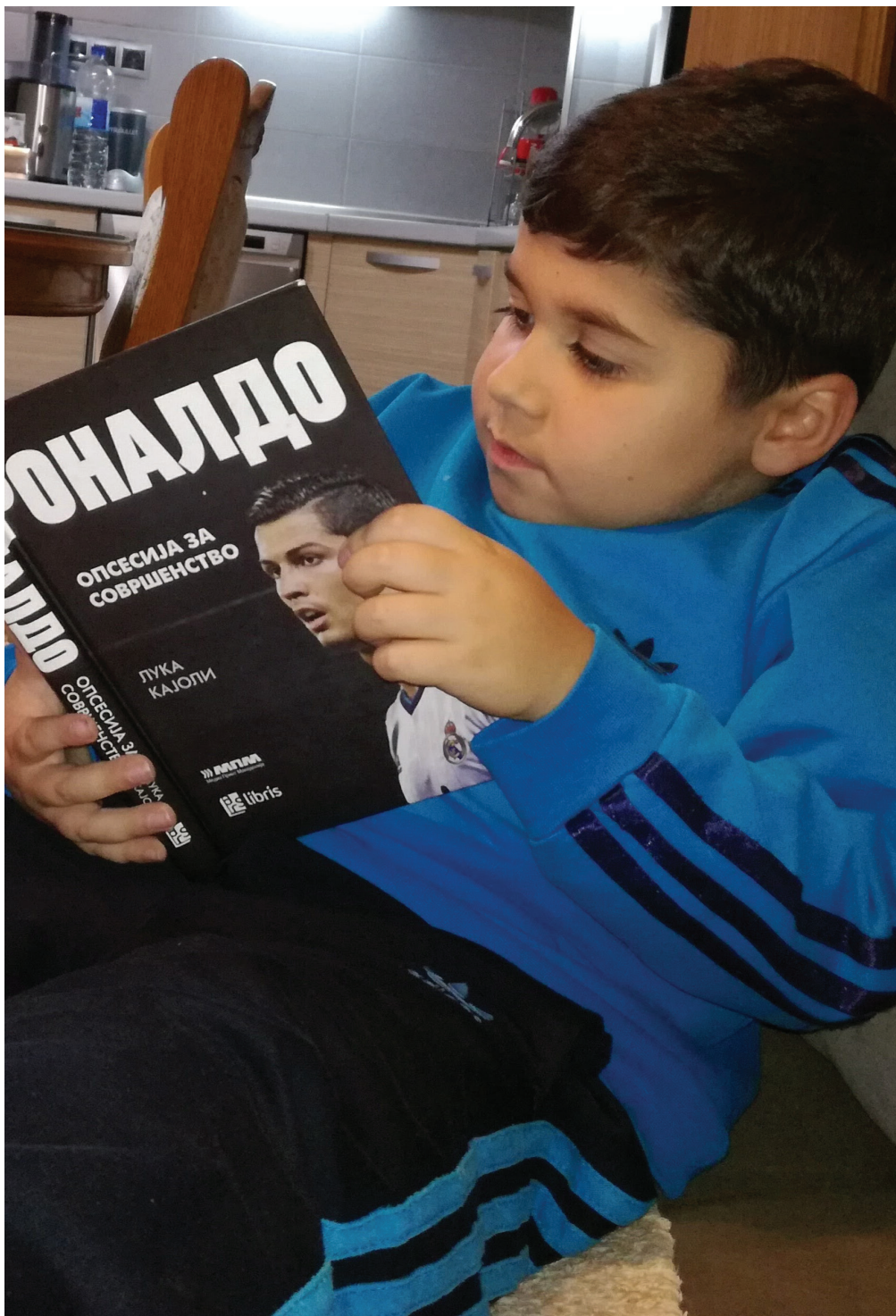


ДИЈАГНОЗА И ЛЕКУВАЊЕ НА ДУШЕН МУСКУЛНА ДИСТРОФИЈА

Семеен водич





Содржина

1 Вовед	04
2 Инструкции за користење на ова упатство	05
3 Дијагноза	11
4 Третман на невромускулниот систем - одржување на силата и функцијата	14
5 Рехабилитационен третман - физиотерапија и работна терапија	25
6 Ортопедски третман – помош при проблеми со коските и зглобовите	29
7. Пулмолошки третман - зачувување на респираторните мускули	31
8 Кардиолошки третман - зачувување на срцето	34
9 Гастроентеролошки третман - исхрана, голтање и други гастроинтестинални проблеми	36
10. Психосоцијален третман - помош во однесувањето и учењето	39
11 Причини за операција	43
12 Причини за итна медицинска интервенција	45
Кратенки	47
Список на термини	48

ИЗЈАВА ЗА ОГРАНИЧЕНА ОДГОВОРНОСТ

Информациите и советите објавени во оваа брошура не се замена за медицински совет. Тие треба да се користат заедно со професионалните совети на вашиот давател на здравствена заштита, особено кога станува збор за симптоми кои бараат професионално мислење.

Информациите во оваа брошура ги користите на ваш сопствен ризик.

ИМПРЕСУМ

Наслов на оригиналот: THE DIAGNOSIS AND MANAGEMENT OF DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY, A guide for families

Издавач на оригиналот на англиски: MDA, PPMD, TREAT-NMD и UPPMD

Издавач (македонски јазик): МДАМ

Превод: Наќе Петридов, Андроники Бибовска

Фото: МДАМ и Treat DMD

1. Вовед

Овој семеен водич ги сумира резултатите од меѓународниот договор за третман на Душен мускулната дистрофија (ДМД).

Американските центри за контрола и превенција на болести (CDC) придонесоа за овој водич, во соработка со групите за

застапување пациенти и мрежата TREAT-NMD.

Конечниот текст е објавен во Lancet Neurology.

Предлозите се засноваат на опсежна студија од 84 меѓународни експерти за дијагноза и третман, кои имаат широк спектар на специјалности. Тие независно ги „оцениле“ третманите што се користат во ДМД за да оценат колку било „неопходно“, „соодветно“ или „несоодветно“ секој во различни фази на болеста ДМД. Свкупно, тие разгледале повеќе од 70.000 различни сценарија. Ова им овозможи да создадат водич за кој повеќето се согласија дека е „на добриот начин“ за лекување на ДМД.

Експертите нагласија дека на добриот начин за лекување на ДМД бара мултидисциплинарен пристап, со учество на специјалисти од различни области и присуство на лекар или медицински професионалец кој би го координирал овој третман. Лицата со ДМД и нивните семејства би морале активно да бидат вклучени и во контакт со медицински професионалец кој ќе го координира и ќе го прилагоди третманот на пациентите.

Овој водич содржи информации за тоа како активно да учествувате во процесот на лекување. Координирачкиот лекар мора да биде свесен за сите потенцијални проблеми на ДМД. Водичот ќе ве води низ различните поглавја во третманот на ДМД (сл. 1). Различни методи на пристап ќе се променат за време на третманот. Сите специјалисти споменати во ова упатство не се неопходни, но важно е да се достапни доколку се појави потреба.

Референци:

Бушби К, и сор. Дијагноза и управување со мускулната дистрофија на Душен, дел 1: дијагноза и фармаколошко и психосоцијално управување, Lancet Neurology 2010, 9(1) 77-93.

Бушби К, и сор. Дијагноза и менаџмент на мускулната дистрофија на Душен, дел 2: спроведување на мултидисциплинарна нега, Lancet Neurology 2010, 9 (2) 177-189.

<http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-DMD/>

2. Инструкции за користење на ова упатство

Овој водич содржи многу информации. Можете да го користите на два различни начини. Некои семејства претпочитаат да се фокусираат на фазата на ДМД во која се наоѓа нивното дете. Други би сакале да научат што е можно повеќе за секој аспект на ДМД.

„Ова е водич што ги разгледува медицинските аспекти на ДМД, но секогаш запомнете дека ова не е дефинитивен водич и не ги содржи сите одговори на вашите прашања.

Главниот мотив е да ја разберете медицинската страна на проблемот, а потоа ќе му биде полесно на

вашето дете да стане независно. Важно е да се запамети дека повеќето семејства живеат нормално ако имаат дете дијагностицирано со ДМД“.

