

THE DIAGNOSIS AND
MANAGEMENT OF DUCHENNE
MUSCULAR DYSTROPHY

تشخيص مرض ضمور العضلات من
نوع دوشان ومعالجته

A GUIDE FOR FAMILIES

دَلِيلُ الْعَائِلَات



جدول المحتويات

- 4 1. مقدمة
- 7 2. كيفية استخدام هذا الدليل
التعاطي مع مرض دوشان خطوة -خطوة
- 17 3. الرعاية عند التشخيص
الشك في الإصابة بضمور العضلات من نوع "دوشان "
- 20 4. تشخيص مرض دوشان
- 23 5. ادارة صحة الجهاز العصبي العضلي
الحفاظ على القوة الجسدية وسلامة وظائفه
- 24 6. ادارة نظام الستيرويد
النظم، الجرع المناسبة والتأثيرات الجانبية
- 33 7. ادارة صحة الغدد الصماء
النمو، البلوغ، ومراقبة الغدة الكظرية
- 37 8. صحة العظام
المراقبة والتدابير العلاجية لهشاشة العظام
- 38 9. ادارة الجهاز العظمي
مراقبة التواء العمود الفقري والكسور

جدول المحتويات (تابع)

39	10. إدارة إعادة التأهيل العلاج الفيزيائي والعلاج الوظيفي
43	11. إدارة الصحة الرئوية مراقبة العضلات المساعدة على التنفس
46	12. إدارة صحة القلب مراقبة القلب
48	13. إدارة صحة الجهاز الهضمي التغذية، البلع، ومسائل ذات صلة بالجهاز الهضمي
51	14. إدارة الصحة النفسية والاجتماعية السلوك، التعلم، والتكيف مع الحياة بعد التشخيص بدوشان DMD
54	15. التدابير الجراحية
56	16. إعتبرات خاصة بالعناية الطبية في قسم الطوارئ
58	17. انتقال الرعاية الطبية خلال مرحلة البلوغ
62	18. الخاتمة

إبراء من مسؤولية

يرجى أخذ العلم بأن الغاية من إدراج هذه المعلومات والنصائح في هذا الكتيب ليست بديلاً عن الخدمات الطبية التي هي من صلب مهام وواجب الطبيب أو الممرضة أو الطبيب الممرض الخ..، كما أنها ليست شرحاً عن علاقة مريض بطبيب. إن أخذ المشورة من هذا الكتيب يجب أن تتلاقى مع المشورة الطبية التي تحصل عليها من طبيبك المختص لا سيما بما يتعلق بالأعراض التي تشعر بها والتي قد تستوجب تشخيصاً أو معالجة طبية. إن أية مبادرة تتخذها بالإعتماد على مكونات هذا الكتيب ستكون على عاتقك. وأنه بالرغم من أن المعلومات المتوفرة هنا تعتمد الدقة والصوابية إلا أننا لا نعطي ضمانات بها على الإطلاق، ولذا نكتسب العناية بكل حالة الطابع الفردي.

المقدمة

يتناول هذا الدليل حالات مرض دوشان ويفيد بأن العلاج الطبي لا يغنيكم عن كل شيء. فالأمثلة هنا هي أنه من خلال تخفيف وطأة الأعباء الطبية بإمكانكم طفلكم أن يعيش حياة عادية، وبإمكانكم أنتم أيضاً أن تعيشوا عائلة طبيعية. من المفيد هنا أيضاً أن تتذكروا بأن معظم الأطفال المصابين بمرض دوشان هم سعداء، كما أن معظم العائلات الذين تعرضوا لصدمة تشخيص أولية لهذا المرض جراء إصابة أحد أفرادها به، هم في أحسن حال بعد تلك الصدمة.

اليزابيث فُروم - منظمة داء دوشان العالمية (UPPMD)

يتميز مرض الضمور العضلي والعصبي "دوشان" بصعوبة التعرف عليه وتشخيصه وفهمه وعلاجه. لا يدخل المرء عالم هذا المرض بملى ارادته. إن جمعية مرض ضمور العضلات الـ MDA، الجمعية المتحدة لضمور العضلات¹ UPPMD، وجمعية TREAT NMD ومنظمة مرض دوشان العالمية World Duchenne Organization جميعهم يعرفون تماماً قلوب الوالدين التي تقطر حزناً على أبنائهم المصابين بهذا المرض وقلقه المتزايد ساعة معرفتهم بالتشخيص، فضلاً عن الهم الذي يعترئهم ويرافقهم في دعم المصاب وتحمل عبء هذا المرض تبعاً. وخلال رحلتكم مع هذا التشخيص يصبح من المهم أن يحصل طفلكم، على أفضل رعاية صحية، ودعمه وتوفير الموارد المطلوبة له. ولهذا السبب، في العام 2018، عملنا على تطوير وإعداد دليل العائلات هذا الخاص بمرض دوشان.

دوشان هو أحد أمراض العضلات ويعرف بـ "dystrophinopathies" الناجمة عن فقدان بروتين

العضلات المعروف بـ "ديستروفين dystrophin". تتراوح الإصابة به من اعراض "phenotype" الميمنة والظاهرة للعيون والأكثر خطورة وتعرف بضمور العضلات "دوشان" Duchenne muscular dystrophy، إلى الإصابة بـ اعراض ضمور العضلات "بيكر" Becker muscular dystrophy الأخف ظاهرياً. ولتسهيل الأمور أكثر. لقد جاء دليل العائلات ليركز بمجمله على مرض "دوشان" بذاته.

لقد وضعنا دليل العائلة للتوجه الى الأهالي خلال تشخيص المرض والمرحلة المبكرة بعد التشخيص، وأيضاً من أجل الشخص المصاب الذي يعيش مع مرض دوشان. إن كلمة "أنت" المشار إليها في متن هذا المستند تشير إلى الشخص المصاب الذي يعيش مع مرض دوشان نفسه.

خلفية مرض دوشان ومراعاة العناية:

إن مراكز مراقبة الداء والوقاية في الولايات المتحدة الأميركية والخطوط التوجيهية المعتمدة من قبل تلك المراكز المتعلقة بالعناية بمرض دوشان، تعرف "باعتبارات العناية". إن تلك الاعتبارات والمراعاة في توفير العناية السابقة منها والمستحدثة، تعتمد على دراسات مكثفة من قبل خبراء دوليين متخصصين بمرض دوشان والعناية به، بحيث تم اختيارهم لتمثيل مجموعة واسعة من التخصصات. قام هؤلاء بتصنيف وسائل عناية تستخدم في التدابير العلاجية لمرض دوشان وهي على النحو التالي: "ضرورية"، "ملانمة"، و"غير ملانمة" وهي المراحل المختلفة لمرض دوشان. لقد قاموا بالإجمال بمراعاة أكثر من 70,000 سيناريو، الأمر الذي وفر لهم فرصة وضع خطوط توجيهية بموافقة الأكثرية، تمثل "أفضل ممارسة" لتوفير العناية لدوشان. تم تطوير الخطوط التوجيهية بالإعتماد على نفس النمط.

إن دليل العائلة الخاص بمرض دوشان الصادر في العام 2018، يلخص نتائج مستحدثة تتعلق بالعناية الطبية لمرض ضمور العضلات المسمى دوشان، الخطوط التوجيهية المستحدثة والمزودة بآخر النتائج، مؤيدة ومدعومة من مراكز المراقبة والوقاية من الداء في الولايات المتحدة الأميركية بالتعاون والتنسيق مع جمعيات الدفاع عن حقوق المريض وبتأييد أيضاً من شبكة TREAT-NMD. تم اصدار ونشر المستندات في مركز الأعصاب "Lancet Neurology" وهي متوفرة للعموم

على مواقع الشبكة العنكبوتية (الانترنت) على الصفحات الرئيسية التالية

.PPMD, MDA, UPPMD, TREAT-NMD, and CDC

بفضل TREAT-NMD و UPPMD تتوفر ترجمات متعددة في هذا الخصوص من خلال TREAT-NMD.

فضلاً عن ذلك، إن كل اختصاص ثانوي قام بتطوير مقال مستقل للتعلم أكثر بناحية مخصصة من العناية. تنشر المقالات في ملحق طب الأطفال لتؤلف جزءاً من صحيفة طب الأطفال وهي الصحيفة الرسمية الصادرة عن الأكاديمية الأميركية لطب الأطفال في العام 2018، وستكون متوفرة على مواقع الإنترنت المذكورة تبعاً.

مراجع تتعلق بالمستند الأساسي

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

إصدار ونشر خطوط التوجيه الخاصة بمرض دوشان

- تشخيص مرض ضمور العضلات من نوع دوشان والتدابير العلاجية له، معلومات مستحدثة وجديدة ، الجزء 1: تشخيص، اعصاب وعضلات، اعادة تأهيل، اندوكرين [جهاز الغدد الصماء]، معدة وأمعاء، وإدارة التغذية.
- تشخيص مرض ضمور العضلات من نوع دوشان والتدابير العلاجية له، معلومات مستحدثة وجديدة ، الجزء 2: الجهاز التنفسي، القلب، صحة العظام، وجراحة العظام.
- تشخيص مرض ضمور العضلات من نوع دوشان والتدابير العلاجية له، معلومات مستحدثة وجديدة ، الجزء 3: العناية الأولية، التدابير العلاجية الطارئة، العناية بالأمراض النفسية، استمرارية توفير العناية الطبية بكل مراحل الحياة.

نرجو تصفح هذه المواقع الهامة:

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



2- استخدام هذا الدليل

يمكنكم استخدام هذا الدليل عبر اختياركم هاتين الطريقتين المختلفتين:

- 1- التركيز على مرحلة معينة من مرض دوشان.
- 2- التركيز على ناحية معينة للعناية بمرض دوشان.

القسم التالي بما فيه جدول رقم 1، يشرح بوضوح تقدم مرض دوشان خطوة خطوة ويختلف من شخص لآخر المقصود من هذا الدليل، اعطاء نظرة شاملة عن الاحتياجات المتعلقة بتوفير العناية التي تتصورونها.

إضافة إلى ذلك، إذا اردتم قراءة أقسام من هذه الوثيقة تتعلق بتدابير علاجية خصوصية ترافقها عناية تكون من صلب الموضوع الذي يهكم، فبإمكانكم إيجادها بسهولة في جدول المحتويات.

تكوين الفريق الطبي الذي يقدم الرعاية الطبية لك

إن التدبير العلاجي الأفضل لمرض دوشان يفرض أسلوبًا متعدد الاختصاصات للتعاظم والتعامل مع هذا المرض، هذا الأسلوب يتجلى بتعيين اختصاصيين في مجالات طبية متعددة من شأنهم توفير عناية شاملة ومفيدة لك. فمثلاً، أخصائي طب الأعصاب والعضلات (Neuromuscular Specialist- NMS) يشرف على الفريق الطبي المعالج لمرض الأعصاب والعضلات الذي تعاني منه والذي تتعالج منه في مستوصف أو مشفى، ومن مسؤولياته توفير العناية اللازمة لك في كل مراحل حياتك. وفيما تتحول العناية الطبية لك من عناية قسم الأطفال الطبي إلى عناية قسم البالغين الطبي، فقد يتبدل الطبيب الأخصائي من طبيب أعصاب وعضلات مختص بطب الأطفال إلى طبيب أعصاب وعضلات مختص بطب البالغين والراشدين، لكن يستمر في قيادة الفريق الطبي السريري المعالج. ويعتبر المنسق لتوفير العناية الطبية عضواً هاماً من بين أعضاء الفريق الطبي المعالج يساعد على ضمان أن تبقى الاتصالات والعناية خاضعة للتنسيق فيما بين أفراد الفريق الطبي أنفسهم من جهة، وبينك وبين الفريق الطبي من جهة ثانية، وكذلك الأمر بين الفريق الطبي وبين الطبيب الأساسي الموفر العناية الصحية لك أي طبيب الأطفال وطبيب العائلة، الخ...) من جهة ثالثة. أما في حال لم يتوفر داخل الفريق الطبي المختص بالأعصاب والعضلات أي منسق يقوم بتوفير العناية الأساسية لك تأكد من بإمكانه أن يقوم بمهمة تنسيق المواعيد المتفاوتة لك، فتطرح أسئلتك عليه، أو تعبر له عن قلقك، أو حتى إذا كنت بحاجة لخدمة طبية طارئة.

يوفر دليل العائلة لك معلومات أساسية تعطيك فرصة للمشاركة بشكل فعال في حصولك على عناية شاملة وكاملة. لذا يقتضي على طبيبك الأخصائي في طب الأعصاب والعضلات (Neuromuscular Specialist- NMS) أن يكون لديه إلمام بكل القضايا المحتملة التي تحيط بمرض دوشان، ويتمتع بسرعة البديهة والتدخل اللازم في الوقت المناسب، هذه تصرفات تشكل نقطة أساسية لا بل تأسيسية للحصول على عناية ملائمة واستدعاء أخصائيين ثانويين جوهريين أيضاً لإعطاء اليد في العمل. فعندما تتقدم بالسن وتعمّر، تتغير طبيعة الإلحاح التي تهيم على بعض التدخلات الطبية، أو ربما في تعيين بعض الأخصائيين الثانويين. يرافقك دليل العائلة في مراحل مختلفة من توفير العناية بمرض دوشان (مصور 1). بالطبع سوف لن تكون بحاجة إلى كل الأخصائيين الثانويين في حياتك أو عبر المراحل التي تمر بها، لكن من المهم بمكان أن يكون هؤلاء بمتناول يدك وغب الطلب، عندما تكون بحاجة إليهم. ويبقى الدعم كل الدعم ذلك الذي يقدمه المنسق العام حول ماهية العناية الطبية التي سوف يوفرها من أجلك.

أنت المهم إذاً. أنت في الوسط. طاقمك الطبي حولك. من المهم بمكان أنك أنت مع عائلتك، تتعاملون مع أخصائيين طبيين محترفين ينسقون ويهتمون بكافة مجالات العناية السريرية الخاصة بك (مصور 1).



التعامل خطوة خطوة مع مرض دوشان (جدول 1)

دوشان حالة تتغير ببطء مع مرور الزمن. لقد قمنا بتجزئة المراحل الأساسية التي يمر بها مرض دوشان لمساعدتك على استباق أي توصيات تريد من خلالها الحصول على العناية اللازمة. بالرغم من كون تلك المراحل المشار إليها ضبابية غير واضحة المعالم جيداً، لا تستطيع تمييزها بدقة، إلا أنك قد تجدتها مفيدة ومساعدة للإعتماد عليها واستخدامها لتحديد نوع العناية التي أنت بحاجة لها، والتدخلات الطبية المزمع تلقيها، في أي زمن، وما أنت تتوقعه من الفريق الطبي الموفر العناية الطبية لك في أي وقت.

1- مرحلة التشخيص (الرضع والأطفال)

حالياً يبقى معظم الأطفال المصابين بمرض دوشان من دون تشخيص خلال مرحلة ما قبل حدوث الأعراض (أي المرحلة التي يُظهر الأطفال القليل من الأعراض في حال وجدت) إلا إذا وجد تاريخ مرضي للعائلة وحدثت إصابات فيها بهذا الداء، أو أجري فحص دم لأسباب شتى. فالأعراض تتجلى بالتأخر في المشي والزحف والنطق، لكنها تبقى غامضة بالغة الرقة، غالباً ما تمر من دون انتباه في تلك المرحلة.

غالباً ما يكون الأهل أول العارفين بوجود تغييرات في النمو عند طفلهم، وهم أول السائلين عن حاله، وأول من يطالب بإجراء فحوصات تكميلية له، تشرح لهم التأخر المتوقع في النمو عند طفلهم. لذا، قامت الأكاديمية الأميركية للمعنية بطب الأطفال بتطوير أداة أو وسيلة لمساعدة الأهالي على تقييم نمو طفلهم، والقيام بالبحث يثبت لهم حقيقة وسبب تأخر نموه، وإطلاع مقدمي العناية الأولية عما يساورهم من قلق في هذا المضمار. هذه الأداة أو الوسيلة موجودة على الموقع التالي²:

motordelay.aap.org

إن الدعم النفسي-الاجتماعي والعاطفي وهو بغاية الأهمية بعد أن يظهر التشخيص الجديد وجود مرض دوشان. إن الحصول على تشخيص مرض دوشان هو صعب جداً. هناك العديد من الأسئلة ما زالت من دون إجابة، وغالباً ما تشعر العائلات بانسحاق نفسي ينتابهم القلق والريبة بشأنه، ويشعرون بالوحدة ولا يجدون سوى قلة قليلة من الأماكن يشكون إليها وجعهم ويترحون هواجسهم. إن مقدمي العناية الأولية، بالإضافة إلى أطباء أخصائيين في طب الأعصاب والعضلات (Neuromuscular Specialists- NMS) مفيدون للغاية لتسهيل الاستفادة من العناية المناسبة، كما والإتصال بمنظمات مؤيدة ومدافعة تساعد على توفير الموارد والمعلومات تساعد الأهالي للوقوف إلى جانب عائلاتهم. في الولايات المتحدة الأميركية قامت الجمعية الأهلية الخاصة بمرض ضمور العضلات Parent Project Muscular Dystrophy صفحة خاصة على شبكة الإنترنت تتضمن موارد بإمكان الأهالي الإستعانة بها لمساعدتهم في الأشهر الثلاثة الأولى بعد التشخيص وعنوانها التالي: (ParentProjectMD.org/for-newly-diagnosed). كما لكل من الجمعيتين: الجمعية الأهلية الخاصة بمرض ضمور العضلات PPMD وجمعية ضمور العضلات MDA لديهما موارد تمكنهما من التواصل مع أطفال وأقاربهم، والشريحة الواسعة من العائلة حول تشخيص مرض دوشان، فالإتصال بالمجموعات المحلية الداعمة يساعدك حتماً على التعرف على الموارد المتوفرة لك.

2- القدرة على المشي في مرحلة مبكرة (مرحلة الطفولة)

في المراحل الأولى من الحركة والتنقل أو مرحلة المشي، يُظهر الأطفال ما هي بالتمام المؤشرات الكلاسيكية لمرض دوشان وهذه المؤشرات قد تكون غامضة وبالعلة الرقة قد تتضمن ما يلي:

- . صعوبة في رفع العنق أو الرأس
- . عدم المشي عند بلوغه 15 شهراً
- . كثرة التعثر والسقوط أرضاً
- . صعوبة في النط والقفز
- . عدم القدرة على الحكي كما يحكي الأطفال في عمره
- . يحتاج للمساعدة للنهوض عن الأرض أو المشي واضعاً يديه أعلى رجليه للتهيئ للوقوف (يرجى مراجعة "غاورز مانوفر" Gower's Maneuver³ صورة 2 أدناه).



صورة 2. غاورز مانوفر Gower's Maneuver

- . بطتا الساق أو الربلتان، تبدوان أكبر من حجمهما العادي (الضخامة الكاذبة أو النمو الشاذ – pseudohypertrophy)
- . المشية والرجلين متباعدتين
- . المشية على ابهام الرجل والمشية المتهداية أو المتمايلة Waddling
- . المشية والصدر ناتئ أو بارز إلى الأمام (أو يترنح أو يتأرجح Sway Back، لديه ظهر سرجي Saddle back، أو ظهر محدوب أو مقوس Arched back)
- . كيناز كرياتين مرتفع ويسمى (Creatine Kinase⁴ CK CPK) نوع من الأنزيمات التي يطلقها العضل عندما يتعرض الأخير للتلف أو لعطب أو عطل ما. يقاس مستوى الـ CK في الدم. فعندما يكون مستوى CK أكبر من 200 هناك حاجة لاستكمال فحوصات الـ دوشان)
- . خمائر أو أنزيمات يطلقها الكبد (AST أو ALT) إن ارتفاع نسبة الـ AST والـ ALT مؤشر لاستكمال فحوصات الـ دوشان. لا يجوز إجراء تقييم تكميلي للكبد إلا بعد استكمال فحص الـ دوشان.

تشخيص دوشان:

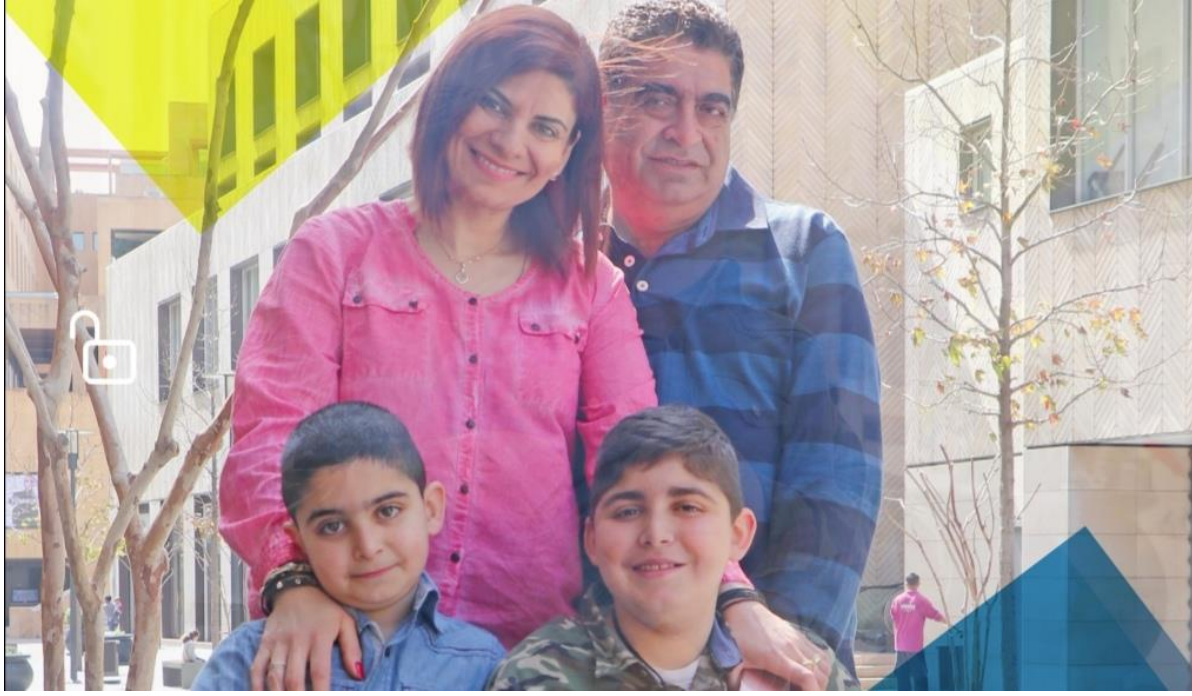
عندما يتكون الشك بوجود مرض دوشان سيكون الفحص الأولي هو فحص دم لتبيان عما إذا كان مستوى المصل (السيروم) CK في الدم عاليًا. غالبًا ما يحمل المصابون بمرض دوشان مستوى مرتفع جداً من CK بمعدل 10 إلى 100 مرة أكثر من القيمة الطبيعية. وفي هذه الحالة تطلب فحوصات جينية معينة DNA من أجل تحديد الطفرة الجينية أو الوراثة (genetic mutation) المسؤولة عن أسباب حدوث مرض دوشان. هنا تندرج مساهمة الأخصائيين والمستشارين في الجينات الوراثية في سياق تفسير تلك الفحوصات الوراثية ومناقشة مدى تأثير النتائج على الطفل وربما على أفراد الأسرة الآخرين. غالبًا ما يتم التشخيص خلال مرحلة القدرة على المشي في مرحلة مبكرة.

العامل النفسي والاجتماعي، التعلم والسلوك:

يواجه الأشخاص الذين يعانون من مرض دوشان تحديات كبيرة على المستوى التعليمي والسلوكي، بعضها يعود لنقص الديستروفين في الدماغ، والبعض الآخر للتعاطي مع الحركات الفيزيائية المحدودة. إن بعض العقاقير كالستيرويدات التي تبدأ مع المرحلة المبكرة أو المتأخرة من المشي (أنظر في الأسفل)، تلعب هي الأخرى دورها. إن بعض الأولاد الذين يأخذون ستيرويدات قد يواجهون اضطرابات في التحكم، غضب، تغيرات في المزاج، صعوبات في التركيز والذاكرة. أما في حال حدوث تأخر في النمو و/ أو في التعلم، يقوم الطبيب النفسي أو الطبيب الاختصاصي بسيكولوجية الأعصاب (أي علم النفس العصبي Neuropsychology) بتقديم المساعدة بتحديد مسائل معينة في هذا الخصوص كما وإعطاء توصيات تساعد على التوصل إلى الإحاطة الكاملة. إن المشاكل العاطفية والسلوكية ليست أشياء غير عادية بل هي تعالج جيداً إذا تم اكتشافها في مراحل مبكرة. فاطباء الأطفال والأطباء النفسيين قد يعطون المساعدات في تلك المجالات. كما يجب تقييم النطق واللغة، وعند الضرورة، إعطاء العلاج بأسرع فرصة ممكنة. أما في حال واجهت عائلتك عراقيل بالوصول أو الاستفادة من الموارد، فيلعب العاملون الاجتماعيون دوراً في مساعدتك لتوصيلك إلى الموارد الخاصة بحالتكم. لذا، من الضروري بمكان أن تُعطى العائلة الدعم اللازم، ومساهمة خبراء طب وأخصائيين للتعاطي مع العوامل النفسية والتعليمية والسلوكية (القسم 14).

العلاج الفيزيائي:

التعرف على الفريق الطبي المعالج فيزيائياً (قسم 10) في هذه المرحلة المبكرة تسمح لك بممارسة نظام تمارين التمدد تدريجياً، تجعل من عضلاتك مرنة وتحميك من انقباضات المفاصل. الطاقم الذي يساعدك في إعادة التأهيل بإمكانه أيضاً تقديم مشورة طبية بشأن التمارين المناسبة لك خلال فترات اللعب أو فترات الراحة أو الإستجمام، كما بإمكانه تقديم مشورة لك حول التربية الفيزيائية المطابقة لطفلك لحمايته في المدرسة. إن برنامج العلاج الفيزيائي يركز على التمدد والإحتفاظ بمجال أو نطاق الحركة لديه أكثر من التقوية. إن الجبيرة المثبتة في الجسم أثناء الليل Night splint (و غالباً ما تعرف بـ AFOs – Ankle – foot orthoses عبارة عن أدوات علاجية تقويمية لمفصل الكاحل والقدم) قد يوصى بها في هذه المرحلة لتعطيك المزيد من التمدد وتمنع أي نقص أو تراجع في مدى حركية الكاحل. يوصي المعالج الفيزيائي باتباع برنامج إس للأرجل في منزلك كي يكون جزءاً لا يتجزأ من رتابة يومك.



الستيرويدات

من الأفضل مناقشة مسألة تناول Corticosteroids أو الستيرويدات Steroids في تلك المرحلة (القسم 6) أي عند التشخيص والبدء بتلقيها. وفور اعتماد خطة البدء بتناولها من الهام مناقشة فوائدها، استكمال أخذ كافة المناعيات (أو التطعيمات) كما والأخذ بعين الاعتبار العوامل التي تحمل مخاطرًا قد تسببها أية أعراض جانبية للستيرويدات ، هذا فضلاً عن تدارك تلك المخاطر والعمل بسرعة على التقليل من عواقبها. ومن محسنات النقاش حول الستيرويدات ، اتباع حمية غذائية مدروسة على يد إختصاصي تغذية Dietitian وذلك للمساعدة على تجنب الأعراض الجانبية كزيادة الوزن وحدوث تغيير صحة العظام.

صحة العظام والهرمونات

إن تناول الستيرويدات يضعف العظام كما يؤثر على مستوى الكثير من الهرمونات على سبيل المثال هرمون النمو وهرمون التستوستيرون testosterone (أي الهرمون الموجود عند الذكور) (القسم 7). التغذية هامة لعظام قوية، كما عليكم الإكثار من الحميات الغذائية التي تحتوي على فيتامين "د" والكالسيوم (القسم 8 و 13). وعندما تزورون طبيب الأعصاب والعضلات سيكون مناسباً مناقشة الإحتياجات الغذائية مع إختصاصي تغذية. وفي كل مرة تزورون فيها طبيب الأعصاب والعضلات، ينبغي قياس الطول والوزن الذي يبين في مصور بياني وذلك لمراقبة النمو والوزن بمرور الزمن (القسم 7). إن قياس طول عظمة الزند (الساعد) أو عظمة الساق (قصبة الساق)، أو جمع قياس عظام اليد والساعد معاً (طول الذراع الجزئي) هي طرق بديلة لمعرفة دقيقة للطول وينبغي تعقب الأطوال هذه لتأسيس وتكوين قاعدة مقاييس. لذلك من الواجب الحصول على أساس مستوى كثافة العظم من خلال استخدام الطاقة الثنائية بامتصاص اشعة اكس (أو "ديكسا" DEXA)، عند البدء بتناول الستيرويدات (أنظر القسم 8).

عضلات القلب والتنفس

لن تظهر في هذه المرحلة جلياً أية أمور لها صلة بالقلب أو التنفس، لذا يستوجب البدء بالمراقبة فور إنجازك التشخيص من أجل وضع الخطوط الأساسية لصحتك (أي ما هو "عادي" بالنسبة إليك)، ومواظرة ذلك بزيارة الطبيب في مواعيد دورية ومنتظمة. إن البدء بفحص عمل الجهاز التنفسي في مرحلة مبكرة من عمرك يساعدك على التعود على استخدام الآلة و"الممارسة" عليها، الضروريتين للزيارات التي ستقوم بها. نوصي بمراقبة عمل القلب (تخطيط كهربائية القلب ECG وصورة الرنين المغناطيسي MRI وتخطيط صدى القلب-Echocardiogram) عند التشخيص وأيضاً سنوياً حتى بلوغ عمر 10 سنوات، ثم غالباً عندما تدعو الحاجة (القسم 12). من المهم أيضاً تحصين جسدك باللقاح ضد التهابات الرئة (أو ما يعرف بالمكورات الرئوية Pneumococcal) والأنفلونزا (تطعيم بالإنفلونزا أو الرش أو الكريب) تجنباً للأمراض (القسم 11).

3- المشي في مرحلة المتأخرة (الطفولة المتأخرة/ المراهقة/ وأول مراحل البلوغ)

في هذه المرحلة ، يزداد المشي صعوبة، مع صراع كبير مع النشاط الحركي مثل صعود الدرج والنهوض من الأرض.

العامل النفسي، التعلم، والسلوك

التقييم المستمر في التعلم أو الصعوبات التعليمية هام في هذه المرحلة. إذ أن أطباء علم النفس ولا سيما الاختصاصيين بسلوكيات الأعصاب (أي علم النفس العصبي) يساعدون على تحديد التدخلات الفضلى التي من الممكن اللجوء إليها لتلبي حاجتك من التعلم. استمرار الدعم من الخبراء والإختصاصيين ضروري لمساعدتك في التعلم وفهم السلوك والتدخلات الضرورية التي من شأنها مساعدتك على التأقلم مع واقع خسارتك القوة الجسدية ووظائف عمل الأعضاء (القسم 14). في هذه المرحلة، يتعين عليك البدء في تحديد الأهداف للمستقبل تعمل إلى جانب عائلتك على تنظيم أساليب التعليم والتدريب مع مدرستك، وبكل ما تحتاج إليه لتحقيق تلك الأهداف. إن تقييم سيكولوجية الأعصاب عند البعض تساعد على معرفة إمكانية حدوث عجز ادراكي وتوفير استراتيجيات تعتمد في برنامجي عمل كل من المنزل والصف معاً لمساعدتك على ان تعطي الأفضل لديك.

