



NEUROMUSCULAR
CENTRE OF EXCELLENCE

डयूशीन मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी का
निदान और प्रबंधन



परिवारों के लिए गाइड

यूनाइटेड किंगडम





विषय तालिका

1	परिचय	04
2	इस दस्तावेज का उपयोग कैसे करें अपनी देखभाल टीम को एक साथ रखना ड्यूशीन को चरण-दर-चरण लेना	07
3	निदान में देखभाल डी.एम.डी. का शक	19
4	ड्यूशीन का निदान	22
5	तंत्रिकापेशीय प्रबंधन शारीरिक शक्ति और कार्य को बनाए रखना	25
6	स्टेरायड प्रबंधन आहार, खुराक और दुष्प्रभाव	26
7	अंतःस्रावी प्रबंधन विकास, यौवन, और अधिवृक्क निगरानी	33
8	हड्डी का स्वास्थ्य भंगुर हड्डियों की निगरानी और उपचार	35
9	हड्डी रोग प्रबंधन स्कोलियोसिस और फ्रैक्चर के लिए निगरानी	37

विषय तालिका

10	पुनर्वास प्रबंधन शारीरिक और व्यावसायिक चिकित्सा	39
11	पल्मोनरी प्रबंधन सांस लेने की मांसपेशियों की निगरानी	43
12	कार्डिएक प्रबंधन दिल की निगरानी	46
13	गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल प्रबंधन पोषण, निगलने और अन्य जठरांत्र संबंधी समस्याएं	48
14	मनोवैज्ञानिक प्रबंधन डी.एम.डी.के साथ व्यवहार करना, सीखना और जीवन में समायोजन करना	51
15	सर्जरी के लिए विचार	54
16	आपातकालीन देखभाल संबंधी विचार	56
17	वयस्कता के माध्यम से देखभाल का संक्रमण	58
18	निष्कर्ष	62

अस्वीकरण

इस पुस्तिका में प्रकाशित या उपलब्ध कराई गई जानकारी और सलाह का उद्देश्य चिकित्सा प्रदाता (चिकित्सक, नर्स, नर्स व्यवसायी, आदि) की सेवाओं को प्रतिस्थापित करना नहीं है, न ही यह डॉक्टर-रोगी संबंध का गठन करता है। यह सलाह चिकित्सा सलाह के साथ ली जानी चाहिए, जिसे आपको अपने स्वास्थ्य से संबंधित सभी मामलों में परामर्श करना चाहिए, विशेष रूप से उन लक्षणों के संबंध में जिनके लिए निदान या चिकित्सा ध्यान देने की आवश्यकता हो सकती है। इस पुस्तिका में दी गई जानकारी के जवाब में आपकी ओर से कोई भी कार्रवाई आपके अपने विवेक पर है। यद्यपि इस पुस्तिका में निहित जानकारी की सटीकता और पूर्णता सुनिश्चित करने के लिए हर संभव प्रयास किया गया है, सटीकता की गारंटी नहीं दी जा सकती है, और प्रत्येक स्थिति में देखभाल व्यक्तिगत होनी चाहिए।

1. परिचय

डयूशीन मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी (डीएमडी या डयूशीन) समझने और प्रबंधित करने के लिए एक कठिन, जटिल निदान है। यह कोई ऐसी दुनिया नहीं है जिसमें कोई स्वेच्छा से प्रवेश करता है। मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी एसोसिएशन, पेरेंट प्रोजेक्ट मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी (पीपीएमडी), ट्रीट-एनएमडी और वर्ल्ड डयूशीन ऑर्गनाइजेशन (यूपीपीएमडी) सभी इस निदान के साथ माता-पिता के दिल के दर्द, घबराहट और इसके बाद की जरूरत को समझते हैं। जैसे ही आप इस निदान से गुजरते हैं, हम सभी के लिए यह महत्वपूर्ण है कि आपको या आपके बच्चे को उचित देखभाल, सहायता और संसाधन प्राप्त हो। इस कारण से, हमने इस 2018 डयूशीन फैमिली गाइड को विकसित करने के लिए मिलकर काम किया है।

डयूशीन मांसपेशियों की बीमारियों की विस्तृत श्रृंखला में से एक है जिसे “डिस्ट्रोफिनोपैथिस” के रूप में जाना जाता है। डिस्ट्रोफिनोपैथी मांसपेशियों के प्रोटीन “डिस्ट्रोफिन” की अनुपस्थिति से उत्पन्न होती है और अधिक गंभीर फेनोटाइप (लक्षण जो आप देखते हैं) से लेकर डयूशीन मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी तक हल्के, लेकिन फिर भी बेकर मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी के परिवर्तनशील फेनोटाइप से होती है। साधारण रीति से समझने के लिए, हम मुख्य रूप से इस फैमिली गाइड में डयूशीन का उल्लेख करते हैं।

हमने इस फैमिली गाइड को डायग्नोसिस और अर्ली एम्बुलेटरी फेज में माता-पिता और डयूशीन के साथ रहने वाले व्यक्ति को निर्देशित करने के लिए लिखा है। इस दस्तावेज के प्रयोजनों के लिए, “आप” का तात्पर्य डयूशीन के साथ रहने वाले व्यक्ति से है।

डयूशीन की पृष्ठभूमि “देखभाल संबंधी विचार”

डयूशीन केयर के लिए यूएस सेंटर फॉर डिजीज कंट्रोल एंड प्रिवेंशन (सीडीसी) दिशानिर्देशों को समुदाय में प्यार से “देखभाल के विचार” के रूप में जाना जाता है। दोनों मूल और नवीनतम देखभाल विचार डयूशीन निदान और देखभाल में 84 अंतरराष्ट्रीय विशेषज्ञों द्वारा व्यापक अध्ययन पर आधारित हैं, जिन्हें विशिष्टताओं की एक विस्तृत श्रृंखला का प्रतिनिधित्व करने के लिए चुना गया है। उन्होंने स्वतंत्र रूप से डयूशीन के प्रबंधन में उपयोग की जान वाली देखभाल की “रेटेड” विधियों का उपयोग, यह कहने के लिए किया कि यह कैसे प्रत्येक डयूशीन के पाठ्यक्रम के विभिन्न चरणों में “आवश्यक”, “उपयुक्त” या “अनुचित” था। कुल मिलाकर उन्होंने 70,000 से अधिक विभिन्न परिस्थियों पर विचार किया। इसने उन्हें दिशानिर्देश स्थापित करने की अनुमति दी कि बहुमत ने डयूशीन देखभाल के लिए “सर्वोत्तम अभ्यास” का प्रतिनिधित्व किया। नवीनतम दिशानिर्देश उसी प्रक्रिया का उपयोग करके विकसित किए गए हैं।

“यह डयूशीन के ‘चिकित्सा’ पहलुओं के लिए एक मार्गदर्शिका है, लेकिन हमेशा ध्यान रखें कि चिकित्सा पक्ष ही सब कुछ नहीं है। विचार यह है कि चिकित्सा समस्याओं को कम करके, आपका बच्चा अपने जीवन में आगे बढ़ सकता है और आप एक परिवार के रूप में आगे बढ़ सकते हैं। यह याद रखना अच्छा है कि अधिकांश डयूशीन बच्चे खुश हैं और अधिकांश परिवार निदान के शुरुआती झटके के बाद बहुत अच्छा करते हैं।”

एलिजाबेथ ब्रूम, वर्ल्ड डयूशीन
संगठन (यूपीपीएमडी)

2018 ड्यूशीन फैमिली गाइड ड्यूशीन मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी (ड्यूशीन) की चिकित्सा देखभाल के लिए अपडेट के परिणामों का सारांश प्रस्तुत करता है। दोनों मूल प्रयास, साथ ही नवीनतम दिशानिर्देश, सीडीसी द्वारा पेशेंट ऐडवोकेसी ग्रुपस और ट्रीट-एनएमडी नेटवर्क के सहयोग से समर्थित थे। दस्तावेज लैंसेट न्यूरोलॉजी में प्रकाशित होते हैं और पीपीएमडी, एमडीए, यूपीपीएमडी, ट्रीट-एनएमडी और सीडीसी की वेबसाइटों पर उपलब्ध हैं। इसके अतिरिक्त, ट्रीट-एनएमडी और यूपीपीएमडी के लिए धन्यवाद, ट्रीट-एनएमडी के माध्यम से कई अनुवाद उपलब्ध हैं। इसके अलावा, प्रत्येक उप-विशेषता क्षेत्र ने देखभाल के अपने विशिष्ट क्षेत्र में गहराई से गोता लगाने के लिए एक अलग लेख विकसित किया। ये लेख 2018 में अमेरिकन एकेडमी ऑफ पीडियाट्रिक्स की आधिकारिक पत्रिका पीडियाट्रिक्स जर्नल के पीडियाट्रिक सप्लीमेंट वॉल्यूम में प्रकाशित होंगे और नीचे सूचीबद्ध वेबसाइटों के माध्यम से उपलब्ध होंगे।

मुख्य दस्तावेज के लिए संदर्भ:

समर्थन वेबसाइट्स

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat&nmd.eu

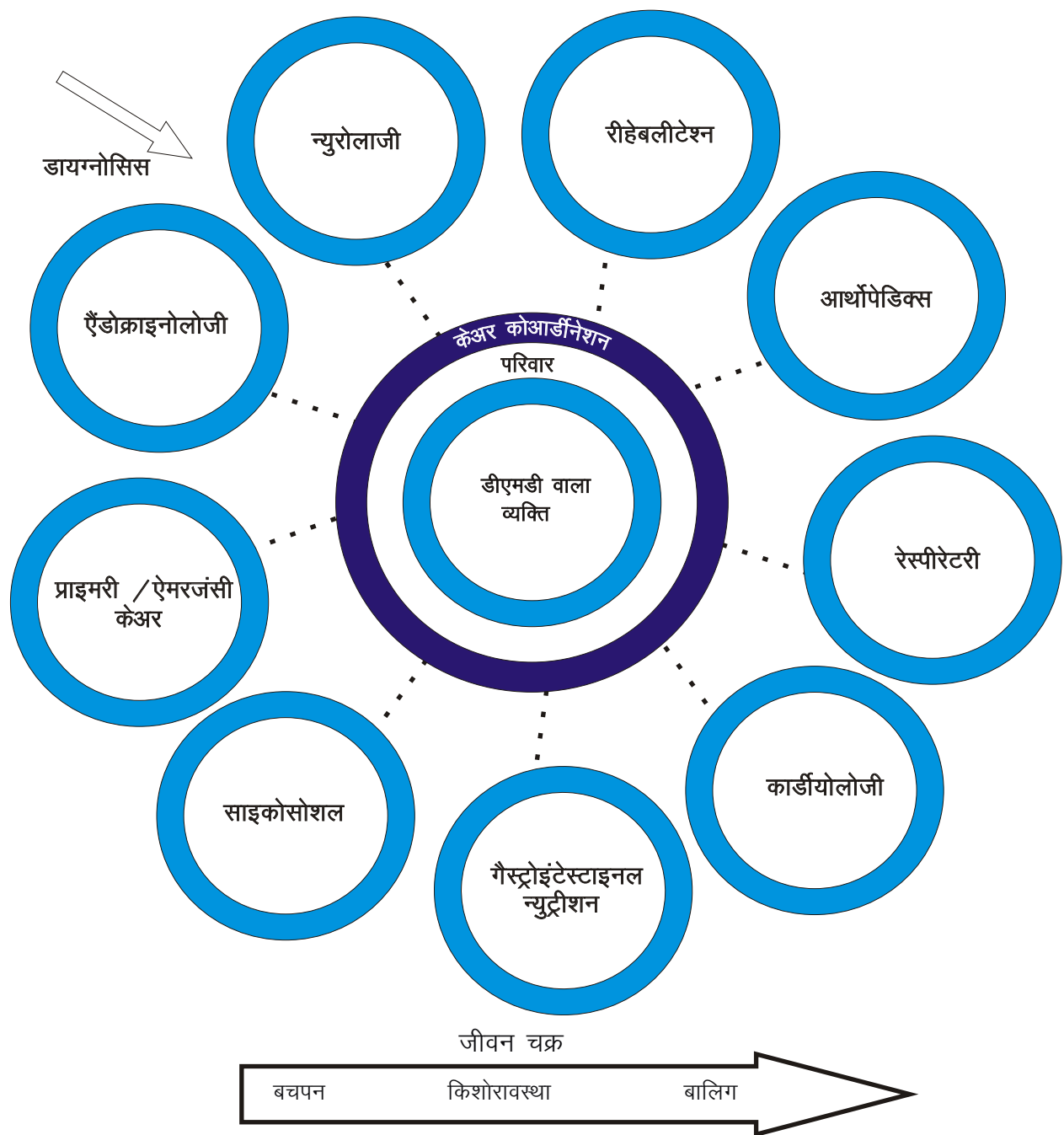
<https://worldduchenne.org/>

प्रकाशित देखभाल दिशानिर्देश

- ड्यूचेन मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी का निदान और प्रबंधन, ताज़ा जानकारी, भाग 1: निदान, न्यूरोमस्क्युलर, पुनर्वास, अंतःस्रावी, और जठरांत्र और पोषण प्रबंधन
- ड्यूचेन मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी का निदान और प्रबंधन, ताज़ा जानकारी, भाग 2: श्वसन, हृदय, अस्थि स्वास्थ्य, और हड्डी रोग प्रबंधन
- ड्यूचेन मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी का निदान और प्रबंधन, ताज़ा जानकारी, भाग 3: प्राथमिक देखभाल, आपातकालीन प्रबंधन, मनोसामाजिक देखभाल, और जीवन भर देखभाल के बदलाव

लैंडिंग पृष्ठ

- सीडीसी: www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care&considerations.html
- पैरेंट प्रोजेक्ट मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी: www.parentprojectmd.org/careguidelines
- एमडीए: www.mda.org
- विश्व ड्यूचेन संगठन: <https://worldduchenne.org/>
- इलाज एनएमडी: www.treat&nmd-org/dmd&care



चित्र 1

2. इस दस्तावेज का उपयोग कैसे करें

आप इस गाइड का दो अलग-अलग तरीकों से उपयोग कर सकते हैं:

1. डयूशीन के एक विशिष्ट चरण पर ध्यान केंद्रित करना
2. डयूशीन देखभाल के एक विशिष्ट क्षेत्र पर ध्यान केंद्रित करना

यह अगला खंड, तालिका 1 सहित चरण-दर-चरण प्रक्रिया के रूप में डयूशीन की प्रगति को प्रदर्शित करता है जो एक व्यक्ति से दूसरे व्यक्ति में भिन्न होता है। यह मार्गदर्शिका इस बात का अवलोकन करने के लिए है कि आपको किस देखभाल की आवश्यकता हो सकती है।

इसके अतिरिक्त, यदि आप विशिष्ट देखभाल-प्रबंधन अनुभाग पढ़ना चाहते हैं जो अब आपके लिए प्रासंगिक हो सकते हैं, तो आप उन्हें सामग्री की तालिका में आसानी से पा सकते हैं।

अपनी देखभाल टीम को एक साथ रखना

डयूशीन के सर्वोत्तम प्रबंधन के लिए एक बहु-विषयक ष्टिकोण की आवश्यकता होती है, जिसमें कई अलग-अलग क्षेत्रों में विशेषज्ञों का इनपुट होता है जो आपको व्यापक देखभाल प्रदान करेगा। एक न्यूरोमस्क्युलर विशेषज्ञ (एनएमएस) आपकी न्यूरोमस्क्युलर टीम के प्रमुख चिकित्सक के रूप में कार्य करेगा, जो आपके पूरे जीवनकाल में आपकी संपूर्ण देखभाल की जिम्मेदारी लेगा। जैसे ही आप बाल चिकित्सा से वयस्क देखभाल में जाते हैं, यह विशेषज्ञ बाल चिकित्सा एन.एम.एस. से वयस्क एन.एम.एस. में बदल सकता है, लेकिन आपकी टीम के लिए प्रमुख चिकित्सक ही रहेगा। देखभाल समन्वयक या देखभाल सलाहकार यह सुनिश्चित करता है कि संचार और देखभाल टीम के सदस्यों के बीच, आपके और टीम के बीच, और आपकी न्यूरोमस्क्युलर टीम और आपके स्थानीय/प्राथमिक देखभाल प्रदाताओं (बाल रोग विशेषज्ञ, फैमिली प्रैक्टिस प्रोवाइडर आदि) के बीच समन्वयित है। यदि आपकी न्यूरोमस्क्युलर टीम में देखभाल समन्वयक या देखभाल सलाहकार शामिल नहीं है, तो यह पूछना सुनिश्चित करें कि आपको अपोइंटमेंट्स के दौरान प्रश्नों/चिंताओं/आपात स्थितियों के लिए किसे कॉल करना चाहिए।

यह पारिवारिक मार्गदर्शिका आपको बुनियादी जानकारी प्रदान करेगी ताकि आप व्यापक देखभाल प्राप्त करने की प्रक्रिया में प्रभावी रूप से भाग ले सकें। आपके एनएमएस को डयूशीन में सभी संभावित मुद्दों के बारे में पता होना चाहिए और उन हस्तक्षेपों तक पहुंच होनी चाहिए जो आवश्यक उप-विशिष्टताओं से उचित देखभाल और इनपुट की नींव हैं। जैसे-जैसे आपकी उम्र बढ़ती है, कुछ हस्तक्षेपों के साथ-साथ कुछ उप-विशेषज्ञों को शामिल करने का जोर बदल जाएगा। फैमिली गाइड आपको डयूशीन केयर के विभिन्न क्षेत्रों से रुबरू कराती है (चित्र 1)। इन सभी उप-विशेषज्ञों की सभी उम्र या चरणों में आवश्यकता नहीं होगी, लेकिन यह महत्वपूर्ण है कि यदि आवश्यक हो तो वे सुलभ हों और देखभाल समन्वय करने वाले व्यक्ति को इन सभी क्षेत्रों में समर्थन प्राप्त हो।

आप अपनी देखभाल टीम के केंद्र में हैं — यह महत्वपूर्ण है कि आप और आपका परिवार एक चिकित्सक के साथ सक्रिय रूप से जुड़े हुए हैं जो आपकी नैदानिक देखभाल का समन्वय और वैयक्तित करेगा (चित्र 1)।

ड्यूशीन को चरण-दर-चरण लेना (तालिका 1)

ड्यूशीन एक ऐसी स्थिति है जो समय के साथ बहुत धीरे-धीरे बदलती है। हमने देखभाल के लिए सिफारिशों का अनुमान लगाने में आपकी मदद करने के लिए ड्यूशीन के प्रमुख चरणों को अलग किया है। हालांकि इन चरणों में अंतर कुछ हद तक धुंधला हो सकता है, आपको किसी विशेष समय पर अनुशंसित देखभाल और हस्तक्षेपों की पहचान करने के लिए चरणों का उपयोग करना उपयोगी हो सकता है और उस समय आपको अपनी देखभाल टीम से क्या उम्मीद करनी चाहिए।



1. निदान (शैशव/बचपन)

वर्तमान में, ड्यूशीन वाले अधिकांश बच्चों का पूर्व-लक्षण अवस्था के दौरान निदान नहीं हो

पाता है (जब बच्चे कुछ, यदि कोई लक्षण दिखाते हैं) जब तक कि स्थिति का पारिवारिक इतिहास न हो, या जब तक कि अन्य कारणों से रक्त परीक्षण न किया जाए। चलने में और रेंगने या बोलने में देरी जैसे लक्षण मौजूद हैं, लेकिन आमतौर पर यह सूक्ष्म होते हैं और अक्सर इस स्तर पर इनका पता नहीं चलता है।

माता-पिता अक्सर अपने बच्चे के विकास में अंतर को नोटिस करने वाले पहले व्यक्ति होते हैं, सबसे पहले सवाल पूछने वाले और जो विकास संबंधी देरी को समझाने के लिए आगे के परीक्षण का अनुरोध करते हैं। अमेरिकन एकेडमी ऑफ पीडियाट्रिक्स ने माता-पिता को अपने बच्चे के विकास का मूल्यांकन करने, संभावित देरी की तलाश करने और अपने प्राथमिक देखभाल प्रदाताओं के साथ इन चिंताओं को दूर करने में मदद करने के लिए एक उपकरण विकसित किया है। इस उपकरण को यहां पाया जा सकता है: motordelay.aap.org

ड्यूशीन के नए निदान की पुष्टि होने पर मनोसामाजिक और भावनात्मक समर्थन अत्यंत महत्वपूर्ण है। ड्यूशीन का निदान प्राप्त करना बहुत कठिन है। बहुत सारे अनुत्तरित प्रश्न हैं, और कुछ परिस्थितियों को मोड़ने के लिए परिवार अक्सर अकेला और अभिभूत महसूस करते हैं। प्राथमिक देखभाल प्रदाता और न्यूरोमस्क्युलर विशेषज्ञ इस समय के दौरान विशेष रूप से सहायक हो सकते हैं, उचित देखभाल और समर्थन करने वाले संगठनों से सम्पर्क की सुविधा प्रदान करते हैं जो संसाधन, सूचना और सहायता प्रदान करने में मदद कर सकते हैं जिसकी माता-पिता को स्वयं और उनके परिवार की मदद करने की आवश्यकता है। अमेरिका में, पीपीएमडी ने संसाधनों के साथ एक विशेष पृष्ठ विकसित किया है जिसका उपयोग माता-पिता नए निदान के पहले 3 महीनों के दौरान मदद के लिए कर सकते हैं (www-ParentProjectMD-org/Diagnosis)। यूके में, ड्यूशीन यूके ने निदान किए गए नए परिवारों के लिए एक गाइड तैयार की है (<https://www-duchenneuk.org/Pages/FAQs/Category/what-to-do-when>)। मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी यूके (एमडीयूके) के पास कई तरह के संसाधन उपलब्ध हैं (<https://www.MuscularDystrophyuk.org/about-muscle-wasting-conditions/duchenne-muscular-dystrophy/duchenne-resources>)

उसके अलावा, यूएस में पीपीएमडी और एमडीए दोनों के पास ड्यूशीन के निदान के बारे में बच्चों, भाई-बहनों और विस्तारित परिवार के साथ संवाद करने के लिए संसाधन उपलब्ध हैं। स्थानीय समर्थन समूहों से जुड़ने से आपको यह जानने में मदद मिलेगी कि कौन से संसाधन उपलब्ध हैं।

2. प्रारंभिक चलना एम्बुलेटरी (बचपन)

प्रारंभिक चलने या चलने के चरण में, बच्चे दिखाएंगे कि आमतौर पर ड्यूशीन के “चिर प्रतिष्ठित” संकेतों के रूप में क्या माना जाता है। ये संकेत बहुत सूक्ष्म हो सकते हैं, और इसमें शामिल हो सकते हैं:

- सिर या गर्दन को उठाने में कठिनाई
- 15 महीने में नहीं चलना
- चलने, दौड़ने या सीढ़ियाँ चढ़ने में कठिनाई
- बार-बार गिरना और फिसलना
- उछलने और कूदने में कठिनाई
- एक ही उम्र के अन्य बच्चों की तरह बात न करना
- खड़े होने के लिए फर्श से उठने या पैरों को हाथों तक ऊपर ले जाने में सहायता की आवश्यकता है (नीचे गोवर्स मैनुवर, चित्र 2 देखें)



(चित्र 2 गोवर्स मैनुवरे)

- पिंडलीयां जो सामान्य से बड़ी दिखती हैं (स्यूडोहाइपरट्रोफी)
- पैरों को अलग करके चलना
- पैर की उंगलियों पर चलना और घूमना
- छाती बाहर निकाल कर चलना (या पीछे की ओर झुकना, पीछे काठी, या पीछे की ओर झुकना)
- एलिवेटेड क्रिएटिन किनसे (जिसे “सीके” या “सीपीके” कहा जाता है, यह क्षतिग्रस्त होने पर पेशी द्वारा छोड़ा जाने वाला एंजाइम है। सीके का स्तर रक्त में मापा जाता है, यदि सीके 200 से अधिक है, तो डयूशीन के लिए आगे की जांच की आवश्यकता है)
- बढ़ा हुआ लीवर एंजाइम (एएसटी या एएलटीय एक बढ़ा हुआ एएसटी या एएलटी भी संकेत हो सकता है कि डयूशीन के लिए और परीक्षण की आवश्यकता है। लीवर का मूल्यांकन तब तक नहीं किया जाना चाहिए जब तक कि डयूशीन का परीक्षण पूरा नहीं हो जाता)

डयूशीन का निदान:

जब डयूशीन का संदेह होता है, तो यह देखने के लिए कि सीरम सीके बढ़ा है या नहीं, पहला परीक्षण अक्सर एक रक्त परीक्षण होता है। डयूशीन वाले लोगों में अक्सर सीके का स्तर सामान्य मूल्य से 10 से 100 गुना अधिक होता है। यदि यह पाया जाता है, तो डीएनए में परिवर्तन (जिसे “जेनेटिक म्यूटेशन” कहा जाता है) की पहचान करने के लिए विशिष्ट परीक्षणों की सिफारिश की जाएगी, जो डयूशीन का कारण बनता है। इन आनुवंशिक परीक्षणों की व्याख्या करने और परिणाम आपके बच्चे और संभवतः परिवार के अन्य सदस्यों को कैसे प्रभावित कर सकते हैं, इस पर चर्चा करने के लिए विशेषज्ञों, विशेष रूप से आनुवंशिक परामर्शदाताओं से इनपुट की आवश्यकता हो सकती है। निदान अक्सर प्रारंभिक एम्बुलेटरी चरण के दौरान किया जाता है।

मनोवैज्ञानिक, सीखना और व्यवहार:

डयूशीन के साथ रहने वाले लोगों में सीखने और व्यवहार संबंधी चुनौतियों की संभावना अधिक होती है। मस्तिष्क में थडस्ट्रोफिन की कमी के कारण कुछ चुनौतियाँ हैं, जो अन्य शारीरिक सीमाओं के समायोजन के कारण हो सकती हैं। स्टेरॉयड जैसी कुछ दवाएं, जो अक्सर प्रारंभिक या देर से चलने वाली अवस्था में शुरू की जाती हैं (नीचे देखें), भी एक भूमिका निभा सकती हैं। स्टेरॉयड लेने वाले कुछ बच्चों को आवेग नियंत्रण, क्रोध, मनोदशा में बदलाव, ध्यान और स्मृति में कठिनाई हो सकती है, और अन्य को नहीं हो सकती हैं। यदि विकास और/या सीखने में देरी पाई जाती है, तो मनोवैज्ञानिक या न्यूरोसाइकोलॉजिस्ट द्वारा मूल्यांकन विशिष्ट मुद्दों को परिभाषित करने में मदद कर सकता है, साथ ही पूर्ण क्षमता तक पहुंचने में सहायता के लिए सिफारिशें भी दे सकता है। भावनात्मक और व्यवहार संबंधी मुद्दे असामान्य नहीं हैं और यदि उन्हें जल्दी पकड़ लिया जाए तो उन्हें बहुत अच्छे से प्रबंधित किया जाता है। इन क्षेत्रों में विकासात्मक बाल रोग विशेषज्ञ और मनोवैज्ञानिक बहुत मददगार हो सकते हैं। बोलने और भाषा का भी मूल्यांकन किया जाना चाहिए, और यदि आवश्यक हो तो उपचार जल्द से जल्द शुरू किया जाना चाहिए। यदि आपके परिवार को संसाधनों तक पहुंचने में कठिनाई हो रही है, तो उनसे सम्पर्क करने में सामाजिक कार्यकर्ता और देखभाल सलाहकार बहुत मददगार हो सकते हैं। पारिवारिक समर्थन आवश्यक है, और विशिष्ट मनोसामाजिक, सीखने और व्यवहार के मुद्दों (खंड14) को संबोधित करने के लिए विशेषज्ञों से इनपुट की आवश्यकता हो सकती है।



शारीरिक चिकित्सा / फिजियोथेरेपी :

इस प्रारंभिक चरण में फिजियोथेरेपी टीम (खंड 10) मांसपेशियों को लचीला रखने या जोड़ों में जकड़न को कम करने और रोकने के लिए धीरे-धीरे व्यायाम/स्ट्रेचिंग व्यवस्थाओं को पेश करने की अनुमति देगा। पुनर्वास टीम स्कूल की भागीदारी का समर्थन करते हुए आपके बच्चे को सुरक्षित रखने के लिए खेल के समय/ब्रेकटाइम के साथ-साथ अनुकूली शारीरिक शिक्षा के दौरान उचित व्यायाम पर सलाह दे सकती है। शारीरिक चिकित्सा व्यायाम कार्यक्रम को मजबूत करने के बजाय गति की सीमा को बढ़ाने और बनाए रखने पर ध्यान देना चाहिए। इस स्तर पर नाइट स्प्लिंट्स (जिसे अक्सर “एंकल फुट ऑर्थोस” या “एएफओ” कहा जाता है) की लंबा खिंचाव प्रदान करने और टखने की गति सीमा के नुकसान को रोकने के लिए सिफारिश की जा सकती है। आपके फिजियोथेरेपिस्ट द्वारा सुझाया गया होम स्ट्रेचिंग प्रोग्राम आपकी दिनचर्या का हिस्सा बन जाना चाहिए।

स्टेरॉयड:

कॉर्टिकोस्टेरोइड्स, या “स्टेरॉयड”, निदान पर अधिमानतः चर्चा की जानी चाहिए और इस स्तर पर शुरू किया जा सकता है (खंड 6)। स्टेरॉयड के उपयोग की योजना बनाते समय, स्टेरॉयड के लाभ, सुनिश्चित करें कि सभी टीकाकरण पूर्ण हैं, और किसी भी स्टेरॉयड के दुष्प्रभावों के लिए जोखिम कारक, साथ ही साथ उन्हें कैसे अनुमानित और कम किया जा सकता है, पर चर्चा करना महत्वपूर्ण है। इसमें वजन बढ़ाने और हड्डियों के स्वास्थ्य में बदलाव जैसे दुष्प्रभावों से बचने में मदद करने के लिए पोषण शिक्षा (अधिमानतः एक पंजीत आहार विशेषज्ञ से) प्राप्त करना शामिल है।

अस्थि स्वास्थ्य और हार्मोन:

स्टेरॉयड लेने से हड्डियां कमजोर हो सकती हैं और यह कई हार्मोन के स्तर को प्रभावित कर सकता है, जैसे कि हार्मोन और टेस्टोस्टेरोन (पुरुष सेक्स हार्मोन) में वृद्धि (खंड 7)। हड्डियों को मजबूत रखने के लिए पोषण महत्वपूर्ण है, और विटामिन डी और कैल्शियम युक्त आहार को प्रोत्साहित किया जाना चाहिए (खंड 8 और 13) अपने न्यूरोमस्क्युलर वीजिट पर पंजीत आहार विशेषज्ञ के साथ अपनी पोषण संबंधी जरूरतों पर चर्चा करना उचित हो सकता है।

प्रत्येक न्यूरोमस्क्युलर वीज़िट पर ऊंचाई और वजन की जांच की जानी चाहिए और समय के साथ वृद्धि और वजन की निगरानी के लिए ग्राफ पर प्लॉट किया जाना चाहिए (खंड 7)। अपने बांह ("अलना की लंबाई"), या अपने निचले पैर ("टिबिया लंबाई") की हड्डी की लंबाई को मापना या अपनी ऊपरी और निचले बाजू के हिस्से की लंबाई एक साथ जोड़ना ("खंडीय बांह की लंबाई") सटीक "ऊंचाई" रिकॉर्ड करने के वैकल्पिक तरीके हैं और आधारभूत माप के लिए भी ट्रैक किया जाना चाहिए। स्टेरॉयड शुरू होने पर दोहरी ऊर्जा एक्स-रे अवशोषण (या "डीईएक्सए") का उपयोग करके आधारभूत अस्थि घनत्व स्तर प्राप्त किया जाना चाहिए (देखें खंड 8)।

