשריים).
- ייתכן שיזדקק לסיוע בטיפול אישי ובפעולות יומיומיות (מטפל בשכר בבית לעומת מגורים אצל משפחה מטפלת, זמינות הרופאים והמטפלים, מקורות מימון, ניהול והכשרה של רופאים ומטפלים).
- למידע על תוכניות נוספות שקיימות אפשר לפנות לצוות מערך התמיכה במשפחות של עמותת צעדים קטנים.

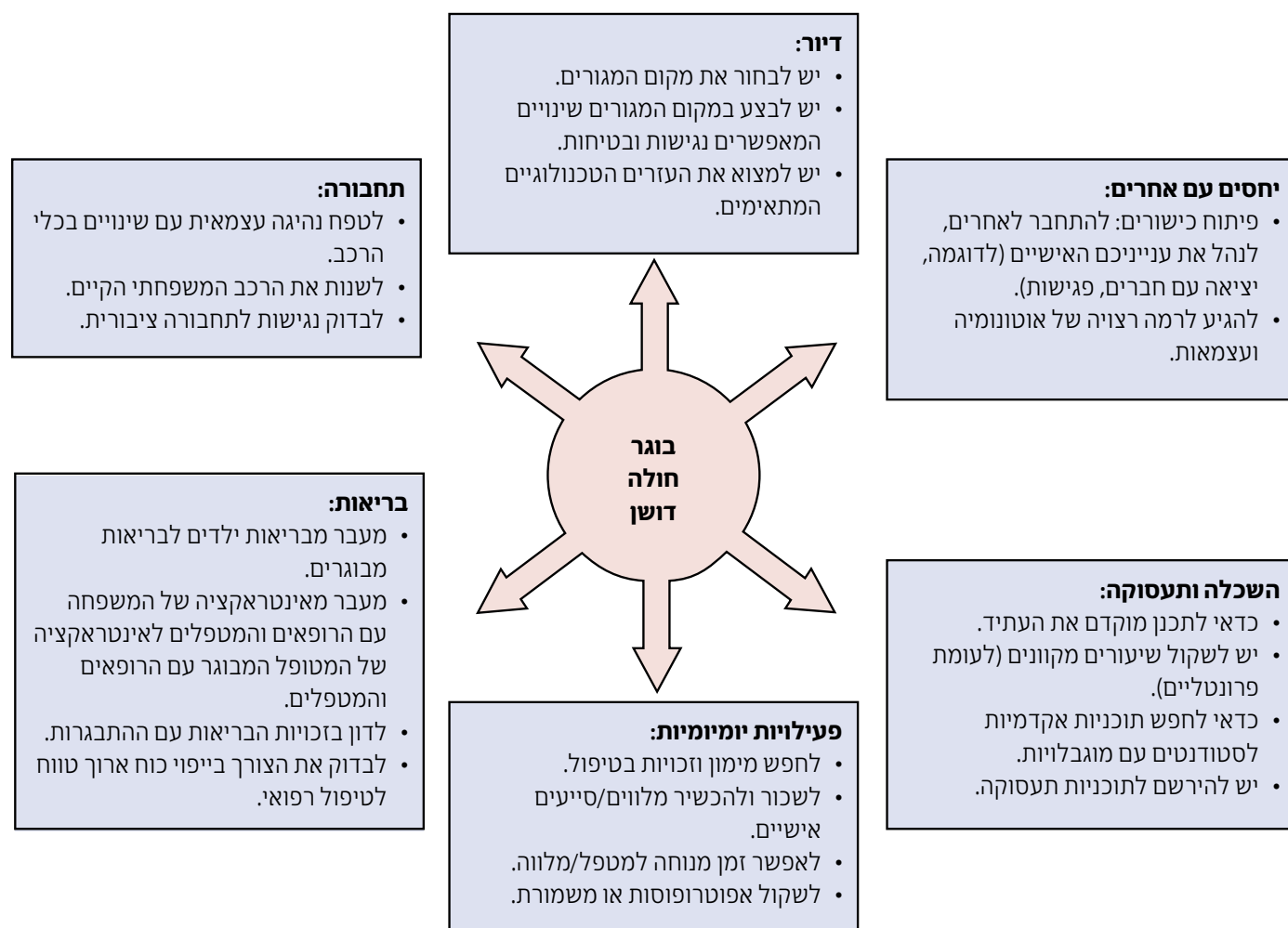
תחבורה

יכולתו של ילדכם להתנייד תשפיע על האוטונומיה והעצמאות שלו, על הזדמנויות התעסוקה וההשכלה שייקרו בדרכו ועל מעורבותו בפעילויות חברתיות. צוות מערך התמיכה של עמותת צעדים קטנים יוכל לכוון את בנכם לגורמים שיסייעו לו לקבל מידע על האפשרויות שעומדות לרשותו להשגת תחבורה בטוחה:

- נהיגה עצמאית עם שינויים בכלי הרכב.
- שינויים במכוניות בבעלות המשפחה.
- תחבורה ציבורית.