إن تقديم العناية والرعاية يتطلب عاطفة وحنان مصحوب بطاقة جسدية. إن استجماع الوقت من أجل الذات ومن أجل ترسيخ علاقاتك مع الآخرين هو بالغ الأهمية. لذلك يأتي تطوير شبكات دعم تتضمن أعضاء من الشريحة العائلية الموسعة والمجتمع الأهلي ذات الثقة، كعون لإعطاء مقدمي العناية والرعاية المزيد من الوقت للراحة وإعادة استجماع الطاقات للعمل من جديد.

العلاج الفيزيائي

تستمر مساهمة إعادة التأهيل على المحافظة على مدى أو نطاق حركتك، وقوتك والوظائف من أجل استقلاليتك (القسم 10). وإذا لم يتم التحكم بتضيق أو انقباض المفاصل عبر العلاج الفيزيائي، فقد يكون ضرورياً الإستعانة بتدخلات من قبل طبيب مختص في تقويم العظام. إن لدى المعالج الفيزيائي المختص الكثير من الأدوار التي يؤديها إلى جانب طاقم العناية بما في ذلك نظم التمديد، والتوصية في تأمين آلات طبية مثل الكراسي المتحركة والوقاقيات أو المسننات standers، كما والتشجيع على تحمل الوزن والوقوف العامودي (كل ذلك من شأنه المحافظة على صحة العظام والهضم). من المهم إذاً التأكد بأن يتم تجهيز الكراسي المتحركة بأدوات تساعد على الجلوس المريح وتساعد الجسد في وضعية مستقيمة وتموضع جيد. إن البرنامج اليومي من التمدد له فوائد مستمرة.

الستيرويدات

العلاج المتواصل بالستيرويدات هام في هذه المرحلة مع مراعاة النظم الخصوصية والجرعة المعتمدة (القسم 6)، وكذلك أيضاً تحاشي التأثير الجانبي، وتوفير المراقبة، واعتماد حسن أخذ العلاج. وفي هذا السياق، من المهم إجراء التقييم مرتين في السنة لرصد قوة العضلات الهيكلية ووظائفها. إن استمرار مراقبة الوزن يتطلب الأخذ بالحسبان الميل نحو تخفيف أو انقاص الوزن أو زيادته مع تدخل ملائم في حال اعتراك قلق بهذا الشأن (القسم 13).

صحة العظام والهormونات

إن المراقبة المتواصلة لصحة العظام وخطر حدوث كسور فيها هامة طالما تناول الستيرويدات مستمر لا سيما حين تضعف القدرة على الحركة. ومن الهام أن يراقب الأخصائي في طب الأعصاب والعضلات (Neuromuscular Specialist - NMS) خطر حدوث كسور في العظام من خلال إحالتك إلى إجراء فحص دم يقيّم مستويات فيتامين "د" (25 هيدروكسي فيتامين "دي") وصورة شعاعية لا سيما "داكسا" لفحص قوة وكثافة العظام أو صورة شعاعية للعمود الفقري (النخاع الشوكي) التي من شأنها قياس قوة العظام وصحة تلك العظام (القسم 8). يوجب هنا تقييم ومراعاة النظام الغذائي المتبع خلال كل زيارة تقوم بها/ إختصاصي تغذية Dietitian للتأكد من أنك تتناول الكمية الكافية من الغذاء الذي يحتوي على فيتامين "د" والكالسيوم. إلى ذلك، توجب أيضاً مراقبة طول الجسد وطول الاطراف والوزن لتبيان أي علامات التأخر في النمو (القسم 7).

عضلات القلب والتنفس

من الضروري مواصلة الخضوع لتقييم صحة عضلات القلب والتنفس. من الواجب إجراء فحوصات لمراقبة عمل القلب (تخطيط كهربائية القلب ECG- Electrocardiogram وصورة الرنين المغناطيسي MRI و تخطيط صدى القلب Echocardiogram) بالإضافة إلى أنواع فحوصات أخرى، على الأقل سنوياً بعد التشخيص وغالباً بعد سن الـ 10 من العمر. يوصي طبيب القلب بتدخلات طبية في حال كانت هناك تغيرات تظهر في تخطيط كهربائية القلب ECG أو في صورة الرنين المغناطيسي MRI أو في صورة صوتية للقلب (Echocardiogram) (القسم 12).

4-عدم القدرة على المشي في سن مبكرة (الطفولة / المراهقة / وأول مراحل البلوغ)

في هذه مرحلة، قد تجد صعوبة في المشي لمسافات طويلة. وعندما يحدث هذا الشيء فقد تكون بحاجة إلى سكوتر (عربة دواسة) أو عربة للإسناد، إذا كان هذا الشيء مناسباً أو كرسي متحرك لمساعدتك في تحركاتك (القسم 10).

العامل النفسي التعلم والسلوك

إن الحديث حول "الانتقال" من مرحلة المراهقة إلى مرحلة البلوغ يبدأ في عمر 13 أو 14 على الأقل. وفي حين تتلقى المساعدة من فريق طبي متخصص بالأطفال أو البالغين، من عامل اجتماعي، من خبراء في المدرسة، أو من آخرين بشأن وضع خطة لك لتأمين "تحول" هادئ، يقوم واحد أو اثنين من فريق العلاج العصبي العضلي بإعطائك التوجيهات لتطوير المخطط الشخصي التابع لك. فالأحداث المتعلقة بأهدافك وتطلعاتك المستقبلية وعلى سبيل المثال: أهدافك التربوية والتحصيل العلمي، ورغبتك في العيش في مكان معين، ودراستك، وعملك، رعايتك الطبية فيه. وعندما تصبح بالغاً من المهم أن تحافظ على استقلاليتك لتتجنب باحياء النشاطات في المنزل والمدرسة، ومع أصدقائك. من الهام لك أن تحافظ على اتصالاتك مع إصدقائك – من المهم أن تكون علاقات وأن تحافظ عليها في هذه المرحلة. وفي حين يعيش بعض المصابين بمرض دوشان من دون مشاكل نفسانية، إلا أن البعض يعانون منها. من الواجب إجراء تنظيف طبي screening يتعلق بالقلق والإكتئاب في كل زيارة خاصة بالأمور العصبية والعضلية. وإذا ثبتت المعاناة من القلق والإكتئاب فيجب أخذ التدابير العلاجية مبكراً وبشكل مناسب.

العلاج الفيزيائي

وبالإضافة إلى برنامجك اليومي للتمدد يجب أن يسترعي انتباهك وضع التضييق أو الإنقباض في الأطراف العلوية من جسمك (مثلاً: الكتفين والكوع والمعصم والأصابع) وهذا الأمر بغاية الأهمية كما هي حال قدرتك على الوقوف على قدميك إذا دعت الحاجة (مستعيناً بدعم أو مساعدة -إذا لزم الأمر). يتضاءل وجود تقوس أو، إعوجاج في العمود الفقري (scoliosis) عند استعمالك الستيرويدات إنما من المهم أن لا تهمل مراقبة حدوث ذلك التقوس لا سيما عندما تفقد القدرة على المشي. في بعض الحالات، قد يتطور هذا التقوس في العمود الفقري بشكل سريع، غالباً خلال أشهر (القسم 9)، لذا فإن الحاجة إلى مساهمة أخصائي عظام (طبيب مختص في تقويم العظام) للتعاطي مع مسألة وضعية القدم، التي قد تسبب ألماً أو عدم ارتياح وتقيد حرية انفعال الحذاء. لذا يُنصح بمناقشة خيارات إجراء جراحة لمساعدتك على حل مشكلة التضييق أو الإنقباض في مفاصل الكاحل ankle، أو القدم، إذا كان ذلك مناسباً.

الستيرويدات

إن الاعتماد على العلاج بالستيرويدات يستمر على أهميته وهو يشكل جزءاً من التدابير العلاجية الأساسية (القسم 6) إذا بوشر به في السابق، أو يتواصل العلاج به في هذه المرحلة أو يتم البدء به من هنا وصاعداً.

صحة العظام والهرمونات

إن المراقبة الدقيقة والمتواصلة لصحة العظام هامة مع مراعاة خاصة لظاهرة أي كسور تنجم عن ضغط على العمود الفقري (القسم 8). توجب أيضاً مراقبة طول الجسم وطول الأطراف والوزن لتبيان علامات النمو. إن مقاييس الطول متفاوتة بدءاً من الساعد (طول الزند) حتى الرجل السفلى (طول عظمة الساق أو، القصبة)، هذا فضلاً عن تقني قياس الساعد الأعلى والأسفل معاً (الطول المجزء لليد) عندما يصبح الوقوف صعباً. أنه منذ سن الـ 9 من العمر يهتم جداً مراقبة ومتابعة مسائل سن البلوغ أي المراهقة. هذا، وفي حال لم يأت البلوغ أو المراهقة في سن الـ 14، دونك استشارة طبيب غدد صماء (Endocrinologist). وفي حال تبين بأن مستوى هرمون التستوستيرون testosterone (أي الهرمون الموجود عند الذكور) متدنٍ، فقد تحتاج إلى علاج التستوستيرون (القسم 7).

عضلات القلب والتنفس

تعتبر مراقبة عمل القلب مرة في السنة أمرًا حيويًا. أية تغيرات في وظائف القلب أو أي دليل حول وجود تليف أو ندب في عضلة القلب -يمكن مشاهدتها فقط عبر صورة الرنين المغناطيسي للقلب Cardiac MRI- يقتضي معالجتها على الفور (القسم 12). تجرى أيضًا مراقبة عمل التنفس كل 6 أشهر من خلال فحص أداء الرئتين. أما في حال بدأ عمل التنفس بالتقلص فتستوجب مناقشة مسألة التدخلات الطبية الملائمة لمساعدتك على التنفس وإراحتك من عناء السعلة.

الرعاية الطبية الملطفة للآلام Palliative Care

إن فريق عمل الرعاية الطبية المخففة والملطفة للآلام يساعدك لتحقيق أعلى درجات الراحة في حياتك ويزيل عن كاهلك الأوجاع والآلام ويخفف الضيق عنك. يعطي ضمانه بأن تنسجم وتتلاقى معًا أهدافك الحياتية وخياراتك العلاجية. فالرعاية الطبية المخففة والملطفة للآلام هي ليست الرعاية في مرحلة الإحتضار كما يخطئ فيها البعض؛ فالأولى هي لتساعدك على تخطي التحديات التي تواجهك في كل مرحلة من تشخيصك وهي مورد داعم لك دومًا ولعائلتك في مراحل الانتقال العديدة مدى العمر.

كل المصابين بمرض **دوشان** أو غير المصابين به يتعين عليهم جميعًا أخذ القرار المناسب بشأن العناية الطارئة- بما معناه ما يتوجب عليهم فعله بشأن صحتهم الجسدية في مركز الطوارئ، وغير المتوجب عليهم فعله، ومن هم وكلاؤهم الطبيون الذين يقررون عنهم عندما يعجزون عن أخذ القرار بأنفسهم. إن فريق عمل الرعاية الطبية المخففة والملطفة للآلام على أهبة الإستعداد لوضع مخطط عناية طوارئ لك وأخذ القرار والتصرف والإعلان عما يتضمنه هذا المخطط وفي أي مكان يحفظ.

5-عدم القدرة على المشي في مرحلة متأخرة (أول مرحلة البلوغ/سن البلوغ)

في هذه المرحلة، القوة الأساسية في الجسم وقوة الأطراف العليا قد تضعف، محولة وضعية الجلوس والمحافظة على الوضعية الجيدة مع وظائف الأعضاء صعبة بشكل متزايد.

العلاج الفيزيائي

من المهم مناقشة كيفية التمدد وأنواع التمارين والآلات التي تمنحك أفضل مساعدة ممكنة تلبي مستوى رغبتك في الحفاظ على استقلاليتك وعلى حسن عمل وظائف جسدك. إن سير عمل المعالج الوظيفي إلى جانب فريق إعادة التأهيل بإمكانه المساعدة في دعم نشاطاتك كالمأكل والشراب واستعمال الحمام والانتقال إلى الفراش والتقلب فيه، إذا لزم الأمر. تجرى أيضًا تقييمات تقنية مساعدة لإطالة فرص وحالة استقلاليتك وحمايتك.

الستيرويدات

يتعين عليك متابعة النقاش حول نظم الستيرويدات والتغذية ومرحلة البلوغ والتحكم بالوزن مع فريق العناية العصبية والعضلية. فالتوصيات الأنوية تشجع على متابعة تناول الستيرويد مدى العمر (القسم 6) من أجل الحفاظ على حسن عمل الجهاز التنفسي وعلى صحة وقوة الأطراف العليا.

صحة العظام والهormونات

إن المراقبة الدقيقة لصحة العظام يجب أن تستمر طول العمر. إن المشاكل التي تتعرض لها العظام قد تؤدي إلى أوجاع يقتضي اطلاع فريق العناية بالأمراض العصبية العضلية عليها (القسم 8).

عضلات القلب والتنفس

نوصي بمراقبة صحة القلب والتنفس مرة على الأقل كل ستة أشهر، غالباً ما قد تحتاج إلى المزيد من التحقق بهذا الأمر، فضلاً عن تدخلات طبية تقوم بها مرات عدة (القسمان 11 و 12).

الرعاية الطبية المخففة والملطفة للآلام

تتواصل أهمية عمل فريق الرعاية الطبية المخففة والملطفة للآلام في هذه المرحلة. وكما هو مذكور آنفاً، هذا الفريق يتضمن بين أفراده جسدًا طبيًا يولي مساعدتك الإهتمام اللازم لتحقيق أعلى درجات الراحة في حياتك ويزيل عن كاهلك الأوجاع والآلام ويخفف الضيق عنك.

إن فريق عمل الرعاية الطبية أو الصحية المخففة والمطفة للآلام يولي مساعدتك الإهتمام اللازم لتحقيق أعلى درجات الراحة في حياتك ويزيل عن كاهلك الأوجاع والآلام ويخفف الضيق عنك. كما يضمن في أن تنسجم وتتلاقى معاً أهدافك الحياتية وخياراتك العلاجية. فالرعاية الطبية المخففة والمطفة للآلام هي ليست الرعاية في مرحلة الإحتضار كما يلتبس بها البعض؛ فالأولى هي لتساعدك على تخطي التحديات التي تواجهك في كل مرة يتم تشخيصك وهي مورد داعم لك دوماً ولعائلتك في مراحل الانتقال العديدة مدى العمر. إن جميع الناس المصابين بمرض دوشان أو غير المصابين به يتعين عليهم جميعاً أخذ القرار المناسب بشأن العناية الطارئة بما معناه ما هو المتوقع عليهم فعله بشأن صحتهم الجسدية في مكان الطوارئ، وغير المتوقع عليهم فعله، ومن هم وكلاؤهم الطبيون الذين يقررون عنهم عندما يعجزون عن أخذ القرار بأنفسهم.

العيش كبالغ مع مرض دوشان

يتوجب على البالغ المستقل الذي يحمل مرض دوشان وضع مخططاً يرسم لحياته نمطاً معيناً. تحديد وتطوير مخطط الانتقال من سن المراهقة إلى سن البلوغ على أن يبدأ هذا المخطط في سن الـ 13 أو 14 سنة. لذا، يتعين على أن تؤسس مخطط الانتقال الشخصي على مبدأ التطلعات والأهداف التي وضعتها نصب عينيك لمستقبلك. يقتضي على المخطط أن يتضمن إعتبرات شتى أهمها التربية والتعليم والتوظيف والسكن والنقل والحركة ضمن المجتمع الأهلي وعلى أن تغير العناية الطبية الخاصة بالأطفال إلى عناية طبية تعنى بالبالغين -إنما قد لا تضطر إلى أن تقوم بهذا التغيير إذا استطاع أطباؤك مواصلة تقديم العناية الطبية للمصابين بالبالغين بمرض دوشان. أنه وبصرف النظر عما إذا تغير أطباؤك أو لم يتغيروا، فإن مواردك ومنافعك وأنت تنتقل من مرحلة المراهقة إلى مرحلة البلوغ ستتأثر هي الأخرى. إن وضع المخطط للتأقلم مع تلك التغيرات يجب أن يشملك أنت شخصياً، ويشمل عائلتك، وكل من مدرستك وطواقم المعالجين الطبيين الذين يعنون بصحتك. هذا المسار وكل ما يستتبعه من أمور شتى يناقش في القسم 17. إن العيش مع مرض دوشان وأنت بالغ مكلف مادياً أكثر من العيش معافى منه. فأنت بحاجة إلى موارد تساعدك على تغطية المساعدات التي تتلقاها لتحقيق ما أنت ترغب به لمصلحة صحتك. إن الفريق الطبي العصبي العضلي يوفر لك الدعم الوافي للإطلاع على الموارد المتاحة لك وأهليتك للحصول عليها. هذا الفريق يساعدك أيضاً على الولوج إلى أنظمة الولاية فضلاً عن أنظمة الولايات الفيدرالية الأخرى سعياً وراء الدعم. كما يساعدك أيضاً على إبقاء إتصالاتك مع اصدقائك مفتوحة في هذه المرحلة لا سيما عندما تشعر بأن حياتك بالتغير. في حين لا يعاني معظم المصابين نفسانياً من إصابتهم بمرض دوشان إلا أن بعض البالغين المصابين به يشعرون بالقلق ازاءه فتعثرهم الكأبة جراء العلاج منه. الفحص الشامل المتعلق بالقلق والكأبة يجب أن يتم في كل مرة تزور فيها المعالج العصبي العضلي. أما إذا كنت لا تزال تواجه مشكلات القلق والكأبة فيجب عليك معالجة ذلك في مراحل مبكرة وبالسبل الملائمة.



1: التشخيص	2-المشي في مرحلة مبكرة	3-المشي في مرحلة متأخرة	4- مرحلة عدم القدرة على المشي	5- عدم القدرة على المشي في مرحلة
العلاج الطبيعي	يقود هذا العلاج الخدمات الطبية المتعددة الإخصاصات؛ ويقدم استشارات حول المعالجات الجديدة المتوفرة، ويوفر للمريض والعائلة الدعم الكامل والتعليم والمشورة الوراثية.	يقيم حالة وظائف أعضاء الجسم والقوة ومدى الحركة كل 6 أشهر على الأقل لتحديد مرحلة المرض.		
	يضمن انجاز كامل جدول اللقاحات للمناعة	يعتمد الستيرويدات القشرية السكرية glucocorticosteroids ويستخدمه علاجياً		
	يناقش استخدام الستيرويدات القشرية السكرية glucocorticosteroids			
	يحيل الإناث حاملات المرض إلى طبيب القلب			المساعدة في قرار الرعاية في نهاية الحياة
إعادة التأهيل	يجري تقييماً شاملاً ومتعدد الإخصاصات بما في ذلك التقييم القياسي كل 6 أشهر على الأقل.			
أداة صحة القدم الحمراء	يقوم بمعالجة مباشرة على يد معالج فيزيائي ومعالج وظيفي، كما يستعين بأخصائيي النطق واللغة وذلك بالاستناد إلى تقييمات المريض وتخصيصه على الانفراد.	متابعة كافة الإجراءات السابقة تطبيقياً وتوفير الآلات التي تساعد على الحركة، والجلوس ومسدات الأذرع كما وتقنيات مساعدة أخرى؛ المساعدة في تحاشي الأوجاع والآلام والكسور وتدريبها علاجياً، المطالبة بتحصيل الدعم المالي، وحرية الولوج والمشاركة والتكيف الشخصي مع مرحلة البلوغ والكبر.		
	يساعد على تحاشي الانكماش والعاهات وفرط الإجهاد والسقوط ويشجع الحفاظ على الطاقة واعتماد التمارين المناسبة أو الأنشطة الناجعة و أدوات علاجية تقويمية لمفصل الكاحل والقدم Ankle –foot orthoses – AFOs،أجهزة، هذا فضلاً عن الدعم التربوي التعليمي.			
أداة صحة القدم الحمراء	أخذ قياس الطول ووقفاً كل 6 أشهر.			
	تقييم حالة النمو كل 6 أشهر.			
أداة صحة الجهاز الهضمي	تقديم مؤشرات البلوغ ابتداءً من سن الـ 9 سنوات.	توفير التعليم للعائلة للتوعية حول المرض، وحول جرعات ستيرودز و الـ stress dose اذا كان في طور المعالجة بالـ الستيرويدات القشرية السكرية glucocorticosteroids		
	يتضمن تقييماً عيادياً على يد اختصاصي تغذية Dietitian رسمي مسجل كل 6 أشهر، تأسيس إستراتيجية مكافحة البدانة أو السمنة الزائدة، مراقبة عن كثب الوزن الزائد أو انعدام الوزن لا سيما خلال مراحل الانتقال عبر العمر.			
أداة صحة الجهاز الهضمي	توفير تقييماً سنوياً لمصل الدم 25- هيدروكسي فيتامين "د" و الكالسيوم.	معالجة وتقييم سوء البلع والإمساك وداء الإرتداد أو الإرتجاع المعوي المريئي gastro-oesophageal، وداء خزل أو شلل المعدة gastroparesis كل 6 أشهر.		
		بدء النقاش السنوي حول وصل الطعام إلى المعدة بالنيوب gastrostomy tube كجزء من العناية الدورية.		
أداة صحة الجهاز التنفسي	التدريب على استخدام مقاييس التنفس spirometry إضافة إلى اتباع درس النوم هذا إذا لزم الأمر (كما التعاطي مع مشاكل ذات خطر ضعيف).	تقديم الجهاز التنفسي كل 6 اشهر مرة على الأقل.		
	ضمانة تجديد المناعة: تلقيح سنوياً ضد المكوّنات الرئوية Pneumococcal ومنع الإصابة بالأنفلونزا.			
أداة صحة القلب	الشروع في استخدام ماكينة ضخ الهواء في الرئتين LVR (Lung Volume Recruitment) ⁵ .			
	بدء استخدام التهوية الليلية ومساعد السعال			
أداة صحة القلب	استخدام التهوية النهارية			
	تقديم حالة القلب أقله مرة في السنة وأكثر إذا ظهرت أعراض أو بيّنت الصور أموراً غير عادية مع مراقبة انتظامية الإيقاع اللجّوّ إلى تدخلات قياسية لمعالجة القلب في حال تبين هناك قصور في القلب وتدهور في وظائفه.			
أداة صحة العظام	تقديم حالة القلب سنوياً والشروع في تناول "انجيوتنسين المحول للأخزيم" (ACE) و"انجيوتنسين 2 راسباتور بلوكز" (ARB) وهي عقاقير توسع الشرايين وتخفف ضغط الدم ⁶ .			
	أخذ صورة أشعة جانبية للعمود الفقري (النخاع الشوكي)، مرة كل 1-2 سنوات للمرضى الذين يتناولون الستيرويدات القشرية السكرية glucocorticosteroids ومرة كل 3-2 سنوات للمرضى الذين لا يتناولون الستيرويدات القشرية السكرية glucocorticosteroids			
أداة صحة العظام	مراجعة خبير في صحة العظام في وقت مبكر بعد التعرض لكسر في العظم (كسر في العمود الفقري من نوع Genant G17 درجة 1 أو أعلى أو، عند أول كسر يصيب عظمة طويلة).			
	تقديم مدى الحركة مرة كل 6 أشهر على الأقل.			
أداة صحة العظام	مراقبة الجف : مرة كل سنة.	مراقبة الجف : مرة كل 6 أشهر.		
	اللجوء إلى جراحة في العظم إذا لزم الأمر (إنما نادراً ما قد تلجأ لذلك).	الإحالة إلى جراحة في القدم ووتر أو طئب كعب القدم لتحسين الخطى أو المشية أو الوقفة وذلك فقط في حالات أو وضعيات محددة.	مراجعة تحسين وضعية القدم على الكرسي المتحرك بفتح الباب لمرعاة الإنتماج في العمود الفقري لجهة الخلف لوضعيات محددة.	
أداة صحة النفسية والاجتماعية	تقديم الصحة النفسية لدى كل من المريض من جهة والعائلة من جهة أخرى، وذلك عند كل زيارة عيادية يقومون بها هؤلاء وتوفير الدعم المتواصل لهم.	تقديم عصبى-نفساني وتدخلات للتعليم مع مراعاة التأثيرات العاطفية والمشاكل المسلكية.		
	تقديم الحاجات التربوية والتعليمية والموارد المتاحة (المخطط 504: التركيز على تقديم برامج تربوية المخصصة للأفراد) ؛ تقييم الحاجة للدعم التقني والمهني للبالغين.	تشجيع الإستقلالية العمرية المناسبة والإنماء الإجتماعي.		
أداة صحة الانتقال	المشاركة في مناقشات ايجابية حول المستقبل والحياة في مرحلة البلوغ.	حال الرعاية البديلة للبالغين والتوقعات المستقبلية لعياشهم حياتهم كبالغين. تقييم ايضاً استعدادهم للتكيف مع هذا الانتقال (يعطى هذا البرنامج لذوي الأعمار 12 سنة).	الشروع في وضع مخطط انتقالي لتحسين العناية بالصحة بشكل عام والتربية والتوظيف والحياة كبالغين (يحضر هذا البرنامج لذوي الأعمار 13- 14 سنة)؛ مراقبة ذلك عن كثب أقله سنوياً؛ وضع اسم المنسق أو العامل الإجتماعي على اللائحة لطلب التوجيه والمراقبة منهم.	
		توفير الدعم لمن هم في طور الانتقال عمرياً واستباق توفير التوجيه لهم حول التغيرات التي ستطرأ على صحتهم.		

جدول 1: التدابير العلاجية الأخصائية الفرعية المتخذة التي يؤمل تطبيقها في كل مرحلة من مراحل مرض دوشان.

3- الرعاية عند التشخيص

يحدد "التشخيص" أسباب وجود خلل طبي. من الضروري بمكان القيام بالتشخيص المناسب عند الإشتباه بوجود مرض **دوشان**. وإذا كان الأمر يتوقف على النظام الصحي، فإن مقدم العناية الأولية (PCP - primary care provider) قد يكون أول طبيب متخصص سيستمع إلى مشاكل الضعف والتأخر عند طفلك. إن مقدمي العناية الأولية هم أساساً أطباء، ممرضون، أطباء أسر، ومساعدو أطباء، اختصاصيون في طب الأطفال، والممارسات الطبية العامة، والطب العائلي، أو الطب الداخلي الذين يساعدون على إعداد "البيت الطبي".

الغاية من توفير العناية في إعطاء التشخيص الدقيق أولوية بأسرع وقت ممكن. فالتشخيص السريع يساعد الجميع في العائلة على اخذ العلم بوجود مرض **دوشان** والذين سيزودون بمعلومات حول الاستشارة الوراثية والتعرف على الخطة العلاجية المعدة. فالعناية المناسبة والدعم المتواصل والتربية كلها حيوية وأساسية في هذه المرحلة. من حيث المبدأ، يقوم الأخصائي في طب الأعصاب والعضلات (Neuromuscular Specialist- NMS) بتقييم الحالة الصحية لطفلك وهو بإمكانه المباشرة بأخذ الإجراءات المخبرية الضرورية وإجراء الفحوصات الجينية أو الوراثية بطريقة صحيحة، مقدمًا بذلك تشخيصًا دقيقًا (القسم 4).

إن الموقع التالي: ChildMuscleWeakness.org (الذي معناه: ضعف العضلات عند الطفل) هو وسيلة فعالة تساعد الخبراء الطبيين على تقييم حالة المريض لدرء مخاطر التأخر بالنمو والتقدم، وإجراء التشخيصات اللازمة المتعلقة بالأعصاب والعضلات.