हृदय और सांस लेने वाली मांसपेशियां:

आमतौर पर, इस स्तर पर हृदय और सांस लेने की मांसपेशियों के साथ समस्याएं मौजूद होने की संभावना नहीं होती है, लेकिन आधारभूत (आपके लिए "सामान्य" क्या है) स्थापित करने के लिए निदान पर निगरानी शुरू होनी चाहिए और फिर नियमित फोलोअप में जारी रहनी चाहिए। कम उम्र में पल्मोनरी फंक्शन टेस्टिंग शुरू करने से आपको उपकरण के अभ्यस्त होने और बाद के फोलोअप के लिए "अभ्यास" करने में मदद मिलेगी। कार्डिएक मॉनिटरिंग (ईसीजी और कार्डियक एमआरआई या इकोकार्डियोग्राम) की सिफारिश निदान पर और सालाना 10 साल की उम्र तक की जाती है, और फिर आवश्यकतानुसार अधिक बार (खंड 12)। यह भी महत्वपूर्ण है कि बीमारी से बचने के लिए आपका न्यूमोकोकल (निमोनिया) और वार्षिक इन्फ्लूएंजा टीकाकरण (फ्लू इंजेक्शन) हुआ हो (खंड 11)।

3. लेट एम्बुलेटरी (बचपन के बाद / किशोरावस्था / युवा वयस्क)

देर से चलने वाली अवस्था में, चलना कठिन हो जाएगा, मोटर गतिविधियों के दौरान अधिक संघर्ष के साथ, जैसे सीढ़ियाँ चढ़ना और फर्श से उठना।

मनोवैज्ञानिक, सीखना और व्यवहार:

इस स्तर पर सीखने में देरी या विशिष्ट सीखने की अक्षमता का निरंतर मूल्यांकन महत्वपूर्ण है। मनोवैज्ञानिक और न्यूरोसाइकोलॉजिस्ट आपकी शैक्षिक आवश्यकताओं को पूरा करने के लिए उपयुक्त हस्तक्षेपों की सर्वोत्तम पहचान करने में मदद कर सकते हैं। किसी भी सीखने और व्यवहार के मुद्दों में मदद करने के लिए पेशेवरों से निरंतर समर्थन आवश्यक होगा, और शारीरिक शक्ति और कार्यों (खंड 14) के नुकसान से निपटने के लिए मुकाबला रणनीतियों को संबोधित करने के लिए विशिष्ट हस्तक्षेप आवश्यक हो सकते हैं। इस स्तर पर, आपको भविष्य के लिए लक्ष्य निर्धारित करना शुरू करना चाहिए ताकि आप और आपका परिवार उन लक्ष्यों को पूरा करने के लिए आवश्यक शिक्षा और प्रशिक्षण को व्यवस्थित करने के लिए आपके स्कूल के साथ काम कर सकें। कुछ के लिए, संभावित संज्ञानात्मक दोषों की पहचान करने में मदद करने के लिए एक न्यूरोसाइकोलॉजी मूल्यांकन का संकेत दिया जा सकता है और आपको अपने सर्वोत्तम कार्य करने में सहायता के लिए घर और कक्षा सेटिंग्स के लिए रणनीतियां प्रदान की जा सकती हैं।

शारीरिक चिकित्सा / फिजियोथेरेपी :

फिजियोथेरेपी इनपुट स्वतंत्रता बनाए रखने के लिए गति, शक्ति और कार्य की सीमा को बनाए रखने पर ध्यान केंद्रित करना जारी रखेगा (खंड 10)। यदि संयुक्त जकड़न का शारीरिक चिकित्सा द्वारा प्रबंधन नहीं हो सकता है, तो आर्थोपेडिक विशेषज्ञों से मूल्यांकन और इनपुट आवश्यक हो सकता है। एक फिजियोथेरेपिस्ट की देखभाल टीम में कई भूमिकाएँ होती हैं, जिसमें स्ट्रेचिंग रेजिमेंस, व्हीलचेयर और स्टैंडर्स जैसे उपकरणों की सिफारिश करना, और निरंतर वजन सहना और खड़े होने को बढ़ावा देना भी शामिल है, (इससे हड्डी के स्वास्थ्य और पाचन दोनों की बेहतरी भी होगी)। यह सुनिश्चित करना महत्वपूर्ण है कि चलने के लिए सहायक उपकरण, जैसे कि व्हीलचेयर, शरीर को सीधा रखने, शरीर की उचित स्थिति और आराम को बढ़ावा देने में सहायक सीट आवश्यक हो। दैनिक होम स्ट्रेचिंग कार्यक्रम का निरंतर महत्व है।

स्टेरॉयड:

इस स्तर पर स्टेरॉयड उपचार का चल रहा प्रबंधन महत्वपूर्ण है, विशिष्ट आहार और उपयोग की जाने वाली खुराक (खंड 6) पर ध्यान देने के साथ—साथ साइड इफेक्ट की रोकथाम पर ध्यान देना, निगरानी और प्रबंधन भी महत्वपूर्ण है। कंकाल की मांसपेशियों की ताकत और कार्य की निगरानी का साल में दो बार आंकलन करना महत्वपूर्ण है। वजन नियंत्रण पर लगातार ध्यान देने की जरूरत है, कम या अधिक वजन होने की किसी भी प्रवृत्ति को ध्यान में रखते हुए उचित हस्तक्षेप करना, यदि कोई चिंता की बात है (खंड 13)।

अस्थि स्वास्थ्य और हार्मोन:

स्टेरॉयड पर हड्डियों के स्वास्थ्य और फ्रैक्चर के जोखिम की निरंतर निगरानी महत्वपूर्ण है, खासकर जब गतिशीलता कम हो जाती है। आपके एन.एम.एस. के लिए रक्त परीक्षणों के माध्यम से फ्रैक्चर के जोखिम की निगरानी करना महत्वपूर्ण है जो विटामिन-डी के स्तर ("25 ओएच विटामिन डी") की जांच करते हैं, साथ ही इमेजिंग परीक्षण जैसे कि डी.ई.एक्स.ए. स्कैन या स्पाइनल एक्स-रे जो हड्डियों के घनत्व का आंकलन कर सकते हैं। स्वास्थ्य (खंड 8)। यह सुनिश्चित करने के लिए कि आप पर्याप्त मात्रा में विटामिन डी और कैल्शियम खा रहे हैं, प्रत्येक फोलोअप पर आहार का मूल्यांकन किया जाना चाहिए। विकास में देरी (खंड 7) के संकेतों के लिए ऊंचाई, लंबाई और वजन की निगरानी जारी रखनी चाहिए।

हृदय और सांस लेने वाली मांसपेशियां:

हृदय और श्वास की मांसपेशियों का निरंतर मूल्यांकन आवश्यक है। ईसीजी, कार्डियक एमआरआई या इकोकार्डियोग्राम और अन्य प्रकार के परीक्षण निदान के बाद हर साल कम से कम एक बार और 10 साल की उम्र के बाद आवश्यकतानुसार अधिक बार किए जाने चाहिए। हृदय रोग विशेषज्ञ द्वारा यदि ईसीजी, कार्डियक एम.आर.आई या इकोकार्डियोग्राम (खंड 12) में कोई परिवर्तन देखा गया है तो वह हस्तक्षेप की सिफारिश करेंगे।

4. प्रारंभिक नॉन-एम्बुलेटरी (बचपन / किशोर / युवा वयस्क)

प्रारंभिक नॉन-एम्बुलेटरी वाले चरण में, लंबी दूरी तक चलने के बाद आप थकने लग सकते हैं। जब ऐसा होता है, तो गतिशीलता स्कूटर या व्हीलचेयर गतिशीलता में सहायक हो सकता है (खंड 10)।

मनोवैज्ञानिक, सीखने और व्यवहार:

एक किशोर से वयस्क में “बदलाव” के बारे में बातचीत कम से कम 13 या 14 साल की उम्र से शुरू होनी चाहिए। जबकि आपकी बाल चिकित्सा और वयस्क चिकित्सा समूह, देखभाल सलाहकार / समन्वयक, सामाजिक कार्यकर्ता, स्कूल पेशेवर, और अन्य आपको एक सहज बदलाव की योजना बनाने में मदद करेंगे। आपकी न्यूरोमस्क्युलर टीम के एक या दो व्यक्तियों को आपकी व्यक्तिगत बदलाव योजना के विकास में मार्गदर्शन करने में मदद करनी चाहिए। आपके भविष्य के लक्ष्यों के बारे में बातचीत में शिक्षा के लक्ष्य, साथ ही साथ आप कहाँ रहना, अध्ययन करना, काम करना और चिकित्सा देखभाल प्राप्त करना चाहते हैं, शामिल होना चाहिए। जैसे-जैसे आप वयस्क होते हैं, स्वतंत्रता बनाए रखना महत्वपूर्ण है ताकि आप घर पर, स्कूल में और अपने दोस्तों के साथ गतिविधियों का आनंद लेना जारी रख सकें। आपके लिए दोस्तों से जुड़े रहना महत्वपूर्ण है—इस स्तर पर संबंध बनाना और बनाए रखना बहुत महत्वपूर्ण है। जबकि ड्यूशीन के साथ रहने वाले कुछ लोगों को कोई मनोसामाजिक समस्या नहीं होती है, कुछ को होती है। प्रत्येक न्यूरोमस्क्युलर फॉलोअप पर चिंता और अवसाद की जांच होनी चाहिए। यदि चिंता या अवसाद की पहचान की जाती है, तो इसका शीघ्र और उचित उपचार किया जाना चाहिए।

शारीरिक चिकित्सा:

वर्तमान होम स्ट्रेचिंग कार्यक्रम के अलावा, आपके ऊपरी अंगों (कंधे, कोहनी, कलाई और उंगलियों) में जकड़न पर ध्यान देना बहुत महत्वपूर्ण हो जाता है, जैसा कि खड़े होने (सहारा, यदि आवश्यक हो) के लिए आवश्यकता होती है। स्टेरॉयड के उपयोग के साथ रीढ़ की हड्डी का मुड़ना (स्कोलियोसिस) बहुत कम देखा जाता है, लेकिन चलने की क्षमता का हानि के बाद अभी भी इसकी निगरानी बहुत महत्वपूर्ण है। कुछ मामलों में, स्कोलियोसिस काफी तेजी से बढ़ सकता है, अक्सर महीनों की अवधि में (खंड 9)। पैर की स्थिति के मुद्दों से निपटने के लिए आर्थोपेडिक इनपुट की भी आवश्यकता हो सकती है, जो दर्द या परेशानी का कारण बन सकता है और जूते की पसंद को सीमित कर सकता है। टखने और पैर के जोड़ की जकड़न में सहायता के लिए शल्य चिकित्सा के विकल्पों पर, यदि उपयुक्त हो, चर्चा की जा सकती है।

स्टेरॉयड:

स्टेरॉयड उपचार का रखरखाव इस चरण (खंड 6) में प्रबंधन का एक महत्वपूर्ण हिस्सा बना हुआ है, चाहे पहले शुरू किया गया हो, इस चरण में जारी रहता या इस स्तर पर शुरू होता है।

अस्थि स्वास्थ्य और हार्मोन:

स्पाइनल कम्प्रेसन फ्रैक्चर (खंड 8) के संकेतों पर विशेष ध्यान देने के साथ, हड्डी के स्वास्थ्य की कड़ी निगरानी जारी रखनी चाहिए। वृद्धि की निगरानी के लिए ऊंचाई, लंबाई और वजन का निरंतर अवलोकन महत्वपूर्ण है। बांह (“अलना की लंबाई”), निचले पैर (“टिबिया लंबाई”), और आपकी ऊपरी और निचली भुजाओं की लंबाई (“सेगमेंटल आर्म लेंथ”) से वैकल्पिक ऊंचाई माप को तब ट्रैक किया जाएगा जब खड़े होना मुश्किल हो जाता है। 9 साल की उम्र से, यौवन की निगरानी करना महत्वपूर्ण है। यदि 14 साल की उम्र तक यौवन शुरू नहीं हुआ है, तो आपको एंडोक्रिनोलॉजिस्ट के पास भेजा जाना चाहिए। यदि आपका टेस्टोस्टेरोन का स्तर कम है, तो टेस्टोस्टेरोन थेरेपी की आवश्यकता हो सकती है (खंड 7)।

हृदय और सांस लेने वाली मांसपेशियां:

साल में कम से कम एक बार हृदय क्रिया की निगरानी करना अभी भी आवश्यक है और कार्य में कोई भी परिवर्तन, या हृदय की मांसपेशी (केवल कार्डियक एम.आर.आई. द्वारा देखा गया) में फाइब्रोसिस (घाव) के प्रमाण का तुरंत इलाज किया जाना चाहिए (खंड 12)। प्लमनरी फंक्शन टैस्टिंग कार्य परीक्षण के द्वारा हर 6 महीने में श्वसन क्रिया की निगरानी की जानी चाहिए। यदि श्वसन क्रिया कम होने लगती है, तो सांस लेने में मदद करने और ख़ाँसी में सहायता के लिए हस्तक्षेप पर चर्चा की जानी चाहिए और जब उचित हो शुरू किया जाना चाहिए (खंड 11)।

पैलीएटिव केअर:

पैलीएटिव (उपशामक) देखभाल टीम में चिकित्सा प्रदाता शामिल होते हैं जो आपके जीवन की उच्चतम गुणवत्ता प्राप्त करने में मदद करने पर ध्यान केंद्रित करते हैं, दर्द और परेशानी से राहत प्रदान करते हैं, और यह सुनिश्चित करने में मदद करते हैं कि आपके जीवन लक्ष्य आपके उपचार विकल्पों से मेल खाते हैं। उपशामक देखभाल कभी-कभी “जीवन का अंत” देखभाल के साथ भ्रमित होती है। उपशामक देखभाल टीम आपको अपने निदान के हर चरण में चुनौतियों का सामना करने में मदद करेगी, और आपके और आपके परिवार के लिए आपके जीवन भर में कई प्रकार के बदलावों के साथ एक सहायक संसाधन होगी।

ड्यूशीन वाले या उसके बिना सभी लोगों को आपातकालीन देखभाल के बारे में निर्णय लेने की आवश्यकता होती है— आपात स्थिति में वे अपने शरीर के साथ क्या करना चाहते हैं, वे क्या नहीं करना चाहते हैं, यदि वे नहीं कर सकते तो चिकित्सा निर्णय लेने के लिए उनका प्रतिनिधि कौन होगा। उपशामक देखभाल टीम आपकी आपातकालीन देखभाल योजना बनाने और यह तय करने में विशेष रूप से सहायक है कि इसमें क्या शामिल होना चाहिए और इसे कहाँ रखा जाना चाहिए।

5. लेट नॉन-एम्बुलेटरी (युवा वयस्क / वयस्क)

देर से चलने के चरण में, कोर ताकत और ऊपरी अंग की ताकत कमजोर हो सकती है, जिससे अच्छी मुद्रा और रखरखाव बहुत कठिन हो जाता है।

शारीरिक चिकित्सा:

अपने फिजियोथेरेपिस्ट के साथ चर्चा करना महत्वपूर्ण है कि किस प्रकार के स्ट्रेचिंग, व्यायाम और उपकरण आपकी स्वतंत्रता और कार्य के वांछित स्तर का सबसे अच्छा समर्थन कर सकते हैं। आपकी पुनर्वास टीम का एक व्यावसायिक चिकित्सक खाने जैसी गतिविधियों में मदद कर सकता है, पानी पीने, बाथरूम का उपयोग करने, और जरूरत पड़ने पर बिस्तर पर ले जाने और करवट लेने में। स्वतंत्रता और सुरक्षा बढ़ाने के अवसरों का आकलन करने के लिए सहायक प्रौद्योगिकी का मूल्यांकन भी किया जा सकता है।

स्टेरॉयड:

आपको अपनी न्यूरोमस्क्युलर केयर टीम के साथ स्टेरॉयड आहार, पोषण, यौवन और वजन प्रबंधन पर चर्चा जारी रखनी चाहिए। वर्तमान सिफारिशें श्वसन और ऊपरी अंगों की ताकत और कार्य को बनाए रखने के लिए स्टेरॉयड (खंड 6) की आजीवन निरंतरता को प्रोत्साहित करती हैं।

अस्थि स्वास्थ्य और हार्मोन:

हड्डियों के स्वास्थ्य की कड़ी निगरानी आपके पूरे जीवनकाल में जारी रहनी चाहिए। हड्डी की समस्याएं, दर्द की समस्याएं पैदा कर सकती हैं, और आपकी न्यूरोमस्क्युलर देखभाल टीम (खंड 8) द्वारा इसका समाधान किया जाना चाहिए।

हृदय और सांस लेने वाली मांसपेशियां:

कम से कम हर 6 महीने में हृदय और फेफड़ों के कार्य की निगरानी की सिफारिश की जाती है, हृदय की और अक्सर अधिक गहन जांच और हस्तक्षेप को लागू करने की आवश्यकता हो सकती है (खंड 11 और 12)।

पैलीएटिव केअर:

पैलीएटिव (उपशामक) देखभाल टीम इस स्तर पर महत्वपूर्ण बनी हुई है। जैसा कि ऊपर बताया गया है, इस टीम में चिकित्सा प्रदाता शामिल हैं जो आपके जीवन की उच्चतम गुणवत्ता प्राप्त करने में मदद करने पर ध्यान केंद्रित कर रहे हैं, दर्द और परेशानी से राहत प्रदान करते हैं, और यह सुनिश्चित करने में मदद करते हैं कि आपका जीवन लक्ष्य आपके उपचार विकल्पों से मेल खाते हैं। जबकि उपशामक देखभाल कभी-कभी “जीवन का अंत” देखभाल के साथ भ्रमित होती है, उपशामक देखभाल टीम आपके निदान के हर चरण में चुनौतियों का सामना करने में आपकी सहायता करेगी, और आपको और आपके परिवार को पूरे जीवन काल में कई प्रकार के बदलावों में मदद करने में सक्षम होगी। ड्यूशीन के साथ या उसके बिना सभी लोगों को आपातकालीन देखभाल के बारे में निर्णय लेने की आवश्यकता होती है—वे एक आपात स्थिति में अपने शरीर के साथ क्या करना चाहते हैं, वे क्या नहीं करना चाहते हैं, यदि वे नहीं कर सकते तो चिकित्सा निर्णय लेने के लिए उनका चिकित्सा प्रतिनिधी कौन होगा।

ड्यूशीन के साथ एक वयस्क के रूप में रहना:

ड्यूशीन के साथ रहने वाले स्वतंत्र वयस्क के रूप में पूर्ण और उत्पादक जीवन के लिए योजना बनाने की आवश्यकता होती है। किशोरावस्था से वयस्कता में प्रवेश की योजना विकसित करना कम से कम 13 या 14 साल की उम्र से शुरू होना चाहिए। आपकी व्यक्तिगत बदलाव योजना अपेक्षाओं और लक्ष्यों पर आधारित होनी चाहिए जिन की कल्पना आपने अपने भविष्य के लिए की है। आपकी बदलाव योजना में समुदाय के भीतर शिक्षा, रोजगार, आवास, परिवहन और गतिशीलता के लिए विचार और बाल चिकित्सा से वयस्क प्रदाताओं को चिकित्सा देखभाल स्थानांतरित करना शामिल होना चाहिए (यदि आपके चिकित्सा प्रदाता ड्यूशीन के साथ रहने वाले वयस्कों की देखभाल जारी रखने में सक्षम हैं तो इसकी आवश्यकता नहीं भी हो सकती है)।

भले ही आपकी चिकित्सा देखभाल प्रदाताओं में परिवर्तन हो, आपके संसाधन और लाभ आपके बचपन से वयस्कता की ओर बढ़ने पर प्रभावित होंगे। इन परिवर्तनों की योजना में आप, आपका परिवार, आपका विद्यालय और आपकी स्वास्थ्य देखभाल टीम शामिल होनी चाहिए। इस प्रक्रिया, और इसमें जो कुछ भी शामिल है, उस पर खंड 17 में चर्चा की गई है। ड्यूशीन ग्रस्त वयस्क के रूप में रहना ड्यूशीन रहित वयस्क के रूप में रहने की तुलना में अधिक महंगा है। आपको अपने व्यक्तिगत लक्ष्यों तक पहुँचने के लिए आवश्यक सहायता प्राप्त करने के लिए संसाधनों की आवश्यकता होगी। आपकी न्यूरोमस्क्युलर टीम आपको उपलब्ध संसाधनों और उन्हें प्राप्त करने के लिए आपकी योग्यता का पता लगाने में मदद करेगी, और टीम आपको समर्थन की स्थानीय और राष्ट्रीय प्रणालियों का पता लगाने में मदद करेगी। इस स्तर पर दोस्तों के साथ जुड़े रहने के लिए रचनात्मक तरीके खोजना जारी रखना भी महत्वपूर्ण है, खासकर जब आपका जीवन बदलना शुरू हो जाता है। जबकि बहुत से लोग मनोसामाजिक समस्याओं का अनुभव नहीं करते हैं, ड्यूशीन वाले कुछ वयस्कों को चिंता या अवसाद का अनुभव हो सकता है जो उपचार से लाभान्वित होते हैं। स्क्रीनिंग के लिए प्रत्येक न्यूरोमस्क्युलर फोलोअप पर चिंता और अवसाद की जांच की जानी चाहिए। यदि आपको चिंता या अवसाद की समस्या है, तो उनका शीघ्र और उचित उपचार किया जाना चाहिए।



	पड़ाव. 1 निदान	पड़ाव. 2 प्रारम्भिक ऐम्बुलेटरी	पड़ाव. 3 देरी के साथ ऐम्बुलेटरी	पड़ाव. 4 प्रारम्भिक गैर ऐम्बुलेटरी	पड़ाव. 5 देरी से गैर ऐम्बुलेटरी
न्यूरोपस्थूल प्रबंधन	बहु-विषयक क्लिनिक का नेतृत्व करें, नए उपचारों पर सलाह, रोगी और परिवार का समर्थन, शिक्षा, और अनुवर्षिक परामर्श प्रदान करना सुनिश्चित करें कि टीकाकरण कार्यक्रम पूरा हो गया है ग्लूकोकार्टिकोस्टेरॉइड्स के उपयोग पर चर्चा करें महिला वाहक का हृदय रोग विशेषज्ञ के पास भेजें	रोग के चरण को परिभाषित करने के लिए कम से कम हर 6 महीने में कार्य, शक्ति और गति की सीमा का आकलन करें ग्लूकोकार्टिकोस्टेरॉइड्स का उपयोग शुरू करें और प्रबंधित करें			जीवन के अंत में देखभाल करने में मदद करें
पुर्नवास प्रबंधन	कम से कम हर 6 महीने में मानकीकृत मूल्यांकन सहित व्यापक बहु-विषयक मूल्यांकन प्रदान करें मूल्यांकन के आधार पर और रोगी को व्यक्तिगत रूप से, भौतिक और व्यावसायिक चिकित्सक, और भाषण-भाषा रोगविज्ञानी द्वारा प्रत्यक्ष उपचार प्रदान करें	संकुचन या विकृति, अत्यधिक परिश्रम, और गिरने की रोकथाम में सहायता करना, ऊर्जा संरक्षण और उचित व्यायाम या गतिविधि को बढ़ावा देना, ऑर्थोस, उपकरण और सीखने में सहायता प्रदान करें।	पिछले सभी उपायों को जारी रखें गतिशीलता उपकरण, बैठने की जगह, समर्थित स्थायी उपकरण और सहायक तकनीक प्रदान करनाय दर्द और फ्रैक्चर की रोकथाम या प्रबंधन में सहायताय वयस्कता में धन, पहुंच, भागीदारी और आत्म-प्राप्ति के लिए अधिवक्ता हेतु।		
एंबोकाइन प्रबंधन	हर 6 महीने में खड़े होने की ऊंचाई नापें हर 6 महीने में गैर-स्थायी विकास का आकलन करें	9 साल की उम्र से शुरू होने वाले हर 6 महीने में यौवन की स्थिति का आकलन करें ग्लूकोकार्टिकोस्टेरॉइड्स पर होने पर पारिवारिक शिक्षा और तनाव खुराक स्टेरॉयड नुस्खे प्रदान करें			
गैट्रो-स्टेन और गैट्रो-स्टेन प्रबंधन	क्लिनिक जाना (हर 6 महीने) में पंजीकृत आहार पोषण विशेषज्ञ द्वारा मूल्यांकन शामिल करें, मोटापा-निवारण रणनीतियां शुरू करें, अधिक वजन और कम वजन के लिए निगरानी, विशेष रूप से महत्वपूर्ण संक्रमण अवधि के दौरान सीरम 25-हाइड्रोक्सीविटामिन डी और कैल्शियम सेवन का वार्षिक मूल्यांकन प्रदान करें।	हर 6 महीने में निगलने में शिथिलता, कब्ज, गैस्ट्रो-ओओसोफेगल रिफ्लक्स रोग और गैस्ट्रोपेरिसिस का आकलन करें सामान्य देखभाल के हिस्से के रूप में गैस्ट्रोस्टोमी ट्यूब की वार्षिक चर्चा शुरू करें			
स्वास्थ्य प्रबंधन	सुनिश्चित करें कि टीकाकरण अप-टू-डेट हैं: न्यूमोकोकल टीके और वार्षिक निष्क्रिय इन्फ्लूएंजा वैक्सीन	आवश्यकतानुसार स्पाइरोमेट्री शिक्षण और नौद अध्ययन प्रदान करें (समस्याओं का कम जोखिम)	कम से कम हर 6 महीने में रवसन क्रिया का आकलन करें	लंग वॉल्यूम रिक्रूटमेंट का उपयोग शुरू करें सहायक खांसी और रात में वेंटिलेशन शुरू करें दिन के समय वेंटिलेशन जोड़ें	
कार्डियक प्रबंधन	हृदय रोग विशेषज्ञ से परामर्श लें, इलेक्ट्रोकार्डियोग्राम और इको कार्डियोग्राम या कार्डियक एमआरआई के साथ आकलन करें।	सालाना कार्डियक फंक्शन का आकलन करें, 10 साल की उम्र तक एसीई इन्हिबिटर या एंजियोटेंसिन रिसेप्टर ब्लॉकर्स शुरू करें	कम से कम सालाना कार्डियक फंक्शन का आकलन करें, अधिक बार यदि लक्षण या असामान्य इमेजिंग मौजूद हैं, लय संबंधी असामान्यताओं के लिए निगरानी करें कार्य के बिगड़ने के साथ मानक हृदय विफलता हस्तक्षेपों का उपयोग करें		
हड्डी स्वास्थ्य प्रबंधन		पार्श्व रीढ़ की एक्सरे के साथ आकलन करें (ग्लूकोकार्टिकोस्टेरॉइड्स पर रोगी: हर 1-2 साल में ग्लूकोकार्टिकोस्टेरॉइड्स पर नहीं: हर 2-3 साल में) फ्रैक्चर के शुरुआती संकेत पर हड्डी के स्वास्थ्य विशेषज्ञ को देखें (जेनेट ग्रेड 1 या उच्चतर कशेरुकी फ्रैक्चर या पहले लंबी हड्डी का फ्रैक्चर)			
आर्थोपेडिक प्रबंधन	कम से कम हर 6 महीने में गति की सीमा का आकलन करें यदि आवश्यक हो तो आर्थोपेडिक सर्जरी के लिए देखें (शायद ही कभी आवश्यक हो)	स्कोलियोसिस की पूरा साल निगरानी करें चयनित स्थितियों में चाल में सुधार के लिए पैर और एच्टीस टेंडन पर सर्जरी के लिए देखें।	हर 6 महीने में स्कोलियोसिस की निगरानी करें ह्रोलचेयर स्थिति के लिए पैर की स्थिति के लिए हस्तक्षेप पर विचार करें, परिभाषित स्थितियों में पश्च रीढ़ की हड्डी के संलयन के साथ हस्तक्षेप शुरू करें		
साक्षी समाजिक प्रबंधन	हर बार क्लिनिक जाने पर रोगी और परिवार के मानसिक स्वास्थ्य का आकलन करें और निरंतर सहायता प्रदान करें सीखने, भावनात्मक और व्यवहार संबंधी समस्याओं के लिए न्यूरोसाइकोलॉजिकल मूल्यांकनहस्तक्षेप प्रदान करें शैक्षिक आवश्यकताओं और उपलब्ध संसाधनों का आकलन करें (व्यक्तिगत शिक्षा कार्यक्रम, 504 योजना)य वयस्कों के लिए व्यावसायिक सहायता की जरूरतों का आकलन करें आयु-उपयुक्त स्वतंत्रता और सामाजिक विकास को बढ़ावा दें				
परिवर्तन		वयस्क जीवन के लिए लक्ष्य निर्धारण और भविष्य की अपेक्षाओं को बढ़ावा देना, संक्रमण के लिए तत्परता का आकलन करें (12 वर्ष की आयु तक)	स्वास्थ्य देखभाल, शिक्षा, रोजगार और वयस्क जीवन के लिए संक्रमण योजना शुरू करना (13-14 वर्ष की आयु तक)कम से कम सालाना प्रगति की निगरानी करेंय मार्गदर्शन और निगरानी के लिए देखभाल समन्वयक या सामाजिक कार्यकर्ता को सूचीबद्ध करें। स्वास्थ्य परिवर्तन के बारे में संक्रमण सहायता और अग्रिम मार्गदर्शन प्रदान करें		

तालिका 11. डयूशीन के प्रत्येक चरण में उप-विशेषज्ञता प्रबंधन को प्रोत्साहित किया गया

3. निदान में देखभाल

चिकित्सा विकार के विशिष्ट कारण को “निदान” कहा जाता है। ड्यूशीन का संदेह होने पर सटीक निदान स्थापित करना बहुत महत्वपूर्ण है। किसी की स्वास्थ्य प्रणाली के आधार पर, प्राथमिक देखभाल प्रदाता (पीसीपी) बच्चे की कमजोरी या देरी के बारे में चिंताओं को सुनने वाला पहला चिकित्सक हो सकता है। पीसीपी आमतौर पर वे बहु-विषयक टीम, सामान्य चिकित्सक या नर्स प्रैक्टिशनर होते हैं जो बाल रोग, सामान्य अभ्यास, पारिवारिक चिकित्सा या आंतरिक चिकित्सा के विशेषज्ञ होते हैं और एक “चिकित्सा घर” प्रदान करते हैं।

इस समय देखभाल का उद्देश्य जल्द से जल्द एक सटीक निदान प्रदान करना होना चाहिए। एक त्वरित निदान परिवार में सभी को ड्यूशीन के बारे में सूचित करने में मदद करेगा, उन्हें आनुवंशिक परामर्श के बारे में जानकारी प्रदान करेगा और उन्हें उपचार योजनाओं के बारे में सूचित करेगा। इस स्तर पर उचित देखभाल, निरंतर सहायता और शिक्षा आवश्यक है। आदर्श रूप से, एक न्यूरोमस्क्युलर विशेषज्ञ (एनएमएस) आपके बच्चे का आंकलन करेगा और सटीक निदान (खंड 4) देते हुए प्रयोगशाला और आनुवंशिक परीक्षणों को सही ढंग से शुरू करने और/या व्याख्या करने में मदद कर सकता है।

ChildMuscleWeakness.org और rcpch.ac.uk/resources/recognizing-neuromuscular-disorder-elearning ऐसे उपकरण हैं जो पेशेवरों को विकासात्मक देरी और संभावित न्यूरोमस्क्युलर निदान के लिए रोगियों का मूल्यांकन करने में मदद करते हैं।