Елизабет Врум, Обединети родителски проекти
Мускулна дистрофија

ДМД чекор по чекор (Слика 1)

ДМД е состојба која се менува со текот на времето. Лекарите ги препознаваат клучните „фази“ во прогресивниот тек на болеста. Тие ги користат овие клучни фази на болеста како водичи во текот на грижата, иако поделбата на фази може да не биде соодветна. Сепак, користењето на овие фази може да биде корисно за препознавање на мерките за управување за даден стадиум на болеста и во знаењето што да се очекува од медицинскиот тим во дадено време.

Предсимптоматски стадиум

Повеќето момчиња со ДМД не се дијагностицираат во предсимптоматскиот стадиум освен ако има информации за слична болест во семејството или направени се тестови од други причини.

Симптомите на доцнење на говорот или одењето се присутни, но обично се суптилни и незабележливи во овој стадиум.

Ран подвижен стадиум

Во стадиумот на „РАНО ПОДВИЖЕН“, момчињата ќе покажат знаци типични за ДМД - маневар на Gowers (што покажува дека треба да ги потпираат рацете на бутите за да се подигнат од подот), тетеравење и одење на прсти. Тие сè уште можат да се качуваат по скали, но обично мора да стојат со двете нозе на скалите.

Овие две рани фази се фазите во кои е време да се дијагностицира болеста (Дел 3).

ДИЈАГНОЗА: Се препорачуваат одредени тестови за да се утврди промената на ДНК или генетската мутација што предизвикува ДМД. Специјалистите ги толкуваат овие тестови и ја одредуваат дијагнозата и како таа може да влијае на вашиот син или членови на семејството.

УЧЕЊЕ И ОДНЕСУВАЊЕ: Момчињата со ДМД имаат поголема веројатност да имаат проблеми во некои области. Кај некои, ДМД влијае врз мозокот, додека кај други, врз однесувањето и учењето ќе влијаат физичките ограничувања. Одредени лекови, како што се кортикостероидите, исто така играат голема улога.

Поддршката од семејството е многу важна, додека за некои проблеми со учењето и однесувањето се потребни специјалисти (Дел 10).

ФИЗИОТЕРАПИЈА: Тимот од физиотерапевти (Дел 5) во овј ран стадиум се обидуваат да ги одржат мускулите флексибилни и да спречат вкочанетост на зглобовите преку физички вежби. Стручни физиотерапевти може да препорачаат специфични вежби за учество во развоот на децата со ДМД.

Кортикостероиди: Вистинско време да се воведат кортикостероиди (Дел 4) во третманот би бил кога детето ги совладало моторните вештини, веќе започнало да ги користи или почнува да ги губи

или останува на ниво без да напредува понатаму. Неопходно е да се провери дали е завршена целата програма за вакцинација и дали има некои ризик фактори кај детето кои би влијаеле на развој на несакани ефекти од кортикостероиди, по кои би можело да се делува. Се преферираат препораки за контрола на телесната тежина.

СРЦЕ И РЕСПИРАТОРНИ МУСКУЛИ: Обично срцевите и проблемите со дишењето не се присутни во овој стадиум, но сепак е потребен лекарски надзор при секој редовен преглед за да се утврди што е „нормално“ за вашиот син. Кардиолошките прегледи се препорачуваат за време на дијагнозата и секоја втора година додека детето не наполни 10 години. После тоа, кардиолошкиот мониторинг треба да биде почест. Исто така, важно е детето да се вакцинира против грип (Дел 7).

Доцен подвижен стадиум

Во овој стадиум, одењето станува многу потешко и има потешкотии при качување по скали и станување од подот.

УЧЕЊЕ И ОДНЕСУВАЊЕ: Потребен е чест професионален надзор за да му се помогне на детето со потенцијални проблеми со учењето иако многу деца немаат никакви проблеми со учењето и однесувањето, а посебно внимание треба да му се посвети на детето за да му помогне да се справи со сознанието дека еден ден ќе ја изгуби способноста за одење (Дел 10).

ФИЗИОТЕРАПИЈА: Физиотерапијата се фокусира на опсегот на движење и независноста (Дел 5). Ако вкочанетоста на зглобовите стане преголем проблем за физиотерапевтска интервенција, треба да се побара мислење од ортопед. Исто така, важно е да се обезбеди соодветна инвалидска количка која ќе ја обезбеди потребната независност и удобност.

Кортикостероиди: Тековниот третман со кортикостероиди е многу важен во овој стадиум со

посебно внимание на режимот на администрација на лекот и неговата доза (Дел 4), како и претпазливост кон несаканите ефекти на лекот.

Се препорачува двапати годишно да се проверуваат моторичките вештини и силата. Исто така, треба да обрнете внимание за контрола на телесната тежина и да се интервенира доколку има промена (Дел 9).

СРЦЕ И РЕСПИРАТОРНИ МУСКУЛИ: Од респираторна и срцева гледна точка (Делови 7 и 8), постои мал ризик од сериозни проблеми, но контролата на респираторните и срцевите мускули е од суштинско значење. Од десетгодишна возраст еднаш годишно треба да се прави ехокардиограм и спирометриски тестови.

Докторот ќе препорача соодветен третман доколку забележи промени на ехокардиограмот.

Ран не-одечки стадиум

Во стадиумот „Ран не-одечки“, детето мора да користи инвалидска количка. Тој ќе може да управува само со инвалидската количка и неговото држење е сè уште добро (Дел 5).

УЧЕЊЕ И ОДНЕСУВАЊЕ: И покрај влошувањето на општата состојба, посебно внимание треба да се посвети на независноста на детето за да се поттикне нормалното учество во училишните и воннаставните активности во адолесценцијата.

ФИЗИОТЕРАПИЈА: Треба да се обрне внимание на ограничените пасивни движења (контрактури) во рацете (рамената, лактите, зглобовите и прстите) и потребната опрема за да му помогнете на вашиот син да стои.

Искривувањето на 'рбетот (сколиоза) е многу поретко поради употребата на кортикостероиди. Следењето на состојбата на 'рбетот е многу важно по губењето на независното одење.

Во некои случаи, сколиозата напредува многу брзо, обично во период од неколку месеци (Дел 6). Мислењето на ортопед може да биде важно поради

положбите на стапалата кои можат да предизвикаат болка, непријатност и да го ограничат изборот на обувки.

Кортикостероиди: Кортикостероидниот третман сè уште е важен дел од третманот овој стадиум (Дел 4) без разлика дали е започнат порано и продолжил во овој стадиум или започнал во овој стадиум.

Доцен не-одечки стадиум

Во стадиумот „Доцен не-одечки“, функцијата на горните екстремитети и правилното држење стануваат сè потешки и потенцијалот за компликации е поголем.

ФИЗИОТЕРАПИЈА: Треба да се консултира физиотерапевт за тоа каква опрема е потребна за поддршка на независноста на детето. Неопходни се одредени адаптации во активности како што се јадење, извршување на физиолошки потреби, како и легнување и вртење во кревет.

Кортикостероиди: Одлуките за кортикостероидна терапија, исхрана и контрола на телесната тежина треба да се донесат во консултација со медицинскиот тим.

СРЦЕТО И РЕСПИРАТОРНИТЕ МУСКУЛИ: Двапати годишно треба да се проверуваат респираторните функции и работата на срцето и по потреба да се изложуваат на уште поинтензивни тестови и интервенции.

Многу млади лица на кои им е дијагностицирана ДМД живеат исполнет живот. Важно е проактивно да се планира асистирани живот со сите негови способности и ограничувања.

Следните делови се занимаваат со десет различни области на следење и третман ка ДМД, како што е прикажано на Слика 1.