الأكاديمية الأميركية لطب الأطفال (The American Academy of Pediatrics - AAP) يعرفون تمامًا بأن الأهالي هم غالبًا أول العارفين بالتأخير في نمو طفلهم. لذا قاموا بتطوير أداة للتعرف على ذلك تسمى بـ "محرك التأخير". هذه الأداة تساعد الأهالي على مراقبة نمو طفلهم وتقييمهم لمسألة النمو الطبيعي والنمو المتأخر ومتى يقلقون بشأن ذلك. للمزيد من المعلومات حول طريقة عمل هذه الأداة يمكنكم زيارة هذا الموقع الإلكتروني على شبكة الإنترنت: www.HelathyChildren.org/MotorDelay

نوصي بأهمية أن يزور الأطفال أخصائي في طب الأعصاب والعضلات على دراية بدوشان، عندما يخضعون للتشخيص. أما المراكز التي تعنى بمرض **دوشان** تجدونها على هذه المواقع الإلكترونية التالية على شبكة الإنترنت:

مراكز العناية التابعة لجمعية ضمور العضلات في أميركا
www.mda.org/services/your-mda-care-center

الجمعية الأهلية الخاصة بمرض ضمور العضلات في أميركا
www.ParentProjectMD.org/CareCenters

معالجة الأمراض العصبية والعضلية
<http://www.treat-nmd.eu>

المنظمة العالمية لمرض دوشان :
www.worldduchenne.org

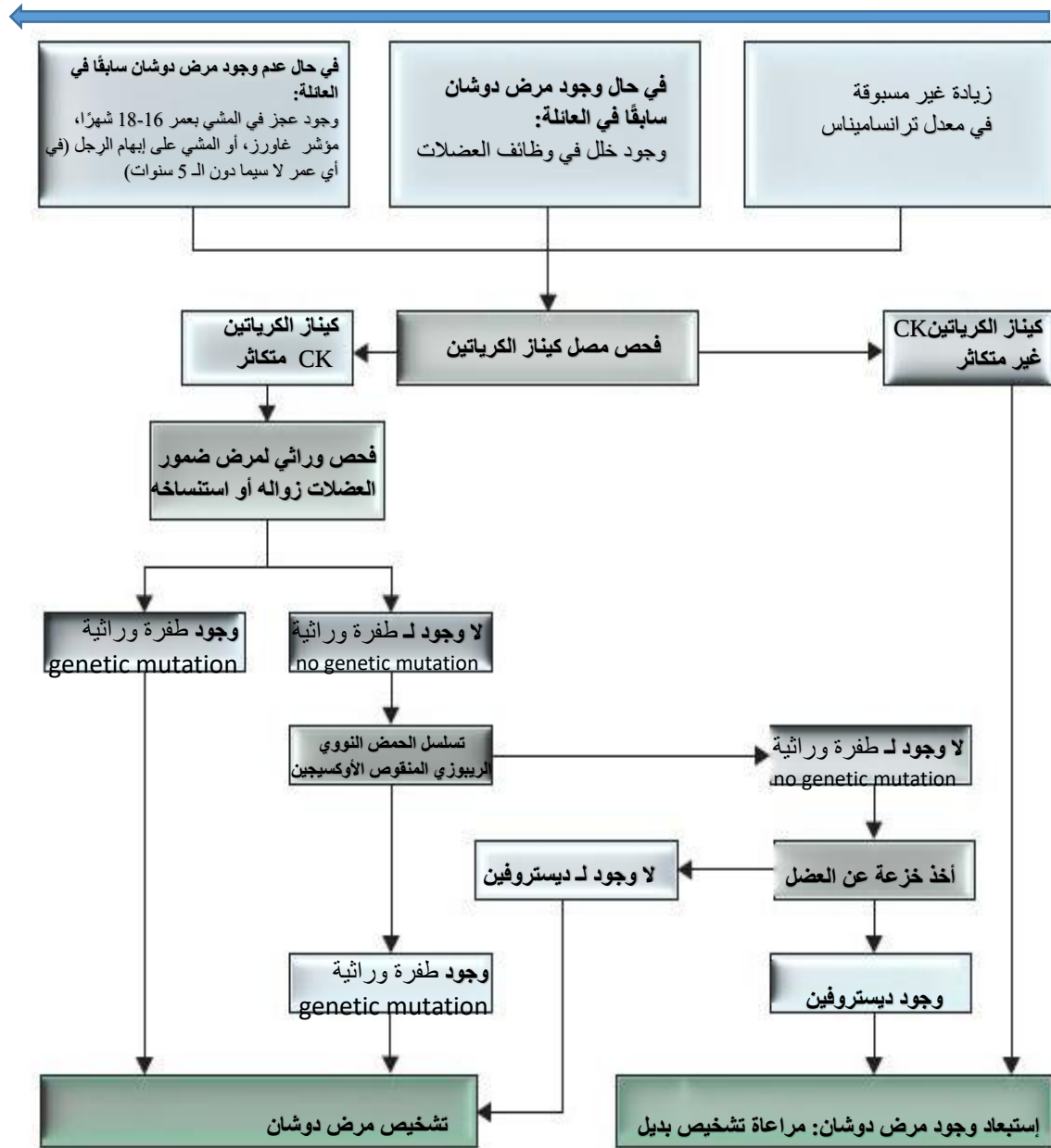
إنه أيضًا مناسبة ليكون الإتصال بمنظمة المدافعة عن المريض patient advocacy organization مساعدًا لهم كما أن منظمات المرضى مدرجة على هذا الموقع الإلكتروني التالي: www.treatnmd.eu/dmdpatientorganizations

الشك بالإصابة بضمور العضلات من نوع "دوشان" DMD (صورة 3)

قد يساورك الشك بوجود مرض ضمور العضلات من نوع **دوشان** بعد ظهور العلامات والمؤشرات التالية: (حتى لو لم يكن لدى العائلة أي تاريخ مرضي بمرض **دوشان**)

- تأخر في النمو و/أو تأخر في النطق
- مشاكل في وظيفة العضلات، مصحوبة بمؤشر "غاورز" Gower's Sign (صورة 2) وهي العلامة التقليدية للإصابة بمرض **دوشان**
- عضلات بطة الساق أو الربلة تبدو أكبر من حجمها العادي (الضخامة الكاذبة – pseudohypertrophy)
- كيناز كرياتيني مرتفع ويسمى (Creatine Kinase CK CPK كيناز الكرياتين نوع من الأنزيمات التي يطلقها العضل عندما يتعرض الأخير للتلف أو عطب أو عطل ما. يقاس مستوى الـ CK في الدم

- خمائر أو أنزيمات يطلقها الكبد (AST أو ALT) إن إرتفاع نسبة الـAST والـALT مؤشر لاستكمال فحوصات دوشان. لا يجوز إجراء تقييم تكميلي للكبد إلا بعد استكمال فحص الـدوشان هذا وبالرغم من أن الشك بساورنا بطرق مختلفة فالجدول البياني الظاهر في الأسفل يبين الخطوات الممكن اتخاذها لتشخيص مرض دوشان - صورة 3 متى نشك بوجود ضمور العضلات دوشان DMD-Duchenne Muscular Dystrophy



المؤشرات الأولى والأعراض الأكثر شيوعاً عند المرضى المصابين بمرض دوشان

الأعراض الغير الحركية	الأعراض الحركية
• قضايا مسلكية • تأخر في الإدراك • زيادة وزن ضعيفة • قضايا تعلم وانتباه • تعثر النطق أو التأخر بالنطق وصعوبات تنشوب حركات مفاصل	• مشية غير طبيعية • بطء ساق تظهر بدانة كاذبة • عدم القدرة على النط • تراجع القدرة على التحمل • تراجع القدرة على تثبيت الرأس عند الجلوس • صعوبة في صعود الدرج • قدم مسطحة • وقوع مفرط أو خراقة في الحركة • مؤشر غاورز عند النهوض من الأرض • تأخر في الحركة الاجمالي • نقص في التوتر / إرتقاء العضلات • عدم القدرة على مواكبة اتزابه • فقدان المهارات الحركية • ألم في العضلات وتشنج عضلي • المشي على أصابع رجليه • صعوبة في الركض أو التسلق

الدور الذي يلعبه مقدم الرعاية الأولية (Primary Care Provider- PCP) كعضو في طاقم الرعاية

بعد أن يتم التشخيص على يد اختصاصي في طب الأعصاب والعضلات، ترسل المعلومات والموارد حول دوشان إلى الشخص الذي يقدم لك الرعاية الأولية. إن مقدمي الرعاية الأولية هم أساساً أطباء، ممرضون، أطباء أسر، ومساعدو أطباء، اختصاصيون في طب الأطفال، والممارسات الطبية العامة، والطب العائلي، أو الطب الداخلي الذين يساعدون على توفير "البيت الطبي". إن استمرارية التعاون مع مقدم الرعاية الأولية لك يوفر موردًا من الاستقرار النفسي والدعم الوافي أنت بأمس الحاجة إليهما، وتشمل مسؤولياته:

- . درجة أولى في إيلاء الإهتمام بالحالات الطبية الحادة والمزمنة
- . توفير الرعاية بشأن النمو مع تقدم العمر وفي كافة مراحل النمو هذا
- . التنسيق مع الأخصائيين حول تقديم الرعاية المناسبة
- . فحص عام شامل سنوي للسمع والبصر
- . فحص عام شامل سنوي لاضطراب الأظباع، والإساءة المعنوية؛ ومشاكل الصحة العقلية
- . التأكد من إجراء اللقاحات المجددة كافة بما فيها اللقاحات السنوية ضد الأنفلوزا واخذ الحقنة المضادة ضد الرشع
- . عوَضاعن الرذاذ الأنفي ضد الفيروسات والأوبئة العمرية)
- . فحص عام شامل سنوي ضد عوامل مسببة لخطر الإصابة بمرض الأوعية الدموية للقلب والشرابين كارتفاع ضغط الدم (هيبيرتانشن) (hypertension) ومستويات مرتفعة من الشحم بالدم، أو، الكولسترول (هيبير-كولسترولاميا) (hypercholesterolemia)



4- تشخيص مرض دوشان

أسباب مرض دوشان؟

يعتبر مرض دوشان من الأمراض الجينية أو الوراثية التي تصيب الإنسان ويعزو سببه الأساسي إلى وجود طفرة وراثية (mutation) أو تغير في الجينة أو المورثة التي ترمز إلى وجود الدستروفين. الدستروفين هو البروتين المتواجد في كل نسيج عضلي في الجسم. وظيفته خماد صدمات ويعطي العضل القدرة على الانقباض والتراخي دون التعرض لأي ضرر كان. من دونه لا تعمل العضلات جيدًا إذ أنها لا تستطيع أن تعالج أو تصلح ذاتها بذاتها بشكل جيد. إضافة إلى ذلك، فالنسيج الخارجي للعضل يتعرض للضرر بسرعة خلال النشاطات اليومية التي يقوم بها الإنسان، مسببة تمزقات رقيقة ميكروسكوبية داخل بنية الخلية. من دون الدستروفين أيضًا، لا تستطيع العضلات أن تصلح ذاتها. إن كل التمزقات الرفيعة تسمح بدخول الكالسيوم إلى داخل الخلية وهو مادة سامة بالنسبة للعضل. يلحق الكالسيوم الضرر بالعضل من خلال قتل الخلايا فيه فاتحًا المجال لتحل محلها بقايا التمزقات الرفيعة مصحوبة بشحوم. خسارة خلايا العضل ينتج عنه خسارة في القوة وتراجع في وظائف الجسد مع مرور الزمن.

تأكيد التشخيص

يتم التأكد من تشخيص مرض دوشان عبر الفحوصات الجينية أو الوراثية. وعلى هذا المنوال تتم تلك الفحوصات من خلال عينات دم، كما وتجري فحوصات أخرى أيضًا.

(1) الفحص الجيني أو الوراثي (صورة 2)

يعتبر الفحص الجيني أو الوراثي ضروريًا على الدوام ويتعين إجراؤه لكل مريض. إن الفحوصات الجينية أو الوراثية المتنوعة تعطي معلومات مفصلة أكثر بالنسبة إلى أي تغير يطرأ على الحمض الريبي النووي المنزوع الأوكسيجين (Deoxyribonucleic Acid- DNA)، وتسمى هذه بالطفرة الجينية أو الوراثة genetic mutation. إن تشخيص مرض دوشان وراثيًا أمر بالغ الأهمية من شأنه المساعدة على تحديد إمكانية إجراء تجارب سريرية خاصة.

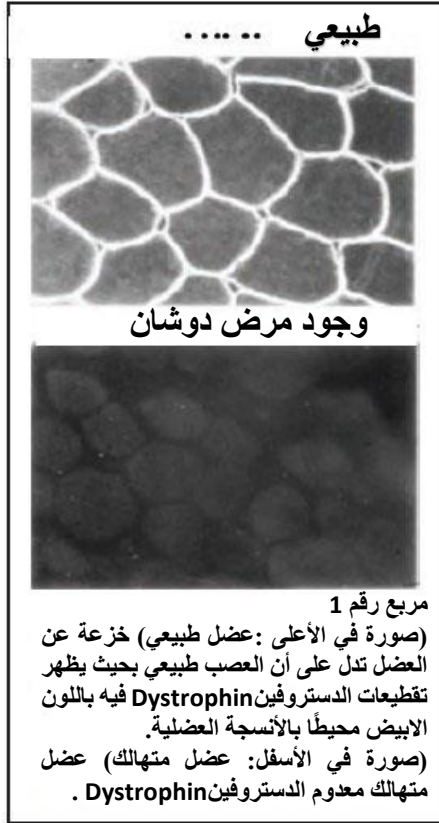
وفي المرة التي نتعرف خلالها على الطفرة الجينية أو الوراثة، يعطى الأمهات عددًا من الفرص من أجل الخضوع لفحص وراثي لمعرفة إذا كن حاملات للمرض. هذه المعلومات بالغة الأهمية أيضًا بالنسبة للإناث الأخريات في العائلة لجهة الأم (شقيقاتها، بناتها، عماتها خالاتها وعموم الأنساب والأقارب) لمساعدتهن على تفهم ذواتهن وعما إذا كن حاملات للمرض على السواء. هذه المعلومات تساعد على التوالي العائلة برمتها لنيل المعلومات حول المخاطر في انجاب المزيد من الأطفال يحملون مرض دوشان وصنع القرارات المناسبة المتعلقة بالتشخيص الذي يسبق الولادة وأيضًا قرارات إنجاب المزيد من الأولاد. فالعائلات تحصل على استشارات متخصصة بالمسائل الجينية أو الوراثة بعد التشخيص (المربع 2).

الفحص الجيني أو الوراثي وفنائه:

- تركز فحوصات الـ Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification – MLPA على المحو والإستنساخ وهي قادرة على تحديد نسبة 70 بالمئة من الطفرات الجينية أو الوراثة المتعلقة بمرض دوشان.
- التسلسل الجيني Gene Sequencing: وفي حال جاءت نتيجة الـ MLPA سلبية فالتبعات أو التسلسل الجيني أو الوراثة يستطيع التقاط الطفرة الجينية أو الوراثة عوض محوها أو استنساخها (أي تكرارها) (على سبيل المثال: نقطة الطفرة الجينية أو الوراثة (non-sense أو missense، و small duplications/insertions) وهذا الفحص قادر على تحديد نسبة 25 إلى 30 بالمئة من الطفرات الجينية أو الوراثة لمرض دوشان التي لا يستطيع فحص الـ MLPA أن يحددها.

2- خزعة العضلات

وإذا كان حجم مستوى كيناز الكرياتينين مضاعفًا أو متكاثفًا وتظهر عليك علامات مرض دوشان، لكن لا وجود أثر لطفرة وراثية من بعد أن تكون أجريت فحصًا وراثيًا، فقد تكون بحاجة لسحب خزعة من العضل. سحب خزعة من العضل يتم عبر عملية جراحية بسيطة تؤخذ خلالها عينة من عضلك لتحليلها. الطفرة الجينية الخاصة بمرض دوشان تعني أن الجسم لم يعد قادرًا على إنتاج بروتين الدستروفين أو أنه لا ينتج ما يكفي من هذا البروتين. إن إجراء الفحوصات على خزعة من العضل من شأنها توفير معلومات جد قيمة حول حجم الدستروفين الموجود في خلايا العضل (انظر المربع 1).



معظم المصابين بدوشان لا يحتاجون لسحب خزعة من العضل هناك نوعان من الفحوصات تجري عادة على خزعة العضل: فحص كيمياء المناعة للعضل immunochemistry، والفحص البقيعي الغربي western blot test. هذه الفحوصات تجري لتحديد وجود دستروفين في العضل من عدمه. إن كيمياء المناعة النسيجية للعضل تتطلب وضع جزء صغير من العضل على شريحة انزلاق زجاجية وإضافة بقعة على العضل ثم التمعن جيداً بخلية العضل عبر المجهر للتأكد من وجود دستروفين. الفحص البقيعي الغربي هو دراسة كيميائية يختبر وجود كيميائية الدستروفين.

(3) فحوصات أخرى

في الماضي كان يعرف فحص بإسم تخطيط كهربائية العضل electromyography (EMG) وهو اختبار قوة التوصيل في العصب (شك الإبر) nerve conduction studies (needle tests) وهذا الفحص كان يشكل جزءاً من تقييم تقليدي للإشتباه بوجود خلل في المكون العضلي-العصبي.

يوافق الخبراء إجمالاً على أن فحص تخطيط كهربائية العضل المشار إليه أعلاه، واختبار قدرة التوصيل في العصب فضلاً عن الفحص التقليدي المتمثل بشك الإبر تبقى غير ملائمة وغير ضرورية للتأكد من وجود دوشان.



لماذا يعد الإثبات الجيني أو الوراثي هام

الإستشارة الوراثية وإجراء تحاليل لناقل مرض دوشان:

أحياناً تسبب الطفرة الجينية مرض دوشان بشكل عفوي وبصورة لا يتوقعها أحد. ويسمى هذا الأمر بالطفرة الجينية التلقائية. وفي تلك الحالات لا يبين التاريخ المرضي للعائلة وجود مرض دوشان أبداً. لذا فإن ثلاثين بالمئة من الأشخاص الذين ولدوا مع مرض دوشان يعانون من طفرة جينية تلقائية هي بمثابة تشفير للدستروفين dystrophin عوضاً عن داء موروث سابقاً من أحد أفراد الأسرة.

تدعى الأم التي تحمل طفرة جينية في DNA الخاص بها، والتي تنقله بدورها إلى طفلها، حاملة الجين "carrier". إن حاملات الجين ينقلن عادة الطفرة الجينية إلى الأطفال بنسبة 50%. فالأطفال الذين "يرثون" الطفرة الجينية سيعانون من مرض دوشان، أما البنات اللواتي "يرثن" الطفرة الجينية سيحملن الجين أنفسهن وحسب. أما في حال تبين بعد الفحص أن الأم لديها طفرة جينية فيتعين عليها إحاطة نفسها علماً قبل أن تصنع قرارها بالحمل مرة أخرى، كما بإمكان نسيبتها الإناث (كالشقيقة والعمة أو الخالة وبناتها بنوع خاص) إجراء فحوصات مخبرية لمعرفة عما إذا كن يحملن الجين (أو المرض).

إن الأنثى التي تحمل الجين ولديها علامات دوشان (التمثل بضعف عضلي، تعب وإرهاق، أو جاع، الخ..) تدعى "حاملة ظاهرة لمرض دوشان" manifesting carrier. لا فحوصات لتبيان عما إذا كانت الأنثى "حاملة أو ناقله ظاهرة لمرض دوشان".

حتى إذا لم تكن الأنثى حاملة لجين مرض دوشان فهي لا تزال معرضة لخطر أن يحمل الحمل معها مرض دوشان ولو ضعيفاً. فقد تتكون الطفرة الجينية المسببة لمرض دوشان فقط داخل البويضة أو خلايا البويضة عوض أن يصيب كامل الخلايا. إن هذا يدعى "germline mosaicism" حالياً لا يوجد فحص دم متعلق بـ "germline mosaicism".

فالأنثى حاملة الجين تتعرض لزيادة مخاطر الإصابة بوهن القلب أو بتهالك العضلة الهيكليّة وتعطل عملها. لذا ينصح إجراء فحص قلب (تخطيط كهربائية القلب ECG- Electrocardiogram وصورة الرنين المغناطيسي MRI وتخطيط صدى القلب-Echocardiogram) كل 3 أو 5 سنوات في حال جاءت الفحوصات طبيعياً (أو غالباً كما ينصح به طبيب القلب). معرفة حالة الناقل يساعد كثيراً على تحديد المخاطر التي سيواجهها والتحضير للمشورات الملائمة وشم العلاج الملائم.

إن المستشار الوراثي بإمكانه شرح كل ذلك بالتفاصيل.

الأهلية للتجارب السريرية أو العيادية:

هناك العديد من الإختبارات السريرية أمامك تتعلق بمرض دوشان تهدف بمجملها إلى تحديد نوعية الطفرات الجينية المسببة لمرض دوشان. إن الفحوصات الجينية هامة لمعرفة عما إذا كنت مؤهلاً لإجراء تلك الإختبارات. ومن أجل مساعدة المواقع الإختبارية بشأن دوشان التعرف عليك من المفروض التسجيل على صفحة امانة السجل الوطنية لمرضى دوشان وهنا على هذا الموقع تجد القائمة المذكورة: عنوان الموقع: <http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD/>

وفي حال لم تستوفِ الفحوصات الجينية السابقة المقاييس المعترف بها والمقبولة والتي تسمح بتحديد حجم الطفرات الجينية والوراثية بدقة، فيستحسن عندئذ إجراء معاودة الفحوصات مرة أخرى. عليك مناقشة ذلك مع اخصائي الأعصاب والعضلات و/أو المستشار الجيني. إن حجم الطفرة الجينية مطلوب بدقة للتسجيل في امانة التسجيل لمرضى دوشان. بإمكانك العثور على معلومات مشروحة في المستند الرئيسي حول هذا الموضوع وعن نوع الفحوصات التي يجب إجراؤها ومدى فعاليتها في كشف الطفرة الجينية.

إن البالغين الذين لم يجروا فحوصات جينية في السابق، أو أجروا تلك الفحوصات ولكنهم بحاجة لإجرائها من جديد معتمدين على وسائل فحص متطورة (يرجى الطلب من المستشار الجيني عما إذا كنت بحاجة لأن تعيد الفحص مرة أخرى)، يتعين على هؤلاء مراعاة الحصول على الفحص الجيني لاعتبار أهليتهم في المشاركة في الإختبار السريري.

5- ادارة صحة الجهاز العصبي العضلي

ومع مرض دوشان تصاب العضلة الهيكلية بوهن وتهالك لأنها تخسر بروتين الدستروفين. عليك اجراء فحوصات للكشف عنها لدى الأخصائي في طب الأعصاب والعضلات (Neuromuscular Specialist- NMS) المعتاد على اخذ التدابير الوقائية والعلاجية بشأن مرض دوشان. إن اخصائي طب الأعصاب والعضلات يقدم المساعدة لك ولعائلتك أيضاً لتكونوا على الإستعداد للخطوة التالية في رحلة الرعاية الطبية. من المهم أن يعرف الأخصائي في طب الأعصاب والعضلات (Neuromuscular Specialist- NMS) كيفية تجاوب العضل واداء وظيفته لكي يبدأ العلاجات الصحيحة في اقرب فرصة ممكنة.

تقييم الأعصاب والعضلات

نوصي بزيارة الأخصائي في طب الأعصاب والعضلات (Neuromuscular Specialist- NMS) مرة كل 6 أشهر وأيضاً طبيبك الأسري و/أو المعالج الفيزيائي لتقييم الوضع العام لك مرة كل 4 أشهر. هذا الأمر الهام يتيح لك أخذ القرار المناسب بالنسبة إلى العلاج أو التعديلات في العلاج الحالي الذي تجريه، في اقرب فرصة ممكنة، كما وترقب وقوع المشاكل وتجنبها بأقصى مدى ممكن. إن الفحوصات التي تجرى لتقييم تقدم المرض تتفاوت بشدتها بين عيادة وأخرى. أن تقوم بتقييم لحالك من خلال اجراء نفس الفحوصات كل مرة لكشف التغيرات وتقدم المرض، هو أمرٌ بالغ الأهمية من أجل تقديم التدخلات المناسبة لتلك المرحلة. هذه التقييمات تتضمن:

• معيار القوة:

إن معيار قوة العضلة الهيكلية يقاس في طرق متعددة لمعرفة عما اذا كانت هذه القوة المحركة أو الدافعة للعضل تتغير.

• مدى حركة المفصل:

يجرى هذا التقييم لمراقبة عن كثب الإنقبضات أو تقلص المفصل لمساعدتك على تحديد نوع التمدد و/أو التدخلات التي من شأنها تقديم المساعدة لك.

• الفحوصات الزمنية

عند اجرائها التقييم، تحدد معظم العيادات زمناً معيناً مخصصاً لبعض الأنشطة كتلك المتعلقة بالنهوض عن الأرض، أو السير لمسافة معينة، أو صعود بضع درجات. هذه المعلومات تنالها لمعرفة مدى تغير العضلات وتجاوبها وفق تدخلات مختلفة.

• مقاييس الوظائف الحركية

هناك عدد كبير من المقاييس المختلفة، لكن العيادات الخاصة من المفترض أن تستعين بالمقاييس نفسها في كل تقييم. ولكن من وقت لآخر فإن اللجوء إلى مقاييس مختلفة قد تكون أيضاً ضرورية.

• النشاطات في الحياة اليومية العادية

النشاطات في الحياة اليومية تسمح لطاقتك العناية أن يحدد المساعدات الإضافية التي من شأنها مساعدتك في خصوصيتك واستقلاليتك.

• العلاج بالعقاقير لعضل الهيكلية

تنصب البحوث حالياً على جهة مخصصة من العلاجات الجديدة لمرض دوشان. ان دليل العناية المجدد يتضمن توصيات بشأن المعالجات التي يتوفر لها أدلة علاجية وافية. تلك التوصيات تتغير في المستقبل عندما يظهر أدلة جديدة تدعم تلك العلاجات. بالإمكان الإطلاع على التوصيات وتجديدها فور صدور النتائج الجديدة. من المتوقع توفر مجموعة واسعة من الخيارات العلاجية في المستقبل ولكنها تبقى محدودة بعض الشيء أنياً أي انه في هذا الزمن تبقى الستيرويدات هي الدواء الوحيد الموصى به لمعالجة أعراض العضلة الهيكلية لمرض دوشان ويعزو ذلك، كون الخبراء يدركون تماماً أنه العلاج الوحيد ذات الادلة الكافية الذي يوصى به. تتم مناقشة السترويدات بإسهاب في القسم 6. ولاحقاً تناقش مسألة العلاجات بالعقاقير المقوية التي تخص أعراضاً أخرى من المرض كعلاج مشاكل القلب.

6- إدارة نظام الستيرويد

تستخدم الهرمونات المنشطة Corticosteroids أو الستيرويدات Steroids في حالات طبية عديدة حول العالم. بالحقيقة فإن تناول الستيرويدات يساعد المرضى المصابين بـ **دوشان**، شرط أن يكون هذا الاستخدام متزن وبترو، مع مراعاة المخاطر الناجمة عن أعراض جانبية التي من الممكن أي سببها هذا العلاج. من المهم جداً استخدام الستيرويدات لمحاربة مرض **دوشان** ولكن يجب أن نتناقش مسألة هذا الاستخدام قبل تصاب أية وظائف في الجسم بالتراجع.

الأساسيات

تعرف الستيرويدات بأنها تبطئ فقدان القوة العضلية والوظيفة الحركية للعضل عند المصابين بمرض **دوشان**. إن الهرمونات المنشطة المسماة Corticosteroids تختلف عن الستيرويدات البنائية أو الابتنائية anabolic steroids والتي يسيئ استخدامها الرياضيون الذين يسعون إلى تعمير هذه القوة في أجسامهم. الغاية من استخدام الستيرويدات لمكافحة مرض **دوشان** هو للحفاظ على القوة العضلية في الجسم ووظائف العضل، فتساعدك على المشي مسافة أطول، كما وتحفظ أطرافك العليا ووظائف التنفس، وتجنبك احتمال إجراء جراحة لمعالجة تقوس أو اعوجاج العمود الفقري

. يجب مناقشة موضوع الستيرويدات خلال فترة التشخيص. إن الوقت المفضل للبدء به هو في مرحلة المشي قبل أن تصاب بالتدهور الجسدي (أنظر الصورة 4).

. إن برنامج التلقيح الوطني يجب أن يستكمل قبل البدء بعلاج الستيرويدات ولكن يجب التحقق من وجود مناعة ضد جدري الماء أو الخُمَاق (varicella or chicken pox). التوصيات والنصائح التي تقدمها جمعية الـ CDC في الولايات المتحدة الأميركية تجدونها على الرابط التالي: www.parentprojectmd.org/vaccinations. يجب مراجعة السلطات الإقليمية للحصول على النصائح بشأن التلقيح في بلدك.

. يجب اعتماد التحضيرات المسبقة وأخذ المواقف الاستباقية فيما يتعلق بحسن أخذ التدابير الوقائية ضد التأثيرات الجانبية التي يسببها الستيرويد والحؤول دون حدوثها (أنظر الجدول 1)

جرعات لنظم مختلفة من الستيرويد

قد يوصف لك اخصائي الأمراض العضلية والعصبية جرعات لنظم مختلفة من الستيرويد. هذه الخطوط التوجيهية جاءت محاولة لتؤسس وسيلة واضحة لاستخدام الستيرويدات بشكل فعال وآمن على أساس اجراء تقييمات انتظامية عملية للوظائف وللتأثيرات الجانبية (أنظر الصورة 4).

. العقاقير التالية مثل: "برادنيسون"، و"دفلازاكور" (تباع في الولايات المتحدة الأميركية بإسم "امفلازا")، هي كناية عن نوعين من الستيرويدات تستخدم بنوع أساسي لمرض **دوشان**. فالإختبارات المتواصلة بشأن تلك العقاقير هامة ومن شأنها مساعدتنا على فهم المنافع المناسبة لكل منها بشكل أفضل

. الخيار بشأن أي من أنواع الستيرويدات ستستخدم يتوقف عليك بالدرجة الأولى وعلى الأفضلية التي توليها أسرتك وطبيبك الأخصائي بها، وأيضاً على توفر الستيرويدات في بلدك، وثمن تلك الستيرويدات، والتأثيرات الجانبية ذات الصلة، التي من الممكن التكهن بها. الدواء "برادنيسون" لديه حسنات على أنه زهيد الثمن. لكن البعض يفضل الدواء "دفلازاكور" على "برادنيسون" لأن هناك احتمالات زيادة الوزن أخف ومشاكل مسكلية أقل، إلا أنه يصحب معه بعض حالات التأخر في النمو ونمو الكتركت (العدسة).

جرعة الستيرويد، التدابير الوقائية والعلاجية والتأثيرات الجانبية (صورة 4، جدول 2)

البقطة التي تنتهجها الإدارة الحكيمة في تناول علاج الستيرويد والوقاية من تأثيراته الجانبية التي قد يحملها حيوية وجوهرية. وفيما يشكل العلاج بالستيرويد في الوقت الراهن الدعامه والسند الأساسي بين باقي العلاجات الطبية لمرض دوشان، فإن تناول هذا العقار لا يتم عرضياً أو مصادفةً، بل يتم فقط تحت إشراف أخصائي الأعصاب والعضلات الذي يتحلى بالخبرات الوافية والمعرفة.

فالعوامل التي تراعى مسألة المحافظة على الجرعات نفسها لدواء ستيرويد أو زيادة تلك الجرعات تأخذ بعين الاعتبار التجاوب مع العلاج، يأتي بعده الوزن، والنمو، وفترة البلوغ، وصحة العظام، والسلوك، والعدسات، ووجود تأثيرات جانبية وإذا كانت تلك التأثيرات تحت المراقبة المحكمة والتحكم الكامل.

خطوات تحذيرية من استخدام الستيرويد

القصور الكُظري Adrenal Insufficiency

تعليم المريض والعائلة حول الوقاية.

. يتناول التعليم قضايا هامة مثل: علامات القصور الظاهرة، الأعراض، والتدابير الوقائية من أزمة كُظرية Adrenal crisis.

. وصف علاج من الهيدروكورتيزون داخل العضل يؤخذ هذا العلاج في المنزل.

. 50 ملغ للأطفال بعمر أقل من سنتين.

. 100 ملغ للأطفال من عمر سنتين وأكبر والبالغين.

. جرعات الإرهاق stress dosing أكثر من 12 ملغ / م² يومياً، وللمرضى الذين يأخذون دواء الـ برادنيسون والدفلازوكار يومياً.

. قد يكون أخذه ضرورياً ضد الأمراض الشديدة والصدمات الكبيرة أو الجراحة.

. أخذ الهيدروكورتيزون عيار 50-100 ملغ / م² يومياً

لا توقف أخذ جرعة الستيرويد على نحو مفاجئ

. طبق طريقة بي جاي نيتشولوف

PJ Nicoloff steroid tapering protocol

. حاول التخفيف من الجرعة من 20 - 25% كل اسبوعين

. عندما تنتهي من اخذ الجرعة الفيزيولوجية (3 ملغ / و2

. في اليوم من دواء برادنيسون أو دفلازاكور) غير لتناول

هيدروكورتيزون 12 ملغ / 2% يومياً مقسمة على 3 جرعات متساوية.

. تابع التخفيف من الجرعة بين 20-25% كل اسبوع إلى حين

تتوصل إلى اخذ جرعة عيار 25 ملغ من الهيدروكورتيزون

. بعد مرور اسبوعان على الجرعة كل يوم بعد يوم توقف عن

استخدام هيدروكورتيزون

. راقب الكورتيزول أو هرمون الغدة الكظرية: سي آر أتش أو

الـ أي سي تي أتش المحث أو المحفز حتى يصير محور

الـ أتش بي أي طبيعياً

. تابع الجرعة المخصص للإرهاق إلى حين يستعيد محور الـ

أتش بي أي عافيته (قد يأخذ هذا الإجراء 12 أشهر أو أكثر)

إعداد الجدول الزمني وتنظيم الجرعات

النقاش الأولي

يدور أول نقاش مع العائلة حول استخدام الستيرويد

البدء بنظم الستيرويد

. قبل أي ظهور لتردي في القوام الجسدي

. بعد أن تتم مناقشة التأثيرات الجانبية

. و إجراء استشارة تغذية

الجرعة القياسية الموصى بها

. دواء برادنيسون أو برادنيسون 0 - 75 ملغ /

كلغ يومياً ؛ أو

. دفلازاكور 0-9 ملغ / كلغ يومياً

تغيرات بأخذ الجرعة

في حال تبين بأن التأثيرات الجانبية لا نطاق أو غير قابلة للتحكم بها:

. خفف من تناول الستيرويد بمعدل 25 - 33 %

. راجع التقييم مرة كل شهر؛

. أما في حال تدنت مستويات الاداء الحسن :

. زيادة معدل جرعة الستيرويد بالوزن على اساس

الجرعة المأخوذة في البدء.

. عاود كرة التقييم كل شهرين أو ثلاثة أشهر.

الإستخدام في مرحلة عدم المشي

. تابع تناول الستيرويد بجرعة أقل عند الضرورة

للتحكم بالتأثيرات الجانبية.