अमेरिकन एकेडमी ऑफ पीडियाट्रिक्स (ए.ए.पी.) को पता चला है कि माता-पिता अक्सर अपने बच्चे के विकास में देरी को पहचानने वाले पहले व्यक्ति होते हैं। ए.ए.पी. ने “मोटर डिले टूल” विकसित किया। यह उपकरण माता-पिता को अपने बच्चे के विकास को देखने में मदद करता है, आंकलन करें, सामान्य विकास बनाम विलंबित विकास क्या है, और जानें कि कब चिंतित होना चाहिए। यह उपकरण यहां पाया जा सकता है: www-HealthyChildren-org/MotorDelay

निदान के समय, यह बहुत महत्वपूर्ण है कि आप ड्यूशीन से परिचित एनएमएस देखें। ड्यूशीन देखभाल की पेशकश करने वाले केंद्र नीचे सूचीबद्ध वेबसाइटों पर देखे जा सकते हैं:

यूके में एम.डी.यू.के सूचीबद्ध केंद्र:

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

ट्रीट-एनएमडी:

www.treat-nmd.eu

विश्व ड्यूशीन संगठन (यूपीपीएमडी):

<http://worldduchenne.org>

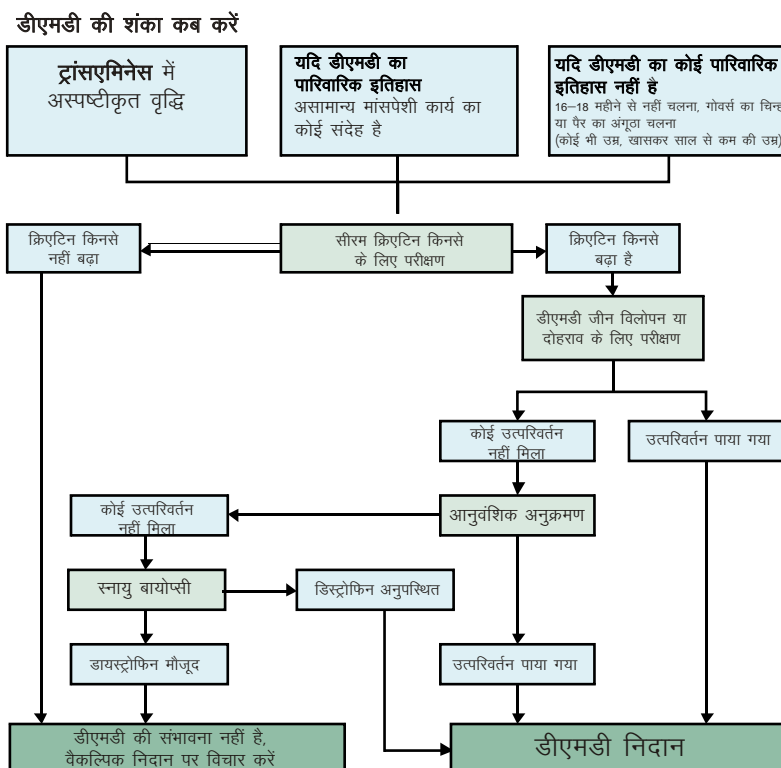
यह एक ऐसा समय भी है जब रोगी समर्थन संगठन के साथ संपर्क विशेष रूप से सहायक हो सकता है। आप अपने देश में रोगी संगठनों को www.treat-nmd-eu/dmdpatientorganisations पर देख सकते हैं।

डीएमडी का संदेह कब करें (चित्र 3)

निम्नलिखित संकेतों में से किसी एक द्वारा उठाए गए डयूशीन के संदेह हो सकते हैं (यहां तक कि जब डयूशीन का कोई पारिवारिक इतिहास नहीं है):

- विकास और / या बोलने में देरी
- मांसपेशियों के कार्य में समस्याएं, गॉवर्स चिन्ह के साथ (चित्र 2) डयूशीन के प्रमुख चिन्ह हैं
- पिंडली की बढ़ी हुई मांसपेशियां (जिन्हें "स्यूडोहाइपरट्रोफी" कहा जाता है)
- बढ़ा हुआ सी.के. और / या ट्रांसएमिनेस में वृद्धि, या रक्त परीक्षण में यत एंजाइम एसटी और एलटी।

हालांकि संदेह को कई तरह से उठाया जा सकता है, लेकिन नीचे दिया गया आंकड़ा डयूशीन के निदान में उठाए गए कदमों का वर्णन करने में मदद कर सकता है।



डीएमडी के रोगियों में सबसे अधिक देखे जाने वाले शुरुआती लक्षण और लक्षण

मोटर	गैर मोटर
• असामान्य चाल • बछड़ा स्क्वोहाइपरट्रोफी • कूदने में असमर्थता • सहनशक्ति में कमी • बैठने के लिए खींचे जाने पर सिर पर नियंत्रण कम होना • सीढ़ियों चढ़ने में कठिनाई • सपाट पैर • बार-बार गिरना या अकड़ना • स्तह से उठने पर गोवर का चिन्ह • सकल मोटर विलंब • हाइपोटोनिया • साथियों के साथ तालमेल बिठाने में असमर्थता • मोटर कौशल का नुकसान • मांसपेशियों में दर्द या ऐंठन • पैर की अंगुली चलना • दौड़ने या चढ़ने में कठिनाई	• व्यवहार संबंधी मुद्दे • संज्ञानात्मक देरी • फलने-फूलने में विफलता या कम वजन बढ़ना • सीखना और ध्यान देने योग्य मुद्दे • बोलने में देरी या बोलने में कठिनाई

(चित्र 3)

देखभाल टीम में प्राथमिक देखभाल प्रदाता (पीसीपी) की भूमिका

एनएमएस द्वारा निदान की पुष्टि होने के बाद, डयूशीन के बारे में जानकारी और संसाधन आपके पीसीपी को भेजे जाने चाहिए। पीसीपी आमतौर पर वे बहु-विषयक दल, सामान्य चिकित्सक या नर्स प्रैक्टिशनर होते हैं जो बाल रोग, सामान्य अभ्यास, पारिवारिक चिकित्सा, या आंतरिक चिकित्सा में विशेषज्ञ होते हैं और आपका “चिकित्सा घर” प्रदान करते हैं। आपके पीसीपी के साथ चल रहे चिकित्सा संबंध एक निरंतर, बहुत आवश्यक स्रोत और स्थिरता और समर्थन प्रदान करेंगे।

आपकी पीसीपी की जिम्मेदारियों में शामिल होना चाहिए:

- “तीव्र और पुरानी चिकित्सा समस्याओं के लिए प्रथम-पंक्ति देखभाल
- विकास के सभी चरणों में उम्र/विकास की दृष्टि से उपयुक्त देखभाल
- उपयुक्त विशेषज्ञों के साथ देखभाल का समन्वय
- सुनने और देखने की वार्षिक जांच
- मूड विकारों, मादक द्रव्यों के सेवन और अन्य मानसिक स्वास्थ्य समस्याओं की वार्षिक जांच
- सुनिश्चित करें कि सभी टीकाकरण अप-टू-डेट हैं, जिसमें वार्षिक इन्फ्लूएंजा टीकाकरण शामिल है (फ्लू
- इंजेक्शन दिया जाना चाहिए, न कि नाक से लाइव वायरस वैक्सीन)
- उच्च रक्तचाप (उच्च रक्तचाप) और उच्च कोलेस्ट्रॉल स्तर (हाइपरकोलेस्ट्रॉलेमिया) जैसे हृदय संबंधी जोखिम कारकों की वार्षिक जांच।



4. ड्यूशीन का निदान

ड्यूशीन का क्या कारण है?

ड्यूशीन एक आनुवंशिक बीमारी है जो डिस्ट्रोफिन के लिए एन्कोड करने वाले जीन में उत्परिवर्तन या परिवर्तन के कारण होती है। डिस्ट्रोफिन एक प्रोटीन है जो शरीर में हर मांसपेशी फाइबर में मौजूद होता है।

डिस्ट्रोफिन एक “झटका रोधक” के रूप में कार्य करता है जो मांसपेशियों को क्षतिग्रस्त पहुँचे बिना फैलने और आराम करने की अनुमति देता है। डिस्ट्रोफिन के बिना, मांसपेशियाँ स्वयं अच्छी तरह से कार्य करने या मरम्मत करने में सक्षम नहीं होती हैं।

इसके अतिरिक्त, सामान्य दिन-प्रतिदिन की गतिविधि से मांसपेशियों की झिल्ली आसानी से क्षतिग्रस्त हो जाती है, जिससे कोशिका झिल्ली में छोटे सूक्ष्मआँसू बनते हैं। डिस्ट्रोफिन के बिना मांसपेशियाँ खुद को ठीक नहीं कर पाती हैं। ये छोटे-छोटे आँसू कैल्शियम को कोशिका में आने देते हैं, जो मांसपेशियों के लिए एक विषैला पदार्थ है। कैल्शियम क्षतिग्रस्त हो जाता है और अंततः मांसपेशियों की कोशिकाओं को मार देता है, और उन्हें घाव ऊतकों और वसा से बदलने देता है। मांसपेशियों की कोशिकाओं के नुकसान के परिणामस्वरूप समय के साथ शक्ति और कार्य का नुकसान होता है।

निदान की पुष्टि करना

ड्यूशीन के निदान की पुष्टि आनुवंशिक परीक्षण द्वारा की जानी चाहिए। यह परीक्षण आम तौर पर रक्त के नमूने से होता है, लेकिन अन्य परीक्षण भी किए जा सकते हैं।

1) आनुवंशिक परीक्षण (चित्र 2)

आनुवंशिक परीक्षण हमेशा आवश्यक होता है और प्रत्येक रोगी को पेश किया जाना चाहिए। विभिन्न प्रकार के आनुवंशिक परीक्षण आनुवंशिक उत्परिवर्तन के रूप में ज्ञात डी.एन.ए. में परिवर्तन के बारे में विशिष्ट और अधिक विस्तृत जानकारी प्रदान करने में सक्षम हैं। निदान की

आनुवंशिक पुष्टि होना बहुत महत्वपूर्ण है, और यह कई उत्परिवर्तन-विशिष्ट नैदानिक परीक्षणों के लिए पात्रता निर्धारित करने में मदद कर सकता है।

एक बार सटीक आनुवंशिक उत्परिवर्तन ज्ञात हो जाने के बाद, माताओं को यह जांचने के लिए आनुवंशिक परीक्षण के अवसर की पेशकश की जानी चाहिए कि क्या वे वाहक हैं। यह जानकारी परिवार की अन्य महिला सदस्यों (बहनों, बेटियों, मौसी, चचेरे भाई) के लिए यह समझने के लिए महत्वपूर्ण होगी कि क्या वे वाहक भी हो सकती हैं। इस जानकारी के होने से परिवार को ड्यूशीन के साथ अधिक बच्चे होने के जोखिम की जानकारी प्राप्त करने और प्रसव पूर्व निदान और प्रजनन विकल्पों के बारे में निर्णय लेने में मदद मिलेगी। निदान के बाद परिवारों को आनुवंशिक परामर्श की पेशकश की जानी चाहिए (बॉक्स 2)।

आनुवंशिक परीक्षण के प्रकार

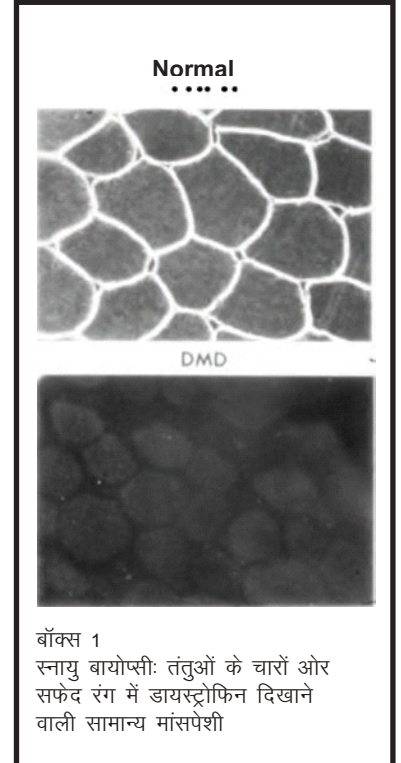
मल्टीप्लेक्स लिंगेशन-डिपेंडेंट प्रोब एम्प्लीफिकेशन (एमएलपीए): एमएलपीए विलोपन और दोहराव के लिए परीक्षण करता है, और 70 प्रतिशत ड्यूशीन आनुवंशिक उत्परिवर्तन की पहचान करने में सक्षम है।

जीन अनुक्रमण: यदि एमएलपीए परीक्षण नकारात्मक है, तो जीन अनुक्रमण विलोपन या दोहराव के अलावा अन्य उत्परिवर्तन उठा सकता है (अर्थात, उत्परिवर्तन बिंदु [नासमझ या गलत, और छोटे दोहराव/सम्मिलन), यह परीक्षण अन्य 25 से 30 प्रतिशत ड्यूशीन आनुवंशिक उत्परिवर्तन की पहचान करने में सक्षम है जिनकी पहचान एमएलपीए परीक्षण नहीं कर पाता है।

2) मांसपेशी बायोप्सी

यदि आपका सी.के. स्तर बढ़ा हुआ और ड्यूशीन के लक्षण हैं, लेकिन आनुवंशिक परीक्षण का उपयोग करके कोई आनुवंशिक उत्परिवर्तन नहीं पाया गया, तो आपको मांसपेशियों की बायोप्सी करने की आवश्यकता हो सकती है। विश्लेषण के लिए मांसपेशियों का एक छोटा सा नमूना लेकर शल्य चिकित्सा द्वारा एक मांसपेशी की बायोप्सी की जाती है। ड्यूशीन में आनुवंशिक उत्परिवर्तन का मतलब है कि शरीर प्रोटीन डिस्ट्रोफिन का उत्पादन नहीं कर सकता या इसका पर्याप्त उत्पादन नहीं करता है। मांसपेशी बायोप्सी पर परीक्षण मांसपेशियों की कोशिकाओं में मौजूद डिस्ट्रोफिन की मात्रा के बारे में जानकारी प्रदान कर सकते हैं (बॉक्स 1 देखें)।

ड्यूशीन वाले अधिकांश लोगों को मांसपेशी बायोप्सी की आवश्यकता नहीं होती है। मांसपेशियों की बायोप्सी पर आमतौर पर दो प्रकार के परीक्षण किए जाते हैं: इम्यूनोकेमिस्ट्री और वेस्टर्न ब्लॉट टेस्ट। मांसपेशियों में डिस्ट्रोफिन की उपस्थिति या अनुपस्थिति को निर्धारित करने के लिए ये परीक्षण किए जाते हैं। इम्यूनोहिस्टोकेमिस्ट्री में एक स्लाइड पर मांसपेशियों का एक छोटा सा टुकड़ा डालना, मांसपेशियों पर दाग लगाना, फिर डिस्ट्रोफिन के सबूत के लिए एक माइक्रोस्कोप में मांसपेशियों की कोशिकाओं को देखना शामिल है। वेस्टर्न ब्लॉट टेस्ट या परीक्षण एक रासायनिक प्रक्रिया है जो डिस्ट्रोफिन की रासायनिक उपस्थिति के लिए परीक्षण करती है।



बॉक्स 1
स्नायु बायोप्सी: तंतुओं के चारों ओर
सफेद रंग में डायस्ट्रोफिन दिखाने
वाली सामान्य मांसपेशी

3) अन्य परीक्षण

अतीत में, इलेक्ट्रोमायोग्राफी (ईएमजी) और नर्व कन्डक्शन स्टडी (सुई परीक्षण) के रूप में किया जाना जाने वाला परीक्षण संदिग्ध न्यूरोमस्क्युलर विकार के मूल्यांकन का एक पारंपरिक हिस्सा रहा है। विशेषज्ञ इस बात से सहमत हैं कि ड्यूशीन के मूल्यांकन के लिए ईएमजी और तंत्रिका चालन परीक्षण उपयुक्त या आवश्यक नहीं हैं।



आनुवंशिक पुष्टि क्यों महत्वपूर्ण है

आनुवंशिक परामर्श और वाहक परीक्षण:

- कभी-कभी ड्यूशीन के कारण आनुवंशिक उत्परिवर्तन संयोग से उत्पन्न होता है। इसे “सहज उत्परिवर्तन” माना जाता है। इन मामलों में, ड्यूशीन का कोई पारिवारिक इतिहास नहीं है। ड्यूशीन के साथ पैदा होने वाले तीस प्रतिशत लोगों को यह परिवार के सदस्य से विरासत में मिलने के बजाय जीन में एक सहज उत्परिवर्तन जो थडस्ट्रोफिन को एन्कोड करता है उससे होता है।
- अगर मां के डी.एन.ए. में उत्परिवर्तन होता है जो वह अपने बच्चे को देती है, तो उसे मां “वाहक” कहा जाता है। एक वाहक के पास अपने बच्चों को आनुवंशिक उत्परिवर्तन पारित करने के लिए प्रत्येक गर्भावस्था के साथ 50 प्रतिशत अवसर होता है। उत्परिवर्तित जीन प्राप्त करने वाले लड़कों में ड्यूशीन होगा, जबकि उत्परिवर्तित जीन प्राप्त करने वाली लड़कियां स्वयं वाहक होंगी। अगर माँ का परीक्षण किया जाता है और उस में उत्परिवर्तन पाया जाता है, तो वह भविष्य के गर्भधारण के बारे में सूचित निर्णय ले सकती है, और उसकी महिला रिश्तेदारों (बहनों, चाची और बेटियों) को भी यह देखने के लिए परीक्षण किया जा सकता है कि क्या वे भी वाहक हैं।
- एक महिला जो वाहक है और ड्यूशीन (मांसपेशियों में कमजोरी, थकान, दर्द, आदि) के कुछ लक्षण दिखाती है, उसे “प्रकट वाहक” के रूप में जाना जाता है। क्या कोई महिला वाहक एक प्रकट वाहक होगी, यह दिखाने के लिए कोई परीक्षण नहीं है।
- यहां तक कि जब एक महिला वाहक नहीं होती है, तब भी एक छोटा सा जोखिम होता है कि भविष्य में गर्भधारण ड्यूशीन द्वारा प्रभावित हो सकता है। ड्यूशीन पैदा करने वाला आनुवंशिक उत्परिवर्तन उसकी सभी कोशिकाओं के बजाय केवल उसके अंडाणु या अंडे की कोशिकाओं में हो सकता है। इसे “जर्मलाइन मोजेसिज़म” कहा जाता है। जर्मलाइन मोजेसिज़म के लिए कोई रक्त परीक्षण नहीं है।
- महिला जो एक वाहक है, उसे हृदय और कंकाल की मांसपेशियों की कमजोरी और शिथिलता के विकास का जोखिम भी बढ़ जाता है। महिला वाहकों को हृदय रोग विशेषज्ञ द्वारा हर 3 से 5 साल में हृदय की निगरानी (ईसीजी, सीएमआरआई या इको) करवानी चाहिए, यदि परीक्षण सामान्य (या अक्सर हृदय रोग विशेषज्ञ द्वारा निर्धारित) हैं। उचित सलाह और उपचार प्राप्त करने के लिए वाहक की स्थिति जानने से इस जोखिम की पहचान करने में मदद मिलती है।
- एक आनुवंशिक परामर्शदाता यह सब विस्तार से समझा सकता है

नैदानिक परीक्षणों के लिए पात्रता:

- ड्यूशीन में कई नैदानिक परीक्षण चल रहे हैं जो विशिष्ट आनुवंशिक उत्परिवर्तनों को लक्षित कर रहे हैं, जो ड्यूशीन का कारण बनते हैं। आनुवंशिक परीक्षण यह जानने के लिए महत्वपूर्ण है कि क्या आप इन परीक्षणों में भाग लेने के योग्य हो सकते हैं। सहायता के लिए नैदानिक परीक्षण साइट्स को ढूंढने से आप जानेगे कि कब आप परीक्षण के लिए पात्र हो सकते हैं, तो अपनी राष्ट्रीय ड्यूशीन रोगी रजिस्ट्री में पंजीकरण करना सुनिश्चित करें—एक सूची यहां पाई जा सकती है: <http://www.treat.nmd.eu/resources/patient-registries/List/DMD-BMD/>
- यदि पहले किया गया आनुवंशिक परीक्षण वर्तमान में स्वीत मानकों को पूरा नहीं करता है, तो वह सटीक उत्परिवर्तन को परिभाषित करने की अनुमति देता है, आगे/दोहराए गए परीक्षण की आवश्यकता हो सकती है। आपको इस बारे में अपने न्यूरोमस्क्युलर विशेषज्ञ और/या आनुवंशिक परामर्शदाता से चर्चा करनी चाहिए।
ड्यूशीन रजिस्ट्रियों में पंजीकरण के लिए सटीक आनुवंशिक उत्परिवर्तन की भी आवश्यकता होती है। आप मुख्य दस्तावेज में म्यूटेशन के विवरण का पता लगाने में किस तरह के परीक्षण किए जा सकते हैं और वे कितने प्रभावी हैं, इसका विवरण पा सकते हैं।
- ऐसे वयस्क जिनका आनुवंशिक परीक्षण नहीं हुआ है, या जिनका अतीत में परीक्षण हुआ है और जिन्हें वर्तमान नई विधियों का उपयोग करके परीक्षण की आवश्यकता है (अपने आनुवंशिक परामर्शदाता से पूछें कि क्या आपका परीक्षण दोहराया जाना चाहिए), नैदानिक परीक्षण में भागीदारी के लिए विचार किए जाने के लिए आनुवंशिक परीक्षण प्राप्त करने पर विचार करना चाहिए।

5. न्यूरोमस्क्यूलर प्रबंधन

ड्यूशीन में, कंकाल की मांसपेशियां धीरे-धीरे कमजोर हो जाएंगी क्योंकि उनमें डिस्ट्रोफिन नहीं होता है। आपको ड्यूशीन से परिचित एक न्यूरोमस्क्यूलर विशेषज्ञ (एनएमएस) से नियमित जांच करवानी चाहिए। एनएमएस मांसपेशियों की कमजोरी की प्रगति को समझता है और आपको और आपके परिवार को देखभाल के अगले चरण के लिए तैयार करने में मदद कर सकता है। एनएमएस के लिए यह जानना महत्वपूर्ण है कि आपकी मांसपेशियां कैसे काम कर रही हैं ताकि वे जल्द से जल्द सही उपचार शुरू कर सकें।

न्यूरोमस्क्यूलर आंकलन

यह सिफारिश की जाती है कि आप हर 6 महीने में अपने एनएमएस और हर 4 महीने में मूल्यांकन के लिए फिजियोथेरेपिस्ट और/या व्यावसायिक चिकित्सक से मिलें। नए उपचारों के बारे में निर्णय लेने या मौजूदा उपचारों में उचित समय पर अधिक से अधिक संशोधन करने के साथ ही अधिकतम संभव सीमा तक समस्याओं का पूर्वानुमान लगाने और उन्हें रोकने के लिए यह महत्वपूर्ण है।

रोग की प्रगति का मूल्यांकन करने के लिए उपयोग किए जाने वाले परीक्षण अलग-अलग क्लिनिक में भिन्न हो सकते हैं। यह अत्यंत महत्वपूर्ण है कि आप हर बार इन्हीं परीक्षणों का उपयोग करते हुए नियमित मूल्यांकन करें, ताकि किसी भी परिवर्तन का पता लगाया जा सके। नियमित मूल्यांकन में ऐसे परीक्षण शामिल होने चाहिए जो रोग की प्रगति की निगरानी करते हैं और मूल्यांकन करते हैं कि क्या हस्तक्षेप उपयुक्त हैं। यूके में, इनमें नॉर्थ स्टार असेसमेंट शामिल होंगे _____

इन मूल्यांकनों में शामिल होना चाहिए:

ताकत:

कंकाल की मांसपेशियों की ताकत को कई अलग-अलग तरीकों से मापा जा सकता है, यह देखने के लिए कि क्या विशिष्ट मांसपेशियों द्वारा उत्पन्न बल बदल रहा है।

संयुक्त गति की सीमा:

यह निगरानी करने के लिए किया जाता है कि क्या संकुचन या जोड़ कसने का विकास हो रहा है और यह मार्गदर्शन करने में मदद करने के लिए कि कौन से खिंचाव और/या हस्तक्षेप आपके लिए सबसे अधिक सहायक होंगे।

समयबद्ध परीक्षण:

कई क्लिनिक नियमित रूप से समय की गतिविधियाँ करते हैं जैसे कि फर्श से उठना, एक निश्चित दूरी चलना और कई सीढ़ियाँ चढ़ना। यह महत्वपूर्ण जानकारी देता है कि आपकी मांसपेशियां कैसे बदल रही हैं और विभिन्न हस्तक्षेपों का जवाब दे रही हैं।

मीटर फंक्शन स्केल:

बड़ी संख्या में विभिन्न पैमाने हैं, लेकिन आपके क्लिनिक को नियमित रूप से उसी का उपयोग करना चाहिए जिस से हर बार वे आपका मूल्यांकन करते हैं। अलग-अलग समय पर अलग-अलग पैमानों की जरूरत हो सकती है।

दैनिक जीवन की गतिविधियां:

यह टीम को यह निर्धारित करने की अनुमति देता है कि आपकी स्वतंत्रता में सहायता के लिए कुछ अतिरिक्त सहायता की आवश्यकता हो सकती है या नहीं।

कंकाल की मांसपेशियों के लिए औषध उपचार

ड्यूशीन के लिए नए उपचारों के लिए चिकित्सा के क्षेत्र में इस समय बहुत सारे शोध हो रहे हैं। नवीनतम देखभाल के विचारों में केवल उन उपचारों के लिए सिफारिशें शामिल हैं जिनके लिए उपचार के संबंध में पर्याप्त सबूत हैं। भविष्य में नए उपचारों के लिए नए साक्ष्य उपलब्ध हो जाने पर ये सिफारिशें बदल जाएंगी। नए परिणाम उपलब्ध होते ही इन दिशानिर्देशों की समीक्षा और नवीनीकरण किया जाएगा।

हालांकि यह उम्मीद की जाती है कि भविष्य में उपचार के विकल्पों की एक विस्तृत श्रृंखला उपलब्ध होगी, वर्तमान समय में यह सीमित है। वर्तमान में, ड्यूशीन के मस्क्युलोस्केलेटल लक्षणों के उपचार के लिए केवल स्टेरॉयड ही सिफारिशी दवा है, क्योंकि इस क्षेत्र के विशेषज्ञ इस बात से सहमत हैं कि इसकी सिफारिश करने के लिए पर्याप्त सबूत हैं। स्टेरॉयड पर खंड 6 में विस्तार से चर्चा की गई है। रोग के अन्य विशिष्ट लक्षणों, जैसे हृदय की समस्याओं के लिए दवा उपचार पर बाद में चर्चा की गई है।

6. स्टेरॉयड प्रबंधन

कॉर्टिकोस्टेरोइड्स, या स्टेरॉयड, दुनिया भर में कई अन्य चिकित्सा स्थितियों में उपयोग किए जाते हैं। इसमें कोई संदेह नहीं है कि स्टेरॉयड ड्यूशीन ग्रस्त कई लोगों को लाभ पहुंचा सकता है, लेकिन इस लाभ को संभावित दुष्प्रभावों के सक्रिय प्रबंधन के साथ संतुलित करने की आवश्यकता है। ड्यूशीन में स्टेरॉयड का उपयोग बहुत महत्वपूर्ण है और शारीरिक कार्य में गिरावट देखने से पहले इस पर चर्चा की जानी चाहिए।

मूल बातें

स्टेरॉयड को ड्यूशीन में मांसपेशियों की ताकत और मोटर फंक्शन में गिरावट को धीमा करने के लिए जाना जाता है। कॉर्टिकोस्टेरोइड्स एनाबॉलिक स्टेरॉयड से अलग होते हैं जिनका कभी-कभी उन एथलीटों द्वारा दुरुपयोग किया जाता है जो मजबूत बनना चाहते हैं। ड्यूशीन में स्टेरॉयड थेरेपी का लक्ष्य मांसपेशियों की ताकत और कार्य को बनाए रखना है, जिससे आपको लंबे समय तक चलने में मदद मिलती है, आपके ऊपरी हिस्से और श्वसन क्रिया को संरक्षित किया जाता है, और स्कोलियोसिस (रीढ़ की वक्रता) के इलाज के लिए सर्जरी से बचने में मदद करने के लिए भी।

- निदान के समय स्टेरॉयड पर चर्चा की जानी चाहिए। स्टेरॉयड का उपयोग शुरू करने का उचित समय महत्वपूर्ण शारीरिक गिरावट होने से पहले चलने की अवस्था के दौरान होता है (चित्र 4 देखें)
- सिफारिश किया राष्ट्रीय टीकाकरण कार्यक्रम स्टेरॉयड उपचार शुरू होने से पहले पूरा हो जाना चाहिए और वैरिसेला (चिकन पॉक्स) प्रतिरक्षा स्थापित की जानी चाहिए।

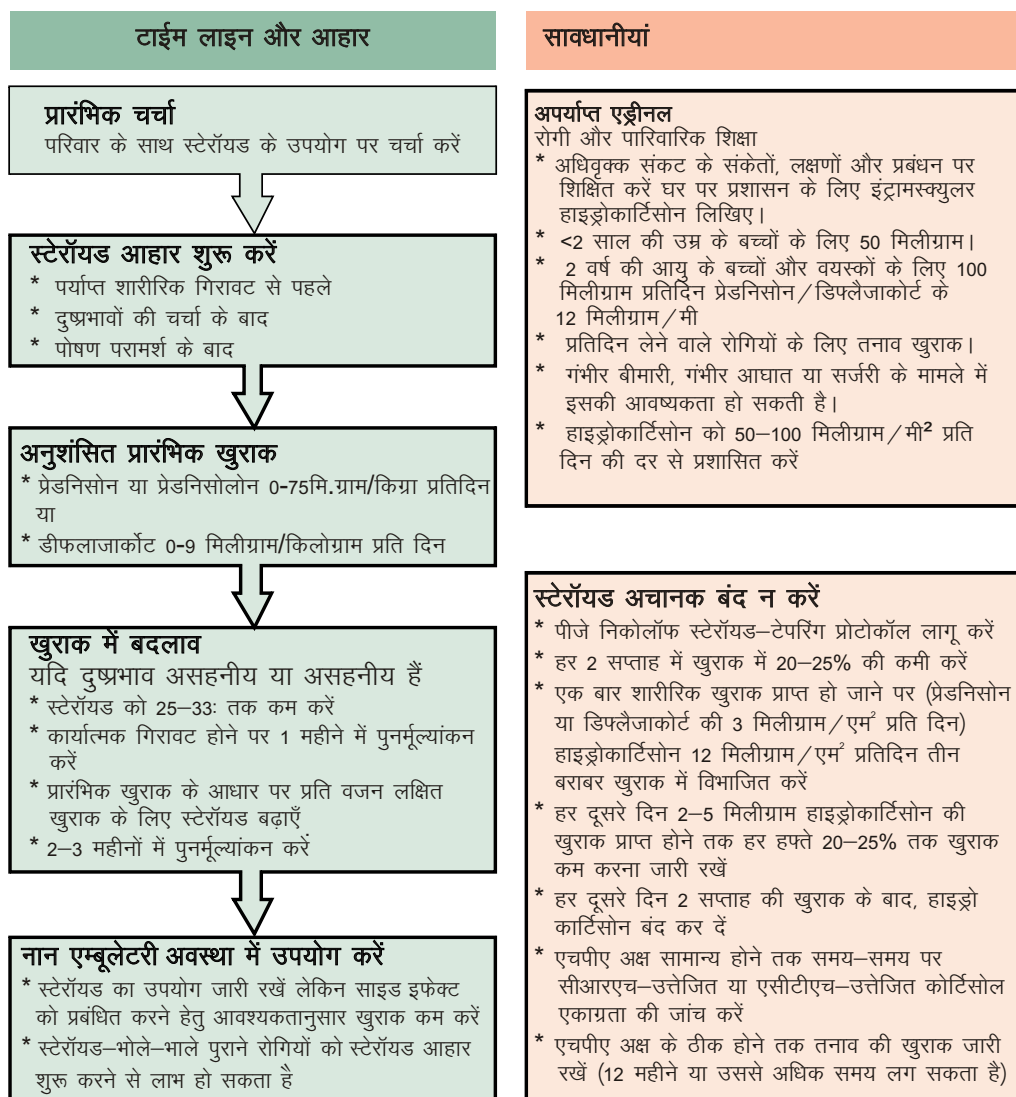
अमेरिका के रोग नियंत्रण और रोकथाम केंद्र (सीडीसी) से टीकाकरण की सिफारिशें यहां पाई जा सकती हैं:

www.ParentProjectMD.org/Vaccinations

- यूके और आयरलैंड के लिए सिफारिशें यहां देखी जा सकती हैं: <https://www.nhs.uk/conditions/vaccinations/childhood-vaccines-timeline/> and <https://www.hse.ie/eng/health/immunization>
- स्वास्थ्य / टीकाकरण / टीकाकरण सिफारियों के लिए पया अपने न्यूरोमस्क्युलर विशेषज्ञ से भी परामर्श लें।
- स्टेरॉयड साइड इफेक्ट की रोकथाम और प्रबंधन को सक्रिय और अग्रिम होना चाहिए (तालिका 1 देखें)