מערכות יחסים אישיות

- קשרים חברתיים חשובים מאוד לבריאותו, לרווחתו ולאיכות חייו של ילדכם.
- לעתים הזדמנויות לקשר אישי ומעורבות חברתית אינן זורמות בטבעיות ויש צורך במאמץ מכוון לטפח קשרים חברתיים ולאפשר אותם. אפשר להתייעץ עם העובדות הסוציאליות במערך התמיכה במשפחות של עמותת צעדים קטנים לגבי אפשרויות חיבור לקבוצות החברתיות של בני נוער ומבוגרים חולי דושן.
- פגישות עם בני המין האחר: אינטימיות ומיניות הם נושאים בעלי חשיבות גבוהה עבור חלק מחולי דושן. כדאי להתחיל בשיחה עם חבר טוב או בן משפחה קרוב על מערכות יחסים, דייטים, נטייה מינית ונישואים. אפשר לדבר על הסרת מחסומים לפיתוח מערכות יחסים והשתתפות באירועים חברתיים. אפשר לדבר גם עם אחד מאנשי צוות המרפאה הנורומסקולרית וכן עם צוות מערך התמיכה במשפחות של עמותת צעדים קטנים.
- במהלך טיפול ראשוני שגרתי וביקורי מעקב אצל מומחים, חשוב למצוא מישהו בצוות המרפאה הנורומסקולרית שילדכם ירגיש נוח לכם לדבר איתו על אוננות, על שותף מיני, על הורות לילדים או על נושאים אינטימיים אחרים. בעיתוי הנכון לו, יוכל לקבל הכוונה עם בן/ת הזוג מיועץ זוגי או מיועץ נישואין.



איור 15. שיקולים של בוגר חולה דושן

למידע נוסף על הכוונה למעבר לחיים עצמאיים אפשר לפנות למערך התמיכה במשפחות בעמותת צעדים קטנים באתר www.littlesteps.org.il

18. סיכום

אנו מקווים שהמדריך ישרת אתכם במסע החיים שלכם כהורים לילד חולה דושן-בקר. זכרו תמיד שצוות עמותת צעדים קטנים נמצא כאן עבורכם, ללוות אתכם במסע בשיתוף הצוותים במרפאות, המשפחה והחברים שיתמכו בכם בכל שלב בדרך. קשה לבקש עזרה, אבל זה תמיד השלב הראשון. אינכם לבד במסע הזה.

יש לשאוף לכך שילדכם ייקח את מושכות חייו לידיו ויגבש לעצמו חיים יצרניים, מתגמלים ומלאי משמעות במסגרת יכולותיו. מידע נוסף אפשר למצוא באתרים הבאים:

www.littlesteps.org.il

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

www.worldduchenne.org

המסמך תורגם לעברית על ידי צעדים קטנים - עמותה למען חולי ניוון שרירים דושן-בקר

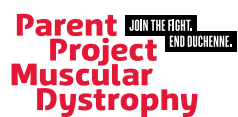
אנו מודים לרופאים שסייעו בהתאמת תרגום המסמך לשיטות הטיפול המקובלות בישראל:

פרופ' יורם נבו, מומחה בנירולוגית ילדים ומומחה על במחלות נזירמוסקולריות, מרכז שניידר לרפואת ילדים
ד"ר שרון וינברגר אהרני, נזירולוגית ילדים, מרפאה נזירמוסקולרית, מרכז שניידר לרפואת ילדים
ד"ר חגית לוין, רופאת ריאות ילדים, מרפאה נזירמוסקולרית, מכון ריאות, מרכז שניידר לרפואת ילדים
ד"ר רחל בלו, מומחית אנדוקרינולוגיה ילדים, מרכז שניידר לרפואת ילדים
ד"ר טליה דור-וולמן, מומחית בנירולוגית ילדים, המרכז הרפואי הדסה
ד"ר ערן לביא, אנדוקרינולוג ילדים, המרכז הרפואי הדסה
ד"ר ראובן צברי, מומחה ריאות ילדים, המרכז הנזירמוסקולרי, המרכז הרפואי הדסה
ד"ר אמיר טויב, מנהל שירות אי ספיקת לב וקרדיומיופתיות בילדים, בי"ח לילדים סנט כריסטופר, פילדלפיה
(עבד כרופא בכיר במחלקה לקרדיומיופתיות ילדים במרכז הרפואי הדסה בשנת 2019)
גב' אילנה שמחוביץ, פיזיותרפיסטית Bpt MSc, המרכז הרפואי הדסה
פרופ' אביבה פתאל-ולבסקי, מנהלת המכון לנזירולוגית ילדים, בית חולים "דנה", מרכז רפואי תל אביב
ד"ר מורית בארי, מומחית ברפואת ילדים ומנכ"ל בית החולים אלי"ן לשיקום ילדים
ד"ר שרון אילון, אורתופדיית ילדים, מנהלת השירות האורתופדי, בית חולים אלי"ן לשיקום ילדים
גב' אורית ברטוב, ראש ענף פיזיותרפיה, בית חולים אלי"ן לשיקום ילדים
גב' רות פלמור, ראש ענף פסיכולוגיה, בית חולים אלי"ן לשיקום ילדים

מקורות

1. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. Lancet Neurol. 2018;17(3):251-267.doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3
2. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. Lancet Neurol. 2018;17(4):347-361. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. Lancet Neurol. February 2018. doi:10.1016/S1474-4422(18)30026-7

תורגם ונערך על ידי צעדים קטנים
עמותה למען חולי
ביון שריים דושן ובקר



WORLD
DUCHENNE
ORGANIZATION
UPPMO