. المرضى القدامى الذين لم يتناولوا الستيرويد قد

يستفيدون من مبادرة استخدام نظم الستيرويد

الأزمة التي يسببها القصور الكظري (Adrenal Insufficiency)

تلتصق الغدة الكظرية بالجهة العليا من الكليتين وتفرز الـ "كورتيزول" أي الهرمون الكظري الذي يساعد الجسم في التغلب على الإرهاق والإجهاد (مثلاً بسبب الأمراض والأصابات الخطيرة). أنه خلال متابعتك الستيرويد بشكل يومي فلا تعد الغدة الكظرية تفرز الهرمون الكظري مسببةً القصور الكظري فتتوقف عن العمل. أما في حال توقفت عن تناول الستيرويدات، فقد تحتاج إلى أسابيع أو أشهر ليبدأ جسمك في إنتاج الكورتيزول مرة أخرى. من دون مكوّن الكورتيزول لن يستطيع جسّدك تحمل الإرهاق ما يسبب "أزمة كظرية" قد تهدد حياتك. ولهذا السبب، لا تقدر أن توقف تناول الستيرويد اليومي فجأة (أو من دون مساعدة الطبيب)، أو ترجئ أخذ الجرعة المحدد لك أكثر من 24 ساعة. إضافة إلى ذلك، عندما تكون تحت وطأة الإرهاق المتزايد (مثلاً؛ الحمى العالية، الجراحة، الكسور العظمية) فقد تكون بحاجة لأخذ الجرعات الزائدة من الستيرويد أو جرعات الإرهاق stress doses. إن المعلومات حول الجرعة واكتشاف وجود قصور كظري Adrenal Insufficiency حاد أو التعرف إليه، أو معالجته أو حتى تجنبه، بإمكانك العثور عليها في الموقع التالي على شبكة الإنترنت تحت عنوان "بي. جاي. نيكولوف ستيرويد بروتوكول" PJ Nicholoff Steroid Protocol (www.parentprojectmd.org/pi).

أدوية علاجية أخرى ومكملات النظم الغذائية Other Drugs and Dietary Supplements

أنه بموازاة تناولك الستيرويد هناك عقاقير أخرى تؤخذ لمحاربة مرض دوشان والتي تشمل ما يلي: اكزودينس 51 (أتابليرسن) Exondys 51 (eteplirsen) الذي يحظى بموافقة إدارة الطعام والأدوية (أف دي أي Food and Drug Administration FDA) في الولايات المتحدة الأميركية، وأتالورين (ترانسلارنا) Ataluren (Translarna) الذي يحظى بموافقة مصلحة الأدوية الأوروبية (إي أم أي European Medicines Agency-EMA) ويستخدم في العديد من الدول الأوروبية، لكن هذا الدواء لا يسمح استخدامه في الولايات المتحدة الأميركية والأدوية التالية: اكزودينس 51 (أتابليرسن) وأتالورين (ترانسلارنا) الحائزين على الموافقة، يستخدمان لمعالجة أشخاص يحملون فئة معينة من الطفرة الجينية لمرض دوشان.

الدواء اكزودينس 51 Exondys 51 المسموح استخدامه لمعالجة أشخاص يحملون مرض دوشان لديهم طفرة جينية معينة ينصاع مع "إيكسون 51 المتخطي للخلل" exon 51 skipping (حوالي 13 بالمئة من الحالات). هذا الدواء يركز على تخطي أي جزء مشوب بخلل (اكسون) لإنتاج دسروفين يعمل جزئياً.

الدواء أتالورين (ترانسلارنا) Ataluren (Translarna) مخصص للأناس الذين يحملون مرض دوشان عديمي الطفرة (حوالي 13 بالمئة من الحالات). أنه وبالرغم من أن آلية عمل أتالورين غير معروفة جيداً إلا أنها تتفاعل مع جزء من الخلية التي "تقرأ" بروتينات تسمح للخلية بأن "تقرأ" عبر "طفرات جينية non sense mutuation لإنتاج بروتين يعمل.

هناك العديد من الاختبارات العيادية لمرض دوشان موجهة لطفرات جينية معينة ومسببة للمرض. إن الاختبار الجيني هام لمعرفة عما إذا كنت مؤهلاً لتخضع للاختبارات، وفي هذه الحال عليك التسجيل على اللائحة في سجل دوشان الوطني بصفتك مريض يعاني من هذا المرض وبالإمكان العثور على هذه اللائحة في المكان التالي:

<http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD>

أنه بالإضافة إلى الأدوية التي تم التطرق إليها أعلاه، توجد كمية كبيرة من الأدوية والمتممات، التي قد تستخدم في العلاج ضد مرض دوشان ولكن لا تحظى بموافقة "إدارة الطعام والأدوية" (أف دي أي Food and Drug Administration FDA) في الولايات المتحدة الأميركية، ولا بموافقة مصلحة الأدوية الأوروبية (إي أم أي European Medicines Agency-EMA). أنه وبالرغم من بعض العقاقير المذكورة في المربع 3 أنها تستخدم على نطاق واسع، إلا أنه لا يوجد برهاناً قاطعاً لنقول ونعترف عما إذا كانت المتممات الدوائية تساعدك حقيقة أم أنها تؤذي. لذلك بات من الضروري مناقشة مسألة الأدوية التي تتناولها بشكل مسهب مع أخصائي الأعصاب و العضلات قبل التفكير بإضافة أدوية أو توقيفها.

المربع 3- العقاقير الأخرى ومنتجات النظم الغذائية التي لا تحظى بالموافقة ضد مرض دوشان
وضع الخبراء سلسلة من العقاقير والمنتجات الغذائية التي لطالما وضعت في متناول المرضى لمعالجة بعض حالات مرض دوشان. لقد قام الخبراء بمراجعة المعطيات التي تم نشرها حول تلك المواد ييغون من خلالها معرفة عما اذا كان هناك برهان قاطع يحكم سلامتها وفعاليتها قبل أن يقدموا توصيات بشأنها.

هذا ما يستنتجه الخبراء:

- . لا يوصي الخبراء باستخدام او كز اندرولون oxandrolone، وهو ستيرويد أو منشط ابتنائي anabolic steroid.
- . لا يوصي الخبراء باستخدام البوتوكس Botox.
- . لا يدعمون أي استخدام ممنهج للكرياتين كيناز كرياتين مرتفع ويسمى (Creatine Kinase CK CPK فالمرقبة العشوائية للاختبار بالكرياتين في مواجهة دوشان جاءت من دون فائدة . أما في حال كان الشخص يتناول الكرياتين ويشكو من مشاكل في الكلى فيجب عليه التوقف عن تناول هذا المنتج العلاجي.
- . لا يعطون توصيات في هذا الوقت فيما يتعلق بالمنتجات العلاجية أو اي علاج بالعقاقير يستخدم بعض الاحيان لمكافحة مرض دوشان بما في ذلك الـ Q10 المتعاش مع بالأنزيم (الخمائر) والمختلط بها، الكرنيتين، الحمض الأميني (غلوتامين والأرجينين)، مضادات الالتهابات ومضادات الأكسدة والحموضات antioxidants مثل زيت السمك، والفيتامين إي vitamin E ومستخلص الشاي الأخضر، والبانوكسيفيلين)، والعلاجات الأخرى المتكونة من الأعشاب والمستخلصات النباتية الأخرى other botanical extracts. كما أجمع الخبراء على أن لا دليل كافي على وجود ما يدعم موقفهم بشأن استخدامها، كتب أو نشر في مقالات أو وضع في تقارير.
- . وافق الخبراء على أن مجال بحاجة للمزيد من الدراسة والبحوث. هذا وقد تم تشجيع مشاركة العائلة الحي في النشاطات التي تنمي المعرفة والإحاطة بشأن المرض، وعلى سبيل المثال نشاطاتهم مع أمانة تسجيل المرضى والخضوع لاختبارات سريرية.

الجدول 2. التأثيرات الجانبية لستيرويد: المراقبة والتدخل الطبي الموصى بهما

إن بعض التأثيرات الجانبية المعروفة والشائعة، الناجمة عن الاستخدام المطول لمنشطات ستيرويد هي مدرجة في هذا الجدول. يهم أن نلاحظ بعض الناس يتجاوبون مع الستيرويدات بشكل مختلف عن الآخرين. إن مفتاح النجاح للتدابير الوقائية والعلاجية بمنشط ستيرويد يراعي بشدة مسألة التأثيرات الجانبية له والعمل على مكافحتها وتجنبها أو التخفيف من وطأتها قدر الإمكان. إن التخفيف من جرعة ستيرويد قد تكون ضرورية لا سيما عندما تتحول التأثيرات الجانبية غير قابلة للتحمل أو يصعب ادارتها أو اخذ التدابير الوقائية بشأنها (أنظر الصورة 4). وفي حال ثبت عدم نجاح هذا الستيرويد مثلاً، فالملاذ في اختبار نوع آخر من الستيرويد أو الإعتماد على نظم ستيرويد جديد، بات ضرورياً قبل اللجوء إلى التخلي عن استخدامه نهائياً كعلاج. يترك هذا الأمر لأخصائي الأعصاب والعضلات للقيام به.

التأثير الجانبي للستيرويد	معلومات إضافية	التحدث مع أخصائي الأعصاب والعضلات
زيادة الوزن والبدانة Weight Gain, and Obesity	يتوجب أن تكون حذراً من أن الستيرويدات يضاعفون الشهية على الطعام؛ لذلك يتعين عليك الحصول على المشورات بهذا الشأن قبل اخذ الستيرويدات.	من المهم بأن كامل العائلة تحتار تناول تتناول الطعام بشكل حكيم لتجنب زيادة الوزن الفائض. يمكنك العثور على برنامج الطعام الصحي على الرابط التالي: https://www.choosemyplate.gov
إطالة الوجه الكوشينغي أو الوجه البدري (الوجه المدور) Cushingoid face	الملاءة في الوجه والوجنتين تظهر أكثر وضوحاً مع الوقت	الانتباه للحمية الغذائية والتخفيف من السكر والملح من شأنه مساعدتك على التخفيف من زيادة الوزن وعلى التقليل من إطالة الوجه الكوشينغي أو الوجه البدري
نمو مكثف للشعر في كامل أنحاء الجسم (hirsutism)	تسبب الستيرويدات نمواً مكثفاً للشعر في كافة أنحاء الجسم	هذا لا يعتبر خطيراً ما يكفي ليكون إنذاراً لك لا اعتبار تغيير الدواء
التهابات حب الشباب، الأمراض الجلدية والفطريات في البشرة (tinea) بالإضافة إلى البثور والتآليل warts	تلاحظ بشدة عند المراهقين والمراهقات	استخدام العلاجات المحددة (الوصفات الطبية الموضوعية) ولا تستعجل في تغيير نظم الستيرويد الا اذا كنت تشكو من إرهاق عاطفي
قوام متعثر Short Stature	يجب قياس الطول مرة كل ستة أشهر على الأقل كجزء من العناية العمومية بحالك	إذا كان النمو بطيئاً أو توقف النمو كلياً، أو إذا ازداد الطول بأقل من 1.5 انش (اي 4 سنتيمترات) في السنة، أو اذا ازداد الطول بنسبة مئوية أقل من الثلث، فيتوجب عليك مراجعة طبيب الغدد الصماء Endocrinologist
تأخر البلوغ Delayed Puberty	يتوجب عليك مراجعة مرحلة البلوغ في كل زيارة عيادية ابتداء من سن التاسعة أخير أخصائي الأعصاب والعضلات المعين لك بشأن أي تاريخ عائلي حول تأخر في النضوج الجنسي علاج التستوستيرون (هرمون النمو وهرمون testosterone (أي الهرمون الموجود عند الذكور)) أمر ضروري إجمالاً للصبيان الذين لم يبلغوا مرحلة البلوغ في سن الـ 14.	إذا ساورك القلق بشأن نموك الجنسي أو اذا لم تتحقق المراهقة عند بلوغك الـ 14 من عمرك فقد تكون زيارة طبيب الغدد الصماء ضرورية لتقييم هذا الأمر لك

التأثير الجانبي للاستيرويد	معلومات إضافية	التحدث مع أخصائي الأعصاب والعضلات
تأخر البلوغ Delayed Puberty	يتوجب عليك مراجعة مرحلة البلوغ في كل زيارة عيادية ابتداء من سن التاسعة أخبر أخصائي الأعصاب والعضلات المعين لك بشأن أي تاريخ عائلي حول تأخر في النضوج الجنسي العلاج التستوستيرون (هرمون النمو وهرمون التستوستيرون testosterone (أي الهرمون الموجود عند الذكور)) أمر ضروري إجمالاً للصبيان الذين لم يبلغوا مرحلة البلوغ في سن الـ 14	إذا اعتراك قلق بشأن نموك الجنسي أو إذا لم تتحقق المراهقة عند بلوغك الـ 14 من عمرك فقد تكون زيارة طبيب الغدد الصماء ضرورية لتقييم هذا الأمر لك
تغيرات سلوكية (للمزيد من المعلومات حول السلوك، يرجى مراجعة القسم 10) Adverse Behavioral Change	تحدث مع أخصائي الأعصاب والعضلات حول المزاج الأساسي المعتمد، الأطباع وحالات ADHD ⁸ تتمثل هذه الآفة بـ : اضطرابات نقص الانتباه مع حركة زائدة مشوبة بالخلل / Attention-Deficit Hyperactivity Disorder والمعلوم بأن تلك غالباً ما تتردى ولو لحين في السنة أسابيع الأولى من متابعة العلاج بالستيرويد	توفير الأسس العلاجية لمسائل السلوك قبل البدء بالعلاج بالستيرويد مثلاً: نيل الاستشارات عن حالات ADHD والوصفات المنوطة بها هذه من شأنها المساعدة في إرجاء وقت أخذ دواء الستيرويد حتى وقت متأخر من نفس اليوم؛ لذا من الضروري استشارة أخصائي الأعصاب والعضلات الذي يوصي بإحالة بشأن الصحة السلوكية
أدوية تثبيط المناعة أو كبحها Immune Suppression	تناولك الستيرويد من شأنه أن يخفف المناعة أي القدرة على مكافحة الالتهابات إنه لمخاطر الالتهابات الشديدة والحاجة إلى مكافحة الالتهابات اللطيفة	قم بتحصين ذاتك ضد الخُمق chicken pox قبل البدء في العلاج بالستيرويد؛ وإلا راجع طبيبك المختص في حالات الخُمق أما في حال تفشى مرض السل في المنطقة وشكل مشكلة صحية فيتعين اتباع مراقبة خصوصية

التحدث مع أخصائي الأعصاب والعضلات	معلومات إضافية	التأثير الجانبي للستيرويد
اسأل أخصائي الأعصاب والعضلات الخاص بك من أجل وضع برنامج جرعة الستيرويد stress dose الذي يفسر لك ما يلي: ماذا يتوجب فعله في حال تخطيت أخذ الجرعة بمدة أكثر من 24 ساعة (نتيجة الصيام، المرض، أو عدم توفر الوصفة الطبية) متى تؤخذ جرعة الستيرويدات stress dose وبأي شكل (عبر الفم، عبر حقن العضل أو عن طريق الحقن في الوريد)؛ يرجى استشارة "بي. جاي. نيكولوف ستيرويد بروتوكول" PJ Nicholoff Steroid Protocol وللحصول على مثال حول الخطة يرجى زيارة الموقع التالي: www.parentprojectmd.org/pj. أما إذا أردت توقيف جرعات الستيرويد إسأل أخصائي الأعصاب والعضلات لتطبيق خطة الخفض التدريجي. يمكنهم مراجعة الجمعية الأهلية الخاصة بمرض ضمور العضلات PPMD "بي. جاي. نيكولوف ستيرويد بروتوكول" PJ Nicholoff Steroid Protocol وللحصول على مثال حول الخطة يرجى زيارة الموقع التالي: www.parentprojectMD.org/PJ	يتعين عليك اعلام الجسم الطبي بأنك تتابع علاج بالستيرويدات وأنه في حوزتك بطاقة تنبيه المهم عدم تخطي جرعات الستيرويد وتمريضها دون تناولها لأكثر من 24 ساعة إذ ان ذلك يسبب لك أزمة كظرية إعرف متى يجب عليك أخذ جرعة الستيرويد للإرهاق stress dose (للأمراض الشديدة أو الصدمات الكبيرة أو الجراحة) لتجنب أي أزمة كظرية إعرف العلامات والأعراض الناجمة عن الأزمة الكظرية (مثلاً أوجاع المعدة، التقيؤ والخمول والميل للنعاس) احصل على وصفة طبية لـ هيدروكورتيزون داخل العضل يؤخذ هذا العلاج في المنزل (عليك أن تعرف كيفية التدبير وحسن الإدارة في حال حدوث أزمة كظرية)	قمع الغدة الكظرية Adrenal Suppression
إذا كان ضغط الدم مرتفعاً: قلل من تناول الملح ، خفف وزنك، وهذا يشكل الخطوات الحسنة الأولى أما في حال تبين عدم جدواها فعليك بمراجعة مقدم العناية الأولية (Primary Care Provider- PCP) لك الذي يراعي مسألة وصف عقاقير إضافية	يجب أن تفحص ضغط الدم في كل مرة تزور العيادة	ضغط الدم المرتفع High Blood Pressure (Hypertension)

التأثير الجانبي للستيرويد	معلومات إضافية	التحدث مع أخصائي الأعصاب والعضلات
خلل في تحمل الكلوكوز Glucose Intelorance	إجراء فحص بول يتعلق بالكلوكوز (السكر بالدم) بواسطة عود اختبار خلال الزيارة العيادية التكلم مع أخصائي الأعصاب والعضلات بشأن در البول المتزايد والعطش المتزايد اللذين تعاني منهما يتوجب عليك إجراء فحص دم مرة في السنة لمراقبة عن كثب تطور الفئة الثانية من مرض السكري إلى جانب المضاعفات الأخرى التي ترخيها الستيرويدات في الجسم مسببة البدانة	قد تحتاج إلى المزيد من فحوصات الدم للفئة الثانية من مرض السكري في حال تبين بأن فحوصات البول أو الأعراض هي إيجابية للكلوكوز
الالتهابات المعوية والالتهابات المريئية والإرتداد أو، الإرتجاع المريئي Gastritis / Gastroesophageal Reflux (GERD)	يسبب الستيرويد أعراضًا تتمثل في إرتجاع مريئي (حرقة أو عسر). أخبر أخصائي الأعصاب والعضلات الخاص بك إذا كنت تشكو من تلك الأعراض	تجنب تناول العقاقير المضادة للالتهابات غير الستيرويدية - Non-Steroidal Anti-Inflammatory Drugs (مثل الأسبيرين Aspirin والإيبوبروفين Ibuprofen والنابروكسان Naproxen) يمكنك استخدام مضاد الحموضة antacid إذا شكوت من تلك الأعراض
القرحة الهضمية في المريء والمعدة Peptic Ulcer Disease	بلغ عن الأعراض التي تعزتك المصحوبة عادة بأوجاع في المعدة لأنها مؤثر للضرر الذي أصاب جدار المعدة يجب فحص الخروج لتبين عما إذا كان ملطخًا دمًا في حال كنت مصابًا بفقر دم أو إذا كان يوجد نزيف في الأمعاء	تجنب تناول العقاقير المضادة للالتهابات غير الستيرويدية - Non-Steroidal Anti-Inflammatory Drugs (مثل الأسبيرين Aspirin والإيبوبروفين Ibuprofen والنابروكسان Naproxen) وصفات طبية ومضادة للأحماض تستعمل في حال كنت تواجه أعراضًا مرضية قد تكون بحاجة لمشاهدة طبيب معدة وأمعاء (Gastrointestinal - GI) لتقييم الحالة والعلاج
عدسات العيون والإعتام الذي يصيبهما Cataracts	تسبب الستيرويدات اعتام عدسة العين ⁹ من النوع الحميدي لذا نوصي بإجراء فحص نظر مرة كل سنة	مراعاة التغير من دقلازاكور إلى برادنيسون في حال بات اعتام عدسة العين يؤثر على النظر (دلت التجارب على أن "دقلازاكور" هو أكثر خطرًا بالتسبب بتطور اعتام عدسة العين) في حال وجد اعتام في عدسة العين فقد تحتاج لأخذ مشورة من طبيب العيون المختص يُعالج اعتام العين فقط عندما يؤثر على النظر

التحدث مع أخصائي الأعصاب والعضلات	معلومات إضافية	التأثير الجانبي لليسترويد
أنت بحاجة إلى متممات فيتامين "د" حسب مستواه الموجود في الدم افحص مستوى فيتامين "د" ("25 هيدروكسي فيتامين "د") كل سنة؛ واعتمد اخذ المتممات له عند الضروري تأكد عندما تتبع نظام غذائي معين من أنك تتناول ما يكفي من الغذاء المحتوي على كالسيوم مارس بعض النشاطات التي تتحمل الوزن كالوقوف مثلاً هذا ما يساعد قوة العظام وصحتها قبل البدء بممارسة الرياضة أو اتباع برنامج يتضمن تحمّل الوزن يجب أن تشاور طبيبك أخصائي الأعصاب والعضلات أو مقدم العناية الأولية لك، بذلك	تحدث إلى أخصائي الأعصاب والعضلات بشأن الكسور في العظم وأوجاع الظهر في كل مرة تزور هذا الأخصائي يجب عليك أخذ صورة أشعة للعمود الفقري مرة كل سنة أو سنتين لمراقبة عن كثب الضغط على فقرات الظهر أو أية كسور اجراء "ديكسا" Dexa كل سنتين أو 3 سنوات لمراقبة عن كثب كثافة وصلابة العظام قياس نسبة فيتامين "د" في الدم بالاعتماد على فيتامين "د" ("25 هيدروكسي فيتامين "د") والوقت المناسب لذلك يكون في آخر موسم فصل الشتاء). قد تكون بحاجة إلى متممات فيتامين "د" مع "فيتامين "د3" في حال كانت المستويات متدنية تقييم النظام الغذائي Diet الذي تتبعه مرة في السنة للتأكد من أنك تأكل وتشرب الكمية المطلوبة لتأمين ما يكفي من الكالسيوم	هشاشة العظام Osteoporosis
حاول الابتعاد عن التمارين القوية وغير العادية مثل الركض نزولاً أو النط على الترامبولين يجب الإكثار من تناول السوائل في حال استمر هذا الشيء نوصي بفحص الكلى	يرجى مراجعة أخصائي الأعصاب والعضلات في حال ظهر اللونان الأحمر والبني في البول يجرى فحص البول بشأن الميوغلوبين يقتضي فحص البول أيضاً للتحقق من عدم وجود التهابات	ميوغلوبينوريا (بيلة الغلوبين العضلي-Myoglobinuria) يكون لون البول مائل للون الأحمر أو البني كونه يحتوي على جزيئات لرواسب بروتينية عضلية. هذا الأمر يتطلب فحصاً مخبرياً في المستشفى)

7- ادارة صحة الغدد الصماء

يتأثر عدد من بعض الهرمونات بصورة سلبية بالستيرويدات المستخدمة كعلاج ضد مرض دوشان، والأكثر شيوعاً منها هرمون النمو (يؤثر على النمو لكنه يؤدي إلى قصر القامة)، وهرمون التستوستيرون testosterone (أي الهرمون الموجود عند الذكور لكنه يؤخر المراهقة والبلوغ) لذا ينصح طبيبك أخصائي الأعصاب والعضلات لترى طبيباً أخصائياً في الغدد الصماء (طبيب الهرمون) هذا إذا ساورك القلق بشأن النمو أو المراهقة وقمع الغدة الكظرية.

النمو والبلوغ

إن قصر القامة والبلوغ المتأخر أمران مقلقان للغاية يتعين عليك مناقشتهما مع طبيبك أخصائي الأعصاب والعضلات لتجد راحة البال والاطمئنان بشأنها. قصر القامة هو مؤشر لمشاكل طبية وصحية وكذلك فإن نقص التستوستيرون يسبب في تردي صحة وقوة وقساوة العظم، لذا بات هاماً أن يتابع الفريق الطبي المتخصص بالعضلات والأعصاب مرحلة النمو والبلوغ ومراقبة عن كثب تلك التطورات (صورة 5).

معالجة هرمون النمو

- وقد تُوصف لك أدوية تساعد نمو لتعالج بها قصر القامة في حال تبين أنك تعاني من نقص في الهرمونات.
- ليس هناك برهان أو منشور أو وصفة تقيم مقدار الحماية من -أو الفعالية في- استخدام أدوية نمو الهرمون عند الذين يعانون من مرض دوشان لكنهم لا يعانون من نقص في هرمون النمو.
- احتمال التعرض لمخاطر لها علاقة باستخدام أدوية نمو الهرمون هي التالية: أوجاع الرأس، ارتفاع ضغط في الجمجمة مجهول السبب idiopathic intracranial hypertension (ضغط كبير في المخ والعينين)، إنزلاق رأس المشاشة أو كبدوس عظمة الفخذ slipped capital femoral epiphysis (خلل في حركة الورك تسبب أوجاعاً تستوجب أحياناً عملية جراحية لتصحيحه)، تردي إضافي في جنف، تقوس أو إعوجاج العظم scoliosis ومضاعفة المخاطر المؤدية إلى مرض السكري diabetes.
- قبل أخذ القرار عما إذا كنت ستستخدم أدوية نمو الهرمون أم لا، يناقش أخصائي الأعصاب والعضلات معك المخاطر المحتملة من هذا العلاج أو الاستفادة منه.

علاج التستوستيرون testosterone

- الجدير ذكره هو أن التستوستيرون أو هرمون النمو هام جداً بالنسبة لصحة العظام، كما يدعم النمو والتطور النفسي والعاطفي على حد سواء
- يبدأ العلاج بجرعات خفيفة من التستوستيرون، ثم تزداد تدريجياً وببطء لمحاكاة أو تقليد البلوغ الطبيعي
- هناك أنواع عديدة للتستوستيرون كالحقنات في العضلات، الجل، والرقع
- يقتضي على أخصائي الأعصاب والعضلات مناقشة أمر التجاوب مع العلاج قبل البدء بالتستوستيرون الذي يتضمن تغير في رائحة الجسم، شعر الوجه، ثآليل وحب الشباب، نمو مطرد وسريع، سد شرائح النمو، وتفاقم في الرغبة الجنسية (شوق للجنس)
- التأثيرات الجانبية المحتملة تتضمن: التهابات في مكان شك الحقنة، ردة فعل بدافع الحساسية، تأرجح في الطباع، ومضاعفة اعداد خلايا الدم الحمراء
- ستحتاج إلى سحب الدم بصورة منتظمة عندما تأخذ التستوستيرون لمراقبة تجاوب جسمك مع العلاج

الأزمة الكظرية Adrenal Crisis

تلتصق الغدة الكظرية بالجهة العليا من الكليتين وتفرز هرمون الـ "كورتيزول" cortisol أو الهرمون الكظري الذي يساعد الجسم على التغلب على الإرهاق والإجهاد (مثلاً نتيجة الأمراض والأصابات الخطيرة). أنه مع متابعتك علاج الستيرويد لا تعد الغدة الكظرية تفرز الهرمون الكظري فتسبب القصور الكظري ثم تتوقف عن العمل. أما في حال توقفت عن تناول الستيرويدات، فقد تحتاج إلى أسابيع أو أشهر ليبدأ جسمك في إنتاج الكورتيزول مرة أخرى. من دون مكون الكورتيزول لن يستطيع جسديك تحمل الإرهاق ما يسبب "أزمة كظرية" قد تهدد حياتك.

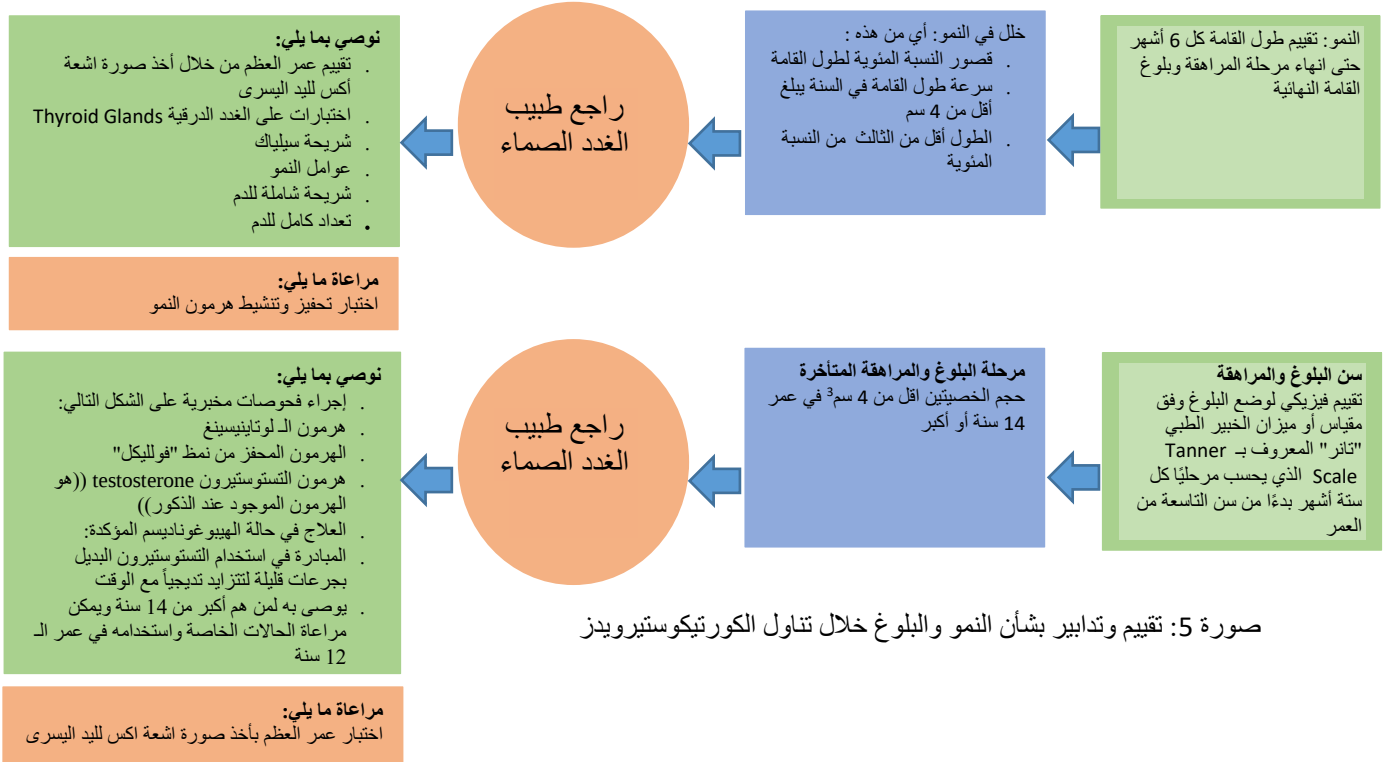
دليل العائلات

إن تثبيط الهرمون الكظري والأزمة الكظرية ينتج عنهما مضاعفات تشكل تهديدًا لحياتك بتناولك الستيرويد الطويل الأمد (أنظر الصورة 5). من المهم أن تعرف أنك قد تكون في خطر الوقوع بأزمة كظرية عندما تتوقف عن تناول الستيرويدات بصورة مفاجئة أو في حال تخطيت موعد الجرعات سهوًا (أي لم تأخذ الجرعات الموصوفة لك في حينها) بسبب مرض أو لأي سبب آخر أو ترجئ أخذ الجرعة المحددة لك لمدة تتخطى الـ 24 ساعة. إن جميع المرضى الذين يتناولون الستيرويدات اليومية بصورة مزمّنة يجب عليهم وضع خطة تظهر العناوين الرئيسية لكيفية التصرف في حال تخطوا تناول الجرعات في وقتها أو خلال أزمّة الأمراض المستفحلة أو بسبب صدمة ما، في حين قد يكونوا بأمرس الحاجة لزيادة تناول الجرعات أو تناول جرعات الإرهاق stress dose من الستيرويدات. إن المعلومات حول الجرعة واكتشاف وجود قصور كظري Adrenal Insufficiency حاد أو التعرف إليه، أو معالجته أو حتى تجنبه، بإمكانك العثور عليها في الموقع التالي على شبكة الإنترنت تحت عنوان "بي. جاي. نيكولوف ستيرويد بروتوكول" PJ Nicholoff Steroid Protocol (www.parentprojectmd.org/pi).