स्टेरॉयड की खुराक, प्रबंधन, और दुष्प्रभाव (चित्र 4, तालिका 2)

- स्टेरॉयड से संबंधित दुष्प्रभावों का सावधानीपूर्वक प्रबंधन महत्वपूर्ण है। जबकि स्टेरॉयड थेरेपी वर्तमान में डयूशीन के लिए दवा चिकित्सा का मुख्य आधार है, इसे लापरवाही से नहीं किया जाना चाहिए और उचित विशेषज्ञता वाले एनएमएस द्वारा ही इसकी देखरेख की जानी चाहिए।
- स्टेरॉयड खुराक को बनाए रखने या बढ़ाने के लिए ध्यान में रखने वाले कारकों में चिकित्सा, वजन, वृद्धि, यौवन, हड्डियों के स्वास्थ्य, व्यवहार, मोतियाबिंद, और क्या दुष्प्रभाव मौजूद हैं और प्रबंधनीय हैं, की प्रतिक्रिया शामिल है।



चित्र -4 टेबल 2 स्टेरॉयड आहार और प्रबंधन

एड्रेनल (अधिवृक्क) की कमी और संकट

अधिवृक्क ग्रंथियां गुर्दे के ऊपर होती हैं और एक हार्मोन (कोर्टिसोल) का उत्पादन करती हैं जो शरीर को तनाव (गंभीर बीमारी या चोट) से निपटने में मदद करती है। जब आप प्रतिदिन स्टेरॉयड ले रहे होते हैं, तो अधिवृक्क ग्रंथियां कोर्टिसोल (जिसे “अधिवृक्क की कमी” कहा जाता है) का उत्पादन बंद कर देती हैं और निष्क्रिय बन जाती हैं। यदि स्टेरॉयड बंद कर दिए जाते हैं, तो आपके शरीर को फिर से कोर्टिसोल बनाने में हफ्तों या महीनों का समय लग सकता है। कोर्टिसोल के बिना, आपका शरीर तनाव से निपटने में असमर्थ है, जिसके परिणामस्वरूप “अधिवृक्क संकट” होता है जो जीवन के लिए खतरा हो सकता है। इस कारण से आपको कभी भी अपने प्रतिदिन स्टेरॉयड सेवन को अचानक रोकना नहीं चाहिए (या बिना डॉक्टर की मदद के) या 24 घंटे से अधिक समय तक खुराक लेने से चूक जाते हैं।

इसके अलावा, जब आपका शरीर अतिरिक्त तनाव में होता है (जैसे तेज बुखार, सर्जरी, फ्रैक्चर) तो स्टेरॉयड की अतिरिक्त खुराक या तनाव की खुराक की आवश्यकता हो सकती है। तीव्र अधिवृक्क अपर्याप्तता की पहचान/उपचार/रोकथाम करने के लिए तनाव की खुराक पी.जे.निकोलॉफ स्टेरॉयड प्रोटोकॉल में पाई जा सकती इसकी जानकारी यहां उपलब्ध है: www.parentprojectmd.org/pj

अन्य दवाएं और आहार अनुपूरक

स्टेरॉयड के साथ, डयूशीन में उपयोग के लिए अनुमोदित अन्य दवाओं में एक्सोनडीज 51 (एटेप्लिसन) शामिल है, जिसे अमेरिका में खाद्य एवं औषधि प्रशासन (एफडीए) द्वारा अनुमोदित किया गया है, और एटालुरेन (ट्रांसलर्न), जिसे यूरोपियन मेडिसिन एजेंसी (ईएमए) ने कई यूरोपीय देशों में उपयोग के लिए अनुमोदित किया है, लेकिन अमेरिका में नहीं। एक्सोनडीज 51 (एटेप्लिसन) और एटालुरेन (ट्रांसलर्न) दोनों अलग-अलग प्रकार के डयूशीन उत्परिवर्तन वाले लोगों में उपयोग के लिए हैं।

एक्सोनडीज 51 को डयूशीन ग्रस्त लोगों के लिए संकेतित किया गया है, जिनके आनुवंशिक उत्परिवर्तन दोषपूर्ण भाग एक्सॉन 51 (लगभग 13 प्रतिशत मामलों) को बाहर निकालने के लिए उत्तरदायी हैं। इस दवा का उद्देश्य आंशिक रूप से कार्यात्मक डिस्ट्रोफिन का उत्पादन करने के लिए दोषपूर्ण भाग (एक्सॉन) पर “छोड़ना” है।

एटालुरेन को डयूशीन ग्रस्त लोगों के लिए संकेतित किया गया है जिनमें भावना रहित उत्परिवर्तन है (लगभग 13 प्रतिशत मामलों में)। यद्यपि एटालुरेन की क्रिया तंत्र अज्ञात है, यह कोशिका के उस हिस्से को प्रभावित करने के लिए माना जाता है जो कोशिका को एक कार्यात्मक प्रोटीन का उत्पादन करने के लिए भावना रहित उत्परिवर्तन के माध्यम से “पढ़ने” की अनुमति देता है।

डयूशीन में कई नैदानिक परीक्षण चल रहे हैं जो विशिष्ट आनुवंशिक उत्परिवर्तनों को लक्षित करते हैं, जो बीमारी का कारण बनते हैं। आनुवंशिक परीक्षण यह जानने के लिए महत्वपूर्ण है कि क्या आप इन परीक्षणों में भाग लेने के योग्य हो सकते हैं। नैदानिक परीक्षण साइट्स ऐसे रोगियों को खोजने में मदद करने के लिए हैं, जो परीक्षण के लिए पात्र हो सकते हैं, अपने राष्ट्रीय डयूशीन रोगी रजिस्ट्री में पंजीकरण करना सुनिश्चित करें— एक सूची यहां पाई जा सकती है: <http://www.treat.nmd-eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD>

ऊपर चर्चा की गई दवाओं के अलावा, कई अन्य दवाएं और पूरक हैं जिनका उपयोग डयूशीन में किया जा सकता है, लेकिन एफडीए या ईएमए द्वारा अनुमोदित नहीं हैं। हालांकि बॉक्स 3 में उल्लिखित कुछ दवाएं व्यापक रूप से उपयोग की जाती हैं, यह कहने के लिए पर्याप्त सबूत नहीं हैं कि ये पूरक आपके लिए सहायक या हानिकारक हो सकते हैं या नहीं। दवा लेने या रोकने के बारे में सोचने से पहले अपने एनएमएस के साथ सभी दवाओं पर चर्चा करना महत्वपूर्ण है।

बॉक्स 3. अन्य दवाएं और आहार अनुपूरक

डयूशीन में उपयोग के लिए स्वीत नहीं

विशेषज्ञों ने कई अन्य दवाओं और पूरक आहारों पर विचार किया जिनका उपयोग कुछ मामलों में डयूशीन उपचार के लिए किया गया है। उन्होंने इन पदार्थों पर प्रकाशित आंकड़ों की समीक्षा की, यह देखने के लिए कि क्या सिफारिशें करने में सक्षम होने के लिए उनकी सुरक्षा और प्रभावकारिता के लिए पर्याप्त सबूत थे।

विशेषज्ञों ने निम्नलिखित निष्कर्ष निकाला:

- ऑक्सेंडोलोन, एक एनाबोलिक स्टेरॉयड के उपयोग की सिफारिश नहीं की जाती है
- बोटॉक्स के उपयोग की सिफारिश नहीं की जाती है
- क्रिएटिन के व्यवस्थित उपयोग के लिए कोई समर्थन नहीं था। डयूशीन में क्रिएटिन के एक अव्यवस्थित नियंत्रित परीक्षण ने स्पष्ट लाभ नहीं दिखाया। यदि कोई व्यक्ति क्रिएटिन ले रहा है और उसमें गुर्दे की समस्याओं के प्रमाण पाये जाते हैं, तो इस पूरक को बंद कर देना चाहिए।
- इस समय सह-एंजाइम सहित अन्य पूरक या अन्य दवाओं के बारे में कोई सिफारिश नहीं की जा सकती है जिनका उपयोग कभी-कभी डयूशीन उपचार में किया जाता है (Q10, कार्निटाइन, अमीनो एसिड (ग्लूटामाइन, आर्जिनिन), एंटी-इंफ्लेमेटरी/एंटीऑक्सिडेंट (मछली का तेल, विटामिन ई, ग्रीन टी का सत्त, पेंटोक्सीफिलिन), और हर्बल या वानस्पतिक अर्क सहित अन्य)। विशेषज्ञों ने निष्कर्ष निकाला कि प्रकाशित साहित्य में उनके उपयोग का समर्थन करने के लिए पर्याप्त सबूत नहीं थे।
- विशेषज्ञों ने सहमति व्यक्त की कि यह एक ऐसा क्षेत्र है जहां अतिरिक्त शोध की आवश्यकता है। आगे के ज्ञान को विकसित करने वाली गतिविधियों में परिवारों की सक्रिय भागीदारी, जैसे रोगी रजिस्ट्रियों और नैदानिक परीक्षणों को प्रोत्साहित किया गया।

तालिका 2. स्टेरॉयड साइड इफेक्ट: सिफारिश किए हुए**निगरानी और हस्तक्षेप**

अधिक समय तक स्टेरॉयड का सेवन करने के कुछ अधिक सामान्य दुष्प्रभाव यहां सूचीबद्ध हैं। यह ध्यान रखना महत्वपूर्ण है कि विभिन्न लोगों के पास स्टेरॉयड के प्रति बहुत अलग प्रतिक्रियाएं होंगी। सफल स्टेरॉयड प्रबंधन की कुंजी संभावित दुष्प्रभावों से अवगत होना और जहां संभव हो, उन्हें रोकने या कम करने के लिए काम करना है। यदि साइड इफेक्ट अप्रबंधनीय या असहनीय हो तो स्टेरॉयड खुराक में कमी आवश्यक हो सकती है (चित्र 4)। यदि यह असफल होता है, तो उपचार को पूरी तरह से छोड़ने से पहले किसी अन्य प्रकार के स्टेरॉयड या खुराक के नियम में बदलना आवश्यक है। यह आपके एनएमएस के साथ किया जाना चाहिए।

स्टेरॉयड के दुष्प्रभाव	अतिरिक्त जानकारी	अपने एनएमएस के साथ चर्चा करें
वजन बढ़ना और मोटापा	आपको चेतावनी दी जानी चाहिए कि स्टेरॉयड भूख बढ़ा सकते हैं या स्टेरॉयड शुरू करने से पहले आहार संबंधी सलाह दी जानी चाहिए	यह महत्वपूर्ण है कि अतिरिक्त वजन बढ़ने को रोकने के लिए पूरा परिवार समझदारी से खाए। स्वस्थ खाने की योजना किसी आहार विशेषज्ञ और आपकी चिकित्सा टीम के साथ चर्चा करके तैयार की जा सकती है।
कुशिंगोइड विशेषताएं ("चाँद जैसा चेहरा")	चेहरे और गालों में भरापन समय के साथ अधिक ध्यान देने योग्य हो सकता है।	आहार की सावधानीपूर्वक निगरानी, चीनी और नमक कम करने से वजन बढ़ने में मदद मिलेगी और कुशिंगोइड सुविधाओं को कम करने में मदद मिल सकती है।
शरीर पर बालों का अत्यधिक बढ़ना (हिर्सुटिज्म)	स्टेरॉयड अक्सर शरीर पर अत्यधिक बालों के बढ़ने का कारण बनते हैं।	यह आमतौर पर दवा में बदलाव की गारंटी देने के लिए पर्याप्त रूप में गंभीर नहीं होता है
मुँहासे, त्वचा के फंगल संक्रमण (टिनिया), मस्से	यह किशोरों में अधिक ध्यान देने योग्य हो सकता है।	विशिष्ट उपचार (सामयिक नुस्खे) का उपयोग करें और जब तक भावनात्मक संकट न हो तब तक स्टेरॉयड आहार को बदलने में जल्दबाजी न करें।
छोटा कद	सामान्य देखभाल के हिस्से के रूप में कम से कम हर 6 महीने में ऊंचाई की जांच की जानी चाहिए।	यदि विकास धीमा या बंद हो गया है, या यदि ऊंचाई में वृद्धि <1.5 इंच (4 सेमी)/ वर्ष है, या यदि ऊंचाई <3 प्रतिशत है, तो एंडोक्राइन विशेषज्ञ के पास जाना आवश्यक हो सकता है।
विलंबित यौवन	9 साल की उम्र से शुरू होने वाले प्रत्येक फोलोअप पर यौवन की जाँच की जानी चाहिए अपने एनएमएस को विलंबित यौन परिपक्वता के किसी भी पारिवारिक इतिहास के बारे में बताएं। टेस्टोस्टेरोन रिप्लेसमेंट थेरेपी आमतौर पर उन लड़कों के लिए अनुशंसित है जिनका 14 साल की उम्र तक यौवन शुरू नहीं हुआ है।	यदि आप विलंबित यौवन विकास के बारे में चिंतित हैं, या यदि 14 वर्ष की आयु तक यौवन शुरू नहीं हुआ है, तो मूल्यांकन के लिए एंडोक्राइन विशेषज्ञ के पास जाना आवश्यक हो सकता है।
प्रतिकूल व्यवहार परिवर्तन (व्यवहार के बारे में अतिरिक्त के लिए जानकारी, खंड 10 देखें)	अपने एनएमएस को किसी बेसलाइन मूड, स्वभाव, और एडीएचडी मुद्दे के बारे में बताएं। ध्यान रखें कि स्टेरॉयड थेरेपी के शुरुआती छह हफ्तों में ये अक्सर अस्थायी रूप से खराब हो जाते हैं।	स्टेरॉयड थेरेपी शुरू करने से पहले बेसलाइन व्यवहार के मुद्दों का इलाज किया जाना चाहिए, जैसे कि: एडीएचडी परामर्श या नुस्खे। यह स्टेरॉयड दवा के समय को दिन में बाद में बदलने में मदद कर सकता है – अपने एनएमएस के साथ इस पर चर्चा करें, जो एक व्यावहारिक स्वास्थ्य रेफरल पर भी विचार कर सकता है

प्रतिरक्षा दमन	स्टेरॉयड लेने से इम्युनिटी (संक्रमण से लड़ने की क्षमता) कम हो सकती है। गंभीर संक्रमण के जोखिम के प्रति जागरूक रहें और छोटे संक्रमणों को संबोधित करने की तत्काल आवश्यकता है।	स्टेरॉयड थेरेपी शुरू करने से पहले चिकन पॉक्स टीकाकरण प्राप्त करें/ यदि नहीं किया है। चिकन पॉक्स के संपर्क में आने पर चिकित्सकीय सलाह लें। यदि तपेदिक के साथ कोई क्षेत्रीय समस्या है, तो विशेष निगरानी की आवश्यकता हो सकती है।
एड्रेनल (अधिवृक्क) दमन	सभी चिकित्सा कर्मियों को सूचित करें कि आप स्टेरॉयड ले रहे हैं, और एक स्टेरॉयड अलर्ट कार्ड ले जाएं यह बहुत महत्वपूर्ण है कि स्टेरॉयड खुराक 24 घंटे से अधिक समय तक न छूटे, क्योंकि इससे अधिवृक्क संकट हो सकता है। - जानें कि अधिवृक्क संकट को रोकने के लिए तनाव खुराक स्टेरॉयड कब दिया जाना चाहिए (गंभीर बीमारी, प्रमुख आघात या सर्जरी) - जानिए अधिवृक्क संकट के चिन्ह और लक्षण (पेट दर्द, उल्टी, सुस्ती) - घर पर हाइड्रोकॉर्टिसोन इंद्रासक्युलर इंजेक्शन के लिए एक नुस्खा लें (आपको यह जानने की आवश्यकता हो सकती है कि अधिवृक्क संकट के मामले में कैसे लगाना है) कभी भी अचानक स्टेरॉयड लेना बंद न करें।	तनाव खुराक स्टेरॉयड योजना के लिए अपने एन.एम.एस. से पूछें जो बताता है: 24 घंटे से अधिक स्टेरॉयड खुराक छूट जाने की स्थिति में क्या करें (उपवास, बीमारी, या नुस्खे की अनुपलब्धता के कारण) - तनाव खुराक स्टेरॉयड कब दें, किस खुराक पर, और किस रूप में (मुंह से, इंद्रासक्युलर इंजेक्शन द्वारा या आई.वी. द्वारा) पी.जे. से परामर्श करें। उदाहरण योजना के लिए निकोलॉफ स्टेरॉयड प्रोटोकॉल: www.parentprojectmd.org/pj - यदि आप स्टेरॉयड दवाएं लेना बंद करने जा रहे हैं, तो अपने एन.एम.एस. से टेपरिंग प्लान के लिए कहें। वे एक उदाहरण योजना के लिए पीपीएमडी पीजे निकोलॉफ स्टेरॉयड प्रोटोकॉल उल्लेख कर सकते हैं: www.parentprojectmd.org/pj
उच्च रक्तचाप (उच्च रक्तचाप)	प्रत्येक क्लिनिक के दौरे पर आपके रक्तचाप (बीपी) की जाँच की जानी चाहिए।	यदि बी.पी. बढ़ा हुआ है, तो पहले कदम के रूप में नमक का सेवन कम करना और वजन कम करना उपयोगी हो सकता है। यदि यह काम न करे, तो आपका प्राथमिक देखभाल प्रदाता अतिरिक्त दवा पर विचार कर सकता है।
ग्लूकोज असहिष्णुता	क्लिनिक के दौरे पर डिपस्टिक परीक्षण के साथ ग्लूकोज (शर्करा) के लिए आपके मूत्र का परीक्षण किया जाना चाहिए अपने एनएमएस को बढ़े हुए मूत्र या प्यास के बारे में बताएं। टाइप 2 मधुमेह के विकास और स्टेरॉयड प्रेरित वजन बढ़ने की अन्य जटिलताओं की निगरानी के लिए वर्ष में एक बार रक्त परीक्षण किया जाना चाहिए।	टाइप 2 मधुमेह के लिए और रक्त परीक्षण की आवश्यकता हो सकती है यदि मूत्र परीक्षण या लक्षण ग्लूकोज के लिए सकारात्मक हों।

गैस्ट्राइटिस/ गैस्ट्रोओसोफेगल रिफ्लक्स (जीईआरडी)	स्टेरायड रीफलक्स लक्षण (सीने में जलन) पैदा कर सकता है। अगर आपमें ये लक्षण हैं तो अपने एन.एम.एस. को बताएं ।	गैर-स्टेरायडल एंटी इन्फ्लामेटरी दवाओं (एनएसएआईडी) से बचें, जैसे कि एसपिरिन, इबुप्रोफेन नेप्रोक्सन । एंटासिड का उपयोग लक्षणों के लिए किया जा सकता है ।
पेप्टिक अल्सर की बीमारी	पेट दर्द के लक्षणों के बारे में बताएं क्योंकि यह पेट की परत को नुकसान का संकेत हो सकता है । यदि आप एनीमिक हैं या आंत में रक्तस्राव का संदेह है तो आपके मल क रक्त की जाँच की जा सकती है ।	NSAIDs (एसपिरिन, इबुप्रोफेन, नेप्रोक्सन) का सेवन करने से बचें । यदि आपको लक्षण दिखाई दे रहे हैं तो प्रिस्क्रिप्शन दवाओं और एंटासिड का उपयोग किया जा सकता है । मूल्यांकन और उपचार के लिए आपको गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल (जी.आई) चिकित्सक को दिखाने की आवश्यकता हो सकती है ।
मोतियाबिंद	स्टेरायड सौम्य मोतियाबिंद पैदा कर सकता है; वार्षिक नेत्र परीक्षण के साथ मूल्यांकन की आवश्यकता है ।	यदि मोतियाबिंद विकसित होता है जो दृष्टि को प्रभावित करता है तो डिप्लैजाकोर्ट से प्रेडनिसोन में स्विच करने पर विचार करें (डिप्लैजाकोर्ट को मोतियाबिंद के विकास का उच्च जोखिम दिखाया गया है) । यदि मोतियाबिंद मौजूद हैं, तो नेत्र विशेषज्ञ के परामर्श की आवश्यकता हो सकती है । मोतियाबिंद का इलाज केवल तभी किया जाना चाहिए जब वे दृष्टि में हस्तक्षेप करते हैं ।
ऑस्टियोपोरोसिस	प्रत्येक मुलाकात में अपने एन.एम.एस. को फ्रैक्चर और पीठ दर्द के बारे में बताएं । वरटेब्रल कम्प्रेशन फ्रैक्चर की निगरानी के लिए रीड की हड्डी का एक्स-रे हर 1-2 साल में किया जाना चाहिए । अस्थि घनत्व की निगरानी के लिए हर 2-3 साल में डैक्सा । 25ओएच विटामिन डी परीक्षण (आदर्श रूप से मौसम के अनुसार देर से सर्दी में) का उपयोग करके वार्षिक विटामिन डी रक्त स्तर की जांच की जानी चाहिए: विटामिन स्तर कम होने पर विटामिन डी3 के साथ डी सप्लीमेंट की आवश्यकता हो सकती है । यह सुनिश्चित करने के लिए कि आप पर्याप्त मात्रा में कैल्शियम खा/पी रहे हैं ।	रक्त में स्तर के आधार पर विटामिन डी की खुराक की आवश्यकता हो सकती है । सालाना 25 ओएच विटामिन डी स्तरों की जांच करें; आवश्यकतानुसार पूरक । सुनिश्चित करें आपके आहार में कैल्शियम का सेवन आपकी उम्र के लिए सिफारिशों को पूरा करता है । यदि आपके आहार में पर्याप्त मात्रा में कैल्शियम शामिल नहीं है तो कैल्शियम की खुराक की आवश्यकता हो सकती है । वजन सहन करने की गतिविधियाँ (खड़े होना) हड्डियों के स्वास्थ्य के लिए सहायक हो सकती हैं व्यायाम/वजन बढ़ाने का कार्यक्रम शुरू करने से पहले अपने एन.एम.एस./पी.टी. से चर्चा करें ।
मायोग्लोबिन्यूरिया (मूत्र लाल-भूरे रंग का दिखता है क्योंकि इसमें मांसपेशी प्रोटीन के टूटने वाले उत्पाद होते हैं। इसका परीक्षण करने की आवश्यकता है अस्पताल की प्रयोगशाला में।)	लाल-भूरे रंग का मूत्र आने पर अपने एन.एम.एस. को बताएं । मायोग्लोबिन के लिए मूत्र का परीक्षण किया जा सकता है । संक्रमण के लिए मूत्र की भी जांच करानी चाहिए ।	जोरदार और अधिक परिश्रम वाले व्यायाम से बचें, जैसे रनिंग डाउनहिल या ट्रैम्पोलिनिंग पर चलाना । अच्छे मात्रा में तरल पदार्थ का सेवन करना महत्वपूर्ण है । अगर ऐसा ही चलता रहा तो किडनी की जांच की जरूरत है ।

7. एंडोक्राइन (अंतःस्रावी) प्रबंधन

डयूशीन के इलाज के लिए इस्तेमाल किए जाने वाले स्टेरॉयड से कई हार्मोन नकारात्मक रूप से प्रभावित हो सकते हैं। आमतौर पर इनमें ग्रोथ हार्मोन (विकास को प्रभावित करना, कद छोटा रह जाना) और टेस्टोस्टेरोन (पुरुष सेक्स हार्मोन, जिससे यौवन में देरी होती है) शामिल हैं। आपका एन.एम.एस. विकास, यौवन, या अधिवृक्क दमन के बारे में कोई चिंता होने पर आपको बाल रोग विशेषज्ञ (हार्मोन चिकित्सक) को मिलने की सलाह दे सकते हैं।

विकास और यौवन

छोटा कद और विलंबित यौवन परेशान करने वाला हो सकता है और आपको अपने एन.एम.एस. के साथ इन विषयों पर चर्चा करने में सहजता महसूस हो सकती है। छोटा कद अन्य चिकित्सा समस्याओं का संकेत हो सकता है और टेस्टोस्टेरोन की कमी से हड्डियों का स्वास्थ्य खराब हो सकता है, इसलिए यह महत्वपूर्ण है कि आपकी न्यूरोमस्क्युलर टीम आपके विकास और यौवन के विकास का बारीकी से पालन करे (चित्र 5)।

ग्रोथ हार्मोन थेरेपी

- यदि आप में ग्रोथ हॉर्मोन की कमी पाई जाती है तो आपको छोटे कद के लिए ग्रोथ हार्मोन निर्धारित किया जा सकता है।
- डयूशीन के साथ रहने वाले लोगों जिन में ग्रोथ-हार्मोन की कमी नहीं हैं, उनमें ग्रोथ-हार्मोन की सुरक्षा या प्रभावकारिता का आंकलन करने वाला कोई सबूत या साहित्य उपलब्ध नहीं है।
- वृद्धि-हार्मोन के उपयोग से जुड़े संभावित जोखिम हो सकते हैं, जिनमें सिरदर्द, इडीयोपैथिक इंटरक्रैनील हाइपरटेंशन (मस्तिष्क और आंखों में उच्च दबाव), स्लिप्ड कैपिटल फेमोरल एपिफाइसिस (कमर का विकार जो दर्द का कारण बन सकता है और ठीक करने के लिए सर्जरी की आवश्यकता हो सकती है) शामिल हैं। स्कोलियोसिस का बिगड़ना, और मधुमेह विकसित होने का खतरा बढ़ जाता है।
- वृद्धि हार्मोन का उपयोग करने का निर्णय लेने से पहले, आपके एंडोक्रिनोलॉजिस्ट को उपचार के संभावित जोखिमों और लाभों पर चर्चा करनी चाहिए।

टेस्टोस्टेरोन थेरेपी

- टेस्टोस्टेरोन हड्डियों के स्वास्थ्य के साथ-साथ मनोसामाजिक/भावनात्मक विकास के लिए महत्वपूर्ण है।
- टेस्टोस्टेरोन थेरेपी कम खुराक पर शुरू की जानी चाहिए और सामान्य यौवन पाने के लिए धीरे-धीरे बढ़ाई जानी चाहिए।
- टेस्टोस्टेरोन कई रूपों में आता है जिसमें इंटरामस्क्युलर इंजेक्शन, जैल और पैच शामिल हैं।
- टेस्टोस्टेरोन शुरू होने से पहले आपके एंडोक्रिनोलॉजिस्ट को उपचार के लिए अपेक्षित प्रतिक्रिया पर चर्चा करनी चाहिए, जिसमें संभावित रूप से शामिल होंगे: शरीर की गंध का विकास, चेहरे के बाल, मुंहासे, विकास में तेजी, विकास प्लेटों का बंद होना, और कामेच्छा में वृद्धि (सेक्स में रुचि)
- संभावित दुष्प्रभावों में शामिल हैं: इंजेक्शन स्थल पर संक्रमण, एलर्जी की प्रतिक्रिया, मिजाज, और लाल रक्त कोशिकाओं की संख्या में वृद्धि।
- उपचार के प्रति आपके शरीर की प्रतिक्रिया की निगरानी करने के लिए आपको टेस्टोस्टेरोन लेते समय नियमित रूप से अपना रक्त निकालने की आवश्यकता होगी।

एड्रेनल (अधिवृक्क) संकट

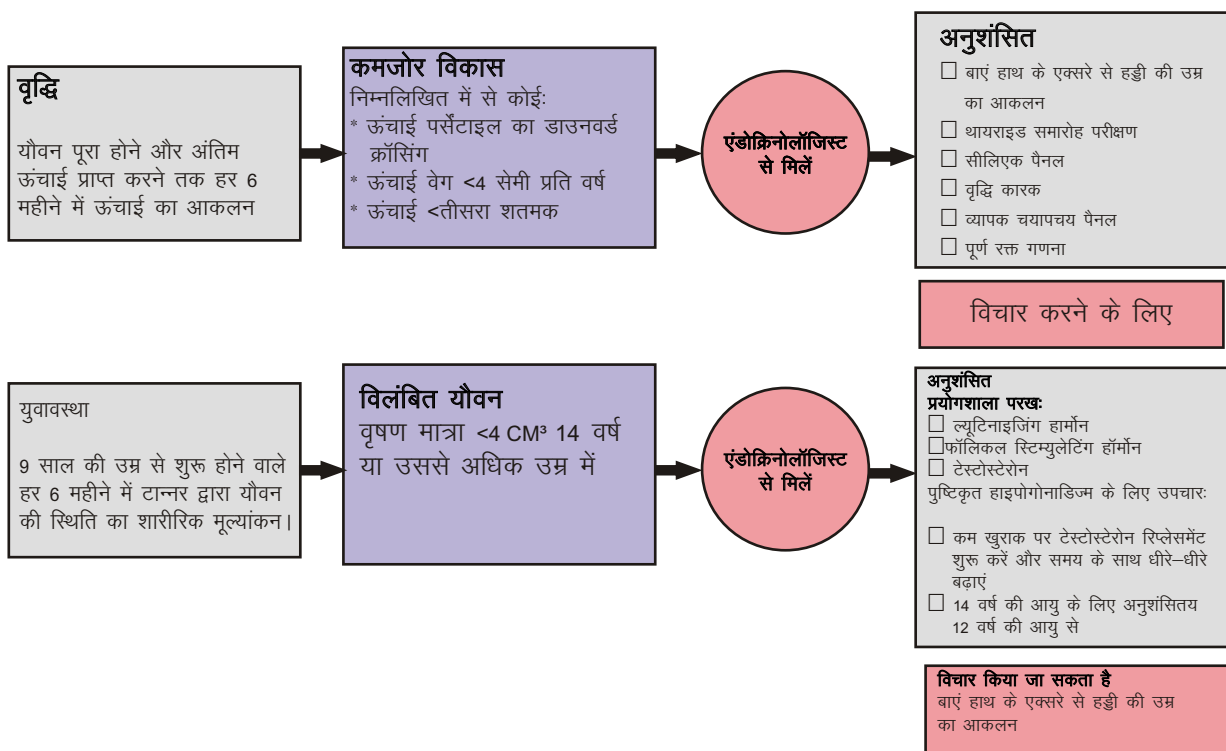
गुर्दे पर स्थित एड्रेनल ग्रंथियां, एक हार्मोन (कोर्टिसोल) उत्पन्न करती हैं जो आपके शरीर को तनाव (यानी गंभीर बीमारी या चोट) से निपटने में मदद करती है। जब आप स्टेरॉयड ले रहे होते हैं, तो अधिवृक्क ग्रंथियां कोर्टिसोल ("अधिवृक्क दमन") का उत्पादन बंद कर देती हैं। एक बार जब आप स्टेरॉयड लेना बंद कर देते हैं, आपके शरीर को फिर से कोर्टिसोल बनाना शुरू करने में हफ्तों या महीनों का समय लग सकता है। कोर्टिसोल के बिना, आपका शरीर तनाव से निपटने में असमर्थ है, जिसके परिणामस्वरूप अधिवृक्क संकट हो सकता है जो जीवन के लिए खतरा हो सकता है।