Ортопедска хирургија (ретко потребна)	Земање предвид хируршка опција за контрактурите на Ахилевите тетиви	Следење на сколиозата интервенции при одредени ситуации, спојување на пршленските тела Можни интервенции поради положбата на стапалото	Ортопедски пристап
Нормална функција на дишење Имунизација по вакцинален програм	Мал ризик од респираторни проблеми Следењето на респираторните функции се појачува	Зголемен ризик од респираторни пореметувања Започнување со респираторни процени	Пулмолошки пристап
Ехокардиограм во тек на дијагностицирањето или до шестата година од животот	Најмногу 24 месеци понегу прегледите до десетата година од животот, потоа еднаш годишно	Исти прегледи како во помладата група Зголемен ризик од срцеви проблеми, потребна е интервенција дури и ако проблемите се асимптоматски Користење на стандардни интервенции во случај на ослабена срцева работа	Кардиолошки пристап
Процена на исхраната во случај на прекумерна тежина или неухранетост		Следење на промена на телесната тежина	
Можни проблеми со голтањето		Гастро ентеролошки пристап	
Поддршка на семејството/рани проценки Интервенција во врска со развој, учење и однесување	Проценка/интервенција во учењето, однесувањето Стимулирање на независност и социјално однесување		Психосоцијален пристап



3. Дијагноза

Помогнете во дијагнозата

Специфичната причина за медицинска состојба се нарекува дијагноза. Многу е важно да се воспостави точна дијагноза ако лекарот се посомневал на ДМД.

Дијагнозата треба да се постави што е можно попрецизно и побрзо. Доколку дијагнозата е брза, секој од семејството може да биде информиран за вообичаениот тек на болеста, за можните опции за лекување и може да добие генетско советување. Може да започне соодветен третман на ДМД, како и тековната поддршка и едукаци на семејството. Идеално би било дијагнозата да ја постави лекар кој е специјалист за невромускулни болести, кој клинички ќе го следи детето и кој би ги иницирал и интерпретирал сите прегледи. Следењето и семејната поддршка, по поставување на дијагнозата, често можат да бидат поддржани со генетско советување.

Кога да се сомневате на ДМД

Првите сомнежи се јавуваат со појава на следните три знаци (дури и кога во семејството нема информации за болеста):

Важни факти:

1. Дијагнозата е важен чекор за вие и вашиот лекар да можете да а планирате идната грижа за вашето дете.
2. Лекарите не можат да дијагностицираат ДМД користејќи рутински тест. Ако вашето дете има покачени нивоа на креатинин киназа, лекарот треба да ја потврди дијагнозата користејќи генетски тестови.
3. НЕ СТЕ САМИ. Повикате го вашиот лекар ако имате какви било прашања или ако ви треба совет од генетичар.
4. Ова е добро време да контактирате со група за поддршка или слична организација. Можете да најдете список со контакти на www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations.

ПРОБЛЕМИ СО МУСКУЛНАТА ФУНКЦИЈА: Често пати, член на семејството забележува дека нешто не е во ред со детето. Момчињата кои имаат ДМД често проодуваат подоцна од другите деца кои ја немаат оваа состојба. Имаат зголемени мускули на потколеницата и тешкотии со трчање, скокање или качување по скали. Лесно паѓаат и може да имаат склоност кон одење на прсти.

Може да имаат и одложен развој на говорот. Еден од класичните знаци на ДМД е познат како маневар на Gowers, каде што детето мора да ги користи рацете и со помош на рацете да се потпира на телото за да се исправи од подот во стоечка положба. Ова се случува поради слабост во мускулите на колкот и бутот (види слика 2).

ВИСОКО НИВО НА МУСКУЛЕН ПРОТЕИН КРЕАТИНИН КИНАЗА (СК) во тестот на крвта. Високите нивоа на СК значат дека е потребно итно мислење од невромускулен специјалист за да се потврди дијагнозата. Високите нивоа на СК во крвта не мора да укажуваат само на ДМД, бидејќи и други мускулни болести го имаат овој симптом.

ВИСОКИ ВРЕДНОСТИ НА ЕНЗИМИ НА ЦРНИОТ ДРОБ AST И ALT во тестот на крвта. Високите вредности на овие ензими обично укажуваат на заболен црн дроб, но и мускулната дистрофија може да го предизвика ова покачување.

Неочекувано високите вредности на овие ензими без друга причина може да укажуваат на тоа дека ЦК исто така може да биде висока и можна е дијагноза на мускулна дистрофија.

Биопсија на црниот дроб не се препорачува.

ОДЛОЖЕН РАЗВОЈ НА ГОВОРОТ: Децата со ДМД често имаат одредено доцнење во развојот на говорот и ова понекогаш може да биде првиот препознаен симптом (Дел 10).

Потврда на дијагнозата на ДМД

ДМД е генетско нарушување - предизвикано од мутација или промена на ДНК во генот наречен дистрофин, или генот ДМД. Дијагнозата мора да се потврди со генетско тестирање од примерок од крв, но понекогаш се прават и други тестови. Некои основи за генетско тестирање се во Поле 1.

Тестови

1) ГЕНЕТСКИ ТЕСТОВИ

Генетските тестови се неопходни дури иако ДМД прво се потврди со мускулна биопсија. Различни видови генетски тестови можат да дадат специфична и многу детална слика за промена или мутација на ДНК. Генетските тестови се неопходни за дијагноза поради неколку причини. Тие одредуваат дали детето е соодветно за влез во една од клиничките студии специфични за мутациите (тестирање на потенцијален лек) и му помагаат на семејството со пренатална дијагноза во идните бремености.

Откако ќе се утврди точната мутација или промена на ДНК во генот на дистрофин, на мајките треба да им се понуди опција за генетско тестирање за да се утврди дали се носители на ДМД или не. Оваа информација е важна и за другите женски членови на семејството од страната на мајката (сестри, ќерки, тетки и други роднини), бидејќи тие можат да откријат дали се носители на мутацијата или не.

Генетското тестирање и генетското советување му помагаат на семејството да ги разбере резултатите од тестот и можните ефекти врз другите членови на семејството (види Рамка 1).

2) АНАЛИЗА НА МУСКУЛНА БИОПСИЈА

Вашиот лекар може да препорача да направите мускулна биопсија (земање мал примерок од мускул за анализа). Генетската мутација во ДМД значи дека телото не може да го произведе протеинот дистрофин или не произведува доволно од него. Тестовите за биопсија на мускулите ни даваат информации за тоа колку е дистрофинот присутен во мускулните клетки (види Слика 3).

Ако дијагнозата се утврди со генетско тестирање, не е потребна мускулна биопсија.

Иако, во некои центри, дијагнозата на ДМД може да се утврди и со мускулна биопсија.

Генетските тестови се важни и после позитивни мускулни биопсии за да се утврди точната генетска мутација, или промена на ДНК, што предизвикува ДМД.

Постојат два вида тестови кои обично се прават кога се зборува за мускулна биопсија. Тоа се имуноцитохемиски и имуноблотинг тестови за дистрофин. Овие тестови се вршат со цел да се утврди присуството или отсуството на дистрофин и може да го разликува ДМД од поблагите форми на болеста.

3) ДРУГИ ТЕСТОВИ

Во минатото се вршеа електромиографија (ЕМГ) и тестови за нервна спроводливост (ЕНГ) и тоа биле стандардни тестови кои се правела доколку се сомневање за невромускулно нарушување.

Денес, експертите се едногласни дека овие тестови немаат примена или не се неопходни за дијагностицирање на ДМД.

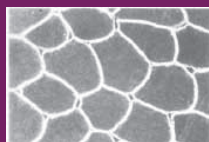
Слика 3

Лево: здрав мускул со дистрофин кој ги обвиткува влакната.

Десно: дистрофичен мускул со отсуство на дистрофин.

НОРМАЛНО

ДМД



Поле 1

Зошто е важна генетската потврда

ГЕНЕТСКО СОВЕТУВАЊЕ И ТЕСТИРАЊЕ НОСИТЕЛСТВО

- Понекогаш генетската мутација се јавува спонтано кај момчињата. Во други случаи, се пренесува од мајка на син.
- Ако мутацијата е присутна кај мајката, мајката се нарекува „носител“ и може да ја пренесе мутацијата на своите деца. Момчињата на кои ќе им ја пренесе мутацијата ќе имаат ДМД, додека девојчињата ќе бидат само носители. Ако мајката биде тестирана и потврдена дека ја има мутацијата, таа може да донесе одлуки за идните бремености, а нејзините женски роднини (сестри, тетки и ќерки) исто така може да се тестираат за да се утврди дали постои ризик да има машко дете со ДМД.
- Дури иако жената не е носител, постои мал ризик да се појави мутација на нејзините јајце клетки во идните бремености. Ова се нарекува мозаицизам на герминативните клетки.
- Срцеви проблеми или слабост на нозете ретко може да се појават кај женските носители. Познавајќи го нивниот статус, носителите можат да откријат кој е тој ризик и да ги добијат соодветните совети.
- Треба да се обратите во генетско советување, каде што ќе добиете подетални објаснувања за ова.