أعراض الأزمة الكظرية

يقتضي الأمر مدك بالمعلومات الضرورية المفيدة حول علامات وأعراض الأزمة الكظرية والتي عادة تبدأ بالتالي:

- تعب شديد
- وجع رأس
- التقيؤ
- نسبة سكر متدنية في الدم
- ضغط دم متدني
- الإغماء



صورة 5: تقييم وتدابير بشأن النمو والبلوغ خلال تناول الكورتيكوستيرويدات

8- صحة العظام OSTEOPOROSIS (صورة 6)

تعتبر صحة العظام هامة خلال مرحلة القدرة على المشي، ومرحلة عدم القدرة على المشي من دوشان. فهم يعانون من عظام ضعيفة لا سيما اذا كانوا يتبعون علاجًا بالستيرويدات. فالستيرويدات تضعف نسبة الكثافة المعدنية في العظام ما ينجم عنه خطر كسور مقارنة مع باقي الأشخاص العاديين. إن ضعف العضلات وتراجع النشاط الحركي مؤشران هامان لخطر هشاشة العظام.

لذا يوصي الخبراء بإجراء اختبار غير بضعي عبر صورة أشعة "ديكسا" لمقاييس كثافة المعادن في العظام الطويلة مثل (الرجل والساعد). إن العظام السلسلة الناعمة لا تتمتع بصحة جيدة وهي أكثر تعرضًا للكسور وأن مقياس كثافة المعادن في العظام ضرورية جدًا بالإجمال لضمانة صحة العظام لذا نوصي بأن تجري صورة أشعة من نمط "ديكسا" Dexa التي تقيس كثافة المعادن وذلك كل سنتين أو 3 سنوات لمراقبة عن كثب كثافة وصلابة العظام.

أما الأشخاص الذين يحملون مرض دوشان، ولا سيما الذين يتابعون العلاج بالستيرويدات يواجهون خطر الكسور نتيجة الضغط الجاسم على فقرات العمود الفقري. فالكسور نتيجة الضغط في العمود الفقري يحدث عندما تكون الفقرة أو عظمة النخاع الشوكي والعمود الفقري قد تعرضت لكسر معين يؤدي ذلك إلى تشوهها وتداعيها فوق فقرة أخرى. تلك الكسور أو ذلك الإنهيار الفقري الناجم عن ذلك أوجاع. فالكسور الناجمة عن ضغط أو تكديس الفقرات فوق بعضها بالإمكان رؤيتها بصورة جانبية لصورة أشعة للعمود الفقري حتى ولو لم تكن هناك أوجاع. فالكسور التي تصيب العمود الفقري يمكن معالجتها بواسطة ثنائي الفوسفونات أو البيفوسفونات¹⁰ bisphosphonates لا سيما عند وجود الوجع. نوصي بإجراء صورة جانبية للنخاع الشوكي أو أكثر، كل سنة أو سنتين في حال كنت تعاني من أوجاع في الظهر.



غالبًا ما تتعرض العظام لكسور فيمتصها أو يستوعبها مجرى الدم لتعود وتبنى من جديد. إن الستيرويدات تبطئ مرحلة إعادة بناء العظام المكسورة وامتصاصها في مجرى الدم. إن ثنائي الفوسفونات bisphosphonates أدوية تلتصق في بنية العظم تخفف من وطأة التحلل والإمتصاص وتساعد العظام على تكوين ذاتها بصورة أكثر فعالية. هذا العلاج يجعل من العظام أكثر سماكة وقوة وتتمتع بصحة جيدة جدًا والأهم من ذلك أنها تصبح أقل عرضة للكسر. إن مسألة استخدام دواء ثنائي الفوسفونات تتم مناقشتها فقط في حال وجدت علامات أو مؤشرات لتدني من كثافة العظام و/أو كسور في العظام الطويلة التي غالبًا ما تحدث مسببة صدمة كبيرة و/أو كسور ناجمة عن ضغط في العمود الفقري (انظر الصورة 6)

التقييم والتعليم

التقييم والتعليم بواسطة معالج فيزيائي أو معالج وظيفي
التخفيف من خطر السقوط في كل الأماكن بما فيها الأسطح المخصصة للمشى مع مراعاة جيدة لتلك الأسطح،
والحقول والحواجز
توفير التمرين والتدريب للمرضى وذويهم بشأن سلامة استخدام الكرسي المتحرك، ورفع مستوى الوعي بالنسبة إلى
أن السقوط عن الكرسي المتحرك حالة جدًا معروفة وتسبب الإصابات المتنوعة
توفير التدريب للعائلات بشأن حمل المريض أو نقله وإجلاسه على الكرسي المتحرك وعلى مختلف أنواع الأسطح
وفي كل الأمكنة

اعتبارات مشتركة أو اعتماد خيار إجراء بعض التعديلات

تجنب السقوط عن الكرسي المتحرك أو عن أجهزة
النقل المتحركة
استخدام حزام الأمان دومًا
تثبيت وضعية جيدة لتجنب إنقلاب
الكرسي في أماكنها

تأمين الوقاية والسلامة في البيت
إزالة كل الحواجز والعوائق التي تحول دون
السير السليم مثل السجادة وألعاب الأطفال
والأشرطة والكابلات أو أي فوضى

حركة النهوض عن الكرسي المتحرك أو الجلوس فيه
مراعاة أهمية التكيف والتأقلم مع الآلات
والأجهزة المخصصة لحمل المريض
وتحضيرها مسبقًا لتلائم كل وضعيات
النقل أو الحمل ولتأمين الوقاية اللازمة
والحماية من السقوط أو التسبب بإصابات
خلال عملية النقل من وإلى الكرسي
المتحرك، أو خلال الذهاب إلى المرحاض
والإستحمام أو الإغتسال

توخي الحذر في استخدام المسطحات غير السوية أو
الإنزلاقية
أخذ الحيطة والحذر خارج المنزل لا سيما
عندما تعبر فوق الأسطح غير السوية
إنتعال أحذية حمام السباحة عند السير للوقاية
من السقوط على مسطحات منزلقة تحيط بها
المياه
وضع دواسات مضادة للإنزلاق على
الضبابات أو ادوات التقويم orthoses
لتجنب خطر السقوط أثناء الليل أثناء التوجه
إلى الحمام والعودة منه

التعديلات داخل المنزل ممكن اعتمادها في خدمة المريض
وضع دعسات مضادة للإنزلاق في الحمام أو حوض الغسل (المغطس)
درابزون أو مقابض "للتكبيش" داخل الحمام وحول المغطس
مقاعد داخل المغطس أو حوض الغسل أو أية أجهزة أو أدوات سهلة التكيف تساعد على الإستحمام
وضع دواسات مضادة للإنزلاق على الدرج الخشبي العاري
درابزون وقضبان معدنية للتكبيش على جانبي الدرج

صورة 6² اعتبار عامل السلامة وتجنب السقوط

9- إدارة الجهاز العظمي

التدابير العلاجية والوقائية (صورة 7)

الأهداف من وراء معالجة العظام أساسًا تكمن بضمانة القدرة على السير و/أو القيام بحركة أو نشاط دفع خلال أطول فترة زمنية ممكنة، وأيضًا للتخفيف من الانقباضات أو تقلص المفصل joint contractures . فالقدرة على السير والمشي تساعدك على المحافظة على عامود فقري مستقيم والمحافظة على عظام سليمة.

انقباضات العضلات أو تقلصها

عندما تضعف العضلات وتشعر بأنك تواجه صعوبة أكبر في تحريك مفاصلك، فقد تكون مفاصلك في خطر الإطباق أو الإغلاق على وضعية معينة وهذا ما يسمى بالانقباض أو بالتقلص المفصلي. فالقوام الحسن والمستقيم يحسن من صحة العامود الفقري ويريحك من مشكلة الانقباضات أو التقلصات مثلما يريحك أيضًا من أية مشاكل مماثلة في القدمين والكاحلين عندما تمارس رياضة المشي. لذا وعندما تكون جالسًا، حافظ على قوامك المستقيم دومًا لا سيما إذا كنت تحمل وزنًا زائدًا في كلي جهتي الجسم. فالقدمان والرجلان يجب أن تكونا هي الاخرتان بوضعية مستقيمة جيدة على متكأ ملائم وقوي. فالجلوس المستقيم في الكرسي المتحرك خاصتك يعطي الراحة للعامود الفقري والتناسق والإتساق مع وضعية الحوض + العامود الفقري السفلي. إن هذا الأمر بالغ الأهمية. أما بالنسبة لعدم القدرة على تموضع الرجلين والقدمين في وضع مستقيم فهذا يُصحح باللجوء إلى خيار الجراحة إذا كان هذا الشيء أكثر ملائمة لك.

انحناء العمود الفقري (scoliosis)

الأشخاص المصابون بدوشان الذين لا يتخذون دواء الكورتيكوستيرويدز كعلاج لهم لديهم احتمال 90 % بانحناء العمود الفقري (المعروف أيضًا بالالتواء الجانبي للعامود الفقري sideways curvature الذي يتردى أكثر وأكثر مع مرور الوقت). إن تناول الستيرويد يوميًا من شأنه المساعدة في التخفيف من خطر الإصابة باعوجاج العمود الفقري أو على الأقل يؤخر لفترات طوال حدوثه. لذا فإن الانتباه إلى قوامك وجلوئك أمر بغاية الأهمية لتجنب إعوجاج العمود الفقري. إن التقويم المتواصل لعمودك الفقري طيلة فترة حياتك أمر جوهري.

الكسور التي تصيب العظام الطويلة (Long Bone Fractures)

إذا كسرت رجلك فإنك ستفقد لا شك القدرة على السير. إذا كسرت رجلك حاول الإستعلام عما إذا كان من الضروري إجراء جراحة. إن التصحيح الجراحي للكسور عند المصابين بداء دوشان يساعد هؤلاء على العودة سريعًا إلى الوقوف على أرجلهم من جديد. فإذا تعرضت لكسر احرص على اعلام فريق العلاج العصبي والعضلي الخاص بك قبل أخذ القرار بشأن أي علاج ستأخذه. إن الفريق الطبي العصبي والعضلي المعالج لك يساعدك على الإعتناء بالكسر من جهة وعلى متابعة العلاج بعد حدوث الكسر.

متلازمة تكتل الدهن في مجرى الدم (Fat Embolism Syndrome - FES)

تشكل متلازمة تكتل الدهن في مجرى الدم خطرًا على صحة المصابين بداء دوشان وتعتبر حالة طارئة. تحدث متلازمة تكتل الدهن في مجرى الدم عندما تدخل كتلة دهنية صغيرة في مجرى الدم بعد أن تتعرض عظمة لكسر أو لطمة. إن القطعة الدهنية الصغيرة (التي تسمى "إنصمام" embolism) بإمكانها الانتقال عبر الدم إلى الرئتين، فتمنع الجسم من الحصول على وفرة الأوكسجين. الأعراض التي تصحب متلازمة تكتل الدهن في مجرى الدم هي التالية: التشوش أو الإلتباس وعدم التركيز، "التصرف وكأن المريض أصبح شخصًا مختلفًا، تنفس سريع ونبضات قلب متسارعة and heart rate و/أو ضيق التنفس. فإذا تعرضت للطمة أو ضربة أو سقطت على الأرض، و/أو تعرضت لكسر ما وتظهر أي من العلامات التي لمتلازمة تكتل الدهن في مجرى الدم أدخل إلى غرفة الطوارئ بأسرع فرصة ممكنة. دع الفريق الطبي يعلمون أنك قد تكون تعرضت لمتلازمة تكتل الدهن في مجرى الدم على الفور. هذه عملية إسعاف طبية طارئة.

دليل العائلات

مرحلة المشي	مرحلة عدم المشي المبكرة	مرحلة عدم المشي المتأخرة
التقييمات		
تقييم الحركة ومداهما مرة على الأقل كل ستة أشهر		
فحص ومراقبة النخاع الشوكي كل سنة	فحص ومراقبة النخاع الشوكي مرة كل ستة اشهر	
إجراء تقييم بأشعة أكس في حال وجد ت انحناء أو اذا كان التدقيق فيه صعباً	أخذ صورة أشعة أكس للنخاع الشوكي في حال أصبح المرضى عديمي الحركة؛ وفي حال تبين وجود انحناء، اخذ صورة بين 6 أشهر وسنة، الأمر يتوقف على نضوج الهيكل العظمي؛ ومراجعة جراح العظام اذا بلغت نسبة التجويف اكبر من 20°	
أخذ صورة أشعة أكس للنخاع الشوكي (العمود الفقري) أمامية وخلفية للمرضى المصابين بمرحلة متقدمة من الإنحناء في العمود الفقري (خلال أخذ الصورة يقف خلالها المريض مستقيماً قدر الإمكان)		
التدخلات الطبية		
مع توجيهات المعالج الفيزيائي في المنزل قم بتطبيق تمارين تمدد للكاثلين والركبتين والوركين		
مع توجيهات المعالج الوظيفي قم بتطبيق تمارين اضافية تشمل فيها الأطراف العليا		
أما في حال مارست تمرين دورسيفلكسن "Dorsiflexion" المطبق على القدمين وجاءت النتيجة سلبية أي أقل من 10° (درجات) قم بإجراء تعديل على نحو حيادي الأدوات العلاجية والتقويمية لمفصل الكاحل والقدم المعروفة بـ (AFOs – Ankle – foot orthoses) لتوفير الراحة والإسترخاء والحماية ليلاً	استخدم الأدوات العلاجية والتقويمية الخاصة لمفصل الكاحل والقدم المعروفة بـ (Ankle – foot orthoses) خلال النهار لتأخير تردي حالة التواء الرجلين المعروفة بـ equinovarus contracture	متابعة استعمال طوق الأطراف السفلى ووضع جببرات المعصم واليد الملائمة من شأنها أن تساعدك هي أيضاً
وتر العرفوب أو وتر الكحل أو وتر أخيل Achilles tendon، والقدم بعد حدوث انقباض عضلي في الكاحل ولكن بوجود قوة في عضلة الفخذ الرباعية وفي ضواغط الوركين استشر طبيبك الجراح بهذا الانقباض لتحسين مشيتك	اخذ المبادرة بممارسة الوقوف المتواصل مستخدماً آلة مساعدة على الوقوف أو كرسي متحرك ذي هيكل مستقيم	اعتماد برنامج أو ممارسة تمرين الوقوف قدر المستطاع ولكن بحذر
تجنب استخدام جبيرة للعمود الفقري		
ضع خطة استباقية تجنبكم شر الكسور العظمية واجعلها في متناول افراد الاسرة برمتها في حال حدوثها		
استشر أخصائي القلب وأخصائي الجهاز التنفسي قبل أخذ قرارك أو التفكير في إجراء أي عملية جراحية		
راجع المعالج الفيزيائي بعد العمليات الجراحية	في حال وجود تجويف (أو انحناء أوالتواء أو تقوس) العمود الفقري الخلفي posterior spinal instrumentation and fusion - 30° في عمر ما قبل سن المراهقة لدى الأفراد الذين لا يتناولون الـ "كورتيكوستيرويد" استعمال آلات خاصة تركيب في العمود العمود الفقري جراحياً. مراقبة وتقييم من خلال العلاج الفيزيائي ما قبل وما بعد العملية الجراحية	في حال وجود انحناء أوالتواء في العمود الفقري الخلفي استعمال آلات خاصة تركيب في العمود العمود الفقري جراحياً خلال تطعيم عظمي اذا كان المنحني تقدماً
تأكد من أن العائلة والفريق الطبي على علم بوجود متلازمة تكثّل الدهن في مجرى الدم (Fat Embolism Syndrome - FES)		

الصورة 7 تقييم مصحوب بتدابير علاجية للنخاع الشوكي والمفاصل

10- ادارة اعادة التأهيل

العلاج الفيزيائي، العلاج الوظيفي وعلاج النطق

إن الأشخاص المصابين بمرض دوشان يحتاجون للاستفادة من العديد من التدابير العلاجية وإعادة التأهيل في حياتهم. إن فريق إعادة التأهيل يتألف من أطباء، معالجين فيزيائيين، معالجين وظيفيين، معالجين نطق، اختصاصيين في التقويم، وموردي أجهزة طبية متينة ومستدامة.

يطلب من فريق إعادة التأهيل مراعاة الأهداف التي ترمي إلى تحقيقها في حياتك لكي يوفر لك العناية الوقائية المستدامة والتقليل من صدمة مرض دوشان على حياتك وتأثيره على أنشطتك وكذلك أيضاً الاستفادة القصوى من مستوى حياة أفضل. من المفترض أن تتوفر إعادة التأهيل في العيادات الخارجية للمستشفيات وفي المدارس المعدة لذلك ويجب أن تستمر طيلة حياتك. على اختصاصي إعادة التأهيل أن يعطيك تقييماً شاملاً عن وضعك كل 4 - 6 أشهر.

نطاق الحركة والنشاط، التمرين والتمدد (صورة 8)

هناك عوامل عدة منوطة بمرض دوشان تزيد من انقباض المفاصل وتضييقها؛ فالعضلات تصبح أقل تمددًا يعزو ذلك إلى الإستخدام المحدود للعضلات التي تربط المفاصل لأن القوى فيها تضعف وتبقى غير متوازنة (أي بما معناه إحدى العضلات تكون قوية والأخرى منهكة)

تأمين الحركة ضمن نطاقها الجيد والتماثلي / التجانسى لدى مختلف المفاصل تساعد على الحفاظ قدر الإمكان على وظائفها وتحول دون حدوث أي انقباضات فيها كما تجنب مشاكل الضغط على البشرة

نوصي بشدة بممارسة تمارين الإيروبيك أو التمارين الهوائية كما أن السباحة هي مثال ممتاز عن التمارين السليمة والأمنة للجسم، هذا فضلاً عن باقي التمارين كافة التي يجب مراقبتها بالإجمال واعطاء التوجيهات بشأنها من قبل المعالج الفيزيائي. أما التمارين كالنط على الترمبولين أو منصة القفز والبيوت المطاطية النطاطة قد تكون مضرّة للعضلات في بعض الحالات

إن تمارين التمدد يجب مراقبتها على يد المعالج الفيزيائي لكنها ضرورية لك كتمارين يومية يجب ممارستها الغاية من تمارين التمدد بدءاً من تاريخ التشخيص وصعوداً، هي الحفاظ على وظائف العضلات وعلى مرونتها.



المربع 2: تقييم إعادة التأهيل والتدخلات الطبية التي تشمل كافة مراحل المرض عند المرضى المصابين بمرض ضمور العضلات من نوع دوشان

تقييم

إجراء تقييم متعدد التخصصات مرة كل ستة أشهر أو حتى أكثر إذا دعت الحاجة أو إذا طرأت مستجدات على وضعك الحالي _ملحق

تدخل طبي

علاج فوري

اجراء علاج فوري على يد معالجين فيزيائيين، أو معالجين وظيفيين، أو أخصائيين نطق ولغة، وكل ذلك معد وفق الحاجة ولمرحلة المرض الذي بلغته مع التشجيع على التجاوب مع العلاج والقدرة على التحمل والعلاج متوفر للمرضى طيلة مراحل حياتهم

تجنب الإنقباضات والتقلص والعاهة أو التشوه

. التمدد اليومي 4 إلى 6 مرات في الأسبوع؛ التمدد المنتظم للكاحلين والركبتين والوركين وتمدد المعصمين واليدين والعنق في حال كانت بحاجة لذلك وفق التقييم.

. تمدد الأعضاء المعرضة لخطر التقلص والإنقباضات والتشوه* وكذلك أية أعضاء تم تقييمها

. والتدخلات لتقويم العظام وتطبيق الجبيرات والأدوات التقويمية والضبابات الطبية وتقويم الوضعية واستخدام المستلزمات الطبية اللازمة والأجهزة والمعدات على النحو التالي:

. الأدوات العلاجية والتقويمية لمفصل الكاحل والقدم المعروفة بـ (Ankle –foot orthoses – AFOS) لتوفير التمدد والحماية ليلاً وتعتمد أساساً في سن مبكر

. الأدوات العلاجية والتقويمية لمفصل الكاحل والقدم المعروفة بـ (Ankle –foot orthoses – AFOS) للتمدد والتمركز خلال النهار لمرحلة عدم المشي.

. الجبيرة المثبة حول المعصم أو اليد تجعل من الإصبعين الطويل وإصبع المعصم مرتخيين وممددين طبعاً في مراحل عدم الحركة

. تركيب سلسلة من الجبيرات أو لصقات الجفصين في مرحلتها الحركة وعدم المشي.

. أجهزة متحركة مساعدة على الوقوف عندما يعجزون عن الوقوف بشكل مستقيم في حين لا توجد إنقباضات أو تقلصات شديدة جداً تحول دون الوقوف

. الأدوات العلاجية والتقويمية لمفصل الركبتين والكاحل والقدم المعروفة بـ (Knee- ankle – foot orthoses – KAFOs) لمرحلة المشي المتأخرة وعدم المشي

. الجلوس في كرسي متحرك آلي أو يدوي (مقعد صلب، مسند للظهر صلب، موجهات الوركين، دعائم على عرض وسط الجسم، حماية العضلات العنيدة للوركين، ومتكأ رأس)

. كرسي متحرك آلي مزود بتموضع للطاقة (يمكنه الإمالة والتكي ومزود برافع للرجلين ومكان الجلوس قابل للتعديل)

التمارين والنشاطات الفيزيائية

ممارسة أدنى حد من التمارين الرياضية والأيروبيك (مثلاً: السباحة والدراجات الهوائية) مع مساعدة إذا لزم الأمر، تجنب الرياضة التي تبذل فيها مجهوداً كبيراً، راقب وانتبه للارهاق، الإستراحة وأخذ قسط من الإسترخاء للحفاظ على طاقتك، الإنتباه إلى انخفاض القدرة على ممارسة تمارين ترهق عضلات القلب والجهاز التنفسي وخطرتلف العضلات حتى ولو كانت حسنة الأداء عيادياً

إدارة الوقاية من السقوط والكسور

احرص على التقليل من مخاطر السقوط في بيئتك الحياتية

توفير الدعم اللازم لك من جانب المعالجين الفيزيائيين وأطباء العظم لتقديم إعادة التأهيل اللازم للحفاظ على المشي لديك و/ أو دعم القدرة على الوقوف

إدارة التعليم والإنتباه والاختلافات المعالجة الحسية

وإعادة النظر بالتعاون والتنسيق مع فريق طبي يلبي حاجتك على أساس التقييم.

التكنولوجيا المساعدة والمعدات التكيفية

التخطيط والتعليم مع التقييم والوصفات والتدريب والدعوة للدعم المادي

المشاركة

المشاركة في النشاطات الداعمة للحياة في كل المجالات

تجنب الألم وإدارته

اعتماد علاجات وأخذ تدابير تزيل عنك الآلام وتبعدها عنك، عند الحاجة، طيلة مراحل حياتك

الأدوات العلاجية والتقويمية لمفصل الكاحل والقدم المعروفة بـ (Ankle –foot orthoses – AFOS) لتوفير الراحة والإسترخاء والحماية ليلاً وتعتمد أساساً في سن مبكر والأدوات العلاجية والتقويمية لمفصل الركبتين والكاحل والقدم المعروفة بـ (Knee- ankle –foot orthoses – KAFOs) * الأماكن المعرضة لخطر الإنقباضات والتقلصات والتشوه تشمل العضلات القابضة، الانسجة الرابطة الفخذ بمقدمة الركبة (iliotibial band)، ..

الكراسي المتحركة، الجلوس، والأجهزة التكيفية adaptive equipment (صورة 9)

- عندما تمشي فقد تكون بحاجة إلى كرسي متحرك أو إلى سكوتر (عربة دواسة) أو عربة للسكع والإسناد، لمساعدتك على قطع مسافات طويلة لتحافظ على قوتك البدنية
- فعندما تبدأ في استخدام الكرسي المتحرك لفترات طوال، من المهم أنك تستخدم كرسيًا يحافظ على قوامك المستقيم ويوفر لك الراحة والمساعدة اللازمة كما الدعم لكافة أعضاء جسمك
- ومثلما تعترض الصعاب المتزايدة السير على الأقدام، فإننا نوصي بأن يكون الكرسي المتحرك الكهربائي متوفرًا بأسرع فرصة ممكنة. بالإضافة إلى ذلك، نوصي أيضًا بالكرسي الكهربائي المتحرك الذي يميز بتمكينك من الوقوف بطريقة سليمة وآمنة.
- المعالجون الفيزيائيون والوظيفيون يعملون على إعطائك النصائح حول الأجهزة والآلات التي ستستخدمها لمساعدتك على الحفاظ على استقلاليتك وسلامتك
- لذا بات من الضروري التفكير مسبقًا بالنسبة إلى أي من الآلات تناسبك وتستمر في دعم استقلاليتك وتوفير لك فرص المشاركة في النشاطات الاجتماعية وغيرها

المربع 4: التدابير العلاجية للألم

من المهم أن تعلم أخصائي الأعصاب والعضلات بشأن الأوجاع التي تشكو منها وذلك لفهم مصدرها وتأمين الشفاء لها بطريقة ملائمة. هذا ما يجب أن يتم كل مرة تزور فيها عيادة أخصائي الأعصاب والعضلات. للأسف، لا زال يُعرف القليل عن ألم مرض دوشان، لذلك نحن بحاجة إلى المزيد من البحوث في هذا المجال. فإذا كنت تعاني من أوجاع عليك التحدث إلى أخصائي الأعصاب والعضلات الذي يتابع وضعك الصحي وعليك أن تشرح له بأن الأوجاع التي تعاني منها باتت تشكل مشكلة بالنسبة لك

- من أجل اخذ التدابير العلاجية الفعالة للآلام من المهم تعريف الوجع لكي يتحرك أخصائي الأعصاب والعضلات في إيجاد العلاج المناسب

تنجم الأوجاع عن مشاكل في وضعية قوامك الجسدي والصعوبة في أن تجد الراحة المتوخاة. لذا فالتحرك العلاجي في هذا الصدد يمثل بتحضير مجموعة من أجهزة التقويم والضبابات المعدة خصيصًا لتلائم جسدك والأقواس الداعمة لجلوس مريح ونوم مريح وحركة جيدة واعتماد مقاربة لادوية ملائمة مثل أدوية لاسترخاء العضلات، والمضادات الحيوية لإزالة الالتهابات. إعادة اعتبار -والإستخدام بحذر - الادوية الأخرى كالستيرويدات والأدوية المضادة للالتهابات غير الستيرويدية (NSAIDs Non-Steroidal Anti-Inflammatory Drugs) وما ينجم عن ذلك من تأثيرات جانبية لا سيما تلك التي تضر بالقلب والجهاز التنفسي

نادرًا ما تستوجب التدخلات الطبية المعالجة اية عمليات جراحية للعظم للتخلص من الآلام التي لا يمكن إدارتها بأي طريقة أخرى. فالأوجاع التي تصيب العمود الفقري أي الظهر لا سيما لدى أولئك الذين يتابعون العلاج بالستيرويدات من شأنها أن تكون مؤشرًا للضغط الذي تعاني منه الفقرات المتراكمة فوق بعضها البعض والتي تشوبها بعض التشعيرات أو الكسور، وهذه الحالة تتجارب بشكل كبير مع دواء ثنائي-الفوسفونات bisphosphonate

- إن استخدام العقاقير المخدرة الطبية يجب أن يتم بأقصى درجات الدراية والوعي والانتباه والوقاية لا سيما في حال وجد قصور رئوي. فالمخدر ينهك التنفس أو يؤدي به إلى التوقف أحيانًا

- قد تكون بحاجة أيضًا إلى المزيد من أجهزة التكيف التي تساعدك على صعود الدرج والتنقل والأكل والشرب والتقلب في الفراش من جهة إلى أخرى، والذهاب إلى المرحاض والاستحمام

أجهزة بسيطة كالصواني المتكئة القابلة والقشة المتحركة (القشة القابلة للطي أو الثني) هي مثالاً على دعم تلك الوظائف

التكنولوجيا المتطورة كالروبوت والبلوتوث وأجهزة التحكم عن بعد دون الأشعة الحمراء قد تكون مساعدة هي أيضًا. إن تكنولوجيا الكمبيوتر المساعدة والمتطورة جدًا مثل: أجهزة "ت كلا هوم أوتومايشن Tecla Home Automation" و "دراغون ناتشورلي سبيكينغ Dragon Naturally Speaking" وأجهزة التعرف على الصوت مثل "غوغل هوم Google Home" و "أمازون إيكو Amazon Echo" تعطيك قدرة على التحكم في بيئتك وتدعم مهماتك وواجباتك اليومية

من المهم جدًا أنك تفعل كل ما يخطر على بالك داخل البيت وخارجه من أجل بقائك آمنًا وسليمًا. هنا بعض الإقتراحات بشأن المساعدات لتجنب الحوادث وتقليل شر السقوط والتعرض لكسور في العظام

التقييم والتعليم

- التقييم والتعليم بواسطة معالج فيزيائي أو معالج وظيفي
- التخفيف من خطر السقوط في كل الأماكن بما فيها الأسطح المخصصة للمشاة مع مراعاة جيدة لتلك الأسطح، والحقول والحواجز
- توفير التمرين والتدريب للمرضى وذويهم بشأن سلامة استخدام الكرسي المتحرك، ورفع مستوى الوعي بالنسبة إلى أن السقوط عن الكرسي المتحرك حالة جدًا شائعة وتسبب الإصابات
- توفير التدريب للعائلات بشأن حمل المريض أو نقله وإجلاسه على الكرسي المتحرك وعلى مختلف أنواع الأسطح وفي كل الأمكنة

اعتبارات مشتركة أو تعديلات محتملة

تجنب السقوط عن الكرسي المتحرك أو عن أجهزة النقل المتحركة

- استخدام حزام الأمان دومًا
- تثبيت وضعية عدم إنقلاب الكرسي في أماكنها

تأمين الوقاية والسلامة في البيت

- إزالة كل الحواجز والعوائق مثل السجادة وألعاب الأطفال والأشرطة والكابلات أو فوضى

حركة النهوض عن الكرسي المتحرك أو الجلوس فيه

- مراعاة أهمية التكيف والتأقلم مع الآلات والأجهزة المخصصة لحمل المريض وتحضيرها مسبقًا لتلائم كل وضعيات النقل أو الحمل ولتأمين الوقاية اللازمة والحماية من السقوط أو التسبب بإصابات خلال عملية النقل من وإلى الكرسي المتحرك، أو خلال الذهاب إلى المرحاض والاستحمام أو الإغتسال

توخي الحذر في استخدام المسطحات غير السوية أو الإنزلاقية

- أخذ الحيطة والحذر وأنت خارج المنزل لا سيما عندما تعبر فوق الأسطح غير السوية
- إنتعال أحذية حمام السباحة للوقاية من السقوط عند السير على مسطحات منزلقة تحيط بها المياه
- وضع دواسات مضادة للإنزلاق حول الضبان أو أدوات التقويم orthoses لتجنب خطر السقوط أثناء الليل أثناء التوجه إلى الحمام والعودة منه

التعديلات داخل المنزل الممكن اعتمادها لخدمة المريض

- وضع حصائر أو دعامات مضادة للإنزلاق في الحمام أو البانيو أو حوض الغسل (المغطس)
- درابزون أو مقابض "للتكبيش" داخل الحمام وحول المغطس
- مقاعد داخل المغطس أو حوض الغسل أو أية أجهزة أو أدوات سهلة التكيف تساعد على الإستحمام
- وضع دواسات مضادة للإنزلاق على الدرج الخشبي العاري
- درابزون وقضبان معدنية للتكبيش على جانبي الدرج

التدابير العلاجية الرئوية

إن الأشخاص المصابين بدوشان لا تعترضهم أية مشاكل في التنفس أو في السعال خلال مرحلة المشي. ولكن حينما تكبر، تصاب عضلات السعال بالوهن والضعف وقد تتعرض لإلتهابات في الصدر بسبب ضعف القدرة على السعال. لاحقاً، فإن العضلات التي تدعم التنفس قد توهن هي الأخرى، وقد تعرضك لصعوبات تنفسية أثناء النوم. لذا بات هاماً إعلام أخصائي الأعصاب والعضلات بشأن أية أوجاع رأس تعاني منها، أو أرهاق في فترات الصباح لأنها قد تكون علامات ومؤشرات تنفس بطيء وخفيف خلال النوم تستدعي الحاجة إلى دراسة نومك.