अधिवृक्क दमन और संकट दीर्घकालिक स्टेरॉयड उपयोग की संभावित जीवन-घातक जटिलताएं हैं (चित्र 5 देखें)। यह जानना महत्वपूर्ण है कि यदि आपके स्टेरॉयड को अचानक बंद कर दिया जाता है या 24 घंटे से अधिक समय तक बीमारी या अन्य कारणों से खुराक छूट जाती है, तो आपको अधिवृक्क संकट का खतरा हो सकता है। पुराने दैनिक स्टेरॉयड लेने वाले सभी रोगियों के पास एक योजना होनी चाहिए जो यह बताए कि छूटी हुई खुराक के मामले में या बड़ी बीमारी या गंभीर आघात के समय क्या करना चाहिए, जब अतिरिक्त खुराक, या स्टेरॉयड की “तनाव खुराक” की आवश्यकता हो सकती है। एड्रेनल अपर्याप्तता को रोकने, पहचानने और प्रबंधित करने के बारे में जानकारी तथा स्टेरॉयड की तनाव खुराक का उपयोग कब और कैसे करें, पी.जे. निकोलॉफ स्टेरॉयड प्रोटोकॉल में शामिल हैं, जो यहां पाया जा सकता है: www.parentprojectmd.org/pj

एड्रेनल संकट के लक्षण

आपको अधिवृक्क संकट के संकेतों और लक्षणों के बारे में जानकारी प्राप्त करनी चाहिए:

गंभीर थकान
सरदर्द
मतली और उल्टी
निम्न रक्त शर्करा
कम रक्तचाप
मल त्याग



8. अस्थि स्वास्थ्य (ऑस्टियोपोरोसिस) प्रबंधन (चित्र 6)

ड्यूशीन के चलने और न चलने वाले दोनों चरणों में अस्थि स्वास्थ्य महत्वपूर्ण है। ड्यूशीन ग्रस्त लोगों की हर उम्र में हड्डियां कमजोर होती हैं, खासकर अगर वे स्टेरॉयड ले रहे हों। स्टेरॉयड के कारण हड्डियों में अस्थि खनिज घनत्व कम होता है, जिससे सामान्य आबादी की तुलना में फ्रैक्चर (टूटी हुई हड्डियां) का खतरा बढ़ जाता है। मांसपेशियों की कमजोरी और घटी हुई गतिशीलता भी कमजोर हड्डियों के लिए जोखिम कारक हैं।

दोहरी ऊर्जा एक्स-रे अवशोषण (डीईएक्सए) एक गैर-आक्रामक परीक्षण है जो लंबी हड्डियों (आमतौर पर पैर या हाथ) के अस्थि खनिज घनत्व को मापता है। पतली हड्डी कम स्वस्थ होती है और फ्रैक्चर के लिए अतिसंवेदनशील होती है। अस्थि खनिज घनत्व को मापना संपूर्ण अस्थि स्वास्थ्य की निगरानी के लिए महत्वपूर्ण है। यह सिफारिश की जाती है कि आप कम से कम हर 2 से 3 साल में डी.ई.एक्स.ए. स्कैन करवायें।

ड्यूशीन ग्रस्त लोग, विशेष रूप से स्टेरॉयड लेने वालों को वर्टेब्रल कम्प्रेसन फ्रैक्चर का खतरा होता है। वर्टेब्रल कम्प्रेसन फ्रैक्चर तब होते हैं जब वर्टेब्रा (रीढ़ की हड्डियां) में छोटे-छोटे फ्रैक्चर हो जाते हैं, जिससे वे कमजोर हो जाते हैं और एक दूसरे पर गिर जाते हैं। ये फ्रैक्चर, और परिणाम स्वरूप वर्टेब्रा का पतन, दर्द का कारण बन सकते हैं। रीढ़ की हड्डी के एक्स-रे में रीढ़ की हड्डी के लेटरल (साइड व्यू) में दर्द के बिना भी वर्टेब्रल कम्प्रेसन फ्रैक्चर देखा जा सकता है। वर्टेब्रल फ्रैक्चर का इलाज बिसफॉस्फोनेट्स के साथ किया जा सकता है, खासकर अगर दर्द मौजूद हो। यह सिफारिश की जाती है कि यदि आप पीठ दर्द का अनुभव करते हैं तो आपको हर 1–2 साल या उससे अधिक बार लेटरल स्पाइन का एक्स-रे करवाने की सलाह दी जाती है।



हड्डी को लगातार तोड़ा जा रहा है, रक्त प्रवाह में पुनः अवशोषित किया जा रहा है और फिर से बनाया जा रहा है। स्टेरॉयड हड्डी के विकास के पुनर्निर्माण चरण को धीमा कर देते हैं। बिसफॉस्फोनेट्स दवाएं हैं जो हड्डी की सतह से बंधती हैं और टूटने और दोबारा सोखने की प्रक्रिया को धीमा कर देती हैं, जिससे हड्डी को अधिक प्रभावी ढंग से बनाने में मदद मिलती है। यह प्रक्रिया हड्डियों को मोटा और स्वस्थ रखती है और फ्रैक्चर होने की संभावना को कम करती है। बिसफॉस्फोनेट्स के उपयोग पर चर्चा की जा सकती है यदि हड्डी के घनत्व में कमी, लंबी हड्डी के फ्रैक्चर के संकेत हैं जो महत्वपूर्ण आघात और/या वर्टेब्रल कम्प्रेसन फ्रैक्चर के बिना होते हैं (चित्र 6 देखें)।

मूल्यांकन और शिक्षा

व्यावसायिक या भौतिक चिकित्सक द्वारा मूल्यांकन और शिक्षा

- चलने की सतह, स्थान और बाधाओं पर विचार करने सहित सभी वातावरणों में गिरने के जोखिम को कम करें।
- व्हीलचेयर सुरक्षा पर रोगियों और परिवारों के लिए प्रशिक्षण प्रदान करना/जागरूकता बढ़ाएं कि व्हीलचेयर से गिरना चोट का एक सामान्य कारण है।
- सभी वातावरणों में व्हीलचेयर और विभिन्न सतहों से सुरक्षित उठाने और स्थानांतरित करने में परिवारों के लिए प्रशिक्षण प्रदान करें।

सामान्य विचार या संभावित संशोधन

घर के वातावरण की सुरक्षा

- आसनों, खिलौनों, डोरियों और अव्यवस्था जैसी बाधाओं को दूर करें।

व्हीलचेयर या मोबिलिटी डिवाइस से गिरने से बचना

- हर समय सीटबेल्ट का प्रयोग करें।
- व्हीलचेयर पर एंटी-टिपर का प्रयोग करें।

असमान या फिसलन वाली सतहों पर सुरक्षा

- असमान सतहों के कारण बाहर जाते समय विशेष ध्यान रखें।
- पानी के आसपास फिसलन वाली सतहों पर चलते समय गिरने से बचाने के लिए पूल पर पहनने वाले जूते पहनें।
- बाथरूम से आते-जाते समय गिरने के जोखिम को कम करने के लिए रात में टखने-पैर के ओर्थोसिस पर नॉन-स्लिप ट्रेड्स का उपयोग करें।

व्हीलचेयर के अंदर और बाहर सुरक्षित स्थानांतरण

- सुरक्षित समर्थन प्रदान करने और स्थानान्तरण, शौचालय, और स्नान या स्नान के दौरान गिरने या चोट के जोखिम को कम करने के लिए सभी सेटिंग्स में उपयोग के लिए अनुकूल उपकरण और रोगी लिफ्ट सिस्टम पर विचार करें।

संभावित घरेलू संशोधन

- शॉवर या बाथटब में नॉन-स्लिप मैट
- शॉवर या बाथटब के लिए बार पकड़ो
- नहाने की सीट या नहाने के लिए अन्य अनुकूल उपकरण
- नंगे पांव चलने के लिए फिसलन रहित सीढ़ी
- सीढ़ी के दोनों ओर रेलिंग

चित्र 6² सुरक्षा और पतन की रोकथाम के लिए विचार

9. आर्थोपेडिक प्रबंधन (चित्र 7)

आर्थोपेडिक देखभाल का मुख्य लक्ष्य यथा संभव लंबे समय तक चलने और/या मोटर फंक्शन को बनाए रखना और जोड़ों की संकुचन को कम करना है। चलने या खड़े होने की क्षमता आपको रीढ़ सीधी बनाए रखने में मदद करेगी और हड्डियों के स्वास्थ्य को बढ़ावा देने में मदद करेगी।

कांटेक्चर (कान्ट्रेक्शन)

जैसे-जैसे मांसपेशियां कमजोर होती जाती हैं और आप अपने जोड़ों को हिलाना अधिक कठिन पाते हैं, जोड़ों का एक स्थिति में बंद होने का खतरा होता है, जिसे संकुचन के रूप में जाना जाता है। सही मुद्रा होने से आप चलते समय पीठ, पैरों और टखनों में संकुचन को रोकने में मदद कर सकते हैं।

बैठने के दौरान, यह सुनिश्चित करना महत्वपूर्ण है कि आपकी मुद्रा अच्छी और सीध में है, शरीर के दोनों किनारों पर भी भार वहन करता है। आपके पैर और टांग अच्छी स्थिति और उचित सहयोग के साथ उचित सीध में होने चाहिए। आपके व्हीलचेयर में बैठने की उचित व्यवस्था, रीढ़ की हड्डी और श्रोणि समरूपता और रीढ़ की हड्डी के विस्तार का सहयोग देना महत्वपूर्ण है। पैरों और पैरों के संरेखण को बनाए रखने में मदद करने के लिए शल्य चिकित्सा विकल्प हो सकते हैं, यदि यह आपके लिए उपयुक्त है।

स्कोलियोसिस

डयूशीन ग्रस्त लोग जिनका कॉर्टिकोस्टेरोइड्स से इलाज नहीं किया जाता है, उनमें प्रगतिशील स्कोलियोसिस (रीढ़ की हड्डी का एक तरफ मुड़ना जो समय के साथ खराब हो जाता है) विकसित होने का 90 प्रतिशत अवसर होता है। स्कोलियोसिस के जोखिम को कम करने के लिए दैनिक स्टेरॉयड उपचार दिखाया गया है, या इसकी शुरुआत में देरी करने के लिए। स्कोलियोसिस को रोकने के लिए अपनी मुद्रा और स्थिति पर ध्यान देना महत्वपूर्ण है। आपके पूरे जीवन काल में आपकी रीढ़ की हड्डी का निरंतर मूल्यांकन आवश्यक है।

लंबी हड्डियों का फ्रैक्चर

टूटा हुआ पैर चलने की निरंतर क्षमता के लिए एक महत्वपूर्ण खतरा हो सकता है। यदि आप अपने पैर को तोड़ते हैं, या फ्रैक्चर करते हैं, तो पूछें कि क्या सर्जरी के साथ इलाज पर विचार किया जाना चाहिए। सर्जिकल सुधार अक्सर डयूशीन ग्रस्त लोगों को जितना जल्दी हो सके अपने पैरों पर वापस ला सकता है। यदि आपको फ्रैक्चर होता है, तो सुनिश्चित करें कि किसी भी उपचार का निर्णय लेने से पहले आपकी न्यूरोमस्क्यूलर टीम को सूचित किया गया है। आपकी न्यूरोमस्क्यूलर टीम आपके फ्रैक्चर की देखभाल के साथ-साथ आपकी पोस्ट-फ्रैक्चर थेरेपी दोनों का मार्गदर्शन करने में मदद करेगी।

फैट एम्बोलिज्म सिंड्रोम (FES) यह डयूशीन का एक जोखिम है और एक चिकित्सकीय आपातकाल प्रस्तुत करता है। हड्डी टूटने या जोरदार टक्कर लगने के बाद रक्त प्रवाह में वसा के एक छोटे से टुकड़े के निकलने के कारण फैट एम्बोलिज्म होता है। वसा का यह टुकड़ा (जिसे “एम्बोलिज्म” कहा जाता है) रक्त के माध्यम से फेफड़ों में पहुँच सकता है, शरीर को पर्याप्त ऑक्सीजन प्राप्त करने से रोकते हैं। फैट एम्बोलिज्म के लक्षणों में भ्रम, भटकाव, “अपनी तरह काम नहीं करना”, तेजी से सांस लेना और हृदय गति और/या सांस की तकलीफ शामिल हो सकते हैं। यदि आपको टक्कर, गिरना और/या फ्रैक्चर हुआ है और FES के कोई भी लक्षण दिखाई दे रहे हैं, तो एक्सीडेंट एंड इमरजेंसी (ए एंड इ) से जितनी जल्दी हो सके जायें सम्पर्क करें। कर्मचारियों को बताएं कि आपको संदेह है कि आपको फैट एम्बोलिज्म है। यह एक मेडिकल इमरजेंसी है।

एम्बुलेटरी स्टेज या बचपन	शुरुआती नॉन-एम्बुलेटरी स्टेज	लेट नॉन-एम्बुलेटरी स्टेज
आंकलन कम से कम हर 6 महीने में गति की सीमा का आंकलन करें रीढ़ की हड्डी का हर साल निरीक्षण करें वक्र अवलोकन या दृश्य निरीक्षण मुश्किल होने पर रेडियोग्राफिक मूल्यांकन प्राप्त करें	हर 6 महीने में रीढ़ की हड्डी का निरीक्षण करें रीढ़ की रेडियोग्राफ प्राप्त करें जब रोगी गैर-एम्बुलेटरी हो जाते हैं, यदि वक्र मौजूद है, तो कंकाल की परिपक्वता के आधार पर हर 6 महीने से 1 वर्ष तक रेडियोग्राफ प्राप्त करें 20 डिग्री से अधिक मुड़ने पर आर्थोपेडिक सर्जन से मिलें	ज्ञात प्रगतिशील स्कोलियोसिस वाले रोगियों के लिए वार्षिक एटरोपोस्टीरियर से सही स्पाइनल रेडियोग्राफ प्राप्त करें
हस्तक्षेप भौतिक चिकित्सा मार्गदर्शन के साथ, टखनों, घुटनों और कूल्हों पर ध्यान केंद्रित करते हुए होम स्ट्रेचिंग प्रोग्राम को लागू करें जब पैसिव डॉर्सिपलेक्सिसन 10 डिग्री से कम हो, कस्टम-मोल्डेड नाइटटाइम एंकल-फुट ऑर्थोसेस को तटस्थ स्थिति में सेट करें अच्छी क्वाड्रिसेप्स और हिप एक्सटेंसर ताकत के साथ पर्याप्त टखने की सिकुड़न होने पर चाल में सुधार के लिए पैर और अकिलीज टेंडन की सर्जरी का संदर्भ लें स्पाइनल ऑर्थोसेस के इस्तेमाल से बचें परिवारों को अग्रिम फ्रैक्चर रोकथाम मार्गदर्शन प्रदान करें किसी भी सर्जिकल हस्तक्षेप से पहले कार्डियोलॉजी और श्वसन विशेषज्ञों से परामर्श लें सर्जरी के बाद भौतिक चिकित्सा के लिए मिलें सुनिश्चित करें कि डाक्टर और परिवार फैंट एम्बोलिजम सिंड्रोम से अवगत हैं ।	व्यावसायिक चिकित्सा मार्गदर्शन के साथ, ऊपरी छोरों पर ध्यान केंद्रित करें विषुवतीय संकुचन के बिगड़ने में देरी करने के लिए कस्टम-मोल्डेड डे-टाइम एंकल-फुट ऑर्थोस का उपयोग करें स्टैंडिंग डिवाइस या व्हीलचेयर का उपयोग करके सीधे स्थिति में खड़े होने का कार्यक्रम शुरू करें। पैर की स्थिति में सुधार के लिए पैर और टखने की सर्जरी का संदर्भ केवल तभी लें जब रोगी इसकी वकालत करें। पश्च रीढ़ की हड्डी के इंस्ट्रूमेंटेशन और फ्यूजन के लिए देखें यदि स्पाइनल कर्व 20-30 डिग्री से अधिक प्रीव्यूबर्टल व्यक्तियों में जो कॉर्टिकोस्टेरोइड पर नहीं हैं, भौतिक चिकित्सा के साथ पूर्व और पश्चात मूल्यांकन प्रदान करें	लोअर-एक्सट्रीमिटी ब्रेसिज का उपयोग जारी रखें, कस्टम कलाई और हाथ की पट्टी का निर्माण उपयुक्त हो सकता है स्टैंडिंग कार्यक्रमों का सावधानी से उपयोग करें अगर कर्व प्रोग्रेसिव है तो पोस्टीरियर स्पाइनल इंस्ट्रूमेंटेशन और फ्यूजन का संदर्भ लें

चित्र 7 रीढ़ और जोड़ों का आंकलन और प्रबंधन

10. पुनर्वास प्रबंधन

शारीरिक, व्यावसायिक और बोलने की चिकित्सा

डयूशीन ग्रस्त लोगों को जीवन भर विभिन्न प्रकार के पुनर्वास प्रबंधन तक पहुंच की आवश्यकता होती है। पुनर्वास टीम में डॉक्टर, फिजियोथेरेपिस्ट (पीटी), ऑक्यूपेशनल थेरेपिस्ट (ओटी), स्पीच एंड लैंग्वेज थेरेपिस्ट (एसएएलटी), डायटीशियन, आर्थोपेडिस्ट और ऑर्थोटिस्ट शामिल हो सकते हैं।

पुनर्वास टीम द्वारा आपको लगातार निवारक देखभाल प्रदान करने के लिए, आपके जीवन और गतिविधियों पर डयूशीन के प्रभाव को कम करने और जीवन की गुणवत्ता को अनुकूलित करने के लिए आपके लक्ष्यों और जीवनशैली पर विचार करना चाहिए। पुनर्वास आउट पेशेंट क्लिनिक और स्कूल सेटिंग्स में प्रदान किया जा सकता है, और यह आपके पूरे जीवन में जारी रहना चाहिए। पुनर्वास विशेषज्ञ द्वारा कम से कम हर 4 से 6 महीने में आपका मूल्यांकन किया जाना चाहिए।

खिंचाव की सीमा, व्यायाम और गति (चित्र 8)

- डयूशीन में ऐसे कई कारक हैं जो जोड़ों के कसने या “संकुचित” होने की प्रवृत्ति में योगदान करते हैं, जिनमें शामिल हैं: सीमित उपयोग के कारण मांसपेशियां कम लोचदार हो जाती हैं और जोड़ों के आसपास की मांसपेशियां संतुलन से बाहर हो जाती हैं (एक दूसरे से अधिक मजबूत)।
- विभिन्न जोड़ों में अच्छी गति और समरूपता बनाए रखने से सर्वोत्तम संभव कार्य को बनाए रखने में मदद मिलती है, संकुचन के विकास को रोकता है, और त्वचा के साथ दबाव की समस्याओं को रोकता है।
- एरोबिक व्यायाम या गतिविधि की सिफारिश की जाती है, तैराकी सुरक्षित व्यायाम का एक बेहतरीन उदाहरण है। कुछ व्यायाम (जैसे ट्रैम्पोलिन या उछाल वाले कैसल पर उछलना) मांसपेशियों के लिए हानिकारक हो सकते हैं। इसलिए, सभी व्यायामों की निगरानी और मार्गदर्शन आपके फिजियोथेरेपिस्ट द्वारा किया जाना चाहिए।
- स्ट्रेचिंग की निगरानी फिजियोथेरेपिस्ट द्वारा की जाएगी लेकिन इसे आपकी दिनचर्या का हिस्सा बनने की जरूरत है।
- निदान के बाद से स्ट्रेचिंग और ब्रेसिंग का लक्ष्य कार्य को बनाए रखना और आराम बनाए रखना है।



पैनल 2: ड्यूवेन मस्क्यूलर डिस्ट्रॉफी वाले रोगियों के लिए सभी रोग चरणों में पुनर्वास आकलन और हस्तक्षेप

मूल्यांकन

यदि चिंताएँ, स्थिति में परिवर्तन, या विशिष्ट जरूरतें मौजूद हों तो हर 6 महीने या उससे अधिक बार बहु-विषयक पुनर्वास मूल्यांकन किया जाना चाहिए (परिशिष्ट)

हस्तक्षेप

सीधा इलाज

भौतिक चिकित्सक, व्यावसायिक चिकित्सक, और स्पीच-भाषा रोग विज्ञानी द्वारा कार्यान्वित प्रत्यक्ष उपचार, व्यक्तिगत आवश्यकताओं के अनुरूप, रोग की अवस्था, चिकित्सा के प्रति प्रतिक्रिया, और सहिष्णुता, रोगी को जीवन भर प्रदान की जाती है।

संकुचन और विति की रोकथाम

- घर पर दैनिक निवारक प्रति सप्ताह 4-6 बार, टखनों, घुटनों और कूल्हों पर नियमित रूप से खिंचाव कलाई, हाथ और गर्दन को बाद में खींचना चाहिए यदि मूल्यांकन द्वारा इंगित किया गया हो
- सिकुड़न और विति के जोखिम में जानी जाने वाली संरचनाओं का खिंचाव* और मूल्यांकन द्वारा पहचानी गई संरचनाएं
- ऑर्थोटिक इंटरवेंशन, स्प्लिंटिंग, कास्टिंग, पोजिशनिंग, और उपकरण:
- रात में स्ट्रेचिंग के लिए एएफओ को सबसे अच्छा सहन किया जा सकता है यदि इसे कम उम्र में रोकथाम के रूप में शुरू किया जाए।
- नान-एम्बुलेटरी चरणों में- दिन के दौरान स्ट्रेचिंग या पोजिशनिंग के लिए एएफओ
- कलाई या हाथ की पट्टी- लंबी और कलाई की उंगली के फ्लेक्सर्स/एक्सटेंसर को खींचने के लिए-आमतौर पर गैर-एम्बुलेटरी चरणों में।
- सीरियल कास्टिंग/एम्बुलेटरी या गैर-एम्बुलेटरी चरणों में
- निष्क्रिय/मोटर चालित समर्थित स्टैंडिंग डिवाइस- जब अच्छे संरेखण में खड़े होना मुश्किल हो जाता है, यदि संकुचन स्थिति या सहनशीलता को रोकने के लिए बहुत गंभीर नहीं है।
- बंद घुटने के जोड़ों के साथ केएएफओ-देर से चलने और गैर-एम्बुलेटरी चरणों के लिए एक विकल्प
- मैनुअल और मोटर चालित व्हीलचेयर में कस्टम सीटिंग (सॉलिड सीट, सॉलिड बैक, हिप गाइड, लेटरल ट्रंक सपोर्ट, एडक्टर्स और हेड रेस्ट)
- मोटर चालित व्हीलचेयर पर पावर पोजिशनिंग घटक (झुकाव, झुकना, लेग रेस्ट को ऊपर उठाना, स्टैंडिंग सपोर्ट और एडजस्टेबल सीट की ऊंचाई)

व्यायाम और गतिविधि

आवश्यकतानुसार सहायता के साथ नियमित सबमैक्सिमल, एरोबिक गतिविधि या व्यायाम (जैसे, तैराकी और साइकिल चलाना), सनकी और उच्च प्रतिरोध वाले व्यायाम से बचना, अत्यधिक परिश्रम से बचने के लिए निगरानी, आराम और ऊर्जा संरक्षण की आवश्यकता के लिए सम्मान, और संभावित रूप से कम कार्डियो श्वसन व्यायाम क्षमता के साथ-साथ मांसपेशियों के नुकसान के जोखिम के बारे में सावधानी रखना, चाहे चिकित्सकीय रूप से अच्छी तरह से कार्य कर रहा हो।

फॉल्स और फ्रैक्चर की रोकथाम और प्रबंधन

- सभी वातावरणों में गिरने के जोखिम को कम करना
- लंबी-हड्डी के फ्रैक्चर के समय रेपिड टीम प्रबंधन में आर्थोपेडिक्स का भौतिक चिकित्सक समर्थन और महत्वाकांक्षा और/या समर्थित स्थायी क्षमताओं को बनाए रखने के लिए संबद्ध पुनर्वास का प्रावधान

सीखने का प्रबंधन, चौकस, और संवेदी प्रसंस्करण अंतर चिंता और आकलन के आधार पर टीम के सहयोग से प्रबंधन

सहायक तकनीक और अनुकूली उपकरण

वित्तिय पूरती के लिए मूल्यांकन, नुस्खे, प्रशिक्षण और वकालत के साथ योजना और शिक्षा

भाग लेना

जीवन के सभी क्षेत्रों में भागीदारी सभी चरणों में समर्थित

दर्द की रोकथाम और प्रबंधन

दर्द की रोकथाम और व्यापक प्रबंधन, आवश्यकतानुसार, जीवन भर

AFOs= एकल-फुट ऑर्थोस। KAFOs=घुटने-टखने-पैर का ऑर्थोस। 'आमतौर पर जोखिम वाले क्षेत्र संकुचन और विति में हिप फ्लेक्सर्स, इलियोटिबियल बैंड, हैमस्ट्रिंग, प्लांटर फ्लेक्सर्स, तल का प्रावरणी, कोहनी फ्लेक्सर्स, अग्र-भुजाओं के उच्चारणकर्ता, लंबी कलाई और उंगली के फ्लेक्सर्स और एक्सटेंसर, लुम्बिकल और सर्वाइकल एक्सटेंसर कूल्हे और घुटने में पृथक संयुक्त संकुचन फ्लेक्सियन और प्लांटर फ्लेक्सियन, वेरस एट हिंदफुट और फोरफुट, एल्बो फ्लेक्सन, कलाई फ्लेक्सन या विस्तार, और उंगली जोड़ों और कशेरुक स्तंभ और छाती की दीवार की विति स्कोलियोसिस, अत्यधिक किफोसिस या लॉर्डोसिस सहित, और छाती की दीवार की गतिशीलता में कमी।

व्हीलचेयर, बैठने की जगह और अन्य अनुकूल उपकरण (चित्र 9)

- जब आप चल रहे हों, तो आपकी ताकत बचाने के लिए लंबी दूरी तक चलने वाले स्कूटर या मैनुअल या इलेक्ट्रिक व्हीलचेयर का उपयोग किया जा सकता है।
- जब आपको लंबे समय तक व्हीलचेयर का उपयोग करने की आवश्यकता होने लगे, तो यह महत्वपूर्ण है कि आप एक ऐसी कुर्सी का उपयोग कर रहे हों जो आपके आसन को उचित सीध में रखती है और आपके शरीर के सभी हिस्सों के लिए अच्छा सहयोग प्रदान करती है।
- जैसे-जैसे चलने में कठिनाई बढ़ती है, यह सिफारिश की जाती है कि पावर व्हीलचेयर जल्द से जल्द प्रदान की जाए। इसके अतिरिक्त, यदि उपलब्ध हो तो एक पावर स्टैंडिंग फीचर की सिफारिश की जाती है।
- फिजियोथेरेपिस्ट और व्यावसायिक चिकित्सक आपकी स्वतंत्रता को बनाए रखने और सुरक्षा को बढ़ावा देने में मदद करने के लिए सहायक उपकरणों की सिफारिश करने में सहायक होंगे।
- उस तरह के उपकरणों के बारे में पहले से सोचना अच्छा है जो आपकी स्वतंत्रता और आपके द्वारा पसंद की जाने वाली गतिविधियों में भागीदारी का समर्थन करना जारी रखेंगे और तदनुसार योजना बनाएंगे।

बॉक्स 4. दर्द प्रबंधन

यदि दर्द एक समस्या है तो अपने एनएमएस को बताना महत्वपूर्ण है ताकि इसका इलाज किया जा सके और ठीक से इलाज किया जा सके। प्रत्येक न्यूरोमस्क्युलर दौरे पर इसकी समीक्षा की जानी चाहिए। दुर्भाग्य से, वर्तमान में ड्यूशीन में दर्द के बारे में बहुत कम जानकारी है। अधिक शोध की आवश्यकता है। यदि आप दर्द में हैं, तो आपको अपने एनएमएस से बात करनी चाहिए और समझाना चाहिए कि यह एक समस्या है।

- प्रभावी दर्द प्रबंधन के लिए, यह निर्धारित करना महत्वपूर्ण है कि दर्द क्यों है ताकि आपकी न्यूरोमस्क्युलर टीम उचित हस्तक्षेप प्रदान कर सके।
- दर्द आसन की समस्याओं के कारण हो सकता है और आराम से रहने में कठिनाई हो सकती है। हस्तक्षेपों में उपयुक्त और व्यक्तिगत ऑर्थोस (ब्रेसिज), बैठने, बिस्तर, और गतिशीलता के साथ-साथ मानक दवा उपचार प्टिकोण (जैसे मांसपेशियों में आराम करने वाले, ऐंटी इंफ्लामेटरी दवाएं) शामिल हो सकते हैं। अन्य दवाओं (जैसे स्टेरॉयड और गैर-स्टेरायडल विरोधी ऐंटी इंफ्लामेटरी दवायें (एन.एस.ए.आई.डी.) और संबंधित दुष्परिणाम, विशेष रूप से वे जो हृदय या श्वसन क्रिया को प्रभावित कर सकते हैं, पर विचार किया जाना चाहिए।
- शायद ही कभी, दर्द के लिए आर्थोपेडिक सर्जिकल हस्तक्षेप का संकेत दिया जा सकता है जिसे किसी अन्य तरीके से प्रबंधित नहीं किया जा सकता हो। पीठ दर्द, विशेष रूप से स्टेरॉयड का उपयोग करने वाले लोगों में, वर्टबल कम्प्रेसन फ्रैक्चर का संकेत हो सकता है, जो बिसफॉस्फोनेट उपचार के लिए अच्छी प्रतिक्रिया देता है।
- नारकोटिक दर्द की दवा का उपयोग अत्यधिक सावधानी के साथ किया जाना चाहिए, खासकर अगर प्लमनरी डिस्फंक्शन (फुफ्फुसीय रोग) हो। नारकोटिक्स अधिक उथली श्वास का कारण बन सकता है या श्वास को रोक सकता है।

- ऊपर उठने और स्थानांतरित करने, खाने-पीने, बिस्तर पर मुड़ने, शौचालय और स्नान करने में सहायता के लिए आपको अतिरिक्त अनुकूलन की आवश्यकता हो सकती है।
- साधारण उपकरण जैसे एलिवेटेड लैप ट्रे और अनुकूली स्ट्रॉ इन कार्यों को अनुकूलित कर सकते हैं।
- उन्नत प्रौद्योगिकियां जैसे कि रोबोटिक्स, ब्लूटूथ, और इन्फ्रारेड पर्यावरण नियंत्रण सहायक हो सकती हैं। उन्नत सहायक कंप्यूटर तकनीक जैसे टेकला होम ऑटोमेशन डिवाइस और ड्रैगन नेचुरली स्पीकिंग, और वॉयस-रिकग्निशन डिवाइस जैसे गूगल होम और अमेज़ॅन इको आपके पर्यावरण को नियंत्रित करने में मदद और दैनिक कार्यों में सहायता कर सकते हैं।