ИСПОЛНУВАЊЕ НА БАРАЊАТА ЗА КЛИНИЧКИ СТУДИИ:

Постојат голем број на клинички испитувања за ДМД кои се насочени кон специфични типови на мутации.

Генетското тестирање е важно бидејќи ни покажува дали вашето дете има право да учествува во клинички студии. Треба да се регистрирате во регистарот на пациенти со ДМД за да помогнете да се најдат момчиња со ДМД кои имаат право да влезат во клиничката студија.

Најважното прашање е дали генетското тестирање исполнува одредени стандарди кои ни помагаат точно да ја одредиме мутацијата. Ако не, потребни се дополнителни тестови и треба да се консултирате со вашиот лекар за ова.

Потребна е и прецизна мутација за да се регистрира во еден од регистрите на ДМД.

Сите национални регистри за пациенти со ДМД ширум светот се регистрирани на веб-страницата: www.treat-nmd.eu/patientregistries.

Погледнете ја оваа веб-страница за повеќе детали.

4. Третман на невромускулниот систем - одржување на силата и функцијата

Какви прегледи треба да се направат и зошто

Вашето дете треба да оди на редовни прегледи од лекар специјалист кој е искусен во следењето на развојот на болеста и препознавање на појавата на невообичаени симптоми за кои би биле потребни дополнителни тестови. Ова е важно за да се донесат одлуки за последователните третмани и нај доброто време за нивна примена, како и да се спречи нај интензивен развој на идни проблеми, доколку е можно. Се препорачува вашето дете да оди на лекар на секои шест месеци, а физијатар и професионален терапевт на секои четири месеци ако е можно.

Тестовите што се користат во различни клиники за ДМД може да бидат различни.

Нај важно е редовно следење за во случај на влошување на состојбата интервенцијата да биде брза. Прегледите се состојат од тестови кои ни помагаат да разбереме како напредува болеста.

Тестовите се:

СИЛА: Силата се мери на повеќе различни начини за да се одреди колку сила можат да произведат одредени мускули, и важно е да се забележи промена доколку постои.

ОБЕМ НА ДВИЖЕЊЕ НА ЗГЛОБОВИТЕ: Овие тестови се прават за да се следи можната појава на зглобни контрактури или вкочанетост и да се препорачаат нај добрите вежби или интервенции за моменталната состојба на пациентот.

ВРЕМЕНСКИ ТЕСТОВИ: Многу клиники го мерат времето кое им е потребно на пациентите да станат од подот, да изодат одредено растојание или да се искачат неколку скали. Ова ни дава прецизни податоци за тоа дали болеста напредува и како пациентот реагира на третманот.

СКАЛИ ЗА МОТОРНИ ФУНКЦИИ: Постојат голем број на различни скали, но вашата клиника треба да одлучи за една која континуирано ќе ја употребува.

Може да бидат потребни различни скали во различни периоди.

АКТИВНОСТИ ОД ДНЕВНИОТ ЖИВОТ: Тие ни даваат информации за дополнителната помош што може да биде потребна за одржување на независноста на пациентот.

Фармаколошки третман на мускулни симптоми

Постои голем број на истражувања за нови лекови во третманот на ДМД. Во ова упатство се наведени само оние за кои има доволен број докази за поддршка на третманот. Се разбира, препораките ќе се променат во иднина бидејќи ќе станат достапни нови податоци (како што се резултатите од клиничките студии). Овој водич потоа ќе се прилагоди на новите резултати.

Иако се очекува дека во иднина ќе има уште многу

Важно е да се запомни:

1. Бидејќи вашето дете нема дистрофин, неговите мускули ќе станат послаби со текот на времето.
2. Некои видови на вежбање и замор можат да придонесат за поголемо оштетување на мускулите.
3. Лекарот може подетално да го објасни процесот на оштетување на мускулите и да го подготви вашето дете за следниот чекор.
4. Важно е лекарот да процени како функционираат мускулите на вашето дете.

лекови кои можат да им помогнат на заболените, во моментов, единствениот начин во третманот на мускулно-скелетните симптоми на ДМД, за кој се согласуваат повеќето експерти од областа, е употребата на кортикостероиди. За нив ќе

се дискутира повеќе во овој дел. Лековите кои се користат за лекување на други специфични симптоми, како што се проблеми со срцето, ќе бидат споменати подоцна.

Стероиден третман - чекор по чекор

Кортикостероидите се користат за лекување на многу други болести и повеќето од деталите поврзани со нивната употреба се добро познати. Нема сомнение дека ќе им помогне на многумина со ДМД, но добрите ефекти на кортикостероидите треба да се избалансираат со постојано следење на нивните можни несакани ефекти. Употребата на кортикостероиди е многу важна за ДМД и семејствата треба да бидат свесни за тоа навреме.

ОСНОВА

- Кортикостероиди (исто така наречени глюкокортикоиди или кортикостероиди) се единствените лекови за кои е познато дека го забавуваат слабењето на мускулите и моторните функции предизвикани од ДМД. Целта на употребата на кортикостероиди е да му се овозможи на детето самостојно да оди подолго и да учествува во животните активности, како и да се намали можноста за подоцнежни проблеми со дишењето, срцеви и ортопедски проблеми. Тие исто така го намалуваат ризикот од сколиоза (искривување на 'рбетот).
- Треба да сте запознаени со употребата на кортикостероиди и можните несакани ефекти. Можете да видите повеќе за несаканите ефекти во Табела 1.

КОРИСТЕЊЕ И ПРЕКИН НА КОРИСТЕЊЕТО КОРТИКОСТЕРОИДИ

- Нај добро време за воведување кортикостероиди во процесот на лекување е стадиумот кога моторните функции на детето стагнираат, но кога сè уште не почнале да се влошуваат. Тоа време е обично помеѓу четири и шест години. Не се

препорачува давање кортикостероиди на деца кои сè уште имаат моторни функции се развиваат, особено ако помали од од две години.

- Се препорачува пред воведувањето кортикостероиди кај детето, комплетна вакцинација според националната програма, како и да се провери состојбата на антиварицелозен имунитет.
- За воведување на кортикостероиди во процесот на лекување кај деца/млади кои не можат да одат без некаква помош, треба да се консултира надлежниот лекар и присуство на факторите на ризик и нивното можно влијание.

Важно е да се запомни:

1. Кортикостероидите се единствениот лек кој го успорува процесот на губење на мускулите.
2. Секогаш кажете му на докторот ако вашето дете користи кортикостероиди за време на третманот. Ова е особено важно доколку се одлучите за операција, дојде до инфекција или повреда, бидејќи кортикостероидите го ослабуваат имунолошкиот систем.
3. Вашето дете не треба наеднаш да прекине со терапијата со кортикостероиди.
4. Треба да посетите лекар кој има искуство во лекување со кортикостероиди. Тој ќе ви ги објасни можните несакани ефекти од употребата на кортикостероиди.

Децата кои користеле кортикостероиди додека не можат сами да одат треба да продолжат да ги користат. Целта на нивната употреба во стадиумот на „не-одење“ е да се зачува функцијата на горните екстремитети, да се забави развојот на сколиозата, како и ослабнување на срцевата и респираторната функција.



Различни режими на третман со кортикостероиди

Една од потенцијално збунувачките работи за лекување на ДМД е тоа што различни лекари често препишуваат различни режими на кортикостероиди. Овој водич ќе ви помогне подобро да ги разберете деталите на употребата на кортикостероиди (види Поле 2).

- Prednison (prednisolone) и Delfazcort се двата типа на кортикостероиди кои на често се користат за лекување на ДМД. Се верува дека тие дејствуваат слично. Едниот не е подобар од другиот. Студиите со овие лекови се планирани и треба да ни помогнат да дознаеме повеќе за нив.
- Изборот на еден од овие два кортикостероиди зависи од нивната достапност во вашата земја, нивната цена, начинот на администрација и познатите несакани ефекти. Prednison е поевтин и е достапен во таблети и во течна форма.