إذا كان سعالك يضعف تدريجياً يتوجب عليك استخدام أجهزة لتجعل سعالك فعالاً لاسيما عندما تصبح مريضاً. فالدراسة لنومك تقيم بالدرجة الأولى قوة تنفسك أثناء النوم. فإذا كانت نسبة الأوكسجين ضعيفة، فإنك تحتاج إلى "آلة فتح المسالك الهوائية والتنفسية ثنائية المستوى وإيجابية الإستخدام" لتساعدك على تحسين تنفسك أثناء النوم. جهاز الضغط الهوائي الإيجابي ثنائي المستوى (BI-PAP) وعندما تتقدم بالسن ستجد بأنك تحتاج تلك المساعدة على التنفس حتى خلال فترات النهار.

فإن المقاربة الإستباقية والمدروسة للعناية التنفسية ضرورية، ومن أسسها ومتطلباتها تأمين مراقبة مستمرة واتخاذ إجراءات وقائية والتدخل الفوري إذا لزم الأمر.

يتألف الفريق الطبي المولج برعاية وضعك التنفسي طبيباً (عادة ما يكون طبيب تنفسي أخصائي في الرئة) ومعالج تنفسي، كلاهما يتمتع بخبرات لتقييم التنفس للمصابين بمرض دوشان. إن أهدافهما العلاجية تتضمن هي وضع حيز التنفيذ التقنيات المتاحة لتوسيع الرئتين وإبقاء عضلات جدار الصدر سلسلة ومرنة ولينة، يدويا وميكانيكيا تحفيز السعال لتنقية مسالك الهواء بصورة فعالة ووضع في متناول يدك أجهزة التهوية الليلية والنهارية.

المراقبة والوقاية (صورة 10)

يتعين عليك زيارة طبيب الجهاز التنفسي فور تشخيصك بمرض دوشان أو بأقرب فرصة ممكنة عقب التشخيص. هذا، بصورة دورية مرة في السنة لفحص جهازك التنفسي. يتضمن هذا الفحص قياس القوة الحيوية للدفع أي أقوى زفير ممكن للمرء أن يحققه بكامل قواه (Forced Vital Capacity - FVC). فالبدء بالخضوع لهذا الفحص يعرف الأولاد على الأجهزة التي سترافقهم وعلى الفريق الطبي والتقييم عمل الجهاز التنفسي الأساسي.

عندما تعجز على السير من دون مساعدة فإن تقييماً رئوياً يصبح لازماً عليك على الأقل مرة كل ستة أشهر. هذا التقييم يتضمن فحص حسن عمل الرئتين مع قياس القوة الحيوية للدفع Forced Vital Capacity - FVC وقوة الزفير MEP-expiratory pressure levels وقوة الشهيق MIP- maximum inspiratory وتسجيل مقياس قوة السعال PCF – strength of cough. تلك المقاييس تصبح الأساس الذي سيعتمد عليه طاقمك الطبي مع الوقت.

علاوة على ذلك، يجب أن يتضمن هذا التقييم الأوكسيمتر pulse oximetry SpO2 أي مقياس قوة الأوكسجين في الدم عندما تكون متيقظاً وقياس "اند-تايدل End-Tidal" أو (PetCO2/PtcCO2) لمعرفة مستويات ثاني أوكسيد الكربون في الدم عندما تكون متيقظاً.

هقد تكون هناك حاجة لدراسة نومك لا سيما عندما تعاني من أرق أو قلة نوم أو أوجاعاً في الرأس تحدث عند الصباح أو أرهاقاً وتعباً شديداً أثناء النهار. تشكل الدراسة تقييماً هاماً لتنفسك عندما تكون نائماً ومقياساً لمستويي الأوكسجين وثاني أوكسيد الكربون في الدم

التطعيم ضد المكورات الرئوية لتفادي التعرض لإلتهابات رئوية واللقاح السنوي ضد الأنفلونزا (حقنة ضد الرشح، تجنب استخدام رذاذ الأنف nasal spray ضد فيروس الأنفلونزا الحي) تجنباً لنوبات الرشح الشديد والإلتهابات الرئوية

اتصل فوراً بأخصائي الأعصاب والعضلات أو بطبيب الجهاز التنفسي إذا كنت

- تعاين من المرض فترة طويلة من الزمن مصحوباً بالتهاب رئوي خفيف في الجهة العليا
- تشعر بتعب شديد غير اعتيادي أو تعاني من النعاس من دون سبب خلال النهار
- ضيق تنفس أو لا تستطيع اخذ نفس عميق أو تعاني من صعوبة في إنهاء الجملة
- تعاين من أوجاع في الرأس خلال فترات الصباح أو تقريباً كل الأوقات
- تواجه مشاكل عدم النوم أو الإستيقاظ المتكرر من النوم، أو تعاني من مشاكل الإستيقاظ، أو كوابيس وأحلام شتى مزعجة
- النهوض الفجائي من النوم لترى بأنك تحاول التقاط أنفاسك أو تتعرض لنوبات قلب قوية
- تواجه مشاكل تشتت وعدم الإنتباه خلال فترة اليوم في البيت أو في المدرسة

مرحلة عدم المشي المتأخرة	مرحلة عدم المشي المبكرة	مرحلة المشي
مرتان كل سنة: قياس القوة الحيوية للذراع أي أقوى زفير ممكن للمرء أن يحققه بكامل قواه Forced Vital Capacity -FVC قوة الزفير MEP-expiratory pressure levels قوة الشهيق MIP- maximum inspiratory تسجيل مقياس عصف السعال PCF – strength of cough علاوة على ذلك، يجب أن يتضمن هذا التقييم نبض الأوكسيميتر pulse oximetry SpO2 أي قياس قوة الأوكسجين في الدم عندما تكون متيقظاً كما وإجراء مقياس PetCO2/PtcCO2 هو لمعرفة مستويات ثاني اوكسيد الكربون في الدم عندما تكون متيقظاً		التقييمات إجراء فحص قوة الزفير مرة في السنة
التدخلات تحصين جسدك باللقاح ضد التهابات الرئة (أو ما يعرف بالمكورات الرئوية Pneumococcal) والتطعيم السنوي ضد الإنفلونزا أو الرشع أو الكريبي		
فحص جهازك التنفسي والحجم الإستيعابي للهواء من قبل الرنتين Forced Vital Capacity -FVC () في حال بلغت نسبة الضعف بما يساوي أو أقل من 60%		
مساعد السعال إذا بلغت قوة الزفير الممكن للمرء أن يحققه بكامل قواه يساوي أو أقل من 50%، وأن مقياس عصف السعال PCF s أقل من 270 / دقيقة و MEP أقل من 60 سم		
التهوية الليلية (non-invasive) عندما تظهر علامات ضعف أو أعراض نقص التهوية خلال النوم أو أي خلل ذي صلة بالتنفّس ± دراسة النوم الغير طبيعى. Forced Vital Capacity -FVC () أقل من 50% MIP- maximum inspiratory في حال بلغت أقل من 60 سم أو نسبة الأوكسجين عند الإستيقاظ SpO2 نسبته أقل من 95% spCO2 في حال تجاوزت نسبته 45 mmHg		
جهاز تهوية في الليل وحتى خلال النهار في حال بلغت نسبة الأوكسجين عند النهوض الطبيعي من النوم SpO2 أقل من 95% أكبر من 45 mmHg كل ذلك مصحوباً بإضطرابات تنفسية وصدرية وجة الصوت dyspnoea		

صورة 10² مهمات الفريق الطبي المختص بالجهاز التنفسي (الرنتين): مراقبة، تقييم ومعالجة

التدخلات الطبية والعلاجية (صورة 10)

هناك طرق تساعد رنتيك على العمل بنجاح وبشكل جيد لمدة طويلة من الزمن:

- . قد يكون من المفيد اللجوء إلى وسائل تضاعف دخول حجم الهواء إلى الرئتين وذلك من خلال النفس العميق الذي يغط عضلات التنفس بالإضافة إلى أجهزة وتقنيات لزيادة كمية الهواء في الرئتين (lung volume recruitment lung inflation or breath stacking techniques)
- . عندما يضعف السعال، يمكنك حث هذا السعال باعتماد تقنيات معينة يدويًا أو آليًا ("جهاز مساعد السعال") وهذا ما يساعد على تنقية المسالك الهوائية وإبعاد البلغم والميكروبات والجراثيم عن رنتيك. هذا ما يخفف خطر الإصابة بالتهابات رئوية
- . مع مرور الزمن، قد تحتاج إلى دعم للتنفس لا سيما خلال فترات الليل (التهوية الغير باضعة) Bi-PAP (جهاز الضغط الهوائي الايجابي ثنائي المستوى) ولاحقًا خلال فترات النهار (التهوية الغير باضعة) عند تطور الأعراض تحت المراقبة.
- . قد تواجه بعض الصعوبات لدى الانتقال إلى أجهزة التهوية إلى أن تعتاد عليها. هناك أنواع مختلفة من الأقنعة والوصلات داخل الفم التي من الممكن استخدامها. لذا بات هامًا جدًا العثور على ما يلائمك. إن الفريق الطبي الذي يعنى بصحة الرنتيك بإمكانه توفير أنواع متنوعة من الوصلات الأكثر راحة لك لتستعملها.
- . التهوية ممكن أن تتضمن إجراءات جراحية بسيطة لتركيبة انبوب يزرع في القصبة الهوائية trachea وبالتحديد في قعر الحلق (الحنجرة) ويسمى tracheostomy tube وفق المعايير المتبعة محليًا. هذا ما يعرف بدعم التهوية الجراحي أو التهوية الباضعة. لا توجد خطوط توجيهية حول متى سيزرع هذا الأنبوب إنما الأمر متروك للمريض نفسه والفريق الطبي الذي يعنى بصحة الرنتيك لتحديد ذلك
- . التدخلات المشار إليها تساعدك على تنفس اسهل بكثير كما يساعدك على تجنب الأمراض التنفسية الحادة
- . الالتزام بأخذ اللقاحات في مواعيدها أمر اساسي جدًا و تحصين جسدك باللقاح ضد التهابات الرئة (أو ما يعرف بالمكورات الرئوية Pneumococcal) والتطعيم السنوي ضد الإنفلونزا أو الرشح أو الكريب، تجنبًا للأمراض. فالمرضى الذين يعيشون مع مرض دوشان يتعين عليهم اختيار الحقن عوضًا أن يستخدموا الرذاذ الأنفي ضد الفيروسات والأوبئة
- . يجب ايلاء الإهتمام الخاص للتنفس إذا وجبت الجراحة (أنظر القسم 15)
- . أما إذا أصبت بالتهابات تنفسية أطلب مضادات حيوية إضافة إلى استخدام تقنيات مساعدة على السعال ميكانيكيًا أو يدويًا
- . توخى الحذر دومًا في حال كان المطلوب أوكسيجين اضافي؛ لذلك تيقن من أن الفريق الطبي على علم في استخدام جهاز الضغط الهوائي الايجابي ثنائي المستوى (BI-PAP) bi-level positive airway pressure في الوقت نفسه ومراقبة عن كثب مستويات ثاني اوكسيد الكربون CO2 الموجود عندك

12- التدابير العلاجية للقلب (صورة 11)

القلب هو كتلة عضلية وبالتالي فإنه يتأثر بمرض دوشان. يسمى مرض ضعف عضلة القلب أو قصورها cardiomyopathy وعند الإصابة بمرض دوشان يكون "اعتلال عضلة القلب" ناتج عن نقص الدسטרولين في عضلة القلب نفسه. وبمرور الزمن يسبب "اعتلال عضلة القلب" تراجع في وظيفة القلب أو إلى قصور فيه. هناك مستويات عدة لقصور القلب، والمصابون به اعتادوا على تدبير أمورهم العلاجية لمشكلة قصور القلب هذه لسنين عديدة، معتمدين على تناول الأدوية وعلى الزيارات المنتظمة لطبيب القلب. الغاية من التدابير العلاجية للقلب مع وجود مرض دوشان هي الكشف ومعالجة التغيرات التي تطرأ على أداء عضلة القلب. ولكن في الكثير من الأحيان، مع الأسف، تبقى مشاكل القلب مجرد أعراض صامتة قد لا يمكن التنبيه لها بسهولة. ولهذا السبب، من المهم جدًا أن تضيف طبيب القلب عضوًا إضافيًا إلى الفريق الطبي الذي يقدم العناية الطبية لك بدءًا من أول تشخيص تخضع له.

المراقبة

يتعين عليك زيارة طبيب القلب على الأقل مرة في السنة منذ تشخيصك أو، أكثر من مرة في حال أوصي بك بذلك .

يشمل التقييم الذي تجريه لقلبك تخطيط كهربائية القلب ECG- Electrocardiogram وهذا التخطيط يبين قوة دفع أو نبض القلب فضلًا عن قياس معدل ضرباته أو نبضاته، وأن تخطيط صدى القلب "إيكو" echocardiogram يبين صورًا عن بنية القلب ووظائفه، وأن صورة الرنين المغناطيسي MRI تبين شكل القلب الدقيق وبنيتة ووظائفه كما تبين عما إذا كان يوجد تليف أو تظهر ندب (تجرحات) في عضلة القلب

الأنثى الحاملة لدوشان تحتاج لفحص قلوبهن كل 3 إلى 5 سنوات إذا كانت وظيفة القلب طبيعية وأكثر إذا دعت الحاجة لامكانية أن يكون لديهم نفس النوع من مشاكل القلب

العلاج

يبدأ علاج القلب بالعقاقير عند أول علامة لظهور تليف في عضلة القلب بحيث تبين صورة الرنين المغناطيسي MRI ما يشوب العضلة من ندب وتجرحات، وكذلك أيضًا عندما تضعف وظائف القلب وهذا ما تبينه لنا صورة الرنين المغناطيسي MRI للقلب أو تخطيط صدى القلب echocardiogram (ويسمى decreased ejection or shortening fraction) أو أن العلاج يبدأ في عمر العشرة سنوات حتى ولو جاءت فحوصاتك طبيعية لأنك بذلك تحمي قلبك

إن ¹¹ Angiotensin-converting-enzyme inhibitors (ACEi) هي أنواع عقاقير (مثل: ليسينوبريل lisinopril، وكابتوبريل captopril، وانالابريل enalapril، الخ) أو angiotensin receptor blockers (ARB-losartan) العقاقير علاجيًا من الصف الأول، وهي تفتح شرايين الدم في القلب فلا يحتاج القلب لفعل مجهود كبير ليضغط الدم ويعطيه لكافة أعضاء جسمك

العقاقير الأخرى مثل "بيتا بلوكرز" beta-blockers تبطئ من معدل نبضات القلب متيحة له فرصة استيعاب أكبر كمية ممكنة من الدم وضخها بشكل فعال. Diuretics وهي حبوب تمكن الجسم من التخلص من الماء، وتخفض معدل حجم الدم فتريح القلب الذي لن يجهد كثيرًا في ضخ الدم بصورة سريعة وشديدة، وهي تُوصف أيضًا للذين يعانون من تقدم قصور القلب إن عدم انتظام ضربات القلب الذي يظهره أي تخطيط كهربائية القلب ECG- Electrocardiogram وجب التحقق به ومعالجته على الفور ومن الأفضل أن تحتفظ بصورة عن ECG- Electrocardiogram الأساسية الخاصة بك

جهاز هولتر ¹² لمراقبة كهربائية القلب هو عادة جهاز يقيّم نبض وإيقاع القلب خلال 24 أو 48 ساعة ويستخدم فقط في حال خامرك شك بأن نبضات القلب وإيقاعه قد أظهرت تغيرًا ملحوظًا تحتاج لإعادة التقييم

إن نبضات القلب السريعة أو الخفقان السريع من حين إلى آخر، هي عوارض مشتركة لدى معظم المصابين بدوشان لكنها غير مؤذية ولكن من الضروري التحقق بشأنها مع طبيب القلب كي لا تكون لها صلة مع بعض مشاكل القلب الخطيرة

إذا كنت تعاني من أوجاع صدرية شديدة ودائمة فهذا مؤشر إلى أن ضرراً ما قد أصاب القلب لذلك يجب عليك التوجه فوراً إلى قسم الطوارئ للتقييم

إن الأشخاص الذين يتناولون الستيرويدات يتعين عليهم إجراء فحوصات للتحقق من عدم وجود أية تأثيرات جانبية مثل خطر الإصابة بارتفاع ضغط الدم (hypertension) ومستويات مرتفعة من الشحم بالدم، أو، الكولسترول (hypercholesterolemia) لذلك فإن جرعات الستيرويد قد تستوجب تعديلاً ما أو قد تحتاج إلى علاج (أنظر الجدول 2)

تقييم لحملة مرض دوشان من الإناء:

تقييم القلب في أولى مراحل البلوغ

- صورة رنين مغناطيسي
- لشرابين القلب MRI
- إذا وجدت أعراض أو أظهرت الصور إيجابية يرجى زيادة وتيرة التقييم هذا على أساس توصيات طبيب القلب
- وإذا جاءت سلبية اعاد التقييم كل 3-5 سنوات

التشخيص

التقييم الأساسي عند التشخيص

- إجراء استشارة مع طبيب القلب
- التاريخ الطبي للقلب
- التاريخ المرضي للعائلة
- فحص طبي
- تخطيط كهربائية القلب ECG
- صور أشعة غير باضعة (أي التي لا تتضمن الغرغز أو الثقب عبر الوريد):
- صورة صوتية للقلب
- echocardiogram أقل من 6 سنوات لغاية 7 سنوات.
- صورة رنين مغناطيسي لشرابين القلب cardiovascular MRI أكبر أو بعمر الـ 6 سنوات لغاية 7 سنوات

- مضاعفة وتيرة التقييمات هذه على أساس توصيات طبيب القلب
- المبادرة إلى استخدام العقاقير المعالجة

التقييم السنوي:

تقييم سنوي لوضعية شرابين القلب

- التاريخ الطبي للقلب
- فحص طبي
- تخطيط كهربائية القلب ECG
- صور أشعة غير باضعة

وجود أعراض

جراحة

يجري تقييم حالة القلب قبل الجراحة (ECG) وأخذ صور بشكل غير باضعي

تنبيه مريض أو خبراء التخدير (البنج) عن التشخيص الإيجابي لمرض ضمور العضلات من نوع دوشان، فالبنج أو مواد التخدير تشكل خطراً

مرحلة عدم المشي المتأخرة

- مراقبة عن كثب أية أعراض أو علامات قصور في القلب ولكن تجدر الإشارة إلى أن أعراض قصور القلب ليس سهل اكتشافها في هذه المرحلة
- مراقبة عن كثب نبضات القلب غير طبيعي
- اعتماد العلاج لقصور القلب

مرحلة المشي وعدم المشي المبكرة

- إجراء تقييم للقلب على الأقل سنوياً

- بدء استخدام العقاقير عند الـ 10 سنوات

Angiotensin-converting-enzyme inhibitors (ACEi) angiotensin receptor blockers

صورة 11² الفريق الطبي المعالج للقلب : مراقبة ، تقييم وعلاج

13- التدابير العلاجية للمعدة والأمعاء (التغذية، البلع ، وقضايا معدة وأمعاء أخرى)

قد تكون بحاجة لزيارة هذه **المجموعة** من الخبراء في مراحل حياتك: إختصاصي تغذية Dietician مسجل ومعترف به رسمياً (Registered Dietician Nutritionist - RDN)، معالج فيزيائي (Physical Therapist-PT)، إختصاصي علاج نطق (Speech Language Pathologist-SLP)، وأخصائي جهاز هضمي (Gastroenterologist). أما إمخاوف الجهاز الهضمي فتتضمن ما يلي: زيادة الوزن أو نقص الوزن، إمساك مزمن، وصعوبة في البلع (Dysphagia) **إدارة التغذية (صورة 12)**

إن إختصاصي التغذية المسجل رسمياً والمعترف به (Registered Dietician Nutritionist - RDN) بإمكانه تقديم المساعدة لك لتقييم كمية السعرات الحرارية (calories) التي أنت بحاجة لها في اليوم الواحد من خلال احتساب الطاقة المصروفة خلال فترة الراحة (Resting Energy Expenditure - REE) من خلال قياس طول قامتك، عمرك ومستوى النشاط الذي تمارسه

. الالتزام بنظام غذائي جيد من أجل صحتك يؤدي حتماً إلى تجنبك نقص التغذية من جهة، وفرط الوزن من جهة ثانية. إن هذا الأمر جوهري يبدأ عند التشخيص ويستمر طيلة حياتك

. من المهم أن يكون وزنك أو مؤشر (Body Mass Index-BMI¹³) بالنسبة إلى العمر تظل بين النسبة العاشرة والخامسة والثمانين المئوية على مقياس وجدول النسبية الوطني (يرجى مراجعة قسم "المصدر")

. من الضروري أن تتناول الطعام الصحي المتماشي مع نظام غذائي متوازن الذي يشتمل على كافة أنواع الأطعمة والمأكولات للمحافظة على صحة جسدية قوية. بإمكانك العثور على المعلومات المفيدة بشأن نظام غذائي متوازن للعائلة من المصادر الحكومية الوطنية بما فيها إرشادات التغذية للمواطنين الأميركيين (www.choosemyplate.gov/Dietary-Guidelines) والمصادر المشهورة الأخرى في بلدك

. يتوجب عليك إيلاء الإهتمام الكامل للمحافظة على نظام غذائي مثالي بعد التشخيص، أو/و عندما تبدأ في تناول الستيرويدات، أو/و عندما يقع عجز في مستوى القدرة على الحركة وأيضاً عندما تعترضك مشاكل البلع

. يتعين عليك أيضاً في كل سنة، تقييم النظام الغذائي الذي تتبعه فيما خص : كمية السعرات الحرارية والبروتينات والسوائل والكالسيوم والفيتامين "د" والمغذيات الأخرى

. من الضروري تناول السوائل المناسبة لجسمك لتجنب مشاكل النشفاً في الجسم والإمساك ومشاكل الكلى

. أما في حال زدت الكثير من الوزن وكنت تعاني من البدانة الفائضة يقتضي منك اللجوء إلى الإنقاص من السعرات الحرارية [الموجودة في الأطعمة] والإكثار من الأنشطة الرياضية الموصى بها

. الشلل المعدي أو عسر الهضم الحاد¹⁴، يعني أن المعدة غير قادرة على هضم الطعام الذي يبقى فيها لزمان أطول من المعتاد وهذا يحدث عندما تتقدم في السن ما يسبب في أوجاع في البطن بعد الوجبة، ولعيان النفس، والميل للإستفراغ، وفقدان الشهية والشعور بالإمتلاء والشبع السريع

. أما إذا تعرّضت لنقص في الوزن لم تكن تتوقعه من المهم اخذ ذلك بالحسبان على أن ذلك قد يكون جزءاً من مضاعفات تطل أجهزة أخرى من الجسم (على سبيل المثال: القلب أو الجهاز التنفسي)

. الأمور المتعلقة بالقدرة على البلع هي أيضاً تساهم في انقاص الوزن. يتعين على إخصائي التغذية الحاضر بالتنسيق مع معالج النطق أو أخصائي اللغة والكلام (Speech Language Pathologist-SLP) وضع نظام أو برنامج غذائي يساعد على أن تحافظ على وزنك، فيضع خطة تغيير في نظامك الغذائي تساعدك عند وقت الطعام ويقرر متى يكون التقييم ضرورياً

ادارة مشاكل البلع (صورة 12)

إن ضعف عضلات الوجه، والفكين، والحنك قد تؤدي إلى مشاكل في البلع أو ابتلاع الأطعمة (dysphagia) الأمر الذي يظهر ضرورة التركيز على معالجة مسائل التغذية. تسبب مشاكل البلع والإبتلاع أيضًا تحوّل أجزاء من الطعام أو السوائل باتجاه الرئتين aspiration بسبب ضعف في حركة أو نظام عضلات البلع وهذا ما يزيد من فرص الإصابة بالتهاب رئوي. إن مشاكل ابتلاع الأطعمة تظهر بصورة تدريجية ولذلك ليس من السهل أبدًا الجزم بشأنها. لهذا السبب، فإن أعراض البلع تحتاج إلى إعادة نظر في كل زيارة عيادية أو سريرية.

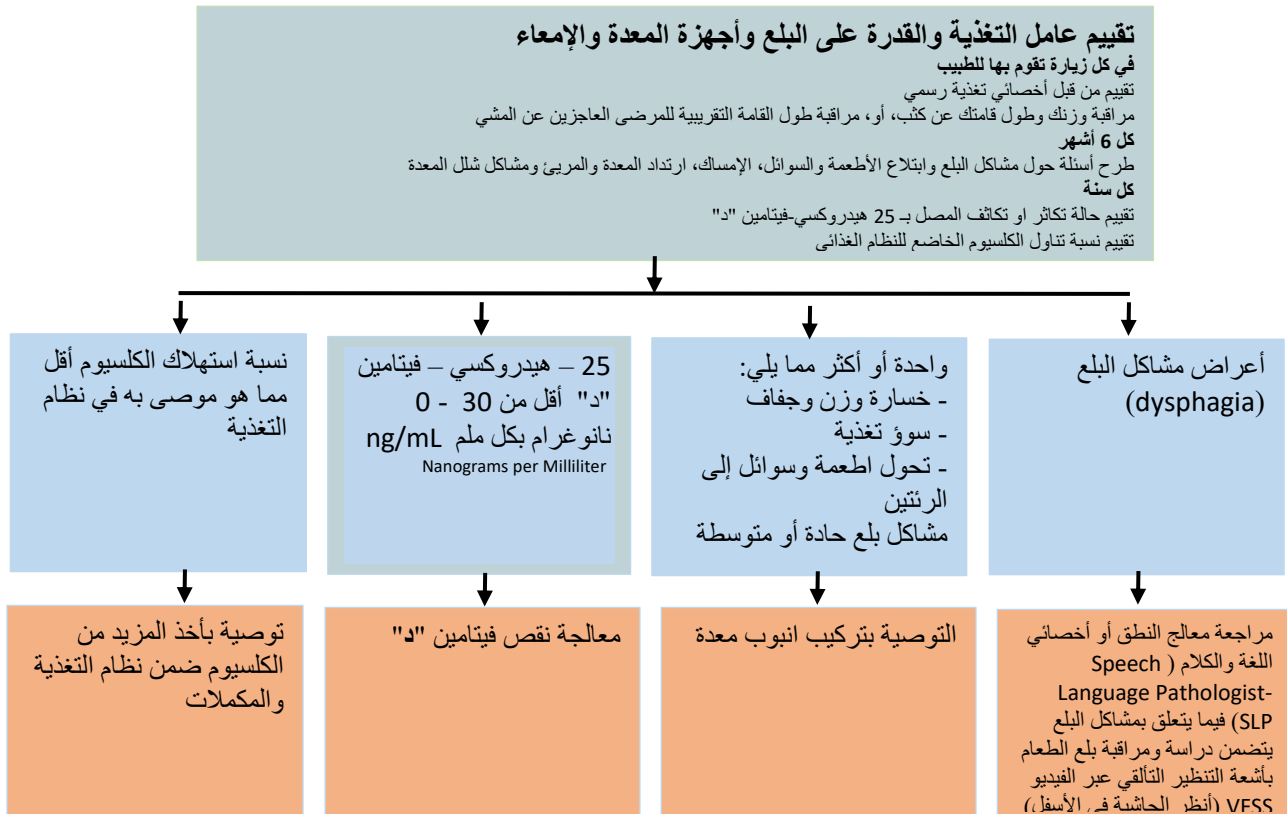
أعراض مشاكل البلع

- قد تشعر بأن أطعمة "عالقة في حلقك"
- قد تتعرض إلى انقاص في الوزن بنسبة 10 بالمئة أو أكثر أو قد تعاني من زيادة وزن غير كافية (إذا كنت ما زلت في طور النمو)
- تلاحظ بأن زمن الطعام يطول (أي أن الوجبة تأخذ أكثر من 30 دقيقة)، و/أو أن وجبات الطعام تصبح مضيئة بعض الشيء ومتعبة لك، تعاني من سيلان اللعاب، السعال أو الغصة في الحلق أو بعض الإختناق
- تراجع لا تفسير له في وظيفة الرئتين، أو حمى مجهولة المصدر قد تكون كلها علامات التهاب رئوي ناجم عن تحوّل أجزاء من الطعام أو السوائل باتجاه الرئتين aspiration أو التهاب رئوي ناجم عن سوائل كانت تذهب نحو الرئتين

التدخلات الطبية لمشاكل البلع

- الفحوصات العيادية وصور اشعة X-ray خلال فترة بلع الطعام أو السوائل تصبح ضرورية عندما تحدث الأعراض التالية
- في حال اعترضتك مشاكل البلع وفقدان القدرة على إبتلاع الطعام والسوائل، يتعين على اخصائي التغذية الحاضر معك التنسيق مع معالج النطق (Speech Language Pathologist-SLP)، لوضع نظام أو برنامج غذائي يساعد على أن تحافظ على القدرة على البلع وتحسن أم لا

- من الممكن مناقشة مسألة تركيب أنبوب معدة [للتغذية] (Gastric Tube, or, G-Tube) في حلقك في حال تبين بأن الجهود المبذولة للحفاظ على وزنك وأن تتناولك السوائل عبر الفم، لم تعودان كافية
- إن المخاطر المحتملة والفوائد من خلال تركيب أنبوب معدة للتغذية يجب مناقشتها بالتفاصيل
- هناك عدة طرق لتركيب أنبوب المعدة المشار اليه ولكن يتعين عليك مناقشة مسألة الجراحة المتعلقة بذلك وإجراءات التخدير كذلك، وما انت تفضله لنفسك



صورة 12: تقييم ومعالجة: التغذية والبلع والمعدة والإمعاء _ الجهاز الهضمي

- تركيب أنبوب معدة (G-Tube) في الوقت المناسب يعطيك الراحة من الضغوط التي تسببها محاولاتك لأكل ما يكفي من الطعام للحفاظ على سرعتك الحرارية
- وإذا كانت عضلات البلع لديك قوية بما فيه الكفاية، فإن أنبوب المعدة المخصص للتغذية لا يحول دون تناولك الطعام الذي تريد وترغب! فهو يزيل عنك الإرهاق في استهلاكك الكثير من السعرات الحرارية والمغذيات الأخرى التي تريد، لأنه باستطاعتك أن تحظى بمتنمات غذائية تلك بواسطة الأنبوب

الإمساك ومرض الارتجاع المعوي والمريئي (Constipation, Gastritis/Gastroesophageal Reflux (GERD)

قد تشوب الأجهزة المعوية والإمعاءية وكذلك المريئية حالات اعتلالية بالغة الأهمية تتمثل بالإمساك والارتجاع المعوي والمريئي (يتمثل بارتداد الحموضة من المعدة إلى الحلق أو البلعوم، فيسبب الحرقنة) وهذه تصيب الأشخاص الذين يحملون مرض دوشان. أن الإمساك حالة شائعة لكننا نكاد لا نجد من يبلغ عنها ولذلك من المهم مناقشة روتين الخروج لدى المريض مع فريق العناية التابع له. إن معالجة الإمساك يساعد كثيرًا على تجنب مضاعفات مستقبلية من شأنها أن تؤثر على الخروج مرد ذلك الإمساك المزمن.