यह बहुत महत्वपूर्ण है कि आप सुरक्षित रहने के लिए अपने घर के अंदर और बाहर सब कुछ करें। दुर्घटनाओं और संभावित टूटी हड्डियों से बचने में आपकी मदद करने के लिए नीचे कुछ सुझाव दिए गए हैं।

मूल्यांकन और शिक्षा

व्यावसायिक या भौतिक चिकित्सक द्वारा मूल्यांकन और शिक्षा

- * चलने की सतह, इलाके और बाधाओं पर विचार करने सहित सभी वातावरणों में गिरने के जोखिम को कम करें।
- * व्हीलचेयर सुरक्षा पर रोगियों और परिवारों के लिए प्रशिक्षण प्रदान करना या जागरूकता बढ़ाएं कि व्हीलचेयर से गिरना चोट का एक सामान्य कारण है।
- * सभी वातावरणों में व्हीलचेयर और विभिन्न सतहों से सुरक्षित उठाने और स्थानांतरित करने में परिवारों के लिए प्रशिक्षण प्रदान करें।

सामान्य विचार या संभव

घर के वातावरण की सुरक्षा

- * बैठक, खिलौनों, डोरियों और अव्यवस्था जैसी बाधाओं को दूर करें

व्हीलचेयर या मोबिलिटी डिवाइस से गिरने से बचना

- * हर समय सीटबेल्ट का प्रयोग करें
- * व्हीलचेयर पर एंटी-टिपर का प्रयोग करें

असमान या फिसलन वाली सतहों पर सुरक्षा

- * असमान सतहों के कारण बाहर जाते समय विशेष ध्यान रखें
- * पानी के आसपास फिसलन वाली सतहों पर चलते समय गिरने से बचने के लिए फूल के जूते पहनें।
- * बाथरूम से आते-जाते समय गिरने के जोखिम को कम करने के लिए रात में टखने-पैर के ऑर्थोस पर नॉन-स्लिप ट्रेड्स का उपयोग करें।

व्हीलचेयर के अंदर और बाहर सुरक्षित स्थानांतरण

- * सुरक्षित समर्थन प्रदान करने और स्थानान्तरण, शौचालय, और स्नान या स्नान के दौरान गिरने या चोट के जोखिम को कम करने के लिए सभी सेटिंग्स में उपयोग के लिए अनुकूली उपकरण और रोगी लिफ्ट सिस्टम पर विचार करें।

संभावित घरेलू संशोधन

- ☐ शॉवर या बाथटब में नॉन-स्लिप मैट
- ☐ शॉवर या बाथटब के लिए बार पकड़ों
- ☐ नहाने की सीट या नहाने के लिए अन्य अनुकूल उपकरण
- ☐ नंगे लकड़ी के कदमों के लिए गैर-पर्ची के धागे
- ☐ सीढ़ी के दोनों ओर रेलिंग

11. पल्मोनरी प्रबंधन

ड्यूशीन ग्रस्त लोगों को चलने के दौरान आमतौर पर सांस लेने या खांसने में परेशानी नहीं होती है। जैसे-जैसे आपकी उम्र बढ़ती है और खांसी की मांसपेशियां कमजोर होती जाती हैं, अप्रभावी खांसी के कारण आपको छाती में संक्रमण का खतरा हो सकता है। बाद में, श्वास को सहारा देने वाली मांसपेशियां कमजोर हो सकती हैं, और आपको नींद के दौरान सांस लेने में समस्या हो सकती है। अपनी न्यूरोमस्क्युलर टीम को यह बताना महत्वपूर्ण है कि क्या आपको सिरदर्द या सुबह की थकान है, क्योंकि ये नींद के दौरान बहुत उथली सांस लेने के संकेत हो सकते हैं, और नींद के अध्ययन की आवश्यकता का संकेत देते हैं।

यदि आपकी खांसी कमजोर हो रही है, तो अपनी खांसी को अधिक प्रभावी बनाने के लिए उपकरणों का उपयोग करना बेहद जरूरी है, खासकर यदि आप बीमार हैं। नींद का अध्ययन यह मूल्यांकन करता है कि आप सोते समय कितनी अच्छी तरह सांस ले रहे हैं। यदि सोते समय आपके ऑक्सीजन का स्तर बहुत कम पाया जाता है, तो नींद के दौरान आपकी सांस में सुधार करने में मदद करने के लिए बाई-लेवल सकारात्मक वायुमार्ग दबाव (बीआई-पीएपी) का उपयोग करने की आवश्यकता होगी। आप पायेंगे कि जैसे-जैसे आप बड़े होते जाते हैं, आपको दिन में भी सांस लेने में मदद की आवश्यकता हो सकती है।

श्वसन देखभाल के लिए एक नियोजित और सक्रिय कार्य आवश्यक है और इसका आधार निकट निगरानी, समस्याओं की रोकथाम, और संकेत मिलने पर प्रारंभिक हस्तक्षेप के आसपास होना चाहिए। आपकी फुफ्फुसीय टीम में एक डॉक्टर (पल्मोनोलॉजिस्ट) और श्वसन चिकित्सक शामिल होना चाहिए, जो ड्यूशीन वाले लोगों में सांस लेने के मूल्यांकन में अनुभव रखते हैं। उनके उपचार के लक्ष्यों में आम तौर पर ऐसी तकनीकों को लागू करना शामिल है जो फेफड़ों का विस्तार करती हैं और छाती की दीवार की मांसपेशियों को कोमल (लंग वोल्यूम रीक्रूटमेंट) रखती हैं, प्रभावी वायुमार्ग निकासी के लिए मैन्युअल और यांत्रिक रूप से खांसी में सहायता करती हैं, और रात और दिन के समय गैर-आक्रामक या आक्रामक वेंटिलेटरी सहयोग प्रदान करती हैं।

निगरानी और रोकथाम (चित्र 10)

- आपको निदान के समय से सालाना पल्मोनोलॉजिस्ट को देखना शुरू करना चाहिए, और निदान के बाद जल्द से जल्द पल्मोनरी फंक्शन परीक्षण शुरू करना चाहिए। परीक्षण में फोर्स्ड वाइटल कपैसिटी (या “एफवीसी” सबसे बड़ी सांस है जो एक व्यक्ति पूरी तरह से और बलपूर्वक सांस ले सकता है) का माप शामिल होना चाहिए। इन परीक्षणों को जल्दी शुरू करने से बच्चे उपकरण और टीम से परिचित हो सकेंगे और आधारभूत श्वसन क्रिया का आंकलन कर सकेंगे।
- जब आप सहारे के बिना चलने में असमर्थ हों, तो कम से कम हर छह महीने में एक निर्धारित पल्मोनरी फंक्शन मूल्यांकन होना चाहिए। मूल्यांकन में एफवीसी के माप के साथ पल्मोनरी फंक्शन परीक्षण शामिल होना चाहिए, अधिकतम श्वसन (एमआईपी—कितनी दृढ़ता से आप सांस अंदर ले सकते हैं) और श्वसन दबाव का स्तर (एमईपी—आप कितनी जोर से सांस छोड़ सकते हैं), और चरम खांसी प्रवाह (पीसीएफ—आपकी खांसी की ताकत)। आपकी पल्मोनरी टीम द्वारा समय के साथ इन मूल्यों के रुझान की जांच की जायेगी।
- इसके अलावा, आंकलन में पल्स ऑक्सीमेट्री (SpO_2 —आपके जागते समय आपके रक्त में ऑक्सीजन को मापता है) और जब उपलब्ध हो, रक्त कार्बन डाइऑक्साइड के स्तर का अंत-ज्वारीय या ट्रांसक्यूटेनियस माप ($PetCO_2/PtcCO_2$ —आपके रक्त में कार्बन डाइऑक्साइड के स्तर को मापता है, जब आप जाग रहे हों)।
- नींद के अध्ययन की आवश्यकता हो सकती है यदि दिन में बेआराम नींद, सुबह का सिरदर्द या अत्यधिक थकान के लक्षण दिखाई दें। यह अध्ययन श्वास का आंकलन करता है और आपके सोते समय ऑक्सीजन के स्तर और रक्त कार्बन डाइऑक्साइड के स्तर को मापता है।
- न्यूमोकोकल टीकाकरण (निमोनिया को रोकने के लिए) और वार्षिक इन्फ्लूएंजा टीकाकरण (फ्लू इंजेक्शन, लाइव वायरस इन्फ्लूएंजा नेज़ल स्प्रे से बचें) गंभीर फ्लू और निमोनिया के एपिसोड को रोकने में मदद करेगा।

अपने न्यूरोमस्क्युलर विशेषज्ञ या पल्मोनोलॉजिस्ट से संपर्क करें
यदि आप हैं:

- केवल मामूली ऊपरी श्वसन संक्रमण के साथ लंबे समय से बीमारी का अनुभव करते हैं।
- सामान्य से अधिक थकान या दिन में बिना किसी कारण के नींद आना।
- सांस फूलना, ऐसा प्रतीत होना कि आप सांस नहीं ले पा रहे हैं या वाक्यों को पूरा करने में कठिनाई हो रही है।
- सुबह के समय ज्यादा या हर समय सिरदर्द होना।
- सोने में परेशानी होना, बहुत अधिक जागना, जागने में परेशानी होना, या बुरे सपने आना
- अपनी सांस को पकड़ने की कोशिश में जागना या अपने दिल की धड़कन को महसूस करना।
- घर या स्कूल में दिन के समय ध्यान देने में परेशानी होना।

ऍम्बुलेट्री स्तर	अर्ली नान ऍम्बुलेट्री स्तर	लेट नान ऍम्बुलेट्री स्तर
मुल्यांकन		
साल में एक बार: FVC	साल में दो बार FVC, MIP/MEP, PCF, SpO ₂ , p _a tCO ₂ / p _c CO ₂	
डीप स्टडी कैपनोग्राफी के साथ आब्सट्रक्टिव स्लीप ऐपनिया के चिन्ह और लक्षणों के लिए – डिसार्डर ब्रीदिंग		
दखल		
न्मूकोकल वैकसीन एवं वार्षिक इंफेक्टिवेटड इंफ्लूऐंज़ा वैकसीन का टीकाकरण		
	FVC = 60% की भविष्यवाणी होने पर फेफड़ों की मात्रा	
	सहायक खांसी जब संभावित FVC <50%, PCF <270 L/min, or MEP <60 cm H ₂ O†	
	स्लीप हाइपोवैँटीलेशन या अन्य निद्रा विकार वाले स्वास लेने के संकेत या लक्षण होने पर, सांस लेने की बैकअप दर साथ नान इवैसिव वैँटीलेशन, असाधारण नींद का अध्ययन: * FVC <50% predicted, MIP <60 cm H ₂ O, or awake baseline SpO ₂ <95% or pCO ₂ >45 mm Hg	
	सहायक दिन के समय वैँटीलेशन जोड़ जब रात के समय हवादारी के बावजूद ,§ daytime SpO ₂ <95%, pCO ₂ >45 mm Hg, या अवैक डिस्पिनिया के लक्षण मौजूद होते हैं ।	

आपके फेफड़ों को लंबे समय तक काम करने में या जितना वे कर सकते हैं, मदद करने के तरीके हैं।

- गहरी सांस लेने के माध्यम से सांस लेने की मांसपेशियों को खींचकर फेफड़ों में प्रवेश करने वाली हवा की मात्रा बढ़ाने के तरीकों का उपयोग करना मददगार हो सकता है ("लंग वोल्यूम रीक्रूटमेंट," फेफड़े का उतार-चढ़ाव या सांस लेने की तकनीक)
- यदि खाँसी कमजोर हो जाती है, तो मैनुअल या यंत्रवत् सहायता प्राप्त खाँसी तकनीक ("खाँसी सहायता") वायुमार्ग को साफ करने और बलगम और कीटाणुओं को फेफड़ों से बाहर रखने में सहायक होती है। यह निमोनिया के खतरे को कम करता है
- समय के साथ, शुरू में रात भर सांस लेने के लिए सहयोग की आवश्यकता होगी (बाइ-लेवल वायुमार्ग दबाव, या बाइ-पीएपी के माध्यम से नान इनवेसिव रात्रिकालीन सहायक वेंटिलेशन) और फिर बाद में दिन के दौरान (नान इनवेसिव दिन के समय सहायक वेंटिलेशन) के तहत सूचीबद्ध लक्षणों के रूप में निगरानी अनुभाग विकसित करना।
- सहायक वेंटिलेशन में संक्रमण से बचाव की आदत डालना मुश्किल हो सकता है। कई अलग-अलग प्रकार के "इंटरफेस" (मास्क और माउथपीस) हैं जिनका आप उपयोग कर सकते हैं। आपके लिए उचित इंटरफेस खोजना महत्वपूर्ण है। आपकी पल्मोनरी टीम विभिन्न प्रकार के इंटरफेस की पेशकश कर सकती है, जब तक कि वे आपके लिए सबसे आरामदायक प्रकार न खोज ले।
- स्थानीय अभ्यास के आधार पर, गले के आधार ("ट्रेकोस्टोमी ट्यूब") में श्वासनली में शल्य चिकित्सा द्वारा लगाई गई ट्यूब के माध्यम से भी वेंटिलेशन की सहायता की जा सकती है। इसे इनवेसिव वेंटिलेटरी सपोर्ट के रूप में जाना जाता है। ट्रेकियोस्टोमी की आवश्यकता कब हो सकती है, इसके लिए कोई दिशानिर्देश नहीं हैं। यह अक्सर आपके और आपके श्वसन विशेषज्ञ का व्यक्तिगत निर्णय होता है।
- ऊपर दिए गए उपाय आपको अधिक आसानी से सांस लेने में मदद कर सकते हैं और तीव्र श्वसन रोगों से बच सकते हैं।
- न्यूमोकोकल और वार्षिक इन्फ्लुएंजा टीके सहित अपने टीकाकरण कार्यक्रम को बनाए रखना आवश्यक है। ड्यूशीन ग्रस्त लोगों को हमेशा लाइव वायरस नेज़ल स्प्रे के बजाय इन्फ्लूएंजा इंजेक्शन का विकल्प चुनना चाहिए।
- नियोजित सर्जरी के समय सांस लेने पर विशेष ध्यान देने की आवश्यकता होती है (देखें खंड 15)
- यदि आपको श्वसन संक्रमण हो जाता है, तो मैनुअल रूप से या यंत्र सहायता उपयोग के अलावा एंटीबायोटिक दवाओं के लिए कहें।
- यदि पूरक ऑक्सीजन आवश्यक हो तो हमेशा सावधानी बरतें, सुनिश्चित करें कि चिकित्सा कर्मचारी एक ही समय में गैर-आक्रामक बाइ-लेवल सकारात्मक वायुमार्ग दबाव वेंटिलेशन का उपयोग करना जानते हैं, और आपके कार्बन डाइऑक्साइड (CO₂) स्तरों की बारीकी से निगरानी करना जानते हैं।

12. हृदय प्रबंधन (चित्र 11)

हृदय एक मांसपेशी है, और यह डयूशीन में भी प्रभावित होता है। हृदय की मांसपेशियों की बीमारी को “कार्डियोमायोपैथी” कहा जाता है। डयूशीन में, कार्डियोमायोपैथी हृदय की मांसपेशियों में थडस्ट्रोफिन की कमी का परिणाम है। कार्डियोमायोपैथी समय के साथ हृदय के कार्य में कमी, या हृदय की विफलता का कारण बनती है। दिल की विफलता के कई स्तर होते हैं, और लोग हृदय रोग विशेषज्ञ (हृदय चिकित्सक) के नियमित दौरे और दवा के उपयोग के साथ कई वर्षों तक प्रबंधित हृदय विफलता के साथ जी सकते हैं।

डयूशीन में हृदय प्रबंधन का उद्देश्य हृदय की मांसपेशियों में होने वाले परिवर्तनों का शीघ्र पता लगाना और उनका उपचार करना है। दुर्भाग्य से, हृदय की समस्याएं अक्सर शांत हो सकती हैं और आपको लक्षण दिखाई नहीं दे सकते हैं। इस कारण से, निदान के समय से हृदय रोग विशेषज्ञ को आपकी देखभाल टीम के सदस्य के रूप में शामिल करना अत्यंत महत्वपूर्ण है।

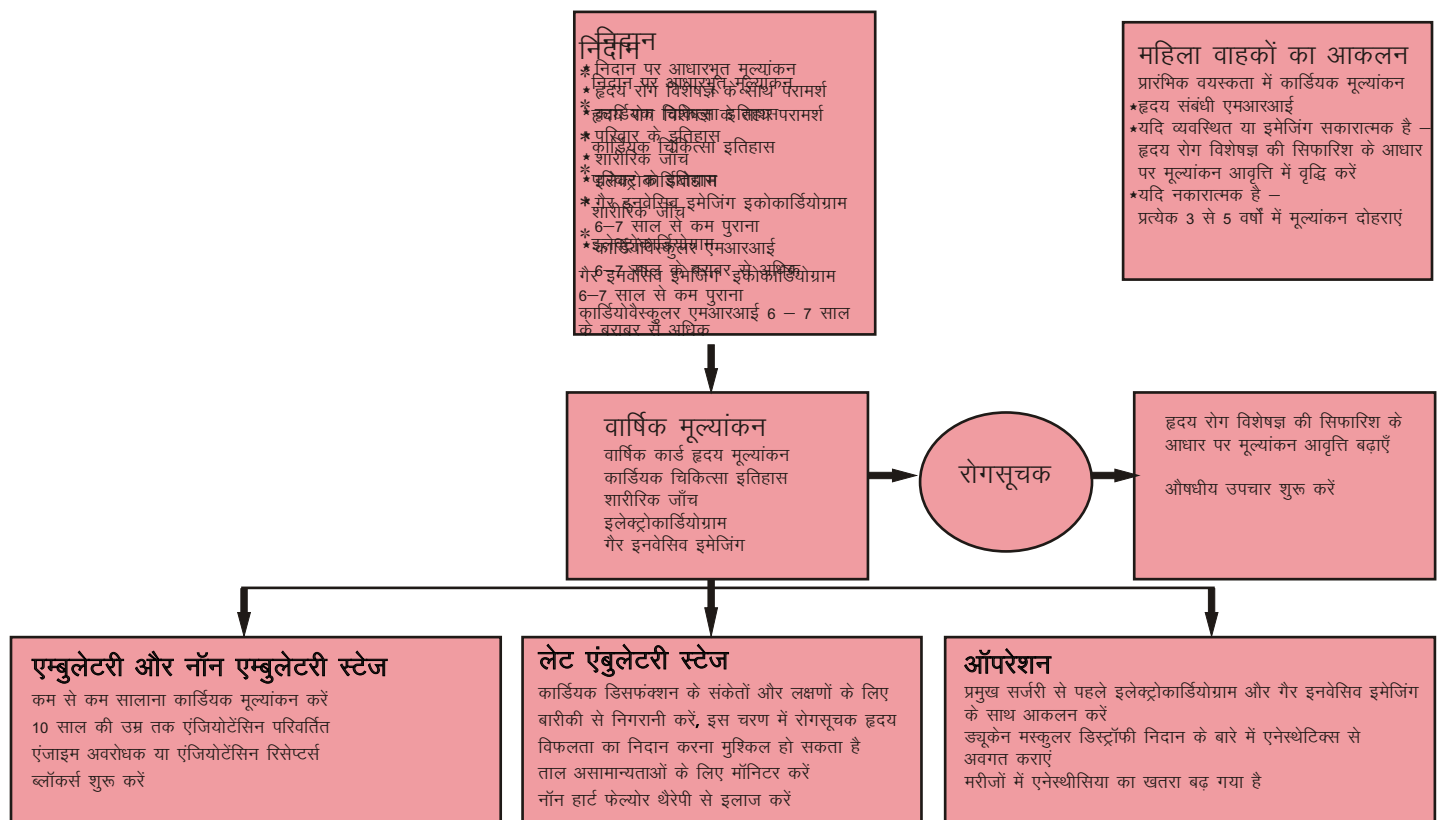
निगरानी

- आपको निदान के बाद साल में कम से कम एक बार अपने हृदय रोग विशेषज्ञ को दिखाना चाहिए, या यदि सिफारिश की जाती है तो अधिक बार।
- आपके हृदय के कार्य के मूल्यांकन में एक इलेक्ट्रोकार्डियोग्राम (ईसीजी—हृदय के विद्युत आवेगों का मूल्यांकन करता है और हृदय गति को मापता है) और इकोकार्डियोग्राम शामिल होना चाहिए। (“इको,” हृदय संरचना और कार्य की तस्वीरें दिखाता है) या कार्डियक एमआरआई (हृदय की संरचना और कार्य की सटीक छवियां देता है, और दिखाता है कि क्या हृदय की मांसपेशियों में फाइब्रोसिस या निशान हैं)।
- डयूशीन ग्रस्त महिला वाहकों को हर 3 से 5 साल में अपने दिल की जांच करवानी चाहिए यदि उनके दिल सामान्य हैं (अगर सिफारिश की जाती है तो अधिक बार भी) क्योंकि उन्हें भी डयूशीन ग्रस्त लोगों के जैसी हृदय समस्याएं हो सकती हैं।

इलाज

- हृदय संबंधी दवाएं कार्डिएक फाइब्रोसिस (हृदय की मांसपेशियों में बनने वाले निशान उतक, जो एमआरआई पर देखा जाता है), हृदय की कार्यक्षमता में कमी (एमआरआई या इकोकार्डियोग्राम पर कम इजेक्शन या अंश को छोटा करके देखा जाता है) के पहले संकेत के साथ ही शुरू की जानी चाहिए या 10 साल की उम्र तक, भले ही आपके सभी परीक्षण सामान्य हैं क्योंकि यह आपके दिल की रक्षा करने में मदद करेगा।
- एंजियोटेंसिन कंवर्टिंग एंजाइम इंहीबीटर्स (ऐस इंहीबीटर्स (ACE-I) लिसिनोप्रिल, कैप्टोप्रिल, एनालाप्रिल, आदि) या एंजियोटेंसिन रिसेप्टर ब्लॉकर्स (एआरबी—लोसार्टन) को प्रथम-पंक्ति चिकित्सा के रूप में माना जाना चाहिए। ये दवाएं आपके दिल से निकलने वाली रक्त वाहिकाओं को खोलती हैं, इसलिए आपके शरीर में रक्त को पंप करने के लिए हृदय को इतनी मेहनत की आवश्यकता नहीं होती है।
- अन्य दवाएं, जैसे बीटा-ब्लॉकर्स, हृदय गति को धीमा कर देती हैं ताकि हृदय प्रभावी ढंग से रक्त को भर सके और पंप कर सके। मूत्रवर्धक (“पानी की गोलियाँ” जो शरीर को तरल पदार्थ से छुटकारा दिलाती हैं, रक्त की मात्रा को कम करती हैं, जिससे हृदय को रक्त को पंप करने के लिए तेज और कठोर परिश्रम नहीं करना पड़ता) को भी दिल की विफलता के आगे बढ़ने से रोकने के लिए निर्धारित किया जा सकता है।
- ईसीजी पर दिखाए गए असामान्य हृदय ताल की तुरंत जांच और उपचार किया जाना चाहिए। अपने बेसलाइन ईसीजी की एक प्रति हाथ में रखना एक अच्छा विचार है।

- होल्टर मॉनिटर 24 या 48 घंटों के लिए आपकी हृदय गति और ताल का मूल्यांकन करेगा, यह तब किया जाता है जब आपकी हृदय गति या लय में परिवर्तन का संदेह हो और आगे मूल्यांकन की आवश्यकता हो।
- ड्यूशीन ग्रस्त लोगों में तेज हृदय गति और/या धड़कन (कभी-कभी असामान्य दिल की धड़कन) आम हैं और आमतौर पर हानिकारक नहीं होती हैं। हालांकि, ये अधिक गंभीर हृदय समस्याओं से भी जुड़े हो सकते हैं और हृदय रोग विशेषज्ञ द्वारा इनकी जांच की आवश्यकता है।
- यदि आप गंभीर, लगातार सीने में दर्द का अनुभव कर रहे हैं, तो यह हृदय की क्षति का संकेत हो सकता है, और आपातकालीन विभाग में आपका तुरंत मूल्यांकन किया जाना चाहिए।
- उच्च रक्तचाप (उच्च रक्तचाप) और हाइपरकोलेस्ट्रॉलेमिया (उच्च कोलेस्ट्रॉल) जैसे संभावित हृदय संबंधी दुष्प्रभावों के लिए स्टेरॉयड लेने वाले लोगों की निगरानी की जानी चाहिए, स्टेरॉयड खुराक को समायोजन की आवश्यकता हो सकती है या आगे उपचार जोड़ने की आवश्यकता हो सकती है (तालिका 2 देखें)



13. गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल (जठरांत्र) प्रबंधन

पोषण, निगलने और अन्य जठरांत्र संबंधी समस्याएं

आपको अलग-अलग उम्र में निम्नलिखित विशेषज्ञों को दिखाने की आवश्यकता हो सकती है: आहार विशेषज्ञ, फिजियोथेरेपिस्ट (पीटी), बोलना और उच्चारण चिकित्सक (एसएएलटी), और गैस्ट्रोएंटेरोलॉजिस्ट। ड्यूशीन ग्रस्त लोगों के लिए गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल चिंताओं में शामिल हैं: अधिक वजन या कम वजन, पुरानी कब्ज, और निगलने में कठिनाई (डिस्फेगिया)।

पोषण प्रबंधन (चित्र 12)

एक पंजीत आहार विशेषज्ञ (आर.डी) आपकी ऊंचाई, उम्र और गतिविधि स्तर का उपयोग करके, आपके आराम ऊर्जा व्यय (आर.ई.ई.) की गणना करके, आपको प्रति दिन कितनी कैलोरी की आवश्यकता है, का मूल्यांकन करने में मदद कर सकता है।

- अच्छे पोषण स्तर को बनाए रखने से अल्पपोषण और अधिक वजन दोनों को रोकने में मदद मिलेगी। यह जीवन भर के निदान के लिए आवश्यक है।
- यह महत्वपूर्ण है कि उम्र के अनुसार आपका वजन या बॉडी मास इंडेक्स (बीएमआई) राष्ट्रीय पर्सैटाइल चार्ट पर 10वें और 85वें प्रतिशत के बीच रखा जाए (संसाधन अनुभाग देखें)
- स्वस्थ शरीर को बनाए रखने के लिए विभिन्न प्रकार के खाद्य पदार्थों के साथ स्वस्थ, संतुलित आहार लेना आवश्यक है, संपूर्ण परिवार के लिए संतुलित आहार खाने की जानकारी अधिकांश राष्ट्रीय स्रोतों से प्राप्त की जा सकती है, जिनमें एन.एच.एस. लाइव वेब (<https://www.nhs.uk/live-well/>) और आपके देश के अन्य प्रतिष्ठित संसाधन हैं लेकिन आहार विशेषज्ञ के साथ चर्चा की जानी चाहिए।
- आपको निदान के समय आहार पर अतिरिक्त ध्यान देना चाहिए, स्टेरॉयड शुरू करते समय, जब एम्बूलेशन की हानि होती है और निगलने में समस्या उत्पन्न होती है।
- हर साल कैलोरी, प्रोटीन, तरल पदार्थ, कैल्शियम, विटामिन डी और अन्य पोषक तत्वों के लिए भी आपके आहार का आंकलन किया जाना चाहिए।
- डीहायड्रेशन (निर्जलीकरण), कब्ज और गुर्दे के मुद्दों की रोकथाम के लिए उचित तरल पदार्थ का सेवन आवश्यक है।
- यदि वजन अधिक बढ़ गया है, तो कैलोरी में कमी और सुरक्षित शारीरिक गतिविधि बढ़ाने की सिफारिश की जाती है।
- गैस्ट्रोपेरेसिस, या देर से पेट खाली होना, आपकी उम्र बढ़ने के साथ हो सकता है, जिससे खाने के बाद पेट में दर्द हो सकता है, जी मिचलाना, उल्टी, भूख न लगना और जल्दी से पेट भरा हुआ महसूस होना।
- यदि आपका वजन अप्रत्याशित रूप से कम हो गया है, तो यह विचार करना महत्वपूर्ण है कि यह अन्य प्रणालियों (जैसे हृदय या श्वसन) में समस्याओं की जटिलता हो सकती है।
- निगलने की समस्या से भी वजन कम हो सकता है। आपके आहार विशेषज्ञ को वजन बनाए रखने या वजन बढ़ाने में मदद करने के लिए खाने की योजना विकसित करने के लिए स्पीच एंड लैंग्वेज थेरेपिस्ट (SALTs) के साथ मिलकर काम करना चाहिए, आहार परिवर्तन विकसित करना चाहिए जो भोजन के दौरान आपके लिए सहायक हो सकता है और यह तय करना चाहिए कि आपके निगलने का मूल्यांकन करना कब आवश्यक हो सकता है।

निगलने का प्रबंधन (चित्र 12)

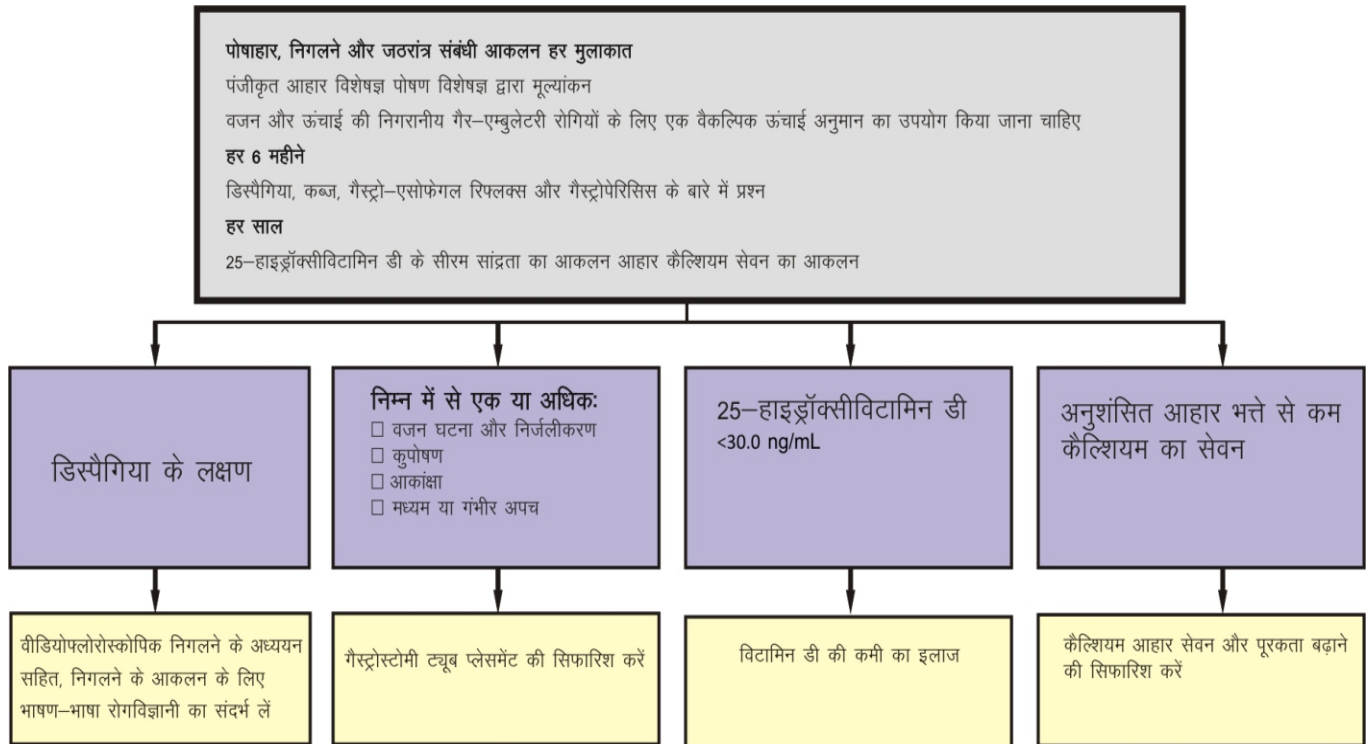
चेहरे, जबड़े और गले की मांसपेशियों की कमजोरी से निगलने में समस्या (डिस्फेजिया) हो सकती है, जिससे पोषण संबंधी समस्याएं और बढ़ सकती हैं। निगलने वाली मांसपेशिया की खराब गति के कारण डिस्फेजिया भी एस्पीरेशन (भोजन के टुकड़े या फेफड़ों में जाने वाले तरल पदार्थ) का कारण बन सकता है, जो निमोनिया के खतरे को बढ़ा सकती हैं। डिस्फेजिया अक्सर बहुत धीरे-धीरे आ सकता है, जिसका अर्थ है कि इसे पहचानना मुश्किल हो सकता है। इस कारण से, निगलने के लक्षणों की प्रत्येक दौरे पर समीक्षा की जानी चाहिए।