Deflazcort кај некои луѓе кои го користат овој лек, ја намалува можноста за зголемување на телесната тежина за време на третманот.

Поле 2

Дозирање на кортикостероиди

- Препорачаната почетна доза на Prednison е 0,75 mg/kg/ден и Deflazcort 0,9 mg/kg/ден, наутро. Некои деца може да имаат краткорочни несакани ефекти како што се хиперактивност, промени во расположението неколку часа по земањето на лекот. Земањето на лекот попладне или навечер може да ги елиминира овие ефекти.
- Кај деца кои користат релативно ниски дози (помалку од препорачаната почетна доза по kg телесна тежина) и кои почнуваат да покажуваат знаци на функционално опаѓање, треба да се разгледа опцијата за зголемување на дозата. Се зголемува дозата и потоа се прави контрола за околу два до три месеци.
- Дозата за мобилни пациенти постепено се зголемува додека детето не достигне телесна тежина од 40 kg. Максималната доза на Prednison е околу 30 mg/ден, а Deflazcort е 36 mg/ден.
- Не постои едногласен одговор на прашањето која е идеалната доза на кортикостероиди што треба да се администрира кај лица кои не одат. Исто така, не е познато дали дали кај

нив кортикостероидите спречуваат појава на сколиоза или ја стабилизираат респираторната или срцевата функција. Овие прашања бараат дополнително истражување.



Поле 3

Методи на третман со кортикостероиди

- Дозите треба да се намалат за $\frac{1}{4}$ до $\frac{1}{3}$ доколку се појави нетолеранција на лекот или несакани ефекти кои не се лекуваат, со задолжителни едномесечни телефонски консултации или посети на клиника, сè со цел да се контролираат несаканите ефекти.
- Доколку намалувањето на дневната доза не доведе до исчезнување на несаканите ефекти, треба да се префрлите на алтернативен режим.
- Терапијата со кортикостероиди не треба да се прекинува дури и кога несаканите ефекти се неизлечиви, додека сè уште постои можност за дополнително намалување на дозата или префрлување на алтернативен режим на администрација на лекови. Оваа препорака важи и за тие што одат и за оние кои не одат.
- Доколку промената на режимот и дозата на лекот не донесе позитивни промени во контролата на несаканите ефекти, неопходно е да се прекине терапијата. Оваа одлука треба да се донесе во договор со семејството и надлежниот лекар. Терапијата со кортикостероидите не треба да се прекине агло.



Кортикостероиден третман и несакани ефекти (Рамки 3 и 4 и Табела 1)

Многу е важно да се знаат потенцијалните несакани ефекти кога ќе се започне со третман со кортикостероиди. Иако кортикостероидната терапија е основната терапија за ДМД, таа не треба да се сфаќа несериозно, ниту од страна на лекарот, ниту од семејството, и треба да биде управувана од лекар добро упатен во стероидната терапија.

Поле 4

Други лекови и додатоци во исхраната

Постојат голем број на други лекови и додатоци кои се користат за лекување на некои случаи на ДМД.

Експертите го заклучиле следново:

- Не се препорачува употреба на Oxandrolone, анаболичен стероид.
- Безбедноста при користење на ботокс во третман на контрактура кај ДМД не е проучен и не се препорачува ботокс.
- Нема поддршка за систематска употреба на креатинин. Рандомизирано контролирано испитување на креатин кај ДМД не покажува јасна корист. Ако некое лице користи креатинин и се појават проблеми со бубрезите, неопходно е да се прекине неговата употреба.
- Нема доволно информации за другите додатоци или други лекови кои се користат во процесот на лекување на ДМД како што се коензим Q10, карнитин, аминокиселини (глутамин, аргинин), антиинфламаторни/антиоксиданси (рибино масло, витамин Е, екстракт од зелен чај, Pentoxifylline) и други, вклучително и растителни екстракти.
- Лекарите се согласуваат дека оваа област бара дополнително истражување. Учесството на семејството се поттикнува преку активности од типот на регистар на пациенти и клинички студии, со цел да се добијат што повеќе податоци.

Кортикостероидите се единствениот лек што лекарите го препорачуваат во процесот на лекување на ДМД. Иако некои од лековите споменати во Поле 4 се користат, нема доволно докази за нивната корисност. Затоа е многу важно да се консултирате со вашиот лекар пред да одлучите да додадете лек на вашата терапија или да престанете да користите лек.

Табела 1 ги сумира главните несакани ефекти на кортикостероидите кои треба да се следат, како и некои корисни интервенции. Фактори кои треба да се земат предвид при одржување или зголемување на дозата се одговорот на терапијата, телесната тежина, висината и присуството и менаџментот на несаканите ефекти.

Табела 1

Негативни ефекти од кортикостероидите: Препорачано следење и интервенција

Некои од вообичаените несакани ефекти на кортикостероидите кај децата кои ги користат долги временски периоди се наведени во оваа табела. Важно е да се напомене дека различни лица различно реагираат на кортикостероиди. Клучот за успешна стероидна терапија е познавањето на можните несакани ефекти и нивното спречување (ако е можно).

Несакан ефект на кортикостероиди	Коментар и препорачано следење	Детали за кои треба да размислите и да разговарате со вашиот лекар
Општи и козметички Зголемување на телесната тежина Дебелина	Семејствата треба да се советуваат дека употребата на кортикостероидите го зголемува апетитот. Треба да се препорача режим на исхрана пред нивното воведување.	Важно е да се вклучи целото семејство во процесот на контрола на исхраната за да се спречи зголемување на телесната тежина.
Кушингоиден изглед („Facies lunaris“)	Тркалезното лице може да стане позабележително со текот на времето.	Внимателно следење на исхраната и ограничениот внес на шеќер и сол може да помогне во контролата на дебелината и појавата на кушингоиден изглед.
Прекумерна влакнест на телото (хирзутизам)	Клинички преглед.	Ова обично не е сериозен фактор кој би влијаел на промена на терапијата.
Акни, габични инфекции на кожата	Нај забележително кај тинејџерите.	Употребете специфична дерматолошка терапија и не брзајте да ја менувате дозата на кортикостероидите, освен во случај на емоционални проблеми.
Пореметување на растот	Растот треба да се следи на секои шест месеци (висината на ДМД обично е помала од просечната дури и без кортикостероидна терапија).	Ако вашето дете е загрижено за висината, консултирајте се со доктор дали е неопходен ендокринолошки преглед.
Задоцнет пубертет	Следете го развојот. Информирајте се дали има семејна историја на задоцнет пубертет.	Разговарајте со вашиот син за пубертетот. Прашајте дали има проблем со тоа. Консултирајте се со лекар за потребата од ендокринолошки преглед.

Несакан ефект на кортикостероиди	Коментар и препорачано следење	Детали за кои треба да размислите и да разговарате со вашиот лекар
Промени во однесувањето (повеќе информации за однесувањето може да најдете во Поглавје 10)	Препознајте го основното расположение на детето, темпераментот, присуството на АДХД (нарушување на хиперактивност со дефицит на внимание). Бидете свесни дека нивното вложување обично се случува во првите шест недели по воведувањето на кортикостероидите.	Размислете за лекување на основните проблеми во однесувањето пред да се воведат кортикостероиди (на пример, советување или лекови за АДХД). Промената на времето на администрација на кортикостероиди (подоцна во текот на денот наместо наутро) може да помогне со промените во однесувањето. Консултирајте се со вашиот лекар.
Имунолошка/ надбубрежна супресија	Запознајте се со ризикот од сериозни инфекции и научете веднаш да препознавате помали инфекции Известете ги сите медицински професионалци дека детето употребува кортикостероиди и добијте картичка што го покажува тоа. Внимавајте да не ја прекинете терапијата со кортикостероиди одеднаш. Важно е пациентите кои примаат кортикостероиди подолго време да не си дозволат да не примаат ниту една доза од лекот 24 часа дури и кога не се чувствуваат добро.	Вакцинирајте се против сипаници пред да започнете со кортикостероидна терапија. Доколку тоа не е направено, побарајте лекарска помош во случај на контакт со сипаници. Доколку постои регионален ризик за туберкулоза, неопходен е специфичен надзор. Консултирајте се со вашиот лекар ако има прекин во терапијата со кортикостероиди, на пример, за време на замена на Prednison со неговиот еквивалент, ако Deflazcort не е достапен или кога ќе ви треба интравенска администрација за време на други болести. Консултирајте се со вашиот лекар за интравенска администрација на „стрес доза“ на Methylprednisolon, како подготовка за операција или за време на сериозни болести. Давање интравенска поддршка.
Хипертензија	Следете ги вредностите на крвниот притисок при секоја посета на клиниката.	Ако крвниот притисок е покачен, како прв чекор, намалете го внесот на сол во исхраната и намалете ја телесната тежина. Доколку тоа не ги донесе посакуваните резултати, вашиот лекар ќе ја разгледа можноста за воведување на ACE или бета блокатори.