إن دواء الأدوية الملينة Laxatives بالإضافة إلى عقاقير أخرى من شأنها أن تساعد كثيرًا. إسأل مقدم العناية الأولية لك أو فريق اختصاصي الأعصاب والعضلات أي نوع الأدوية الملينة أنت بحاجة له والمدة الزمنية التي يتوجب عليك تناولها، ليست كل المليينات هي نفسها

من المهم أن تتناول ما يكفي من السوائل كل يوم. فالألياف وكثرتها تضاعف الأعراض وتحولها إلى مضرة بسبب نقص السوائل، لذا بات من المستحسن مراجعة اختصاصي التغذية بخصوص النظام الغذائي الذي تتبعه عند كل زيارة له لا سيما حين تكون مصابًا بالإمساك.

يعالج الارتجاع المعوي والمريئي بأدوية تكبح جماح الحموضة المعوية لكن هذا الدواء مخصص بالدرجة الأولى للذين يتلقون العلاج بالستيرويدات أو بأدوية ثنائي الفوسفونات bisphosphonates.

العناية بالفم مسألة بالغة الأهمية لا سيما للذين يتلقون العلاج بعقاقير ثنائي الفوسفونات bisphosphonates بسبب تردي حالة العظام. التوصيات التي تقدم بها الخبراء في هذا الشأن مدرجة بالتفاصيل في المربع 5 أدناه.

أنه وبسبب رخاوة الحنك أو الفكين قد يحدث إرهاق خلال مضغ الطعام وهذا الأمر يؤدي إلى استهلاك كمية أقل من سعرات حرارية.

المربع 5: توصيات بالعناية بالفم

يتعين على الأشخاص المصابين بدوشان ومنذ سن مبكرة زيارة طبيب الأسنان يتمتع بخبرات واسعة ومعرفة كبيرة بمرض دوشان. إن مهمة طبيب الأسنان هو السعي الحثيث لتوفير أعلى درجات الرعاية والعلاج، وتأمين صحة للفم وحياة أفضل يكون مصدر ثقة في مجتمعك المحلي. هذا الطبيب، عليه أن يكون مدرجًا وعلى علم ومعرفة بالمفارقات الخصوصية ذات الصلة بالأسنان ونمو العظام لدى الأشخاص المصابين بمرض دوشان والتعاون مع طبيب تقويم أسنان ملم بهذه الشؤون وذو خبرة

تعتمد عناية الفم والأسنان على إجراءات جد حساسة احترازية وقائية تهدف الى المحافظة على صحة الفم والأسنان

تعليم الأهالي ومقدمي الرعاية كيفية تنظيف أسنان شخص آخر بالفرشاة، لا سيما وأن ضخامة اللسان لديهم وفتح الفم المحدود يجعل الأمر الأكثر صعوبة

استخدام أجهزة وأدوات تكميلية فردية والمساعدات التقنية نظافة الفم عندما تضعف عضلات اليدين والسواعد والفكين والفم والحنك وتضمر أو اذا تحكمت الإنقباضات والتقلصات بالفكين

المربع 6: التدابير العلاجية بالنطق واللغة – التفاصيل

- . هناك نمط أو شكل معين لعجز النطق واللغة في مرض دوشان بما في ذلك نمو أو تطور اللغة وذاكرة شفوية قصيرة الأمد، وأداء أصوات كلام أو ما يعرف بالصوتيات، هذا فضلاً عن مخاطر انخفاض معدل عامل الذكاء Intelligent Quotient ، وخلل في التعلم والتلقن
- . هذه العوارض لا تصيب كل الأشخاص المصابين بمرض دوشان إنما نوصي بأخذها بالحسبان واستشارة المعنيين بالأمر والتدخل الطبي في حال وجد هذا النوع من العجز
- . الإحالة إلى اختصاصي علاج نطق (Speech Language Pathologist-SLP)، أو إلى معالج نطق وخبير لغوي وإعطاء التقييم والعلاج في حال كان هناك شك بالإصابة بمشاكل نطق ولغة
- . تمرين العضلات المخصصة للنطق والكلام هو امر ملائم جداً في هذه الحالة وضروري للأطفال الذين يعانون من صعوبات في النطق والكلام، هذا فضلاً عن الأفراد الكبار الذين يعانون من وهن في قدرة تحريك عضلات النطق و/أو عدم وضوح الكلام
- . وضع استراتيجيات تعويضية، إجراء تمارين صوتية، اعتماد مكبرات للصوت هي أمور جد مساعدة وملائمة في هذه الحالة لا سيما عندما يصبح من الصعب فهم ما يقوله المريض المصاب بدوشان بسبب قصور في التنفس مثلاً
- . إن مكبرات الصوت (Voice output communication aids (VOCA) المساعدة على التواصل تلائم كل الأعمار في حال وجد أن طاقة التعبير النطقي والكلامي محدودة جداً
- . إن مشاكل اللغة تؤدي إلى الكثير من المصاعب في المدرسة وتلقى الدعم من خلال تقييم ملائم لها وتدخلات طبية

14 معالجة الحالة النفسانية والاجتماعية

إن رحلة المصاب مع مرض دوشان معقدة، والدعم النفساني والاجتماعي صعب على المصاب بمرض دوشان وعلى عائلته على حد سواء (أنظر المربع 7). الأزمت النفسانية والاجتماعية قد تظهر في أي وقت. لذلك من الضروري إعلام الفريق الطبي المختص بالأعصاب والعضلات اذا كنت تواجه أزمات مع أي من النقاط المذكورة

- تشوب العلاقات الاجتماعية صعوبة ويتعرقل التفاعل مع المجتمع و/أو إنشاء صداقات (مثلاً: عدم نضج اجتماعي سليم، مهارات اجتماعية ضعيفة، الانسحاب أو الانعزال عن أترابه)
- مشاكل في التعلم
- قلق زائد متلازم ومتواصل أو هموم
- جدل مفرط وانفعالات سلوكية وصعوبة في تهدئة الأعصاب وضبط النفس وكذلك الشعور المتواصل بالحزن
- أخطار مضاعفة في المسلكيات ذات الصلة بالأعصاب أو خلل ناجم عن سوء تطور الجهاز العصبي: مثلاً؛ خلل طيفي في التوحد autism-spectrum disorders، عجز في الإنتباه مصحوباً بحر كات جسدية لا-إرادية تخرج عن نطاق التحكم (attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD)، الإضطراب الوسواسي القهري OCD-obsessive compulsive- disorder)
- مشاكل التكيف العاطفي والقلق و/أو الإكتئاب

تشكل الحالات النفسانية الاجتماعية والعاطفية حيزاً هاماً من صحتك ككل، ويجب عدم تجاهلها. فإذا كان يساورك قلق، أو تود طرح أسئلة حول تشخيصك، أو إذا كان لديك أي أمر آخر تود استيضاحه، فإنه من حقك الحصول على إجابة مقنعة. أنه في كل زيارة تقوم بها إلى اخصائي الأعصاب والعضلات يجب أن تُطرح عليك أسئلة بصورة رسمية أو غير رسمية بشأن القلق والإكتئاب اللذين تعاني منهما واما إذا كنت تعاني من مشاكل، فإنك ستحال إلى التقييم وإلى العلاج المحضر خصيصاً لك بأسرع وقت ممكن.

المربع 7: دور العائلات

الأهل المنفتحون كلياً ويرغبون في الإجابة على الأسئلة التي يطرحها أبنائهم وبناتهم يجعلون من هؤلاء أكثر راحة وحرية وطمأنينة في طرح أسئلتهم وهواجسهم وما يخامرهم من هموم وشجون ومشاكل. لذا بات من المهم أن يجاب الأهل على أسئلة أولادهم بكل صراحة ووضوح وشفافية وفق ما تسمح به أعمارهم وذلك بكل مسؤولية، كما التأكد بأن الإجابة على السؤال المطروح سيكون دقيقاً ودون مواربة أو تطرق إلى أمور أخرى. ليس خافياً على أحد بأن النقاش لن يكون سهلاً بل صعباً. لذا، فإن لجان الدفاع عن حقوق المرضى الأطفال وفريق العمل في العيادة بإمكانهم المساعدة في توفير المعلومات المبتغاة والإرشاد اللازم والموارد الضرورية. كما أن فريق الأخصائيين في الأعصاب والعضلات يجب عليه أيضاً معرفة أن الأولاد يتمتعون بفرص الإتصال كما يثني هذا الفريق على تقديم أي دعم ومساعدة لهم. بإمكان هذا الفريق مساعدة العائلات على الإتصال والتواصل مع مقدم العناية الطبية، ذلك لأن دوره هو تسهيل وإنجاح النقاش بين الأهل والأولاد

يرخي التشخيص بمرض دوشان بثقله على العائلة بأكملها، هذا بالرغم من ان الفرد المصاب بهذا المرض في العائلة يتمتع بالإهتمام اللازم والدعم العاطفي للتصدي لأي تداعيات نفسانية -اجتماعية قد تحصل. إن الأهل والأخوة، قد يقعون أيضاً بدورهم ضحية العزلة الاجتماعية والإكتئاب. لذا بات من الضروري إعلام أخصائي الأعصاب والعضلات في كل زيارة له كيف أن العائلة تتأثر بالحالة المرضية التي تعاني منها وكيف تتجارب. وإذا كنت تثق بأنك ستستفيد من الاستشارة تأكد من الحصول على الاحالات

هناك تدخلات طبية عديدة ومعروفة في مجالات عدة، من شأنها توفير المساعدة اللازمة لدعم ومعالجة الحالة النفسية. تتضمن تلك تمرين الأهل على التعاطي مع المسلكيات والصراعات، العلاجات العائلية أو الفردية، والتدخلات السلوكية. إن تحليل السلوك التطبيقي، قد يساعد في احتواء مسلكيات ذات صلة بالتوحد.



التقييمات (صورة 13)

يتضمن التقييم السنوي للحالة النفسية – الاجتماعية مستوى التطور المعرفي واللغوي، التكيف العاطفي، النظام السلوكي والمهارات الاجتماعية، كما يشمل شتى أنواع المجالات المهمة. أنه في حين لن يتوفر لكل عيادة حرية الوصول والولوج المباشر لكل التقييمات والتدخلات المدرجة في القائمة، تبقى التوصيات اللازمة كدليل فاعل ينظم حالتك النفسية- الاجتماعية والعناية بها.

مرحلة عدم المشي المتأخرة أو مرحلة البلوغ	مرحلة عدم المشي المبكرة، أو المراهقة أو بداية مرحلة البلوغ	مرحلة المشي أو مرحلة الطفولة
إعطاء تقييمًا في الأعصاب والحالة النفسية عندما يوجد قلق حول التغيير في الأداء أو القدرة على إدارة الشؤون اليومية إعطاء تقييمًا من قبل أخصائي النطق واللغة للمرضى الذين يعانون من ضعف أو عجز في القدرة على التواصل، صعوبة في مضغ الطعام، ومشاكل في البلع إعطاء تقييمًا من قبل العامل الاجتماعي بشأن الاحتياجات التي يطلبها المريض وعائلته	التقييم العصبي النفسي لتحديد المشكلات المعرفية أو التعليمية عندما تكون هناك مخاوف بشأن الأداء المدرسي إعطاء تقييمًا في الأعصاب والحالة النفسية في مرحلة الانتقال إلى سن البلوغ لتبيان عما إذا كانت الخدمات الحكومية ضرورية	- اعتبار التقييم الأساسي خلال أول سنة تشخيصية - في حال التأخر في النمو العاطفي أو الاجتماعي أو في الإدراك والمعرفة بتقديم تقييم تنموي للأطفال دون سن الـ 4 سنوات، وتقييمًا في الأعصاب والحالة النفسية للأطفال الذين تجاوزت أعمارهم الـ 5 سنوات إعطاء تقييمًا من قبل أخصائي النطق واللغة للأطفال الذين يواجهون تأخرًا في نمو النطق أو اللغة إعطاء تقييمًا من قبل العامل الاجتماعي عند التشخيص، وعندما تدعو الحاجة
إحالة إلى المعالجة النفسية Psychotherapy أو إلى المعالجة بالأدوية الخاصة بالأمراض النفسية Psychopharmacology عندما يتم تحديد مخاوف الصحة العقلية للمريض، أو الأسرة		
متابعة التعليم والتدريب المهني، والبرامج التربوية الانتقالية عبر برامج معدة خصيصًا للأفراد حتى سن الـ 22 سنة وضع تعديلات خاصة تلبية لمتطلبات عمل أو وظيفة	تفويض خطط الإقامة الرسمية داخل المدرسة للصحة والسلامة وسهولة الوصول، تخطيط لأيام الغياب القسرية عن المدرسة بسبب حالات مرضية وضع أهداف التربية المستقبلية والمهنية دعم الأهالي بموارد لتعليم أساتذة المدارس، والأطباء النفسيين المختصين بالمدارس والموظفين الآخرين في المدارس حول مرض ضمور العضلات -دوشان دعم الأهالي والمرضى بموارد تدريب وتعليم الأقران الذين هم من جيل ولدهم حول مرض ضمور العضلات مراجعة أخصائي علم النفس للتدريب على المهارات الاجتماعية حسب الحاجة	
تشجيع الأهالي والعائلات من أجل الحفاظ على النشاط الدائم والانشغال		
تعزيز روح الدفاع الذاتية للمريض والاستقلال		
أخذ التدابير بشأن توفير العناية الصحية في المنزل إذا كانت صحة المريض في خطر بسبب الإعداد الحالي الذي لا يسمح له بتلقي العناية إعلام الأهالي والعائلات بشأن توفير الرعاية التلطيفية والمسكنة palliative care أخذ التدابير لتوفير الاستقبال والرعاية في البيت أو مقر الإقامة لمقدمي العناية توفير الرعاية في نهاية العمر للمرضى		

صورة 13³ تقييمات وإجراءات علاجية للحالة النفسية الاجتماعية

التدخلات الطبية التي توفر العناية والدعم

- ان اخصائي العناية بالأعصاب والعضلات هو المنسق والعضو الأساسي في الفريق المولج لتقديم العناية والرعاية الذي باستطاعته التنسيق بشأن الإحالات [الطبية] إلى كل الخدمات الداعمة التالية: 1-الإحالة إلى العاملين في الصحة المسلكية، 2-العاملين الاجتماعيين، 3- المستشارين الطبيين، 4-و الأخصائيين في العناية المخففة والملطفة للآلام. وإذا كان الفريق الطبي لا يتضمن منسقاً من هذا القبيل إسأل من يمكنك الإتصال به لطرح الأسئلة، والهواجس وطلب الخدمة الطبية الطارئة بين المواعيد
- من المهم أن تساعد في تدريب وتعليم موظفي المدرسة حول مرض ضمور العضلات -دوشان، فتعلمهم بشأن تشخيصك بهذا المرض لكي يعملوا على تقديم المساعدة لك للإستفادة من جميع الخدمات التي أنت بحاجة لها دعماً لدراساتك وتعليمك ومساهماتك في الحضور إلى المدرسة ومتابعة الدراسة في المستقبل وإيجاد عمل
- وضع مخطط شخصي خاص للتربية والتعليم (Individualized Plan for Education-IPE) كإجراء لمواجهة أي مشاكل تربوية محتملة لتعديل الأنشطة الصارة (كالتربية الرياضية)، التي توهن طاقتك أو تزيد تعبك (مثلاً؛ المشي مسافات طويلة إلى - أو العودة من - الغداء)، وتؤثر على سلامتك (كالنشاطات في الملعب) ومعالجة مشكلات إمكانية الوصول الى الخدمات
- تعزيز روح الدفاع الذاتية، الإستقلال، والمشاركة في صنع القرار (لا سيما تلك المتعلقة بالرعاية الطبية)، والتعود على المساعدين الطبيين لتوفير الخدمات والرعاية أو العناية الطبية والتي باتت ضرورية لتعزيز استقلالك الذاتي (أنظر القسم 17)
- تطوير مهارات إجتماعية وتعليمية تسهل طريقك نحو ايجاد الوظيفة والعمل المناسب لك فتكون جزءاً من الحياة اليومية في مرحلة البلوغ
- أنه فضلاً عن أخذ التدابير العلاجية للألم (أنظر المربع 4)، فإن أفرقاء العناية الملطفة أو المسكنة للآلام بإمكانهم توفير الدعم العاطفي والروحي لك، ومساعدة عائلتك على توفير رعاية واستقبال مقدمي العناية، عند الضرورة الذين يوضحون أهداف الخطوات العلاجية في اتخاذ القرارات الطبية الصعبة، ويسهلون التواصل بينك وبين الفريق الطبي، معالجة القضايا المتعلقة بالحزن والخسارة

العلاج النفسي وتدخل الأدوية

إذا كنت تواجه مشاكل تتعلق ب القلق والكآبة فقد تستفيد من الأدوية المضادة للاكتئاب. هذه الأدوية توصف لك رسمياً وتراقب عن كثب

15- اعتبارات الجراحة

هناك حالات وأوضاع مختلفة منها يرتبط مباشرة بمرض دوشان ومنها غير مرتبط به ، قد تكون بحاجة لعملية جراحية واعطاء البنج (مادة التخدي) . فالحالات المرتبطة بمرض دوشان تتمثل بـ(أخذ خزعة عن العضل لفحصها، إجراء عملية لفك الإنقباض والتقلص العضلي في المفاصل، عملية في العاود الفقري والنخاع الشوكي، وعملية فغر المعدة gastrostomy). أما الحالات غير المرتبطة بمرض دوشان فهي الأحداث الجراحية الحادة. فإذا كنت تخضع لعملية جراحية هناك أمورٌ هامة قد تأخذها بعين الحسبان لضمان سلامتك

تجرى الجراحة في المستشفى بحيث يتولى الطاقم الطبي والموظفون المولجون بإجراء الجراحة والملمون بمرض دوشان تقديم الرعاية لك قبل وبعد الجراحة. تؤخذ بالحسبان جرعة الستيرويدات stress dose. أما بشأن الجرعات المحاربة للإرهاق stress dose فيمكنك العثور عليها في الموقع التالي على شبكة الإنترنت تحت عنوان "بي. جاي. نيكولوف ستيرويد بروتوكول" PJ Nicholoff Steroid Protocol (www.parentprojectmd.org/pj)

كل المصابين بمرض دوشان معرضون لخطر الإصابة ¹⁵ Rhabdomyolysis ويحدث هذا المرض عندما ينهار العضل بشكل كبير. فالعضل المنهار أو المنحل يطلق الميوجلوبين والبوتاسيوم في مجرى الدم. إن الميوجلوبين خطير على الكلى وقد يسبب قصور كلوي، وأن البوتاسيوم بإمكانه أن يشكل خطرًا على صحة القلب. وبما أن المخاطر التي يحملها ¹⁶ Rhabdomyolysis كبير جدًا، فهناك اعتبارات خاصة لاستخدام البنج أو مادة التخدير عند الإصابة بمرض دوشان.

- إن العلاج بواسطة Succinylcholate يعرضك " لخطر الإصابة بالـ Rhabdomyolysis
- تجنب تشنق مادة التخدير أو البنج؛ هناك أيضًا خطر الإصابة Rhabdomyolysis
- إن أخذ مادة التخدير عبر الوريد لا يؤدي ويعتبر سليمًا بالإجمال
- أخذ الحيلة والحذر في استخدام مادة التخدير أو البنج للمصابين بدوشان
- هناك قائمة بمواد التخدير أو البنج التي تعتبر سليمة وأمنة أو تلك التي تعتبر غير سليمة وغير آمنة، وبإمكانك العثور عليها على الموقع التالي الخاص بـ PPMD: www.parentprojectmd.org/Surgery
- نرجو تذكير الفريق الطبي حول ضرورة استخدام الأوكسجين بحذر (أنظر القسم 11)
- الحذر عند استخدام أدوية " Opiates"، أدوية تخدير أخرى، وأدوية مرخية للعضل - قد تؤثر على معدل تنفسك وقوته أو عمقه، محولة تنفسك أي خفيف وبطيئ

العناية بالقلب

- يجب استشارة طبيب القلب قبل اعتماد أي إجراءات تتعلق بالجراحة
- يتعين على أطباء التخدير والإنعاش التنبيه إلى أن المصابين بمرض دوشان يتعرضون لمخاطر تضرر القلب cardiac decompensation خلال العملية الجراحية
- إجراءات جراحية كبيرة
- المرضى المصابون بمرض دوشان يتعرضون إلى مخاطر المجازفة بصحة قلبهم خلال الإجراءات الجراحية الكبيرة
- إجراء تخطيط صدى القلب أو تخطيط كهربائية القلب تتم بأقرب وقت من أي عملية جراحية مخطط لها
- إجراءات جراحية صغيرة
- أما بخصوص المرضى الذين يتمتعون بوظيفة قلب سليمة، فتقييم أداء القلب يقترح خلال مدة أقل من سنة من تاريخ العملية الجراحية

العناية بالتنفس

- التدريب قبل الجراحة على استخدام التقنيات المساعدة للسعال واستخدامها بعد الجراحة :
- التقنيات المساعدة للسعال هي جدٌ ضرورية للمرضى الذين لديهم قدرة أساسية لأقوى سعة ممكن أن يحققوها peak cough flow أقل من 270L/min أو القدرة الأساسية على ضغط الزفير Expiratory pressure البالغ أقل من 60cmH2O
- التدريب قبل الجراحة على استخدام تقنيات تنفس غير بضعية واستخدامها بعد الجراحة: مساعدة واستخدامها بعد الجراحة
- تهوية غير بضعية (لا تتضمن غرًا أو ثقبًا في الجلد non-invasive) ضرورية للمرضى الذين لديهم قوة نفخ FVC أقل من 30% حسبما متوقع
- تهوية غير بضعية (لا تتضمن غرًا أو ثقبًا في الجلد non-invasive) موصى بها بشدة للمرضى الذين لديهم قوة نفخ FVC أقل من 50% حسبما متوقع
- يجب تجنب إزالة الأنبوب المغذي الجسم بالأوكسجين extubation من دون أن يتزامن ذلك مع التغذية عبر التهوية غير البضعية
- إن مقياس التنفس spirometry غير مشار إليه لأنه لا يجدي نفعًا عند المرضى الذين يعانون من ضعف في عضل التنفس، لذا يستحسن للجوء إلى خيارات أخرى

مادة التخدير أو البنج

- استخدام المادة التخديرية أو البنج عبر الوريد intravenous anesthesia هو موصى به جدًا
- العلاج الذي يرخي العضل مثل (Suxamethonium Chloride) تعرض إلى ردات فعل قاتلة
- خطر الإصابة بالـ Rhabdomyolysis ، والـ Hyperkalaemia
- إن مرضى دوشان هم في خطر التعرض إلى داء Rhabdomyolysis مع استنشاقهم مواد التخدير أو البنج أو عندما يعطون (Suxamethonium Chloride)
- إن مضاعفات عوارض Rhabdomyolysis غالبًا ما يتم الإلتباس به أو الخلط به مع عوارض Hyperkalaemia

فقدان الدم

- استخدام المادة التخديرية المخفضة للتخفيف من فقدان الدم ليست مجبذة على الإطلاق بسبب حركية تدفق الدم عبر الشرايين من جهة ومرضى اعتلال عضلة القلب عند المرضى المصابين بدوشان
- اعتماد تقنية cell saver technology مع استخدام aminocarpoic acid أو tanexamic acid يساعد على التحكم ومعالجة مسألة فقدان الدم أثناء العملية الجراحية
- اعتماد مانع تخثر أو تجلط الدم بعد العملية الجراحية مع Heparin أو Aspirin ليس مستحبًا للمرضى المصابين بدوشان

صورة 14² إعتبارات جراحية هامة بوجود مرض دوشان

16- إعتبارات خاصة بالعناية الطبية في قسم الطوارئ

إذا وجدت نفسك بحاجة إلى أن تنتقل إلى المستشفى بحالة طارئة فهناك مجموعة من العوامل يجب أخذها بعين الاعتبار هي التالية:

يتعين على مقدم العناية الأولية لك (PCP - primary care provider) أو أخصائي الأعصاب والعضلات إعلام المستشفى قبل وصولك إليه. هذا الأمر يساعد طاقم الطبي والتمريضي في المستشفى أن يستعد لإستقبالك وتقديم العناية اللازمة لك - فعندما تجد ذاتك في إحدى غرف الطوارئ تأكد من أنك ستصل فوراً بأخصائي الأعصاب والعضلات NMS الخاص بك أو بالفريق الطبي المولج لتقديم العناية بالأعصاب والعضلات Neuromuscular Team الخاص بك

- تأكد من أنك تشرح للجهاز الطبي في قسم الدخول عن أنه قد تم تشخيصك بمرض دوشان، على أن تقدم لهم العقاقير والأدوية التي تتناولها حالياً، وتعلمهم بشأن أية مضاعفات تنفسية رئوية أو قلبية تعاني منها

وتعرفهم على طاقمك الطبي
- وبما أن ليس العديد من الأخصائيين والخبراء الطبيين على علم بالإستراتيجيات التدبيرية والعلاجية المحتملة والمتوفرة لمواجهة حالات دوشان، ينبغي تفسير العمر المتوقع حالياً والمستوى الحياة الجيد المتوقع

المربع 8 : نقاط أساسية في قسم الطوارئ

1. عندما تدخل إلى قسم الطوارئ ضع في حوزتك بطاقة تحوي معلومات عن وضعك الصحي أو نزل تطبيق خاص بـ "الجمعية الأهلية الخاصة بمرض ضمور العضلات" PPMD www.parentprojectmd.org/App والمتوفر في بلدان أخرى من خلال المجموعات الداعمة هذه المعلومات التي من شأنها أن توفر أساساً للتحدث إلى الأطباء والمرضات والجهاز الإداري في المستشفى

2. إتصل فوراً بأخصائي الأعصاب والعضلات الخاص بك فور دخولك إلى قسم الطوارئ بحيث يتم التنسيق بشأن التدابير العلاجية للمرض الذي تعاني منه

3. إعلام قسم الطوارئ إذا كنت تتناول الستيرويدات

4. وإذا أمكن، ضع في حوزتك صوراً عن الفحوصات الأخيرة للقلب والرئتين مثل FVC ، ECG ، و LVEC

5. إذا كنت تستخدم الجهاز المساعد للسعال أو جهاز تنفس BiPAP ، اجلبهما معك إلى المستشفى

6. أما في حال انخفاض مستوى الأوكسجين يتعين على الجسم الطبي التنبيه إلى إعطائك الأوكسجين من دون دعم التنفس (جهاز تنفس إصطناعي ventilator) لأنه يسبب توقف الدافع لحركة التنفس (أنظر المربع 8)

7. أما إذا كنت تعاني من كسر عظمي شدد على أن يتحدث الجسم الطبي والتمريضي مع أخصائي الأعصاب والعضلات التابع لك أو إلى المعالج الفيزيائي. دوماً راقب العلامات والأعراض الناجمة عن متلازمة تكتل الدهن في مجرى الدم (Fat Embolism Syndrome -FES) (أنظر القسم 9)

معلومات تتعلق بقسم الطوارئ

من حيث المبدأ، من المفروض أن تحمل بطاقة دخول إلى قسم الطوارئ، هذا فضلاً عن خلاصة عن وضعك الصحي من قبل طبيب الأعصاب والعضلات الخاص بك، ومن المتوقع أن تتضمن المعلومات التالية:

- التشخيص
- قائمة بالأدوية
- الحالة الطبية الأساسية بما في ذلك النتائج الأخيرة للفحوصات الرئوية وتخطيطات أداء وظيفة القلب
- أية مشاكل صحية عانيت منها سابقاً (مثلاً: التهابات رئوية، قصور في وظائف القلب، حصى في الكلى، شلل في وظائف المعدة (قصور أو تأخير في هضم الطعام)
- نقاش موجز بشأن التقييم المبني لحالتك وسبل العلاج

هناك أيضاً نصائح لإفادتك خلال وجودك في قسم الطوارئ من خلال فتح تطبيق على هاتفك الخاص بـ "الجمعية الأهلية الخاصة بمرض ضمور العضلات" www.parentprojectmd.org/Api والمتوفر في بلدان أخرى من خلال المجموعات الداعمة

الستيرويدات

تتاول الستيرويدات اليومية بصورة مزمنة يجب أيضاً إعلام الجهاز الطبي في قسم الطوارئ عنها، بحيث يتعين عليك التحدث اليهم حول استخدامك

الستيرويدات بصورة منتظمة يومياً وعن الفترة الزمنية التي كنت تتناولها فيها، وعما إذا تخطيت أي جرعة خلال وجودك في قسم الطوارئ. كذلك من المهم أيضاً إعلام بأنك كنت تتناول الستيرويدات في الماضي حتى ولو لم تكن تتناولها في الوقت الحاضر

قد تكون النصائح التالية هامةً أيضًا:

- بإمكان الستيرويدات التخفيف من قدرة الجسم على التجاوب، لذلك من المتوقع زيادة جرعة السيترودات في قسم الطوارئ
- بإمكان الستيرويدات مضاعفة خطر الإصابة بقرحة المعدة وهذا ما يجب أن يأخذه بعين الاعتبار الجسم الطبي المولج علاجك في قسم الطوارئ
- أنه من النادر أن يسبب الستيرويد مضاعفات حادة أخرى مرتبطة باستخدامه وعلى الجسم الطبي في قسم الطوارئ أخذ العلم

وظيفة القلب

- أية نتائج فحوصات للقلب خضعت لها مؤخرًا أجلبها معك إلى قسم الطوارئ أهمها نتائج الفحوصات التالية: تخطيط كهربائية القلب ECG، تخطيط صدى القلب EchoCG، أو صورة رنين مغناطيسي MRI
- يجب تذكير الجسم الطبي في قسم الطوارئ بأن تخطيط كهربائية القلب ECG عادة ما يكون غير طبيعي مع المصابين بمرض دوشان ولكن في كل الحالات عليك إحضار صورة عن تخطيط كهربائية القلب الأخيرة التي أجريتها

- وفي حال المرض الحاد والشديد قد تحتاج إلى مراقبة القلب للتأكد من أن لا مشكلة في نبض القلب ولا في الإيقاع

وظيفة التنفس

- إن نتائج الفحوصات الأخيرة والمتعلقة بحسن أداء الرئتين بإمكانها المساعدة أيضًا (مثلًا: قياس القوة الحيوية للدفع أي أقوى زفير ممكن للمرء أن يحققه بكامل قواه Forced Vital Capacity -FVC) أجلبها هي الأخرى معك
- إذا كنت تستخدم الجهاز المساعد للسعال cough assist أو جهاز تنفس BiPAP أجلبها معك إلى المستشفى لأنه قد لا يكونان متوفران في المستشفى. شدد على أن الجسم الطبي في قسم الطوارئ يستخدم الآلات التي في حوزتك للمساعدة على العناية بك
- إذا كنت تستخدم جهاز تنفس اصطناعي ventilator في المنزل يجب إشراك فريق الرعاية التنفسية في المستشفى في أقرب وقت ممكن
- أخذ الحيلة والحذر عند استخدام أدوية "Opiates" والأدوية المرخية للعضل وقد تؤثر على معدل تنفسك وقوته أو عمقه، محولة إياه إلى تنفس خفيف وبطيئ (أنظر القسم 15)
- في حال كان من الضروري استخدام المادة التخديرية فإننا نوصي بشدة استخدامها عبر الوريد Intravenous Anesthesia وتجنب تنشق مادة التخدير أو البنج كما أنه يمنع اللجوء إلى العلاج بواسطة الـ "Succinylcholate" لحالات مثل دوشان إطلاقًا (أنظر القسم 15)