डिस्फेजिया के लक्षण:

- आप महसूस कर सकते हैं कि भोजन “गले में फंस गया है”
- आपका 10 प्रतिशत या उससे अधिक का अनजाने में वजन कम हो सकता है या असंतोषजनक वजन बढ़ सकता है (यदि आप अभी भी बढ़ रहे हैं)
- आपके भोजन का समय लंबा हो सकता है (30 मिनट से अधिक समय लेना) और/या भोजन के समय थकान, लार, ख़ाँसी या गला बंद हो सकता है।
- प्लमनरी फंक्शन में अस्पष्टीत गिरावट या अज्ञात मूल का बुखार फेफड़ों में तरल पदार्थ के नीचे जाने के कारण एस्पीरेशन निमोनिया या निमोनिया के लक्षण हो सकते हैं।

डिस्फेजिया हस्तक्षेप:

- जब ये लक्षण दिखाई दें तो निगलने के नैदानिक और एक्स-रे परीक्षण आवश्यक हैं।
- निगलने में समस्या होने पर, स्पीच एंड लैंग्वेज थेरेपिस्ट (SALT) को शामिल किया जाना चाहिए, ताकि आपको एक व्यक्तिगत उपचार योजना विकसित करने में मदद मिल सके, जिसका लक्ष्य निगलने की अच्छी क्रिया को बनाए रखना है।
- अगर आपके वजन को बनाए रखने के प्रयास और मुंह से तरल पदार्थ का सेवन अपर्याप्त लगता है तो गैस्ट्रिक ट्यूब लगाने पर चर्चा की जा सकती है
 - जी-ट्यूब लगाने के संभावित जोखिमों और लाभों पर विस्तार से चर्चा की जानी चाहिए
 - गैस्ट्रोस्टोमी ट्यूब को कई तरह से रखा जा सकता है। निर्णय लेते समय आपको सर्जिकल और एनेस्थीसिया के जोखिमों के साथ-साथ अपनी व्यक्तिगत पसंद पर भी चर्चा करनी चाहिए।
 - सही समय पर दी गई जी-ट्यूब आपकी कैलोरी को बनाए रखने के लिए हमेशा पर्याप्त भोजन करने की कोशिश करने वाले दबाव को दूर कर सकती है।
 - अगर आपकी निगलने वाली मांसपेशियां मजबूत हैं, तो फीडिंग ट्यूब होने का मतलब यह नहीं है कि आप अभी भी वह खाना नहीं खा सकते हैं जो आप चाहते हैं! यह पर्याप्त कैलोरी और आपके लिए आवश्यक अन्य पोषक तत्वों के सेवन के तनाव को दूर करता है, क्योंकि आप अपने जी-ट्यूब के साथ पोषण को पूरक कर सकते हैं।



चित्रा 12' पोषण, निगलने, और गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल आकलन और प्रबंधन

कब्ज और गैस्ट्रोइसोफेजियल रिफ्लक्स रोग (जीईआरडी)

कब्ज और गैस्ट्रोइसोफेजियल रिफ्लक्स (पेट से गले में आने वाला एसिड, जो सीने की जलन का कारण बनता है) दो सबसे आम गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल स्थितियां हैं जो ड्यूशीन ग्रस्त लोगों में देखी जाती हैं। क्योंकि कब्ज बार-बार होने वाली शिकायत है, और अक्सर इसकी सूचना नहीं दी जाती है, इसलिए अपनी देखभाल टीम के साथ आंत्र की आदतों पर चर्चा करना महत्वपूर्ण है। कब्ज का प्रबंधन भविष्य की जटिलताओं से बचने में मदद कर सकता है जो लंबे समय से कब्ज के कारण आंत्र को प्रभावित करती हैं।

- लैक्सेटिवस (रेचक/जुलाब) और अन्य दवाएं उपयोगी हो सकती हैं। अपने प्राथमिक देखभाल प्रदाता या न्यूरोमस्कुलर टीम से पूछें कि कौन से जुलाब आपके लिए सबसे उपयुक्त हैं और आपको उन्हें कितने समय तक लेना चाहिए। सभी रेचक एक जैसे नहीं होते हैं।
- यह महत्वपूर्ण है कि आप प्रतिदिन पर्याप्त मात्रा में तरल पदार्थ पी रहे हैं। फाइबर बढ़ने से लक्षण बदतर हो सकते हैं, खासकर यदि तरल पदार्थ नहीं बढ़ाए जाते हैं, तो सुनिश्चित करें कि आप प्रत्येक दौरे पर आहार विशेषज्ञ के साथ अपने आहार और तरल पदार्थ के सेवन की समीक्षा करें, खासकर यदि आपको कब्ज है।
- गैस्ट्रोइसोफेजियल रिफ्लक्स का इलाज आमतौर पर दवाओं से किया जाता है जो गैस्ट्रिक एसिड को दबाते हैं, ये आमतौर पर स्टेरॉयड थेरेपी या ओरल बिसफॉस्फोनेट्स पर लोगों के लिए निर्धारित होते हैं।
- मौखिक देखभाल सभी के लिए एक महत्वपूर्ण क्षेत्र है, विशेष रूप से उन लोगों में जो हड्डियों के नुकसान के लिए बिसफॉस्फोनेट्स का उपयोग करते हैं। मौखिक देखभाल के लिए विशेषज्ञ सिफारिशें बॉक्स 5 में उल्लिखित हैं।
- जबड़े की कमजोरी के साथ, चबाने से थकान हो सकती है, जिसके परिणामस्वरूप कैलोरी की मात्रा कम हो सकती है।

बॉक्स 5. ओरल केयर सिफारिशें

- ड्यूशीन ग्रस्त लोगों को, कम उम्र से ही, रोग के व्यापक अनुभव और विस्तृत ज्ञान वाले दंत चिकित्सक के पास जाना चाहिए। दंत चिकित्सक का मिशन उच्च गुणवत्ता वाले उपचार, मौखिक स्वास्थ्य और भलाई के लिए प्रयास करना और अपने घरेलू समुदाय में एक संसाधन के रूप में कार्य करना होना चाहिए। इस दंत चिकित्सक को ड्यूशीन ग्रस्त लोगों में दंत और कंकाल के विकास में विशिष्ट अंतरों के बारे में पता होना चाहिए और पूरी जानकारी वाले और अनुभवी ऑर्थोडॉन्टिस्ट के साथ सहयोग करें।
- मौखिक और दंत चिकित्सा देखभाल अच्छी मौखिक और दंत स्वच्छता बनाए रखने की दृष्टि से रोगनिरोधी उपायों पर आधारित है।
- माता-पिता और अन्य देखभाल करने वालों को किसी अन्य व्यक्ति के दांतों को ब्रश करना सिखाना महत्वपूर्ण है विशेष रूप से ड्यूशीन में जहां बड़ी जीभ और कभी-कभी सीमित मुंह खोलना इसे और अधिक कठिन बना देता है।
- व्यक्तिगत रूप से बनाए गए सहायक उपकरण और मौखिक स्वच्छता के लिए तकनीकी सहायता का विशेष महत्व होता है जब हाथ, बांह, जबड़े, मुंह और गर्दन की मांसपेशियों की ताकत कम होने लगती है या जबड़े में संकुचन होता है।

बॉक्स 6. बोलना और भाषा प्रबंधन – विवरण:

- डयूशीन में बोलने और भाषा की कमी के अच्छी तरह से प्रलेखित ढंग हैं, जिसमें बोलने के विकास, अल्पकालिक मौखिक स्मृति, और सुनने में कठिनाई के साथ-साथ बिगड़ा आईक्यू और विशिष्ट सीखने संबंधी विकारों के जोखिम शामिल हैं।
- ये डयूशीन ग्रस्त सभी लोगों को प्रभावित नहीं करते हैं, लेकिन उन पर विचार किया जाना चाहिए और यदि वे मौजूद हैं तो हस्तक्षेपों को लागू किया जाना चाहिए।
- बोलने और भाषा के साथ समस्याओं का संदेह होने पर भाषण और भाषा मूल्यांकन और उपचार के लिए बोलने और भाषा चिकित्सक (एसएएलटी) के पास जाना आवश्यक है।
- बोलने और अभिव्यक्ति में शामिल मांसपेशियों के लिए व्यायाम बोलने और भाषा की कठिनाइयों वाले बच्चों के साथ-साथ उन वृद्ध व्यक्तियों के लिए उपयुक्त और आवश्यक हो सकता है जिनकी मौखिक मांसपेशियों की शक्ति कमजोर होती है और/या बोलने की समझ खराब होती है।
- प्रतिपूरक कार्यनीतियां, आवाज अभ्यास, और ऊँचा बोलना उपयुक्त हैं यदि श्वसन संबंधी समस्याओं के कारण डयूशीन ग्रस्त व्यक्ति को समझना मुश्किल हो जाता है।
- वायस आउटपुट कम्प्यूनीकेशन ऐड (वी.ओ.सी.ए.) मूल्यांकन किसी भी उम्र में उपयुक्त हो सकता है यदि बोलने की श्रमता सीमित है।
- भाषा संबंधी समस्याएँ स्कूल में कठिनाइयाँ पैदा कर सकती हैं, लेकिन उचित मूल्यांकन और हस्तक्षेप से मदद की जा सकती है।

14. मनोसामाजिक प्रबंधन

डयूशीन के साथ रहने के मार्ग को नेविगेट करना जटिल हो सकता है, और डयूशीन और उनके परिवारों के साथ रहने वाले व्यक्ति (बॉक्स 7) दोनों के लिए मनोसामाजिक और भावनात्मक सहयोग महत्वपूर्ण है। मनोसामाजिक मुद्दे कभी भी उत्पन्न हो सकते हैं। यह महत्वपूर्ण है कि आप अपनी न्यूरोमस्कूलर टीम को बताएं कि क्या आपको नीचे सूचीबद्ध किसी भी चीज से समस्या हो रही है।

- सामाजिक बातचीत और/या दोस्ती करने में कठिनाई (यानी, सामाजिक अपरिपक्वता, खराब सामाजिक कौशल, साथियों से दूरी या अलगाव)
- सीखने की समस्या
- अत्यधिक या लगातार बेचैनी/चिंता
- बार-बार बहस करना और व्यवहारिक विस्फोट, अपने क्रोध या उदासी को नियंत्रित करने में कठिनाई।
- ऑटिज्म-स्पेक्ट्रम विकार, ध्यान की कमी/अतिसक्रियता विकार (एडीएचडी) और जुनूनी-बाध्यकारी विकार (ओसीडी) सहित न्यूरोबिहेवियरल और न्यूरोडेवलपमेंटल विकारों का बढ़ता जोखिम।
- भावनात्मक समायोजन और चिंता और/या अवसाद की समस्याएं।

मनोसामाजिक और भावनात्मक मुद्दे आपके स्वास्थ्य का एक महत्वपूर्ण हिस्सा हैं और इसे नजरअंदाज नहीं किया जाना चाहिए। यदि आप अपने निदान, या किसी और चीज के बारे में चिंता या प्रश्न कर रहे हैं, तो उत्तर प्राप्त करना महत्वपूर्ण है। आपसे औपचारिक या अनौपचारिक रूप से, प्रत्येक न्यूरोमस्कूलर दौरे पर चिंता और अवसाद के बारे में पूछा जाना चाहिए और, यदि कोई समस्या है, तो आपको जितनी जल्दी हो सके मूल्यांकन और उपचार के लिए भेजा जाना चाहिए।

बॉक्स 7. परिवारों के लिए

माता-पिता जो खुले हैं और सवालों के जवाब देने के इच्छुक हैं, बच्चों के लिए पूछना आसान बना देंगे। प्रश्नों का उत्तर खुले तौर पर देना महत्वपूर्ण है, लेकिन आयु-उपयुक्त तरीके से, और केवल पूछे जाने वाले प्रश्न का उत्तर दें (विस्तृत किए बिना)। हम समझते हैं कि आपके बच्चे के साथ बातचीत करना बहुत कठिन हो सकता है। एडवोकेसी समूह और आपके क्लिनिक के कर्मचारी सूचना, मार्गदर्शन और संसाधनों के लिए सहायता प्रदान कर सकते हैं। न्यूरोमस्क्युलर टीम को पता होना चाहिए कि बच्चे तक पहुंचा जा रहा है और उस सहयोग की सराहना की जाएगी। वे गंभीर बातचीत में मदद करने के लिए सबसे उपयुक्त चिकित्सा प्रदाता के साथ परिवारों को जोड़ने में मदद कर सकते हैं।

जबकि ड्यूशीन वाले व्यक्ति के लिए मनोसामाजिक और भावनात्मक सहयोग प्राप्त करना महत्वपूर्ण है, यह निदान पूरे परिवार को प्रभावित करता है। माता-पिता और भाई-बहनों को भी सामाजिक अलगाव और अवसाद का खतरा हो सकता है। यह महत्वपूर्ण है कि आप अपनी न्यूरोमस्क्युलर टीमों को बताएं कि आपका परिवार प्रत्येक मुलाकात में कैसा कर रहा है और यदि आपको लगता है तो आप परामर्श से लाभान्वित हो सकते हैं, रेफरल प्राप्त करना सुनिश्चित करें।

मनोचिकित्सा के विभिन्न क्षेत्रों में मदद के लिए कई प्रसिद्ध हस्तक्षेप मौजूद हैं। इनमें माता-पिता के लिए व्यवहार और संघर्ष, व्यक्तिगत या पारिवारिक चिकित्सा, और व्यवहारिक हस्तक्षेप से निपटने की कोशिश में प्रशिक्षण शामिल है। अनुपयुक्त व्यवहार विश्लेषण से आत्मकेंद्रित से संबंधित कुछ व्यवहार में मदद मिल सकती है।

यू.के. में एक उपयोगी संसाधन है: ए गाइड टू ड्यूशीन मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी, जेनेट होस्किन्स द्वारा संपादित:
(<https://www.jkp.com/uk/-guide-to-duchenne-muscular-dystrophy-2-html>)



आंकलन (चित्र 13)

आपके वार्षिक मनोसामाजिक मूल्यांकन में संज्ञानात्मक और भाषा विकास, भावनात्मक समायोजन, व्यवहार विनियमन, सामाजिक कौशल और चिंता के अन्य सभी क्षेत्रों को शामिल किया जाना चाहिए।

जबकि प्रत्येक क्लिनिक की सूचीबद्ध सभी आंकलनों और हस्तक्षेपों तक सीधी पहुंच नहीं होगी, ये सिफारिशें आपकी मनोसामाजिक देखभाल के लिए एक मार्गदर्शक के रूप में काम कर सकती हैं।

	चलने की अवस्था या बचपन	प्रारंभिक ना-चलने वाली अवस्था, किशोरावस्था, या युवा वयस्कता	देर से ना-चलने वाली अवस्था या वयस्कता
आंकलन	* निदान के पहले वर्ष के दौरान आधारभूत मूल्यांकन पर विचार करें * विकासात्मक (<4 वर्ष पुराना) या न्यूरोसाइकोलॉजिकल मूल्यांकन (>5 वर्ष पुराना) प्रदान करें जब सामाजिक या भावनात्मक चिंताएं या संज्ञानात्मक विलंब मौजूद हों भाषण या भाषा के विकास में संदिग्ध देरी वाले बच्चों के लिए भाषण-भाषा रोगविज्ञानी द्वारा मूल्यांकन प्रदान करें। सामाजिक कार्यकर्ता द्वारा निदान पर और फिर आवश्यकतानुसार मूल्यांकन प्रदान करें	* संज्ञानात्मक या सीखने के मुद्दों की पहचान करने के लिए न्यूरोसाइकोलॉजिकल मूल्यांकन प्रदान करें जब स्कूल के प्रदर्शन के बारे में चिंताएं मौजूद हैं * सरकार-आधारित सहायता की आवश्यकता हो सकती है या नहीं, इसका आंकलन करने के लिए वयस्कता में संक्रमण करते समय तंत्रिका-मनोवैज्ञानिक मूल्यांकन प्रदान करें रोगी और परिवार की जरूरतों का सामाजिक कार्यकर्ता द्वारा मूल्यांकन प्रदान करें	कामकाज में बदलाव या दैनिक मामलों को प्रबंधित करने की क्षमता के बारे में चिंता होने पर न्यूरोसाइकोलॉजिकल मूल्यांकन प्रदान करें। कार्यात्मक संचार क्षमता के नुकसान या हानि, चबाने में कठिनाई, या डिस्फेगिया वाले रोगियों के लिए वाक-भाषा रोगविज्ञानी द्वारा मूल्यांकन प्रदान करें
हस्तक्षेप	जब रोगी या परिवार के लिए मानसिक स्वास्थ्य संबंधी चिंताओं की पहचान की जाती है, तो मनोचिकित्सा या मनोचिकित्सा विज्ञान, या दोनों का संदर्भ लें। स्वास्थ्य, सुरक्षा और पहुंच के लिए स्कूल में औपचारिक आवास लागू करना या स्वास्थ्य संबंधी अनुपस्थिति के लिए योजना। भविष्य की शिक्षा और व्यवसाय के लिए लक्ष्य निर्धारित करें। शिक्षकों, स्कूल मनोवैज्ञानिकों और अन्य स्कूल कर्मियों को डीएमडी के बारे में शिक्षित करने के लिए माता-पिता को संसाधन प्रदान करें डीएमडी के बारे में साथियों को शिक्षित करने के लिए माता-पिता और रोगियों को संसाधन प्रदान करें आवश्यकतानुसार सामाजिक कौशल प्रशिक्षण के लिए मनोवैज्ञानिक का संदर्भ लें रोगियों और परिवारों को सक्रिय और व्यस्त रहने के लिए प्रोत्साहित करें रोगी आत्म-वकालत और स्वतंत्रता को बढ़ावा देना	22 वर्ष की आयु तक व्यक्तिगत शिक्षा कार्यक्रमों के साथ सतत शिक्षा, व्यावसायिक प्रशिक्षण और विस्तारित संक्रमणकालीन शिक्षा में सहायता करना। नौकरी की आवश्यकताओं को समायोजित करने के लिए समायोजन में सहायता करें	यदि रोगी का स्वास्थ्य जोखिम में है, तो घरेलू स्वास्थ्य देखभाल सेवाओं की व्यवस्था करें क्योंकि वर्तमान सेटिंग में पर्याप्त देखभाल प्रदान नहीं की जा सकती है। उपशामक देखभाल की उपलब्धता के बारे में रोगियों और परिवारों को सूचित करें देखभाल करने वालों के लिए राहत देखभाल की व्यवस्था करने में सहायता करें जीवन के अंत में रोगियों के लिए धर्मशाला देखभाल उपलब्ध कराएं

चित्र 13* मनोसामाजिक मूल्यांकन और प्रबंधन

देखभाल और सहायता हस्तक्षेप

- एक न्यूरोमस्क्युलर देखभाल समन्वयक (कोआर्डिनेटर) टीम का एक महत्वपूर्ण सदस्य है और व्यवहारिक स्वास्थ्य चिकित्सकों, सामाजिक कार्यकर्ताओं, परामर्शदाताओं और उपशामक देखभाल विशेषज्ञों को रेफरल की सुविधा प्रदान कर सकता है। यदि आपकी टीम में एन.एम. देखभाल समन्वयक शामिल नहीं है, तो पूछें कि आपको नियुक्तियों के बीच प्रश्नों/चिंताओं/आपात स्थितियों के लिए किससे संपर्क करना चाहिए।
- आपके लिए यह महत्वपूर्ण है कि आप अपने स्कूल कर्मियों को ड्यूटीन के बारे में शिक्षित करने में मदद करें, ताकि उन्हें आपके निदान के बारे में सूचित किया जा सके और आपकी शिक्षा, सामाजिक भागीदारी और भविष्य की शिक्षा और रोजगार के लिए आवश्यक हर चीज तक आपकी पहुँच को सुगम बनाने में मदद मिल सके।
- एक विशेष व्यक्तिगत शिक्षा, स्वास्थ्य और देखभाल योजना (ईएचसीपी) विकसित की जानी चाहिए ताकि आपके पास हो सकने वाली किसी भी संभावित सीखने की समस्या का समाधान किया जा सके और उन गतिविधियों को संशोधित किया जा सके जो अन्यथा आपकी मांसपेशियों (जैसे शारीरिक शिक्षा) के लिए हानिकारक साबित हो सकती हैं, और आपकी ऊर्जा कम करें या आपकी थकान में वृद्धि (जैसे दोपहर के भोजन के लिए लंबी दूरी तय करना), आपकी सुरक्षा (जैसे खेल के मैदान की गतिविधियाँ) को खराब करना, और आपकी पहुँच संबंधी समस्याओं का समाधान करना।
- स्व-समर्थन, स्वतंत्रता और निर्णय लेने में भागीदारी को बढ़ावा देना (विशेष रूप से, जैसा कि निर्णय चिकित्सा देखभाल से संबंधित हैं) और आपकी देखभाल प्रदान करने वाले सहायकों (माता-पिता के अलावा) की आदत डालना स्वायत्तता को बढ़ावा देने के लिए आवश्यक और महत्वपूर्ण है (देखें खंड 17)
- सामाजिक और सीखने के कौशल विकसित करने से आपके लिए नौकरी ढूँढना और वयस्कता में दैनिक जीवन का हिस्सा बनना आसान हो जाएगा।
- दर्द प्रबंधन के अलावा (बॉक्स 4), उपशामक देखभाल दल आपको भावनात्मक और आध्यात्मिक सहायता प्रदान करने में भी सक्षम हो सकते हैं, यदि आवश्यक हो तो राहत देखभाल की व्यवस्था करने में आपके परिवार की सहायता कर सकते हैं, कठिन चिकित्सा निर्णय लेने में उपचार के लक्ष्यों को स्पष्ट कर सकते हैं, सुविधा प्रदान कर सकते हैं। आपके और आपकी चिकित्सा टीम के बीच संचार, और दुःख, हानि और शोक से संबंधित मुद्दों का समाधान करने में।

मनोचिकित्सा और दवा हस्तक्षेप

यदि आपको चिंता या अवसाद से संबंधित समस्या हो रही है, तो आपको निर्धारित एंटीडिपेंटेंट्स के उपयोग से लाभ हो सकता है। इन दवाओं को निर्धारित किया जा सकता है और बारीकी से निगरानी की जा सकती है जब इन मुद्दों का विशेष रूप से निदान किया गया हो।

15. सर्जरी के लिए विचार

डयूशीन से संबंधित (जैसे मांसपेशियों की बायोप्सी, जोड़ों के संकुचन की सर्जरी, स्पाइनल सर्जरी या गैस्ट्रोस्टोमी) और डयूशीन से असंबंधित (जैसे एक्यूट सर्जिकल इवेंट) दोनों में कई तरह की स्थितियां होंगी, जब सर्जरी और/या सामान्य संज्ञाहरण की आवश्यकता हो सकती है। यदि आप सर्जरी करवा रहे हैं, तो कई शर्त-विशिष्ट मुद्दे हैं जिन्हें आपकी सुरक्षा के लिए ध्यान में रखा जाना चाहिए।

सर्जरी अस्पताल में की जानी चाहिए जहां ऑपरेशन और बाद की देखभाल में शामिल कर्मी डयूशीन से परिचित हों और यह सुनिश्चित करने के लिए कि सब कुछ सुचारु रूप से चल रहा है, एक साथ काम करने के इच्छुक हों। स्टेरॉयड की तनाव खुराक पर विचार किया जाना चाहिए। तनाव खुराक के लिए दिशानिर्देश www.parentprojectmd.org/pj पर पी.जे. निकोलॉफ स्टेरॉयड प्रोटोकॉल में पाया जा सकता है।

डयूशीन ग्रस्त सभी लोगों को रैबडोमायोलाइसिस का खतरा होता है। रैबडोमायोलाइसिस तब होता है जब भारी मात्रा में मांसपेशी टूट जाती है। यह मांसपेशी टूटना मायोग्लोबिन और पोटेशियम को रक्त प्रवाह में छोड़ता है। मायोग्लोबिन गुर्दे के लिए खतरनाक है और गुर्दे की विफलता का कारण बन सकता है, पोटेशियम दिल के लिए खतरनाक हो सकता है। रैबडोमायोलाइसिस के जोखिम के कारण, संज्ञाहरण और डयूशीन के साथ विशिष्ट चिंताएं हैं।

- सक्सिनाइलकोलिन रैबडोमायोलाइसिस का कारण बनेगा और इसका कभी भी उपयोग नहीं किया जाना चाहिए।
- इनहेल्ड एनेस्थीसिया (सूँघने द्वारा बेहोशी) से बचे। इनहेल्ड एनेस्थीसिया का उपयोग करके रैबडोमायोलाइसिस का खतरा बढ़ जाता है।
- आई.वी.एनेस्थीसिया एजेंट आमतौर पर सुरक्षित होते हैं।
- डयूशीन में किसी भी एनेस्थीसिया एजेंट का उपयोग करते हुए सावधानी बरतें।
- सुरक्षित और असुरक्षित माने जाने वाले एनेस्थीसिया की सूची पीपीएमडी की वेबसाइट www.parentprojectmd.org/Surgery पर देखी जा सकती है।
- अपनी चिकित्सा टीम को याद दिलाएं कि ऑक्सीजन का उपयोग सावधानी के साथ किया जाना चाहिए (खंड 11 देखें)
- अफीम, अन्य शांत करने वाली दवाओं और मांसपेशियों को आराम देने वाली दवाओं के उपयोग में सावधानी आवश्यक है – वे आपकी श्वास दर और गहराई को प्रभावित कर सकते हैं, जिससे श्वास उथली और धीमी हो जाती है।

हृदय की देखभाल

सभी शल्य चिकित्सा प्रक्रियाओं से पहले हृदय रोग विशेषज्ञ से परामर्श किया जाना चाहिए।

एनेस्थेटिस्ट को पता होना चाहिए कि डीएमडी वाले रोगियों को सर्जरी के दौरान हृदय की क्षति का खतरा होता है

प्रमुख सर्जिकल प्रक्रियाएं

- प्रमुख प्रक्रियाओं के दौरान डीएमडी के रोगियों को हृदय संबंधी विकार का विशेष जोखिम होता है
- इकोकार्डियोग्राम और इलेक्ट्रोकार्डियोग्राम किसी भी नियोजित सर्जरी के निकट ही किया जाना चाहिए।

छोटी शल्य प्रक्रियाएं

सामान्य हृदय क्रिया वाले रोगियों में, यदि अंतिम जांच की गई थी, तो हृदय संबंधी मूल्यांकन का सुझाव >1 साल से पहले दिया जाता है।

श्वसन देखभाल

सहायक खाँसी तकनीकों का पूर्व-संचालन प्रशिक्षण और बाद का उपयोग

- आधारभूत अत्याधिक खाँसी प्रवाह वाले रोगियों के लिए खाँसी की तकनीक आवश्यक है <270 ली / मिनट या बेसलाइन अधिकतम श्वसन दबाव <60 सेमी एच2ओ

गैर-आक्रामक वेंटिलेशन में प्रीऑपरेटिव ट्रेनिंग और पोस्टऑपरेटिव उपयोग

- आधारभूत FVC <30: पूर्वानुमानित रोगियों के लिए गैर-आक्रामक वेंटिलेशन आवश्यक है।
- एफवीसी <50% पूर्वानुमानित रोगियों के लिए गैर-आक्रामक वेंटिलेशन की जोरदार सिफारिश की जाती है।

गैर-आक्रामक वेंटिलेशन के सहवर्ती उपयोग के बिना अकेले पूरक ऑक्सीजन के निकास से बचा जाना चाहिए।

प्रोत्साहन स्पिरोमेट्री का संकेत नहीं दिया गया है क्योंकि यह श्वसन की मांसपेशियों की कमजोरी वाले रोगियों में संभावित रूप से अप्रभावी है, और पसंदीदा विकल्प उपलब्ध हैं।

बेहोशी

कुल अंतःशिरा संज्ञाहरण की जोरदार सिफारिश की जाती है।

घातक प्रतिक्रियाओं के जोखिम के कारण सक्सैमेथोनियम क्लोराइड जैसे मांसपेशियों को आराम देने वाले, पूरी तरह से मतभेदित हैं।

रैबडोमायोलाइसिस और हाइपरकेलीमिया का खतरा

- डीएमडी के रोगियों को इनहेलेशनल एनेस्थेटिक्स के साथ रैबडोमायोलाइसिस विकसित होने का खतरा होता है या जब सक्सैमेथोनियम क्लोराइड दिया जाता है।
- रैबडोमायोलाइसिस जटिलताओं को अक्सर घातक अतिताप के साथ भ्रमित किया जाता है।

रक्त की हानि

डीएमडी के रोगियों में कार्डियोमायोपैथी के साथ हेमोडायनामिक जोखिम के कारण रक्त की हानि को कम करने के लिए हाइपोटेंसिव एनेस्थेटिक्स की सिफारिश नहीं की जाती है।

सेल-सेवर तकनीक को एमिनोकार्पोइक एसिड या टैनेक्सैमिक एसिड के उपयोग के साथ, अंतःक्रियात्मक रक्त हानि को प्रबंधित करने में मदद करने के लिए माना जा सकता है।

हेपरिन या एस्पिरिन के साथ पोस्टऑपरेटिव एंटीकोआग्यूलेशन डीएमडी के रोगियों के लिए उपयुक्त नहीं है।

गहरी शिरा ब्लाकेज की रोकथाम के लिए अनुक्रमिक संपीड़न के कंप्रेशन स्टॉकिंग्स का संकेत दिया जा सकता है।

16. आपातकालीन देखभाल संबंधी विचार

यदि आप स्वयं को किसी आपात स्थिति में अस्पताल जाने की आवश्यकता महसूस करते हैं, तो ऐसे कई कारक हैं जिन पर ध्यान दिया जाना चाहिए।

- आपके आने से पहले आपके प्राथमिक देखभाल प्रदाता या एनएमएस को अस्पताल को फोन करना चाहिए। यह अस्पताल के कर्मचारियों को आपकी देखभाल करने और उचित देखभाल करने की अनुमति देगा।
- यदि आप अपने आप को दुर्घटना और आपात स्थिति (ए एंड ई) में पाते हैं, तो अपनी एनएमएस या न्यूरोमस्क्युलर टीम को कॉल करना सुनिश्चित करें।
- ड्यूशीन का आपका निदान, वर्तमान दवाएं, किसी भी श्वसन और हृदय संबंधी जटिलताओं की उपस्थिति, और जो लोग आपकी सामान्य प्रमुख चिकित्सा टीम हैं, उन्हें भर्ती इकाई को स्पष्ट कर दिया जाना चाहिए।
- चूंकि कई स्वास्थ्य पेशेवर ड्यूशीन के लिए उपलब्ध संभावित प्रबंधन रणनीतियों से अवगत नहीं हैं, वर्तमान जीवन प्रत्याशा और जीवन की अपेक्षित अच्छी गुणवत्ता को भी समझाया जाना चाहिए।

