

Pamatnosacījumi Dišēna muskuļu distrofijas gadījumā

04/2014

Ceļvedis aprūpes personām

Diagnoze • Ja novēro bērna fiziskās attīstības aizturi vai paaugstinātu aknu enzīmu aktivitāti, tad jānosaka kreatīnkināzes (KFK) līmeni ChildMuscleWeakness.org • Ja kreatīnkināzes līmenis ir augsts (KFK>800), tad jāveic Dišēna muskuļu distrofijas pilna ģenētiskā izmeklēšana • Jāpārrunā ar māti nesēja statusa pārbaude/ reproduktīvās iespējas un citu ģimenes locekļu izmeklēšana

Pacientu atbalsta pasākumi • Piedāvāt uzticamus un uz pierādījumiem balstītus interneta resursus; pacientu atbalsta organizāciju kontaktus (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org) • Veikt pacientu novērošanu neiromuskulāro slimību centrā, kurā ir pieredzējuši speciālisti Dišēna muskuļu distrofijas pacientu aprūpē

Kortikosteroīdi • Nepieciešams uzsākt agrīni! Pārrunājiet tos uzlabojumus, kas tiks gūti no kortikosteroīdu lietošanas jau 3 gadu vecumā, vai arī, ja iespējams, vēl agrāk, kā arī to iespējamās blaknes • Novērtējiet kortikosteroīdu efektu un ārstējiet to izraisītās blaknes katrā neiromuskulārās klīnikas apmeklējuma laikā • Pārrunājiet ieguvumus, kā arī problēmas, ko dos ilgstoša steroīdu terapija

Sirds • Kardiologa konsultācija un izmeklējumi (ehokardiogramma vai sirds MRI) diagnozes brīdī vai 6 gadu vecumā, līdz 10 gadu vecumam - ik pēc diviem gadiem (vai pēc vajadzības biežāk), pēc 10 gadu vecuma - katru gadu (nepieciešamības gadījumā biežāk) • Ja sirds MRI izmeklējumā redz fibrozi, vai samazinās jebkura no sirds funkcijām, vai novēro sirds nepietiekamību (SF vai saraušanās frakcija < 28%, IF vai izsviedes frakcija < 55%), tad jādomā par sirds medikamentozu ārstēšanu

Katrā apmeklējuma reizē • Regulāra ķermeņa svara kontrole • Noskaidrot ēšanas paradumus (veselīgi ēšanas principi, kalcijš, D vitamīns) • Novērtēt rīšanu/ intervences nepieciešamību • Ja nepieciešams, ārstēt gastroezofageālo refluksu un aizcietējumus

Nekad neaizmirst par fizioterapiju un ergoterapiju, fizikālo terapiju un rehabilitāciju • Katrus 4-6 mēnešus pārbaude pie speciālistiem • Pārrunāt kontraktūru profilaksi (splinti, stiepšanas ierīces), atbilstošus vingrojumus, palīgierīces iešanai (ratiņus, skūterus, ratiņkrēslus) un citas palīgierīces (gultas, roku atbalsti, pacelāji u.tml.)

Kaulu blīvums • Pirms steroīdu lietošanas sākuma jānosaka 25-OH D vitamīns, tālākajā periodā kontrole reizi gadā • Nepieciešamības gadījumā papildus D vitamīna terapija • Pārrunas ar dietologu par kalcija un D vitamīna lietošanu • Pārrunāt nepieciešamību noteikt kaulu blīvumu un bifosfonātu lietošanu • Kamēr bērns vēl staigā, pārbaudīt vai nav skolioze

Elpošanas funkcijas pārbaude • Kamēr bērns vēl staigā, vismaz vienu reizi veic plaušu funkcionālo testu, kad pārstāj staigāt, pārbaudi veic katru gadu • Pārrunāt atklepošanas palīg līdzekļu lietošanu, ja izelpas plūsma ir mazāka par 270 litriem minūtē, vai arī klepus kļūst vājāks (kamēr bērns staigā, lieto plaušu infekciju gadījumā, un katru dienu vai pēc nepieciešamības lieto, kad pārstāj staigāt) • Pārrunāt Bi-PAP nepieciešamību nakts laikā, vai gadījumā, ja forsētā vitālā kapacitāte (FVC) ir kļuvusi mazāka par 30% • Vakcinācija atbilstoši kalendāram (ieskaitot pneimoniju un gripu) • Plaušu infekcijas ārstēt agresīvi un ātri

Garīgā veselība • Katrā apmeklējuma reizē noteikt spēju pielāgoties, piemēroties dzīvei, uzvedības un emocionālos traucējumus, kā arī pārrunāt pacienta un ģimenes sociālo atstumtību • Pārbaudīt mācīšanās iemaņu traucējumus, runas un valodas traucējumus, uzmanības deficīta un hiperaktivitātes sindromu (UDHS), autismu un obsesīvi-kompulsīvos traucējumus (OKT) • Neurokognitīvo traucējumu pārbaude diagnozes brīdī un pirms mācību uzsākšanas skolā; nepieciešamības gadījumā skrīnings/ārstēšana • Pārrunāt nepieciešamību pēc individuālā/speciālā apmācības plāna

Pacientiem/vecākiem vienmēr jānēsā līdzī pēdējā ārstu apmeklējuma slēdziena kopiju (arī nepieciešamo medikamentu sarakstu un neiromuskulārā speciālista kontaktinformāciju), un Dišēna ātrās palīdzības identifikācijas karti

• Uzmanīgi lietot visus anstēzijas veidus • Izvairīties no sukcinilholfīna

Informācija vairāk pieejama:

Informācija latviešu valodā

www.orpha.net/national/LV-LV/index/noderīga-informācija

Slimību kontroles un profilakses centrs

www.treat-nmd.eu/dmd/care/diagnosis-management-DMD

Ģimenei draudzīgā aprūpes plāna versija

www.treat-nmd.eu/dmd/care/family-guide/translations

Dišēna aprūpe

ParentProjectMD.org/Care