عندما تكون مريضًا تضعف عضلات التنفس والسعال فتتزايد مع ذلك خطر الإصابة بمضاعفات مقلقة وخطيرة. لذلك، إذا كانت عضلات التنفس ضعيفة بشكل ملحوظ يرجى اخذ التدابير التالية:

- تناول المضادات الحيوية Antibiotics لمكافحة خطر الإلتهابات الصدرية
- دعم التنفس من خلال جهاز التنفس الاصطناعي ventilator واستخدامه لفترات أطول من العادة عند الحاجة
- في حال كنت بحاجة للأوكسجين كن حريصًا عند الاستخدام
- إن الاستعمال المستمر لأجهزة التنفس الاصطناعي غير البضعية عندما تكون مستيقظًا، وتوقف حسب الضرورة للحصول على مساعدة متكررة للسعال، يجب أن يشكل مقاربة للأمراض التنفسية في غرفة قسم الطوارئ

المربع 9:**مع الأوكسيجين – كن حريصاً**

بالتطبع كلنا ننتفس لنأخذ أوكسيجين (O2) و نخرج ثاني أوكسيد الكربون من جسمنا (CO2)

إذا كان لديك وظيفة رئوية مخفضة، فإن اعطاء الأوكسيجين يخفّض من دفع الجسد لفعل المزيد من التنفس ما يؤدي إلى مستويات عالية من ثاني أوكسيد الكربون أو احتباس الـ (CO2) (CO2 retention) (respiratory acidosis or)، وهذا الأمر خطر على صحتك لا بل قد يهدّد حياتك. فإعطاء الأوكسيجين الإضافي يجب أن يتم بحرص تام وحذر ويجب مراقبة مستوى ثاني أوكسيد الكربون

يجب فحص مستوى ثاني أوكسيد الكربون في الدم في حال كان الأوكسيجين المشبع في الدم قد انخفض إلى ما دون 95 في المئة (وهذا مقياس عبر الأوكسيمتر SpO2 pulse oximetry). أما في حال ارتفعت نسبة ثاني أوكسيد الكربون في الدم فيستوجب حينئذ الحث على السعال إما يدوياً أو آلياً ودعم التنفس بصورة سليمة غير مبضعية

إذا احتجت إلى الأوكسيجين فيجب اعطاء هذا الأوكسيجين عبر التنفس الاصطناعي وبصورة غير مبضعية (عبر جهاز تنفس BiPAP واستمرار مراقبة مستوى ثاني أوكسيد الكربون)

كسور في العظم

الأشخاص المصابون بمرض دوشان معرضون أكثر من غيرهم إلى كسور في العظم. إن الكسور في العظم تجعل من المشي والسير مجدداً صعباً لا سيما إذا كان المشي أصبح صعباً قبل حدوث تلك الكسور. أعلم فريق طب الأعصاب والعضلات التابع لك ومن بين هؤلاء المعالج الفيزيائي إذا وجد كسر في العظم ليناقدشوا هذا الأمر مع الجراحين إذا لزم الأمر

- التصحيح بالجراحة في حال كان هذا الأمر ملائماً من أجل الكسور في العظم غالباً ما يكون خياراً أفضل من الجبيرة أو الجفصين في حال كنت ما تزال قادراً على السير (تحمل الوزن يبقى أفضل وأسرع بواسطة الجراحة من مجرد إلصاق الجبيرة على الكسر)
- الجهد المبذول من قبل المعالج الفيزيائي بالغ الأهمية لتقف على رجلك من جديد بأسرع وقت
- في حال كان العظم المكسور هو إحدى فقرات العمود الفقري (أي عظم الظهر) ويسبب ألماً في الظهر، فأنت بحاجة إلى تدخل طبيب العظم و طبيب الغدد الصماء (Endocrinologist) لإيجاد العلاج المناسب لك (أنظر القسم 9)

تشكل متلازمة تكتّل الدهن في مجرى الدم (Fat Embolism Syndrome -FES) خطراً كبيراً عند المصابين بمرض دوشان فتمثل حالة طبية طارئة (أنظر القسم 9). يتوجب عليك على الفور إعلام الجسم الطبي المعالج في قسم الطوارئ أنك تتعرض إلى متلازمة تكتّل الدهن في مجرى الدم. أما الأعراض فتنضمّن ما يلي:

- التشوش أو الإلتباس وعدم التركيز
- "التصرف وكأنك شخص مختلف"
- تنفس سريع ونبضات قلب متسارعة
- ضيق التنفس

17- انتقال الرعاية

وفيما أنت تستعد للإستقلال الكلي في حياتك، فأيضاً يجب الاهتمام بصحتك والرعاية التي تحتاجها. إن قدرتك على تحقيق الإستقلالية التي تصبو إليها عادة ما تتطلب هي الأخرى تخطيطاً دقيقاً ومستداماً

تزامن انتقال الرعاية

منذ الطفولة المبكرة يتعين على مقدمي العناية الطبية لك والمدرسون والمعلمون والأهل البدء في ضمك إلى العناية الصحية والتخطيط لمستقبلك. في معظم الأحوال الوصول إلى مرحلة المراهقة والبلوغ قد تستوجب أيضاً تبديل بعض -أو كامل - مقدمي العناية الطبية لك. عليك مع العائلة التفكير بضرورة اعتبار خطة تحول العناية من طب الأطفال إلى طب الأعصاب والعضلات أو المختص بطب البالغين والراشدين عند بلوغ عمر الـ 12 سنة، ثم البدء بالنقاش حول التحول هذا والتخطيط له أقله اعتباراً من عمر الـ 13 أو 14 سنة

- يتضمن تخطيطك، الخدمات التي أنت بحاجة لها ومن سيقدمها لك وكيف سيتم تمويلها
- يركز تخطيط الانتقال على إحتياجاتك وعلى ما أنت تريده، وعلى القيم التي أنت وعائلتك تشعرون بأنها مهمة
- يتضمن تخطيط النتائج التي تراها مناسبة وفي مجالات أربع أساسية:
الوظيفة/التعليم (ماذا تريد أن تفعل)، الحياة المستقلة (أين تحب أن تسكن ومع من)، الصحة (تعتمد بالدرجة الأولى على الأفضلية التي تختارها)، وانخراطك في المجتمع (مدى النشاطات التي تحب وترغب احياءها مع اترابك وأصحابك ومع المجتمع المدني من حولك)
- أما التخطيط المالي فيجب أن يتضمن تخطيطاً مالياً طويل الأمد
- التخطيط القانوني يجب أن يشمل أيضاً بلوغك سن الـ 18 سنة من العمر. هذا الأمر يختلف من بلد إلى آخر، أما في الولايات المتحدة الأميركية فهذا الأمر يحتاج إلى نقاش حول نظام الوصاية القانونية أو الولاية الجبرية أو سواها (أي أن شخصاً آخر يولى وصياً مساعداً لك أو ولي أمرك يصنع القرار القانوني بالنيابة عنك)، تفويض لمقدم العناية الصحية لك بموجبها يتخذ القرارات الصحية لك في حال عجزت عن ذلك بنفسك)

تنسيق العناية (صورة 15)

إن الخدمة التي يؤديها منسق العناية و/أو العامل الإجتماعي تتجلى في كونها مورد مركزي للأجابة على أي سؤال يخامرك بالنسبة إلى التدابير العلاجية الصحية وتقديم العناية بشأن دوشان. إن دور المنسقين العاملين هو المساعدة في تسهيل الاتصال بين الرفقاء المولجين تقديم العناية الطبية لك مثل فريق طب الأعصاب والعضلات، مقدمو العناية الأولية، العائلة، والمجتمع الأهلي، وكذلك أيضاً استباق حاجتك الصحية والتواصل مع الموارد الأخرى لتلبية حاجاتك. غالباً ما يساعد هؤلاء على ضبط إنتقال الفائدة والمنافع والإستحواذ على الآلات والأجهزة والموارد اللازمة. أنه من دون التنسيق العناية والانخراط في العمل الإجتماعي تتداعى العناية وتنقسم، فلا تحترم التوصيات ولا تلبى الإحتياجات

العناية الصحية

تخطيط من أجل الانتقال يتضمن خطة لإستمرارية الرعاية أو العناية من قبل طب الأطفال حتى يتم تنسيق فريق مقدمي الرعاية للبالغين. إن منسق الانتقال يساعد على تأمين إدارتك للعناية الصحية الخاصة بك، كما يساعد الإحالة إلى مقدمي العناية الصحية ذوي الإختصاص بالبالغين وضمانة أن تتحول كافة الملفات الطبية اللازمة إليهم

- من سن الصغر، تشجع للمشاركة في النقاش حول صحتك، تتمتع بالوقت الكافي للإفراد بمقدم العناية الطبية لك (أي عند بلوغك سن الـ 14 من العمر تقريباً وما فوق)

- إذا، عند البدء بإبداء الإهتمام اللازم بحالك، والقدرة على الدفاع عن نفسك فيما خص الحاجة إلى العناية ومستلزماتها، فتلك علامة بأنك على أهبة الإستعداد لتبدأ الإنتقال من مرحلة عناية العائلة بك إلى مرحلة التفاعل مع مراكز العناية الخاص بالبالغين والكبار

- لا بد أنك ستواجه مواضيع حساسة جداً وشائعة في مرحلة المراهقة وسنوات البلوغ الأولى التي قد تتضمن أولاً عدم الإرتياح، القلق، التأقلم مع بيئة جديدة، الخسارة، وهي على ما يبدو جديرة بالتقييم والمقاربة من قبل اخصائيين وخبراء على حد سواء. إن مناقشة تلك المسائل في العلن مع اخصائي الأعصاب والعضلات التابع لك، تتيح لفريقك الطبي فرصة العمل معك للولوج إلى -أو مساعدتك على الإستفادة من- المزيد من الخدمات الطبية أو الخدمات العامة الداعمة التي قد تكون بحاجة لها

- من المهم لك في أن تنقل القيم الشخصية التي تتحلى بها والأولويات التي تفضلها بشأن صحتك، إلى فريقك الطبي المتخصص بالأعصاب والعضلات وأن تتواصل بشأنها معه؛ فالأهل ومقدمو العناية الطبية على حد سواء معنيون بشأن وضع خطة للعناية الصحية المتقدمة التي تتصل بالخيارات الطبية في المرحلة الحرجة

التعليم والتوظيف

إن وضع برنامج تسعى من خلاله وراء العلم وإتقان المهن بعد انتهاء مرحلة التعليم الثانوي العالي في المدرسة هو أمر بحاجة إلى تبصّر وتأنٍ. فالعاملون في المدارس، ودوائر شوري التعليم المهني والتقني، وعيادات التحول الرسمية قد يعطونك ما تحتاجه من توعية وإرشاد. والمعلوم أن ليس جميع التلامذة يسعون وراء إكمال الدراسات العليا بعد انتهاء المرحلة الثانوية العليا. عليك وضع جدول تبيين فيها مهاراتك العلمية وقدراتك وإيجاد برنامج دراسي يتضمن نشاطات يومية ذات مغذى، ومجزية بالنسبة لك.

- حضور اجتماعات توعية وإرشاد تساعد على وضع خطة لطلب العلم وإتقان المهن تعقد هذه الاجتماعات مرة في السنة ضرورية عند بلوغك سن الـ 13 سنة. تلك الاجتماعات تقيّم قدراتك الشخصية واهتماماتك وتسلط الضوء على احتياجاتك وأهدافك.
- من المهم إذا وضع مخطط خاص يوازن احتياجاتك الطبية والوقت المخصص للراحة يقابل تلك ممارسات عملية كالحضور إلى المدرسة واستيفاء المتطلبات والمعايير الأكاديمية التي يحددها نظام التعليم أو في العمل
- من المهم أيضاً تحديد الموارد للولوج إلى المعدات والأجهزة اللازمة وإلى التكنولوجيا التي ستحتاجها وكذلك إلى وسائل النقل
- والعامل الجوهري هنا إعطاؤك كامل الصلاحية والقوة لتقود حياة منتجة، ذات مغذى ضمن قدراتك

الإسكان وتلقي الدعم والنشاطات الحياتية اليومية

ومع تحولك من مرحلة المراهقة إلى الرجولية، عليك اختيار أي نوع أو مستوى إستقلالية تريد، وكذلك أية موارد ودعم تحتاجهما لتعزيز تلك الإستقلالية المثالية. يأتي الدعم من أفراد أسرته وأنت صغيراً ولكن عندما تكبر وتبلغ سن النضج فسيكون طبيعياً عندك بأن تختار من سيقدم العناية لك من خارج الأسرة. فالأشخاص الذين تعطيهم أجرهم لمساعدتك والمدرسون الخصوصيون في المدارس بإمكانهم لعب دور المساعد لك في عيش حياة نظيفة، تهيئة الطعام، والتدخلات الطبية التي تطال صحتك. إن وكالات العناية في المنازل تقدم لك خدماتها بموجب تراخيص تحملها في هذا المضمار وذلك لتلبية حاجاتك الصحية بشكل متطور ومتقدّم. يرجى منك أن تسأل فريق طب الأعصاب والعضلات التابع لك عن أي نوع من الخدمات متوفر في هذا الخصوص للمراهقين والبالغين في البلد الذي تعيش فيه.

أنه نتيجةً لطبيعة نظام الإستفادة عن إعاقة معقدة ومجزأة، فقد تجد ذاتك بحاجة إلى أخذ مشورة مالية والتفاهم حول الإستفادة من الأنظمة. إن فريق طب الأعصاب والعضلات التابع لك لا سيما العاملين الاجتماعيين يساعدونك كما يساعدوا عائلتك أيضاً حول اختيار الجهة الضامنة لك أو التأمين الخاص، والأنظمة الحكومية والإقليمية، والأنظمة الاجتماعية الوطنية الداعمة

إذا كنت تفكر بالعيش مستقلاً هناك خيارات قد ترغب في أخذها بعين الاعتبار

- مكان السكن: قد يتضمن العيش في بيت عائلي أو داخل حرم جامعي حيث تتابع دراساتك، أو تعيش في مسكن بمشاركة شخص آخر أو تعيش في أي مرفق يخضع لنظام سكني خاص، أو في منفرد أو بمعية شخص آخر
- قد تكون بحاجة لإجراء تعديلات في المنزل أو في مكان السكن لتسهيل الوصول إلى -أو الإستفادة من -الخدمات (يرجى استشارة الخبراء وفهم القوانين والحقوق المخول لها، واعرف الموارد المالية، وخيارات التكنولوجيا المساعدة لك)
- قد تكون بحاجة إلى مساعدة لتعتني بنفسك، وبأنشطتك اليومية (مقدم العناية الأولية مقابل العائلة التي توليك اهتمامها أيضاً، وفرّة مقدمي العناية، موارد التمويل وإدارة وتدريب من سيقوم بالإعتناء بك)

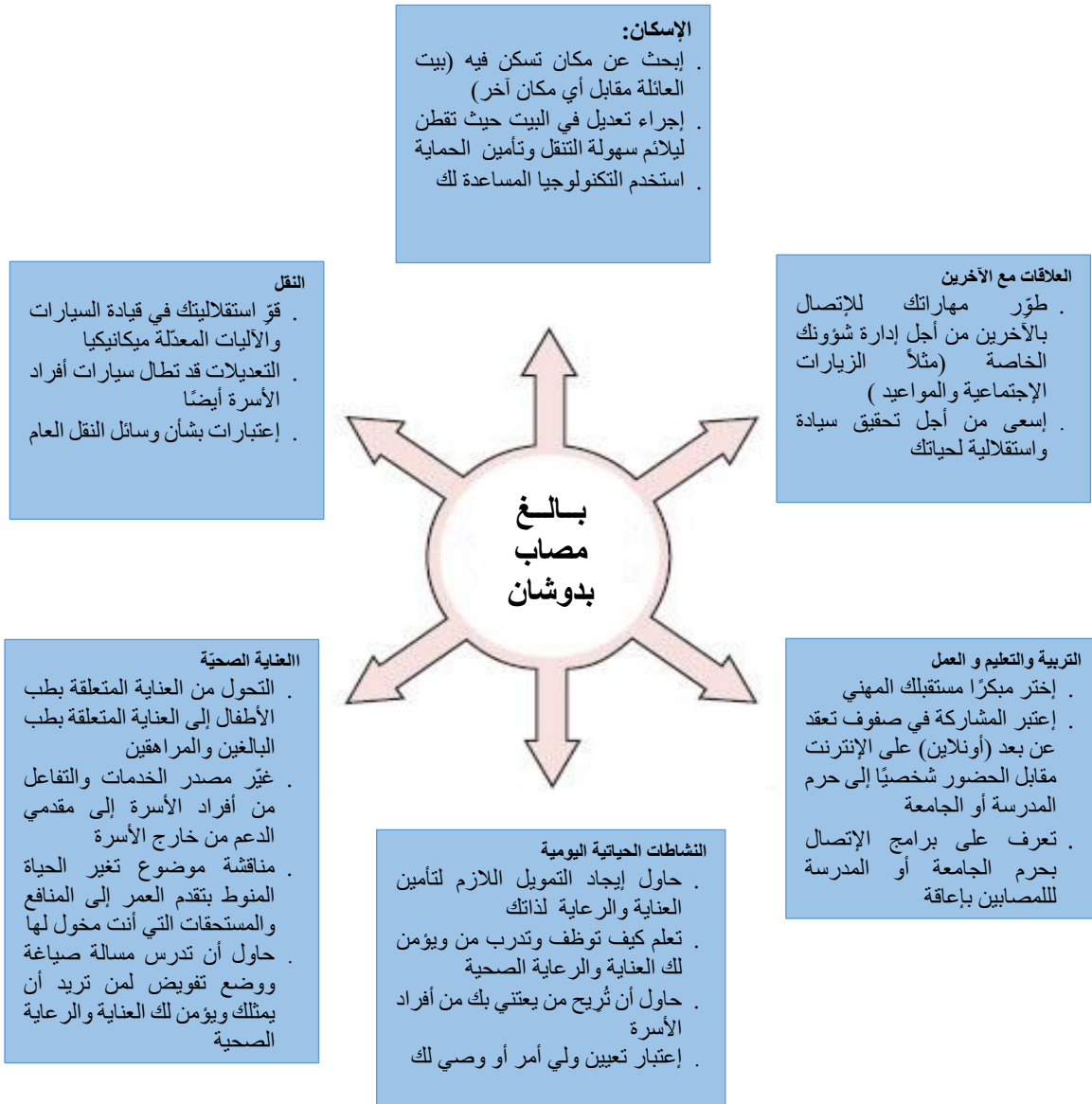
النقل

قد تؤثر قضايا النقل على استقلاليته وسيادته وعلى فرص الوظائف والتعليم وأيضًا على انخراطك في النشاطات والحياة الاجتماعية. يناقش أخصائي الأعصاب والعضلات خياراتك بشأن وسائل نقل آمنة وسليمة بما فيها:

- . استقلالية في قيادة السيارات والآليات المعدلة
- . تعديلات تشمل سيارات أفراد الأسرة أيضًا
- . وسائل النقل العام

العلاقات الشخصية

- الاتصالات الاجتماعية ناجعة لضمانة الحفاظ على صحة جيدة وعلى عيش كريم ونوعية حياة جيدة
- وأحيانًا، إن فرص الإرتباطات الشخصية أو الاجتماعية تحدث بأقل من مستواها الطبيعي وتتطلب بذل المزيد من الجهود لتأسيس تلك العلاقة والمحافظة عليها وقد توجد مجموعات اجتماعية متخصصة بشؤون المراهقين والبالغين المصابين بمرض دوشان وبإمكانك الإتصال بهم عبر المنظمات الكبرى التي تدافع عنك. إن العامل الاجتماعي يمدك بقائمة من المجموعات الاجتماعية التي قد تهتمك.
- المواعيد الغرامية مع الشريك والإعتناء بالحياة الجنسية تحتل المرتبة الأولى وهي ذات أولوية كبيرة عند المصابين بمرض دوشان . حاول أن تبدأ الحديث عن تأسيس العلاقات وضرب المواعيد وفتح مواضيع لعلاقة جنسية والزواج وذلك مع من هم أقرب الناس إلى شخصك أو أي فرد من أفراد العائلة. فقد يكون هؤلاء على اهبة الإستعداد لتخطي الحواجز المسببة للمشاكل التي تشوب تلك العلاقات وتطويرها والمشاركة في المناسبات الاجتماعية كافة. إن التحدث إلى شخص آخر من فريق طب الأعصاب والعضلات قد يكون مساعدًا هو أيضًا
- خلال الزيارات العيادية التي تقوم بها المتعلقة بالعناية الأولية والإختصاصية عليك التحدث إلى أحد المقربين لك من فريق أخصائيي في طب الأعصاب والعضلات الذي تترتاح له حول العادة السرية مثلًا وإقامة علاقة جنسية مع الشريك، وتبني الأولاد، وما سوى ذلك من أمور خصوصية، كذلك الحصول أنت وشريكك على إرشادات ومشورات بشأن الزواج والعلاقات الشخصية منه قد تكون مساعدة هي أيضًا



صورة 15³ إعتبرات تخص المراهقين أو البالغين المصابين بمرض دوشان

خلاصة:

نأمل بأن ينال هذا الدليل إعجابك لا تنسى بأن تبقى معك في هذه الحياة وأنت تعاني من مرض دوشان. تذكر دوماً أن هناك من يدافع عنك: مراكز طب الأعصاب والعضلات والأخصائيين العاملين فيه، والفرق الطبية والعائلات، والأصدقاء الذين على كامل الإستعداد للوقوف إلى جانبك والحضور لمساعدتك واعطاء الدعم اللازم لك في كل خطوة تقوم بها. الوصول إلى مبتغاك ليس بالأمر السهل لا بل هو الأصعب، ولكن عليك أولاً أن تخطو. تذكر أنت لست وحيداً في رحلة حياتك.

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

<https://worldduchenne.org/> الصور في هذا الكتيب مقدمة الجمعية المتحدة التي ترعى مشاريع التدابير العلاجية لضمور العضلات UPPMD. الصور من جعبة "ريك

غيودوتي"،

"بوزيتيف اكسبوجر" (العرض الإيجابي)

المراجع:

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

1: التشخيص	2-المشي في مرحلة مبكرة	3-المشي في مرحلة متأخرة	4- مرحلة عدم القدرة على المشي	5- عدم القدرة على المشي في مرحلة
العلاج الطبيعي	يقود هذا العلاج الخدمات الطبية العيادية المتعددة الاختصاصات؛ ويقدم استشارات حول المعالجات الجديدة المتوفرة، ويوفر للمريض والعائلة الدعم الكامل والتعليم والمشورة الوراثية.	يضمن انجاز كامل جدول الفحاقات للمناعة	يقوم بحالة وظائف أعضاء الجسد والقوة ومدى الحركة كل 6 أشهر على الأقل لتحديد مرحلة المرض.	يعتمد الستيرويدات القشرية السكرية glucocorticosteroids ويستخدمه علاجياً
	يحلل الإنث حاملات المرض إلى طبيب القلب			
إعادة التأهيل	يجري تقييماً شاملاً ومتعدد الاختصاصات بما في ذلك التقييم القياسي كل 6 أشهر على الأقل.			
صحة العظام	يقوم بمعالجة مباشرة على يد معالج فيزيائي ومعالج وظيفي، كما يستعين بأخصائيي النطق واللغة وذلك بالاستناد إلى تقييمات المريض وتخصيصه على الانفراد.	يساعد على تحاشي الانكماش والعاهات وفرط الإجهاد والسقوط وينسج الحفاظ على الطاقة واعتماد التمارين المناسبة أو الأنشطة الناجمة و ادوات علاجية تقويمية لمفصل الكاحل والقدم Ankle – foot orthoses – أجهزة، هذا فضلاً عن الدعم التربوي التعليمي.	متابعة كافة الإجراءات السابقة تطبيقياً وتوفير الآلات التي تساعد على الحركة، والجلوس ومسندات الأذرع كما وتقنيات مساعدة أخرى؛ المساعدة في تحاشي الأوجاع والآلام والكسور وتديرها علاجياً، المطالبة بتحصيل الدعم المالي، وحرية الولوج والمشاركة والتكيف الشخصي مع مرحلة البلوغ والكبر.	
صحة الجهاز الهضمي	أخذ قياس الطول وقرفاً كل 6 أشهر.	تقديم مؤشرات البلوغ ابتداءً من سن الـ 9 سنوات.	توفير التعليم للعائلة للتوعية حول المرض، وحول جرعات ستيروئيدز و ال stress dose اذا كان في طور المعالجة بالـ الستيرويدات القشرية السكرية glucocorticosteroids	
صحة الجهاز التنفسي	يتضمن تقييماً عيادياً على يد /اختصاصي تغذية Dietitian رسمي مسجل كل 6 أشهر، تأسيس إستراتيجية مكافحة البدانة أو السُّمنة الزائدة، مراقبة عن كثب الوزن الزائد أو انعدام الوزن لا سيما خلال مراحل الانتقال عبر العمر.	توفير تقييماً سنوياً لمصل الدم 25- هيدروكسي فيتامين "د" و الكالسيوم.	معاناة وتقييم سوء البلع والإمساك وداء الارتداد أو الارتجاع المعوي المريئي gastro-oesophageal، وداء خزل أو شلل المعدة gastroparesis كل 6 أشهر.	بدء النقاش السنوي حول وصل الطعام إلى المعدة بأنبوب gastrostomy tube كجزء من العناية الدورية.
صحة القلب	التدريب على استخدام مقياس التنفس spirometry إضافة إلى اتباع درس النوم هذا إذا لزم الأمر (كما التعاطي مع مشاكل ذات خطر ضعيف).	ضمانة تجديد المناعة: تلقح سنوياً ضد المكورات الرئوية Pneumococcal ومنع الإصابة بالأنفلونزا.	تقديم الجهاز التنفسي كل 6 اشهر مرة على الأقل.	الشروع في استخدام ماكينة ضخ الهواء في الرئتين ¹⁷ (LVR Lung Volume Recruitment).
				بدء استخدام التهوية الليلية ومساعد السعال
				استخدام التهوية النهارية
صحة الجهاز الهضمي	تقديم حالة القلب سنوياً والشروع في تناول "أنجيوتنسين المحول للأنزيم" (ACE) و"أنجيوتنسين 2 راسبتور بلوكرز" (ARB) وهي عقاقير توسع الشرايين وتخفف ضغط الدم ¹⁸ .	استشارة طبيب القلب؛ تقييم الحالة من خلال اجراء (تخطيط كهربائية القلب Electrocardiogram وصورة الرنين المغناطيسي + MRI تخطيط صدى القلب Echocardiogram)	تقديم حالة القلب أقله مرة في السنة وأكثر إذا ظهرت أعراض أو بيّنت الصور أموراً غير عادية مع مراقبة انتظامية الإيقاع اللجوء إلى تدخلات قياسية لمعالجة القلب في حال تبين هناك قصور في القلب وتدهور في وظائفه.	
صحة الجهاز الهضمي	أخذ صورة أشعة جانبية للعمود الفقري (النخاع الشوكي)، مرة كل 1-2 سنوات للمرضى الذين يتناولون الستيرويدات القشرية السكرية glucocorticosteroids ومرة كل 2-3 سنوات للمرضى الذين لا يتناولون الستيرويدات القشرية السكرية glucocorticosteroids			

دليل العائلات

جراحة العظام	مراجعة خبير في صحة العظام في وقت مبكر بعد التعرض لكسر في العظم (كسر في العמוד الفقري من نوع Genant G1 ¹⁹ درجة 1 أو أعلى أو، عند أول كسر يصيب عظمة طويلة).	
	تقييم مدى الحركة مرة كل 6 أشهر على الأقل.	
جراحة العظام	مراقبة الجف: مرة كل سنة.	مراقبة الجف: مرة كل 6 أشهر.
	اللجوء إلى جراحة في العظم إذا لزم الأمر (إنما نادراً ما قد تلجأ لذلك).	الإحالة إلى جراحة في القدم ووتر أو طئب كعب القدم لتحسين الخطى أو المشية أو الوقفة وذلك فقط في حالات أو وضعيات محددة.
الصحة النفسية والاندماج	تقديم الصحة النفسية لدى كل من المريض من جهة والعائلة من جهة أخرى، وذلك عند كل زيارة عيادية يقومون بها هؤلاء وتوفير الدعم المتواصل لهم.	
	تقديم عصبي-نفساني وتدخلات للتعليم مع مراعاة التأثيرات العاطفية والمشاكل السلوكية.	
مرحلة الانتقال	تقديم الحاجات التربوية والتعليمية والموارد المتاحة (المخطط 504: التركيز على تقديم برامج تربوية المخصصة للأفراد) ؛ تقييم الحاجة للدعم التقني والمهني للبالغين.	تشجيع الإستقلالية العمرية المناسبة والإنماء الإجتماعي.
	المشاركة في مناقشات ايجابية حول المستقبل والحياة في مرحلة البلوغ.	حل الرعاية البديلة للبالغين والتوقعات المستقبلية لعيشهم حياتهم كبالغين. تقديم ايضاً استعدادهم للتكيف مع هذا الانتقال (يعطى هذا البرنامج لنوي الأعمار 12 سنة).
مرحلة الانتقال	الشروع في وضع مخطط انتقالي لتحسين العناية بالصحة بشكل عام والتربية والتوظيف والحياة كبالغين (يحضر هذا البرنامج لنوي الأعمار 13- 14 سنة)؛ مراقبة ذلك عن كثب أقله سنوياً؛ وضع اسم المنسق أو العامل الإجتماعي على اللائحة لطلب التوجيه والمراقبة منهم.	توفير الدعم لمن هم في طور الانتقال عمرياً واستباق توفير التوجيه لهم حول التغيرات التي ستطرأ على صحتهم.

جدول 1: التدابير العلاجية الأخصائية الفرعية المتخذة التي يؤمل تطبيقها في كل مرحلة من مراحل مرض دوشان.

حاشية :

إن دليل العائلات الخاص بمرض دوشان الصادر في العام 2018، يلخص نتائج مستحدثة من اسسها أخذ التدابير اللازمة لمرض ضمور العضلات المسمى دوشان ومعالجته، والمساعد المبدولة في هذا المضمار فضلاً عن الخطوط التوجيهية المستحدثة والمزودة بأخر النتائج، مؤيدة ومدعومة من مراكز المراقبة والوقاية من الداء في الولايات المتحدة الأميركية بالتعاون والتنسيق مع جمعيات الدفاع عن حقوق المريض وبتأييد أيضاً من شبكة تريت ان ام دي TREAT-NMD. تم إصدار ونشر المستندات في مكتب مركز الأعصاب "لانسيت نيورولوجي Lancet Neurology وهي متوفرة للعموم على مواقع الشبكة العنكبوتية (الانترنت) على الصفحات الرئيسية التالية للشركات المدرجة أدناه .PPMD, MDA, UPPMD, TREAT-NMD, and CDC

]

تمت الترجمة إلى العربية في لبنان من قبل الجمعية اللبنانية للضمور العصبي والعضلي “Land For Hope”