आपातकालीन सूचना

आदर्श रूप से, आपको हमेशा एक आपातकालीन कार्ड रखना चाहिए और आपके एनएमएस द्वारा प्रदान किए गए संक्षिप्त चिकित्सा सारांश तक पहुंच होनी चाहिए जिसमें शामिल है आपका:

- निदान
- दवाओं की सूची
- हाल ही में प्लमनरी और हृदय क्रिया अध्ययनों के परिणामों सहित आधारभूत चिकित्सा स्थिति
- आवर्ती चिकित्सा समस्याओं का कोई पिछला इतिहास (यानी निमोनिया, दिल की विफलता, गुर्दे की पथरी, गैस्ट्रोपेरिसिस (पेट खाली करने में देरी)
- प्रारंभिक मूल्यांकन और प्रबंधन की संक्षिप्त चर्चा स्मार्टफोन के लिए पीपीएमडी मोबाइल ऐप (www.ParentProjectMD.org/App) और यूके में अन्य लोगों के सहयोग से एक्शन ड्यूशीन से: <https://duchenneemergency.co.uk/A>

स्टेरॉयड

स्टेरॉयड के प्रतिदिन के उपयोग को एक्सीडेंट और इमरजेंसी (ए एंड ई) प्रदाताओं को स्पष्ट करने की आवश्यकता है। ए एंड ई के कर्मचारियों को बताएं कि आप कितने समय से प्रतिदिन स्टेरॉयड का उपयोग कर रहे हैं और यदि एक खुराक छूट गई है। ए एंड ई के कर्मचारियों को यह बताना भी महत्वपूर्ण है कि क्या आपने पहले स्टेरॉयड का उपयोग किया है, भले ही आप उन्हें अभी नहीं ले रहे हों।

बॉक्स 8. के प्रमुख बिंदु

आपातकालीन देखभाल:

1. डॉक्टरों, नर्सों और अस्पताल प्रशासन से बात करते समय अपना आपातकालीन सूचना कार्ड या अलर्ट कार्ड (<https://www.musculardystrophyuk.org/> पर उपलब्ध है) लेकर आएं।
2. रोग पर चर्चा करने के लिए प्रारंभिक मूल्यांकन के बाद अपने एनएमएस से संपर्क करें

प्रबंधन

3. यदि आप स्टेरॉयड ले रहे हैं तो आपातकालीन कर्मचारियों को सलाह दें।
4. यदि आप कर सकते हैं, तो अपने सबसे हाल के हृदय और प्लमनरी परीक्षण के परिणाम, जैसे कि FVC, ECG, LVEF की प्रतियां साथ लाएं।
5. यदि आपके पास खांसी सहायता उपकरण और/या सांस लेने के उपकरण (यानी BiPAP) हैं, तो उन्हें अपने साथ अस्पताल ले आएं।
6. यदि आपका ऑक्सीजन स्तर गिरता है, तो स्टाफ को सांस लेने के सहारे (वेंटिलेटर) के बिना ऑक्सीजन देने में बहुत सावधानी बरतनी चाहिए। यह ऐसी स्थिति पैदा कर सकता है जहां सांस लेने की इच्छा दूर हो जाती है (बॉक्स 8 देखें)
7. यदि आपकी हड्डी टूट गई है, तो आग्रह करें कि वे आपके एनएमएस से या फिजियोथेरेपिस्ट बात करें। फैट एम्बोलिज्म सिंड्रोम (एफईएस) के लक्षणों और लक्षणों के लिए देखें खंड 9)

यह महत्वपूर्ण हो सकता है क्योंकि:

- स्टेरॉयड तनाव के प्रति शरीर की प्रतिक्रिया को कम कर सकता है, इसलिए ए एंड ई में स्टेरॉयड की तनाव के लिए अतिरिक्त खुराक की आवश्यकता हो सकती है।
- स्टेरॉयड से पेट में अल्सर होने का खतरा बढ़ सकता है, ए एंड ई कर्मचारियों द्वारा इस पर विचार किया जाना चाहिए।
- विरले ही, अन्य स्टेरॉयड-संबंधी जटिलताएं तीव्र रूप से उपस्थित हो सकती हैं और ए एंड ई कर्मचारियों द्वारा इस पर विचार किया जाना चाहिए।

हृदय का कार्य

- आपके हृदय की कार्यप्रणाली के बारे में हाल के परीक्षण परिणाम सहायक हो सकते हैं (जैसे ईसीजी, इको या एमआरआई परिणाम), यदि आप ला सकते हैं तो ले आओ।
- एकसीडेंट और इमरजेंसी (ए एंड ई) कर्मचारियों को याद दिलाएं कि, ड्यूटीन के रोगियों के लिए, ईसीजी आम तौर पर सभी उम्र में असामान्य है, अपने ईसीजी की एक प्रति अपने साथ ला सकते हैं।
- गंभीर बीमारी के दौरान, यह सुनिश्चित करने के लिए निरंतर हृदय की निगरानी की आवश्यकता हो सकती है कि आपकी हृदय गति या लय में कोई समस्या तो नहीं है।

श्वास का कार्य

- आपके श्वसन क्रिया के बारे में हाल के परीक्षण परिणाम सहायक हो सकते हैं (उदा. फोर्सड वाइटल कपैसिटी), यदि आप ला सकते हैं तो ले आओ।
- आपके द्वारा उपयोग किए जाने वाले उपकरण (खांसी सहायता, BiPAP आदि) को अपने साथ अस्पताल में लाना महत्वपूर्ण है यदि उनके पास आपके उपयोग के लिए उपकरण नहीं हैं। इस बात पर जोर दें कि ए एंड ई कर्मचारी आपकी देखभाल में सहायता के लिए आपके उपकरण का उपयोग करें।
- यदि आप घर पर वेंटिलेटर का उपयोग करते हैं, तो अस्पताल की श्वसन देखभाल टीम को यथाशीघ्र शामिल किया जाना चाहिए।
- अफीम, अन्य शामक दवाओं और मांसपेशियों को आराम देने वाली दवाओं के उपयोग में सावधानी आवश्यक है— वे आपकी श्वास दर और गहराई को प्रभावित कर सकते हैं, जिससे श्वास उथली और धीमी हो जाती है (खंड 15 देखें)
- अगर एनेस्थीसिया की जरूरत है, तो आई.वी. एनेस्थीसिया का इस्तेमाल किया जाना चाहिए और इनहेल्ड एनेस्थीसिया से बचना चाहिए/सक्सिनाइल कोलिन को ड्यूटीन में सख्ती से प्रतिबंधित किया गया है और इसे नहीं दिया जाना चाहिए (खंड 15 देखें)

जब आप बीमार होते हैं तो सांस लेने और खांसने की मांसपेशियां और कमजोर हो जाती हैं और इन जटिलताओं का खतरा नाटकीय रूप से बढ़ जाता है। इस प्रकार, यदि आपकी सांस लेने की मांसपेशियां काफी कमजोर हैं:

- छाती में संक्रमण के लिए एंटीबायोटिक्स की आवश्यकता हो सकती है।
- गैर-आक्रामक वेंटिलेटर के साथ श्वास सहयोग की आवश्यकता या सामान्य से अधिक समय तक आवश्यक होने की संभावना है।
- यदि ऑक्सीजन की आवश्यकता हो तो सावधानी बरतें (बॉक्स 9 देखें)
- जागते समय गैर-आक्रामक वेंटिलेशन का निरंतर उपयोग, बार-बार होने वाली खांसी के लिए आवश्यक रूप से बाधित, दुर्घटना और आपात स्थिति में सांस की बीमारियों के लिए एक मानक दृष्टिकोण होना चाहिए।

बॉक्स 9. ऑक्सीजन – सावधानी!

- हम सभी सांस लेने के लिए ऑक्सीजन (O₂) लेते हैं और कार्बन डाइऑक्साइड (CO₂) छोड़ते हैं।
- यदि आपने पल्मनरी फंक्शन को कम कर दिया है, तो ऑक्सीजन देने से शरीर की सांस लेने की इच्छा कम हो सकती है और कार्बन डाइऑक्साइड का उच्च स्तर हो सकता है (जिसे “CO₂ रिटेंशन” या “रेस्पिरेटरी एसिडोसिस” कहा जाता है)। यह खतरनाक हो सकता है, और यहां तक कि जीवन के लिए खतरा भी हो सकता है। पूरक ऑक्सीजन देना अत्यधिक सावधानी के साथ किया जाना चाहिए और कार्बन डाइऑक्साइड की निगरानी की जानी चाहिए।
- रक्त में कार्बन डाइऑक्साइड के स्तर की जाँच की जानी चाहिए यदि रक्त में ऑक्सीजन संतृप्ति (फिंगर पल्स ऑक्सीमेट्री द्वारा मापी गई) घटकर <95 प्रतिशत हो गई है। यदि रक्त में कार्बन डाइऑक्साइड बढ़ जाता है, तो मैनुअल और यांत्रिक रूप से सहायता प्राप्त खांसी और नान इन्वेसिव ब्रीदिंग स्पोर्ट आवश्यक है।
- यदि ऑक्सीजन की आवश्यकता है, तो इसे नान इन्वेसिव वेंटिलेशन (बाइ-लेवल पाजीटिव प्रेशर वेंटिलेशन) के साथ दिया जाना चाहिए और रक्त CO₂ की सावधानीपूर्वक निगरानी की जानी चाहिए।

टूटी हुई हड्डियों

डयूशीन ग्रस्त लोगों को हड्डियों के टूटने का खतरा होता है। पैर की हड्डी टूटने से फिर से चलना मुश्किल हो सकता है, खासकर अगर टूटने से पहले चलना अधिक कठिन हो रहा था। अपनी न्यूरोमस्कुलर टीम, विशेष रूप से आपके फिजियोथेरेपिस्ट को बताएं कि क्या कोई फ्रैक्चर है, ताकि वे जरूरत पड़ने पर सर्जन से बात कर सकें।

- सर्जिकल निर्धारण, यदि यह आपके फ्रैक्चर के लिए उपयुक्त है, तो अक्सर टूटे पैर के लिए कास्ट की तुलना में एक बेहतर विकल्प होता है यदि कोई अभी भी चल रहा है (वजन वहन अक्सर कास्टिंग की तुलना में सर्जिकल निर्धारण के साथ जल्दी होता है)
- यह सुनिश्चित करने के लिए कि आप जल्द से जल्द अपने पैरों पर वापस आ जाएं, फिजियोथेरेपिस्ट से इनपुट महत्वपूर्ण है।
- यदि टूटी हुई हड्डी कशेरुक (रीढ़ की हड्डी) में से एक है और आपकी पीठ में दर्द है, तो सही उपचार प्रदान करने के लिए आपके हड्डी चिकित्सक या एंडोक्रिनोलॉजिस्ट से इनपुट की आवश्यकता है (खंड 9 देखें)

फैट एम्बोलिज्म सिंड्रोम (FES) डयूशीन में एक जोखिम है और चिकित्सा आपात स्थिति प्रस्तुत करता है (खंड 9 देखें)। आपातकालीन कर्मचारियों को तुरंत बताएं कि आपको फैट एम्बोलिज्म का संदेह है। एफईएस के लक्षणों में शामिल हैं:

- भ्रम और/या भटकाव
- व्यवहार में बदलाव
- तीव्र श्वास और हृदय गति दर बढ़ना
- सांस लेने में कठिनाई

17. देखभाल का परिवर्तन

जब आप अधिक स्वतंत्रता की तैयारी करते हैं, तो आपके स्वास्थ्य और देखभाल की जरूरतों पर विचार किया जाना चाहिए। आमतौर पर, स्वतंत्रता के अपने वांछित स्तर को प्राप्त करने की क्षमता के लिए सावधानीपूर्वक और सतत योजना की आवश्यकता होती है।

परिवर्तन योजना का समय

बचपन से ही, प्रदाताओं, शिक्षकों और माता-पिता को आपको अपनी स्वास्थ्य देखभाल और भविष्य की योजना में शामिल करना शुरू कर देना चाहिए। कई मामलों में, वयस्कता में उम्र बढ़ने के लिए आवश्यक हो सकता है कि आप अपने चिकित्सा प्रदाताओं में से कुछ—या सभी को स्थानांतरित करें। आपको और आपके परिवार को आपके स्वास्थ्य देखभाल परिवर्तन के लिए योजनाओं पर विचार करना शुरू कर देना चाहिए (बाल चिकित्सा से लेकर वयस्क न्यूरोमस्क्यूलर देखभाल) 12 वर्ष की आयु तक, परिवर्तन चर्चा और योजना 13 से 14 वर्ष की आयु तक शुरू करने के साथ।

- आपकी योजना में यह शामिल होना चाहिए कि किन सेवाओं को प्रदान करने की आवश्यकता है, उन्हें कौन प्रदान करेगा, और उन पर खर्च कैसे किया जाएगा।
- आपकी परिवर्तन योजना उन जरूरतों, चाहतों और मूल्यों पर आधारित होनी चाहिए जो आपको और आपके परिवार को महत्वपूर्ण लगती हैं।
- आपकी योजना में वे परिणाम शामिल होने चाहिए जो आपको चार क्षेत्रों में महत्वपूर्ण लगते हैं: रोजगार/शिक्षा (आप क्या करना चाहते हैं), स्वतंत्र जीवन (आप सबसे अधिक कहाँ और किसके साथ रहना पसंद करेंगे), स्वास्थ्य (आपकी व्यक्तिगत प्राथमिकताओं के आधार पर), और सामाजिक समावेश (आप अपने दोस्तों के साथ और आपके समुदाय में कैसे सक्रिय रहना चाहेंगे)।
- वित्तीय योजना में दीर्घकालिक वित्तीय योजना शामिल होनी चाहिए।
- जब आप 18 वर्ष से अधिक उम्र के हों तो कानूनी योजना को शामिल किया जाना चाहिए। यह देश के अनुसार भिन्न हो सकता है, और स्थानीय समर्थन समूहों से सलाह उपलब्ध हो सकती है।

देखभाल समन्वय (चित्र 15)

देखभाल समन्वयक/देखभाल सलाहकार और/या सामाजिक कार्यकर्ता ड्यूशीन से संबंधित स्वास्थ्य और देखभाल के प्रबंधन के बारे में आपके किसी भी प्रश्न के लिए एक केंद्रीय संसाधन के रूप में काम कर सकता है। देखभाल समन्वयक आपकी न्यूरोमस्क्यूलर टीम के बीच संचार को सुविधाजनक बनाने में मदद करते हैं, प्राथमिक देखभाल प्रदाता, परिवार और समुदाय, और आपकी स्वास्थ्य देखभाल की जरूरतों का अनुमान लगाने में मदद कर सकते हैं और उन जरूरतों को पूरा करने के लिए आपको संसाधनों से जोड़ सकते हैं। अक्सर, वे लाभ ढूँढ़ने और उपकरण और संसाधन प्राप्त करने में सहायता कर सकते हैं। देखभाल समन्वय और सामाजिक काम की भागीदारी के बिना, देखभाल खंडित हो सकती है, सिफारिशें अनसुनी हो सकती हैं, और जरूरतों को पूरा नहीं किया जा सकता है।

स्वास्थ्य देखभाल

संक्रमण योजना में बाल चिकित्सा प्रदाताओं के साथ देखभाल की निरंतरता के लिए एक योजना शामिल होनी चाहिए जब तक कि वयस्क देखभाल स्थापित न हो जाए। संक्रमण समन्वयक को आपकी स्वास्थ्य देखभाल के अपने स्वयं के प्रबंधन को सुविधाजनक बनाने में मदद करनी चाहिए, उपयुक्त वयस्क प्रदाताओं को रेफरल की सुविधा प्रदान करनी चाहिए, और सुनिश्चित करें कि मेडिकल रिकॉर्ड का हस्तांतरण है।

- कम उम्र से, आपको अपने स्वास्थ्य के बारे में चर्चा में भाग लेने के लिए प्रोत्साहित किया जाना चाहिए और अंततः (14 वर्ष से अधिक के बाद नहीं) प्रदाताओं के साथ अकेले समय बिताना चाहिए।
- जैसे ही आप देखभाल और जरूरतों के बारे में अपने लिए वकालत करने के लिए रुचि और क्षमता दिखाना शुरू करते हैं, तो आप परिवार—केंद्रित बाल चिकित्सा से रोगी—केंद्रित वयस्क बातचीत में जाने के लिए तैयार हैं।
- संवेदनशील विषय आपके किशोर और युवा वयस्क वर्षों में अधिक पाये जाते हैं और इसमें परेशानी, चिंता, मुकाबला और नुकसान शामिल हो सकते हैं, और पेशेवरों के साथ मूल्यांकन और संबोधित किया जाना चाहिए। अपनी न्यूरोमस्कूलर टीम के साथ खुले में इन विषयों पर चर्चा करने से, आपकी टीम को अतिरिक्त चिकित्सा या सहायक सेवाओं तक पहुँचने के लिए आपके साथ काम करने की अनुमति मिलेगी जिनकी आपको आवश्यकता हो सकती है।
- स्वास्थ्य के बारे में अपने व्यक्तिगत मूल्यों और प्राथमिकताओं को अपनी न्यूरोमस्कूलर टीम के साथ संवाद करना आपके लिए महत्वपूर्ण है। जब आप वयस्क जीवन में महत्वपूर्ण चिकित्सा देखभाल विकल्पों पर विचार करना शुरू करते हैं तो माता—पिता और प्रदाता अग्रिम देखभाल योजना में आपकी सहायता कर सकते हैं।

शिक्षा, रोजगार और व्यवसायों की खोज

माध्यमिक विद्यालय के बाद शिक्षा और व्यवसाय योजना पर विस्तृत ध्यान दिया जाता है। स्कूल कर्मियों, व्यवसाय परामर्श सेवाओं और औपचारिक परिवर्तन क्लिनिक आपको अतिरिक्त मार्गदर्शन प्रदान करने में सक्षम हो सकते हैं। हर कोई स्कूल से परे अतिरिक्त शिक्षा नहीं चाहता है। आपकी विशेष शक्तियों और प्रतिभाओं को दैनिक गतिविधियों का एक कार्यक्रम बनाने के लिए सूचीबद्ध किया जाना चाहिए जो आपके लिए सार्थक और फायदेमंद हो।

- शिक्षा नियोजन बैठकें कम से कम सालाना 13 साल की उम्र के आसपास होनी चाहिए और इसमें आपकी व्यक्तिगत ताकत और रुचियों का आंकलन शामिल होना चाहिए, जिसमें आपकी जरूरतों और लक्ष्यों पर ध्यान दिया जाए।
- एक ऐसी योजना स्थापित करना महत्वपूर्ण है, जो आपकी चिकित्सा आवश्यकताओं और आराम के समय को स्कूल में उपस्थिति और शैक्षणिक मानकों/कार्य मांगों से जुड़े व्यावहारिक मुद्दों के साथ संतुलित करे।
- आवश्यक उपकरण और प्रौद्योगिकी तक पहुँच के लिए संसाधनों की पहचान करना महत्वपूर्ण है जिनकी आपको आवश्यकता होगी, साथ ही परिवहन के तरीके भी।
- जो भी संभव हो, आपको उत्पादक, पुरस्त और सार्थक जीवन जीने के लिए सशक्त बनाना महत्वपूर्ण है।

दैनिक जीवन की गतिविधियों के साथ आवास और सहायता

जैसे—जैसे आप किशोरावस्था से युवा वयस्कता की ओर बढ़ते हैं, आपको स्वतंत्र जीवन के वांछित स्तरों के साथ—साथ सर्वोत्तम स्वतंत्रता की सुविधा के लिए आवश्यक संसाधनों और सहयोगों का पता लगाना चाहिए। जब आप छोटे होते हैं तो दैनिक जीवन की गतिविधियों को परिवार के सदस्यों द्वारा सहयोग किया जाता है, लेकिन जैसे—जैसे आप परिपक्व होते हैं, आपके लिए परिवार के बाहर से देखभाल करने वालों को भर्ती करना शुरू करना अधिक आम है। स्कूल में शिक्षण सहायक स्वच्छता, भोजन, स्थानान्तरण, साथ ही स्वास्थ्य संबंधी हस्तक्षेपों में सहायता प्रदान कर सकते हैं। गृह देखभाल एजेंसियां अक्सर अधिक उन्नत स्वास्थ्य देखभाल आवश्यकताओं के लिए लाइसेंस प्राप्त सेवाएं प्रदान कर सकती हैं। पया अपनी न्यूरोमस्कूलर टीम से पूछें कि आपके देश में रहने वाले किशोरों/वयस्कों के लिए कौन सी सेवाएं उपलब्ध हैं।

विकलांगता लाभ प्रणालियों की जटिल और अक्सर खंडित प्रति के परिणामस्वरूप, आपको वित्तीय परामर्श और समझ की आवश्यकता हो सकती है जो विकलांग लोगों के लिए आवश्यक से ऊपर और परे है। आपकी न्यूरोमस्क्युलर टीम, विशेष रूप से सामाजिक कार्यकर्ता, आपको और आपके परिवार को राष्ट्रीय सामाजिक समर्थन प्रणालियों के बारे में शिक्षित करने में मदद करेगी। रोगी संगठन और नागरिक सलाह भी इसमें मदद कर सकते हैं।

यदि आप स्वतंत्र रूप से जीने के बारे में सोच रहे हैं, तो कुछ विकल्प हैं जिन पर आप विचार कर सकते हैं:

- एक आवासीय सेटिंग में पारिवारिक घर में रहना, शैक्षणिक अध्ययन के दौरान परिसर में रहना, समूह गृह या संगठित सुविधा में, या रूममेट के साथ या उसके बिना घर या अपार्टमेंट में रहना शामिल हो सकता है।
- पहुँच के लिए गृह संशोधन और आवास की आवश्यकता हो सकती है (विशेषज्ञों से परामर्श करें, कानूनों और अधिकारों को समझें, वित्तीय संसाधन, सहायक प्रौद्योगिकी विकल्प)। विकलांग सुविधा अनुदान और अन्य सहायता उपलब्ध हो सकती है। इनके लिए फैक्टशीट <https://www.musculardystrophyuk.org/> पर उपलब्ध हैं।
- आपको व्यक्तिगत देखभाल और दैनिक जीवन की गतिविधियों में सहायता की आवश्यकता हो सकती है (निजी देखभाल सलाहकार, परिवार देखभाल प्रदाता, प्रदाताओं की उपलब्धता, वित्त पोषण संसाधन, देखभाल प्रदाताओं के प्रबंधन और प्रशिक्षण)

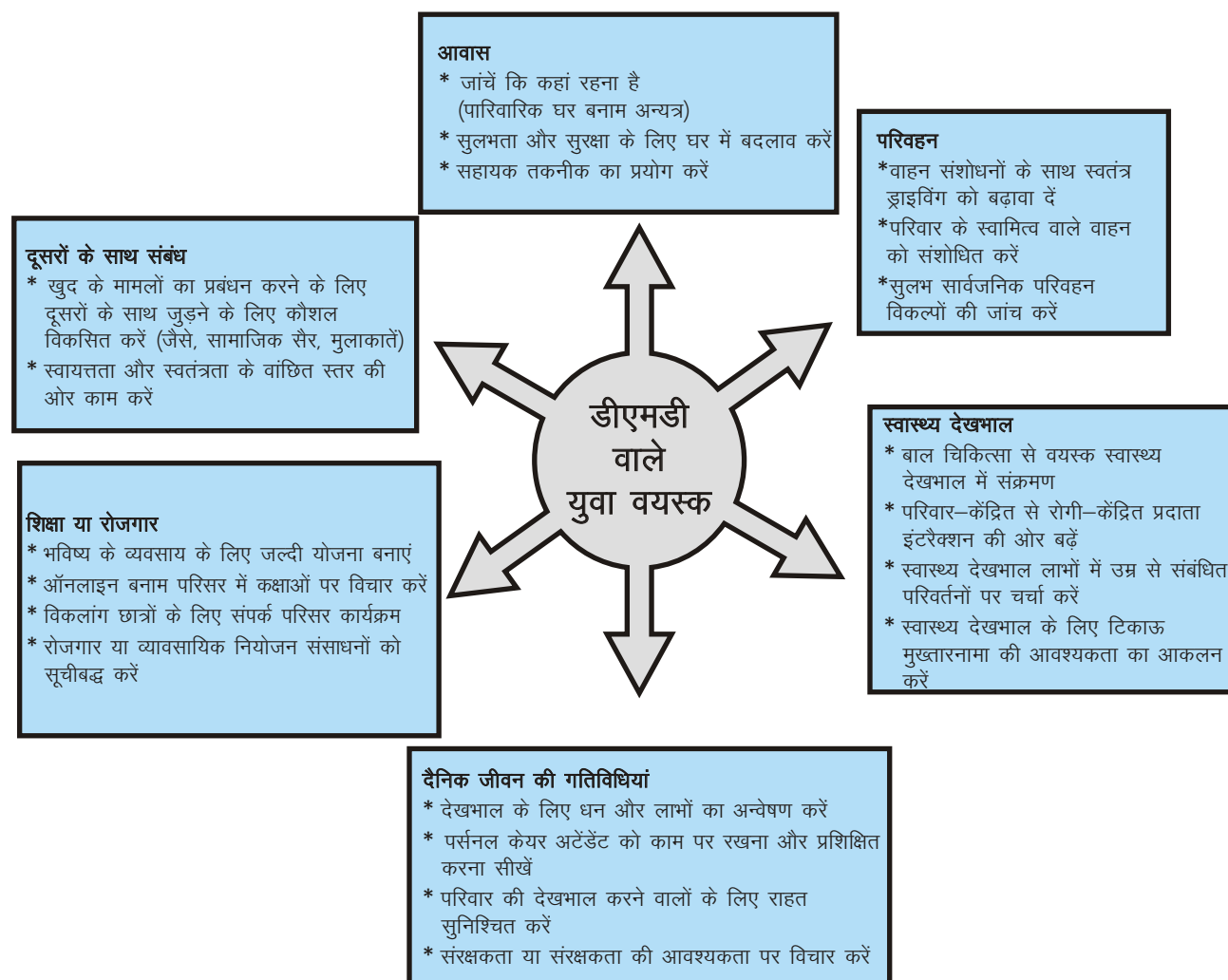
परिवहन

परिवहन के मुद्दे आपकी स्वायत्तता और स्वतंत्रता, रोजगार और शिक्षा के आपके अवसरों और सामाजिक गतिविधियों में आपकी भागीदारी को प्रभावित कर सकते हैं। आपकी न्यूरोमस्क्युलर टीम को सुरक्षित परिवहन के लिए आपके विकल्पों पर चर्चा करनी चाहिए, जिनमें शामिल हैं:

- वाहन संशोधनों के साथ स्वतंत्र ड्राइविंग
- परिवार के स्वामित्व वाले वाहनों में संशोधन
- सार्वजनिक परिवहन

व्यक्तिगत संबंध

- स्वास्थ्य, कल्याण और जीवन की गुणवत्ता सुनिश्चित करने के लिए सामाजिक संपर्क अत्यंत महत्वपूर्ण हैं।
- कभी-कभी व्यक्तिगत संपर्क और सामाजिक जुड़ाव के अवसर स्वाभाविक रूप से कम होते हैं और सामाजिक संबंधों को बढ़ावा देने और सुविधा प्रदान करने के लिए अधिक सोचे समझे प्रयास की आवश्यकता होती है। ड्यूशीन ग्रस्त किशोरों और वयस्कों के लिए कई सामाजिक समूह मौजूद हैं और प्रमुख पक्षसमर्थक संगठनों से संपर्क करके पाया जा सकता है। आपके सामाजिक कार्यकर्ता के पास उन सामाजिक समूहों की सूची हो सकती है जिनमें आपकी रुचि भी हो सकती है।
- ड्यूशीन के साथ रहने वाले कुछ लोगों के बीच डेटिंग, अंतरंगता और कामुकता उच्च प्राथमिकता वाले विषय हैं। किसी भरोसेमंद दोस्त या परिवार के सदस्य के साथ रिश्तों, डेटिंग, यौन अभिविन्यास और शादी के बारे में इन चर्चाओं को शुरू करने का प्रयास करें। वे आपसे सामाजिक संबंधों को विकसित करने में आने वाली बाधाओं को दूर करने के बारे में भी बात करने में और सामाजिक कार्यक्रमों में भाग लेने में सक्षम हो सकते हैं। आपकी न्यूरोमस्क्युलर टीम में किसी के साथ बात करना भी मददगार हो सकता है।
- नियमित प्राथमिक देखभाल और विशेष नियुक्तियों के दौरान, आपकी न्यूरोमस्क्युलर टीम में कोई ऐसा होना चाहिए जिसे आप हस्तमैथुन, साथी के साथ यौन संबंध, बच्चों के पालन-पोषण, या अन्य अंतरंग विषयों के बारे में पूछने में सहज महसूस करें। उचित होने पर, अपने साथी के साथ, विवाह या संबंध चिकित्सक से मार्गदर्शन प्राप्त करना मददगार हो सकता है।



चित्र 15³ ड्यूशीन के साथ रहने वाले वयस्कों के लिए विचार

अनुष्कर्ष

हम आशा करते हैं कि जब आप ड्यूशीन के साथ रहने की अपनी यात्रा में आगे बढ़ेंगे तो यह मार्गदर्शिका सहायक होगी। हमेशा याद रखें कि यहां पक्षसमर्थन करने वाले समूह, तंत्रिका पेशी केंद्र और दल, परिवार और दोस्त हैं जो हर कदम पर आपका समर्थन करने के लिए हैं। मदद मांगना आसान नहीं परन्तु आगे बढ़ने का यही एक मात्र पहला कदम है। इस यात्रा में आप अकेले नहीं हैं।

www.parentprojectmd.org

www.mda.org

www.treat-nmd.eu

www.worldduchenne.org

यू.के. की संस्थायें

www.actionduchenne.org

www.duchenneuk.org

www.musculardystrophyuk.org

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

संदर्भग्रंथ सूची

1. बिर्नक्रांट डीजे, बुशबी के, बान सीएम, एट आल। डयूशीन मस्कुलर डिस्ट्रॉफी का निदान और प्रबंधन, भाग 1: निदान, और न्यूरोमस्कुलर, पुनर्वास, अंतःस्रावी, और जठरांत्र और पोषण प्रबंधन। लैंसेट न्यूरोल। 2018;17(3):251–267। डोई:10.1016/एस1474–4422(18)30024–3
2. बिर्नक्रांट डीजे, बुशबी के, बान सीएम, एट आल. डयूशीन मस्कुलर डिस्ट्रॉफी का निदान और प्रबंधन, भाग 2: श्वसन, हृदय, हड्डी का स्वास्थ्य और आर्थ्रोपेडिक प्रबंधन. लैंसेट न्यूरोल। 2018;17(4):347–361। डोई:10.1016/एस1474–4422(18)30025–5
3. बिर्नक्रांट डीजे, बुशबी के, बान सीएम, एट आल. डयूशीन मस्कुलर डिस्ट्रॉफी का निदान और प्रबंधन, भाग 3: प्राथमिक देखभाल, आपातकालीन प्रबंधन, मनोसामाजिक देखभाल, और जीवन भर देखभाल के परिवर्तन. लैंसेट न्यूरोल. फरवरी 2018. डोई:10.1016/एस1474–4422(18)30026–7

ड्यूशीन फैमिली गाइड के इस यूके अंग्रेजी संस्करण को हिन्दी में मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी यूके, पाथफाइंडर्स, एक्शन ड्यूशीन और ड्यूशीन यूके के इनपुट के लिए मूल धन्यवाद सहित टनुवादित किया गया है।



NEUROMUSCULAR
CENTRE OF EXCELLENCE