Несакан ефект на кортикостероиди	Коментар и препорачано следење	Детали за кои треба да размислите и да разговарате со вашиот лекар
Нетолеранција на гликоза	Тестирајте примерок од урина за гликоза (тест со дипстик) кога ќе ја посетите клиниката. Прашајте дали забележувате дека често уринирате или чувствувате зголемена жед.	Може да бидат потребни тестови на крвта ако резултатите од урината се позитивни.
Гастритис/гастроезофагеален рефлукс	Обрнете внимание ако забележите знаци на горушица.	Избегнувајте нестероидни антиинфламаторни лекови (НСАИЛ) како што се аспирин, Ibuprofen и Naproxen. Може да се користат одредени лекови и антациди доколку се појават симптоми.
Чир	Јавете се на лекар ако забележите болки во stomакот бидејќи овие болки може да бидат знаци на чир. Проверете ја столицата, дали содржи траги од крв доколку сте анемични или ги покажувате споменатите симптоми (болка).	Избегнувајте НСАИЛ (аспирин, Ibuprofen, Naproxen). За намалување на симптомите може да се користат одредени лекови и антациди. Побарајте совет од гастроентеролог.
Катаракта	Годишен очен преглед.	Размислете за префрлување од Deflazcort на Prednisolon ако се развие катаракта која влијае на видот. Побарајте совет од офталмолог. Третирајте катаракта само ако го попречува видот.
Деминерализација на коските и зголемен ризик од скршеница на коските	Еднаш годишно, правете DEXA тест за да ја одредите густината на коските. Еднаш годишно одредувајте го нивото на витамин Д во крвта (нај добро на крајот на зимата) и доколку нивото е ниско, додадете го витамин ДЗ. Следете ги диететските мерки за правилен внес на калциум и витамин Д.	Внесувањето на витамин Д зависи од нивото во крвта. Проверете го нивото на витамин Д во крвта по 3 месеци од почетокот на терапијата. Физичката активност може да биде корисна. Следете го правилниот внес на калциум за време на режимот на исхрана и во случај да не се потребни витамински додатоци.

Несакан ефект на кортикостероиди	Коментар и препорачано следење	Детали за кои треба да размислите и да разговарате со вашиот лекар
Миоглобинурија (Урината има боја на кока-кола бидејќи содржи продукти на разградување на мускулните протеини. Ова бара тестирање во соодветна лабораторија)	Прашајте за значењето на бојата на урината после вежбање. Тестирајте ја урината.	Избегнувајте физички напорни вежби. Важно е правилното внесување на течности. Проверете ја функцијата на бубрезите ако проблемот продолжи.





5. Рехабилитационен третман - физиотерапија и работна терапија



Луѓето со ДМД бараат различни видови на рехабилитационен третман во текот на нивниот живот. Физиотерапевтите и професионалните терапевти ќе го преземат водството, но помагаат и други: физијатри, производители на ортози, добавувачи на инвалидски колички и други. Може да бидат вклучени и ортопедски хирурзи.

Одржувањето на мускулната флексибилност и мобилноста на зглобовите е клучен дел од третманот за рехабилитација.

Главната цел на физикалната терапија е да се зачува мускулната еластичност и да се намалат контрактурите на зглобовите. Целта на зачуваната растегливост на телото е да се зачува функцијата на телото и неговата поудобна положба. Оваа програма ја следат физиотерапевти, но треба да биде вклучена во секојдневните семејни активности.

Постојат многу фактори во ДМД кои влијаат на зглобовите и ги прават вкочанети (зглобни контрактури). Тоа се мускули кои стануваат помалку

еластични поради ограничена активност или поради нерамнотежа помеѓу мускулите околу зглобовите (некои се посилни од другите).

Одржувањето на нај добриот можен обем на движења и симетрија на различни зглобови е многу важно.

Ова помага да се одржи нај добрата можна функција, го спречува развојот на деформитети, како и промени на кожата поради притисок.

Поле 5

Третман на истегнување на мускулите и контрактури на зглобовите

- Физиотерапевтот ја има главната улога во третманот на зглобните контрактури. Нај добро би било физиотерапевтот да биде координиран со прегледите од лекар на секои четири месеци. Истегнувањето треба да се прави четири до шест пати неделно и треба да стане дел од вашите секојдневни активности.
 - Ефективно истегнување како превенција на развојот на контрактура, може да бара различни техники со кои може да ве запознае вашиот физиотерапевт (вклучува вежби за истегнување, ортотика и уреди за исправување).
 - Редовното истегнување на глуждот, коленото и колкот е важно. Подоцна станува неопходно редовно истегнување на рацете, особено на прстите, зглобовите, лактите и рамената.
 - Нокните ортози (глужд-стапало) можат да помогнат во контролата на развојот на контрактури на глуждот. Тие треба да бидат изработени по нарачка. По губењето на самостојното одење, се препорачува да се користат ортози во текот на денот.
- Нивната употреба не се препорачува за момчиња кои се уште одат.
- Ортозите на нозе (стапало на колено-скочен зглоб) може да бидат корисни во време кога одењето станува исклучително тешко или невозможно. Овие ортози можат да помогнат во контролата на контрактурите, да го одложат губењето на независното одење и да го одложат почетокот на сколиозата.
 - Програми со вежби за стоење (во стоечка положба или на стол во исправена положба) се препорачуваат само откако ќе се изгуби можноста за самостојно одење.
 - Релаксирачките рачни ортози се корисни кај лицата со скратени флексори на прстите.
 - Операцијата може да биде алтернативен избор би го продолжил периодот на самостојно одење. Овој пристап варира од личност до личност.

Колички, друга опрема и помагала

- За време на подвижниот стадиум, скутери или колички и слично може да се користат за подолги прошетки за да се зачува силата. Кога вашето дете почнува да ја користи количката речиси секој ден, многу е важно да внимавате на правилното држење на телото и да направите корекции на количката доколку е потребно.
- Како што се зголемуваат тешкотиите при одење, подобро е да се добие инвалидска количка порано отколку подоцна. Нај добро би било количката да биде редизајнирана за целосно да одговара на лицето што ја користи, како и да обезбеди удобност, правилно држење на грбот и симетрично држење на телото. Некои експерти, исто така, препорачуваат опција за исправување, ако е можно.
- Со текот на времето, силата на рацете станува се поголем проблем. Физиотерапевтите и професионалните терапевти можат да бидат корисни и да препорачаат помагала кои ќе помогнат да се одржи независноста на една личност. Добро е однапред да се планира и да се започне навремена набавка на помагала кои на добар можен начин би можеле да ја поддржат независноста на личноста.

- Дополнителни адаптации можат да бидат неопходни во доцниот подвижен стадиум и во неамбулантната фаза на болеста за качување по скали, пренесување од едно на друго место, вртење во кревет, хранење и капење.



Поле 6

Третман на болка

Важно е да го прашате момчето со ДМД дали има болки за да може да се препознае и правилно да се лекува. За жал, многу малку се знае за болката предизвикана од ДМД. Потребни се нови истражувања.

Ако вашиот син има болки, неопходно е да се консултирате со лекар за тоа.

- Важно е да се открие причината за болката за да можат лекарите да интервенираат адекватно.
- Бидејќи болката нај често е предизвикана од лошо држење и тешкотии при постигнување удобна положба, интервенциите се состојат во употреба на адекватни и индивидуално прилагодени ортози (протези), за адаптирано седење, лежење и движење, како и во употреба на лекови. (на пр. мускулни релаксанти, антиинфламаторни лекови).

Треба да се разгледа можноста за нивна интеракција со други лекови (на пр. со кортикостероиди и нестероидни антиинфламаторни лекови) како и можните несакани ефекти, особено оние кои би можеле да влијаат на работата на срцето или белите дробови.

- Ортопедските интервенции ретко се препорачуваат за болка, освен ако болката не може да се елиминира на друг начин освен со ортопедска интервенција. Болката во грбот, особено кај лицата кои користат кортикостероиди, бара внимателно следење за знаци на вертебрални скршеници во њрбетниот столб, што може позитивно да реагира на терапијата со бисфосфонати.



6. Ортопедски третман - помош при проблеми со коските и зглобовите

Луѓето со ДМД кои не се лекуваат со кортикостероиди имаат 90% шанси да развијат прогресивна сколиоза (странично искривување на 'рбетот што се влошува со текот на времето). Се покажа дека секојдневната терапија со кортикостероиди го намалува или барем го одложува ризикот од сколиоза. Проактивен третман на сколиоза бара:

Надзор

- Следењето на 'рбетниот столб вклучува следење на сколиозата. Тоа се прави со клинички прегледи за време на стадиумот на подвижност и рентген на рбетот само доколку е забележана сколиоза. Во неамбулантниот стадиум, неопходна е клиничка проценка на сколиозата при секоја посета на клиниката.
- Рентген на рбетот треба да се направи првично во периодот на развој на зголемена зависност од количката.

Неопходно е да се снима целиот 'рбет во две рамнини. При присуство на проблеми со 'рбетот, последователните, повторени слики треба да се прават најмалку еднаш годишно. Да се направи пауза од повеќе од една година помеѓу две снимања, бидејќи честото снимање носи ризик да не се препознае влошената сколиоза. По престанокот на растот, следењето со рентген е неопходно само во случај на клинички промени.

Профилакса (мерки за превенција)

- Одржувајте правилно држење на телото во секое време: спречување на асиметрично контрактира кај момчињата кои сè уште одат, соодветни услови за седење во инвалидска количка, кои го поддржуваат симетричното држење на 'рбетот и карлицата, како и усогласувањето на 'рбетот. Спиналната ортоза не може да а одложи хируршката интервенција, но може да се користи доколку хируршката интервенција не е прифатена или не е можна.

Важно е да се запомни:

1. Децата и младите лица со ДМД имаат слаби коски, особено ако земаат кортикостероиди.
2. Важно е вашиот син да внесува доволно калциум и витамин Д за да ги зајакне неговите коски.
3. 'Рбетот на вашиот син треба внимателно да го следи лекарот откако ќе престане да оди самостојно, а особено во периодот на раст, бидејќи тогаш сколиозата може брзо да се влоши.
4. Доколку е неопходна операција на 'рбетниот столб, клучот за нејзиниот успех лежи во искуството на хирургот и внимателното следење на респираторните мускули и срцето.
5. Ако вашето дете чувствува болка во пределот на грбот, треба да посетите лекар..

Третман

- Операција (фузија на пршленските тела од задниот дел) е потребна ако степенот на закривеност (попознат како агол на Коб) е поголем од 20° кај момчињата кои сè уште не престанале да растат и кои не користеле кортикостероиди. Целта на операцијата е да се зачува нај доброто можно држење на 'рбетниот столб, со цел да се одржи удобноста и можните функции.

Ако детето детето користело кортикостероиди, постои помал ризик од влошување, а операцијата е неопходна само кога аголот на Коб е поголем од 40°.

- Важно е да разговарате со хирургот каков тип на операција е потребна и да ги кажете сите грижи што можеби ги имате за операцијата.

Здравје на коските

Здравјето на коските е важно и во амбулантната и во неамбулантната фаза на ДМД. Децата со ДМД на која било возраст имаат слаби коски, особено ако се лекуваат со кортикостероиди.

Коските имаат помала минерална густина, а скршениците на коските се почести кај децата.

Фрактура на долги коски

- Скршената нога може да биде сериозен ризик за забрзување на губењето на самостојното одење. Затоа е важно да се размисли за можна операција, за да му се овозможи на момчето да застане на нозе што е можно поскоро. Доколку дојде до скршеница, информирајте го вашиот физиотерапевт.
- Ако детето кое сè уште оди ја скрши ногата, потребна е внатрешна фиксација (хируршка процедура за стабилизирање на фрактурата што е можно побрзо) за детето да има најдобри шанси да се врати и да го одржи одењето.

- Кај децата кои не можат сами да одат, скршеницата на ногата може да се третира со гипс, имајќи ја предвид функционалната положба на ногата и можноста за појава на контрактури.

Во принцип, за состојбата на коските

- Познато е дека третманот со кортикостероиди го зголемува ризикот од ниска густина на коските што доведува до ризик од скршеница на на пршлените. Фрактури на пршлените обично не се јавуваат при нестероиден третман. Коскената густина треба да се процени во крвта, со скенирање или рендгенско снимање на коските (види Додаток 7). Ова е област каде што е неопходно дополнително истражување за да се утврдат параметрите за најдобра практика.

Поле 7

Третман на коски

Фактори кои можат да влијаат за лоша состојба на коските:

- Намалена подвижност
- Мускулна слабост

Терапија со кортикостероиди – Можни интервенции:

- Витамин Д е неопходен доколку постои негов недостаток. Треба да се земе предвид витамински додаток кај децата
- Калциум - нај добриот внес е правилна диета, но ако диетата не е соодветна, размислете да дадете додаток
- Бисфосфонати - се препорачува давање на бисфосфонати во случај на скршеница на пршлен.

7. Пулмолошки третман - зачувување на респираторните мускули

Момчињата обично немаат проблеми со дишењето или кашлање додека се уште одат. Поради слабењето на респираторните мускули, како што растат момчињата со ДМД, се зголемува ризикот од инфекции на белите дробови, често како резултат на отежнато кашлање. Подоцна, за време на спиењето се јавуваат проблеми со дишењето. Кога ќе пораснат, можеби ќе им треба помош при дишењето и во текот на денот. Бидејќи ова е проблем кој се развива во фази, неопходно е да се планира соодветна респираторна нега, врз основа на соодветен надзор, профилакса и неопходни интервенции. Во тимот кој се грижи за здравјето на вашето дете, неопходно е да има лекари и терапевти кои се експерти за следење на функцијата на белите дробови по воведувањето на неинвазивна вентилација и придружните техники за зголемување на количината на воздух што влегува во белите дробови (проширување на белодробниот капацитет) како и рачна и механичка поддршка за искашлување.

Важно е да се запомни:

1. Чувајте копија од последната спирометрија на вашето дете за да му ја покажете на докторот кој се грижи за него.
2. Никогаш не треба да му се дава на вашиот син инхалациона анестезија или сукцинилхолин.
3. Пред операција, треба да се провери функцијата на белите дробови на детето. Добро е да се укаже на постоење на субклинички проблеми и нивно брзо лекување.
4. Ако се појави инфекција на белите дробови, на вашето дете ќе му треба помош за искашлување и антибиотици.
5. Симптомите на хиповентилација (намалено дишење) и слаба кашлица треба да се следат и да се пријават на медицинскиот тим за да може да се започне со терапија.
6. Ако нивото на кислород опаѓа кога детето е болно или повредено, лекарот мора да дава кислород со претпазливост бидејќи во спротивно респираторниот нагон на детето може да се намали.





Надзор

- Додека детето сè уште оди, минималната проценка на функцијата на белите дробови (како мерење на форсирааниот витален капацитет [FVC] најмалку еднаш годишно) му овозможува да се запознае со опремата и тимот што ќе ја процени максималната постигната респираторна функција.
- Највисоката вредност на проценката на пулмоналната функција е по губењето на функцијата на независно одење и тестовите вклучуваат FVC и максимален експираторен проток.

Може да бидат корисни и други наоди, вклучително и одредување на нивото на кислород за време на спиењето. Фреквенцијата на проценките зависи од стадиумот на болеста, но проценката на FVC треба да биде најмалку еднаш на секои шест месеци.

Многу е важно да се следат симптомите кои покажуваат дека вашиот син има проблеми со дишењето додека расте. Контактирајте лекар ако вашиот син:

- Страда од продолжено заболување со евидентна блага инфекција на горниот респираторен тракт. На пример, закрепнувањето од обичните настинки е бавно, настинките преминуваат во бронхитис, што често бара антибиотска терапија;
- Се чувствува уморно почесто од вообичаено;
- Скратен здив, се чини дека губи здив или има потешкотии да дополни реченица;
- Има постојани или само утрински главоболки;
- Често е поспан од непозната причина;
- Лошо спие, често се буди, тешко се буди или има кошмари;
- Се обидува да дојде до здив или вели дека чувствува дека срцето му забрзува кога ќе се разбуди;
- Има проблем со концентрацијата.

Превенција

- Имунизацијата против пневмонија е наменета за лица на возраст од две години и постари и може да се повтори според локалните планови. Се препорачува годишна имунизација против грип.

И двете вакцини можат да се даваат на лица кои користат кортикостероиди, иако кај овие лица може да има намален одговор на имунолошкиот систем на вакцинацијата. Најновите, детални информации за индикациите за имунизација, контраиндикации и распоредот за вакцинација се достапни од различни национални извори. Неопходно е навремено да се информирате за праксите за вакцинација, бидејќи тие редовно се менуваат според новите епидемии, како што беше случајот во 2009 година со вирусот Х1Н1, потоа со COVID 19 во 2019 год.

- Ако се појави белодробна инфекција, треба да се размисли за антибиотици, заедно со рачно и механички потпомогнато искашлување.

Интервенции (потребна е висока стручност)

- Интервенциите зависат од стадиумот на болеста. Пред сè, можат да бидат корисни неколку начини за зголемување на количината на воздух вдишан во белите дробови со длабоко дишење (техники за белодробно дишење). Како што ДМД напредува, кашлицата постепено станува послаба и начините за подобрување на состојбата можат да бидат многу корисни, како што се рачните техники и техниките за помош на искашлување.

Со текот на времето, како што се развиваат симптомите наведени под мониторинг, помошта за дишење ќе биде неопходна во текот на ноќта, а подоцна во текот на денот (неинвазивна ноќна/дневна вентилација).

Помошта за дишење со помош на неинвазивна вентилација е многу важна за одржување на здравјето. Исто така, може да се администрира преку цевка хируршки поставена во вратот (трахеостомија) во зависност од локалната практика (последниот метод е познат како инвазивна вентилација). Сите овие интервенции можат да помогнат во одржување на здравјето и спречување на акутни болести.

- Посебно внимание на дишењето е потребно во времето пред планираната операција (види дел 11 кој се однесува на проценките на респираторната функција пред планираната хируршка интервенција).

Поле 8

ВНИМАНИЕ - ВАЖНО

- Во подоцнежниот стадиум на ДМД дополнителната терапија со кислород треба внимателно да се администрира.
- Иако терапијата со кислород може да го подигне неговото ниво, исто така може да ја маскира основната причина како што е колабирање на белите дробови или отежнато дишење.
- Терапијата со кислород може да го намали нагонот за дишење и да доведе до задржување на јаглерод диоксид.
- Веројатно е неопходно рачно и механички потпомогнато искашлување и неинвазивна вентилација. Земањето терапија со кислород како замена не се препорачува и може да биде опасно.
- Ако се дава кислород, а понекогаш тоа е неопходно, тогаш ова бара внимателно следење на крвните гасови и/или треба да се даде потпомогнато дишење во исто време.

8. Кардиолошки третман - зачувување на срцето

Целта на кардиолошкиот третман кај ДМД е рано откривање и лекување на слабост во функцијата на срцевиот мускул (обично кардиомиопатија - зафатеност на срцевиот мускул или проблеми со срцевиот ритам кои можат да доведат, на пример, до палпитации) кои обично

ја придружуваат општата прогресија на болеста.

Бидејќи често се случува незабележано (т.е. без појава на значајни симптоми) потребно е да се откријат овие проблеми за да можат да се лекуваат.

Во кардиолошкиот третман, мониторингот и проактивен терапевтски пристап се најважни (откривање на кардиолошки проблем дури и пред почетокот на симптомите и започнување на адекватна терапија).

Од суштинско значење е кардиологот да биде присутен во тимот за неа на ДМД.

Надзор

- Основните тестови на срцевата функција треба да се извршат по дијагнозата или најдоцна

Важно е да се запомни:

- Вашето дете треба да прави редовни контроли на срцето од моментот кога ќе му биде дијагностицирана болеста.
- Срцето може веќе да е оштетено пред да се појават симптомите на ДМД.
- Вашето дете можеби ќе треба да започне со употреба на лекови за срце иако нема срцеви симптоми.
- Важно е да се забележат проблемите додека се во почетна фаза да се започне навремена терапија.
- Чувајте копија од последниот извештај за срцето на вашето дете за да можете да му го покажете на лекарот што го лекува вашето дете.

на возраст од шест години. Минималната евалуација вклучува електрокардиограм (ЕКГ) и ултразвучен преглед

- Проценка на срцевата функција треба да се прави најмалку еднаш на две години до 10-годишна возраст. Годишните проценки на срцевата функција треба да започнат на приближно десетгодишна возраст или порано ако се присутни срцеви симптоми и знаци.

Доколку неинвазивните кардиолошки тестови покажат абнормалности, потребен е зголемен надзор, најмалку на секои шест месеци и треба да се започне со терапија со лекови.

Третман

- АСЕ (ангиотензин конвертирачки ензим) инхибиторите треба да бидат првата терапија. Други лекови како што се бета-блокатори и диуретици се исто така соодветни. Постојат некои докази од клиничките студии за поддршка на профилактички третман на кардиомиопатија со АСЕ инхибитори пред какви било знаци на абнормална функција. Резултатите од идните студии се неопходни за да се дадат прецизни препораки.
- Неправилностите на срцевиот ритам треба да се истражат и лекуваат што е можно поскоро. Брзиот пулс е честа, но безопасна карактеристика на ДМД, но исто така може да биде поврзана со проблеми со срцето. Ако се развие како нов знак, треба да се истражи.
- Лицата кои примаат кортикостероиди бараат дополнително внимание од перспектива на кардиоваскуларниот систем, особено кога се контролира хипертензијата (висок крвен притисок). Можеби ќе треба да се прилагоди дозата на кортикостероиди или да се додадат нови лекови



9. Гастроентеролошки третман - исхрана, голтање и други гастроинтестинални проблеми

Посета на диететичар или нутриционист, терапевт за говор и гастроентеролог ќе биде неопходно во различни фази на болеста.

Проблеми со исхраната

- Неопходно е да се грижите за вашата исхрана од моментот кога ќе ви биде дијагностициран ДМД со цел да се одржи добар нутритивен статус и да се спречи неухранетост и дебелина. Важно е тежината за возраста или индексот на телесна маса за возраста да биде помеѓу 10-85%.

Одржувајте добро избалансиран режим на разновидна исхрана.

- Висината и тежината на детето треба редовно да се следат (кај лицата кои не одат, висината може да се процени од должината на рацете). Ако детето е дебело или неухрането, ако зголемувањето или губењето на тежината е ненамерно, ако се планира голема операција, ако е присутен хроничен запек и/или ако има проблеми со голтањето (дисфагија), треба да се консултира специјалист нутриционист/диететичар.

Тие, исто така, треба да се консултираат при дијагностицирање на ДМД и започнување со употреба на кортикостероиди.

Исхраната треба да се прави од гледна точка на нивоа на калории, протеини, течности, калциум, витамин Д и други хранливи материи.

- Се препорачува луѓето со ДМД секој ден да земаат витамински комплекс со витамин Д и минерали.

- Ако дојде до губење на тежината, важно е да се провери дали има проблем со голтањето. Сепак, важно е да се знае дека компликациите на некои други системи како што се срцевите или респираторните можат да придонесат за губење на тежината. Доколку дојде до неочекувано слабеење, проверете ги и другите системи.

Важно е да се запомни:

1. Висината и тежината на детето треба да се проверуваат при секоја посета на лекар.
2. Важно е вашето дете да има добро пропишана диета, особено диета со соодветна количина на калциум и витамин Д.
3. Нутриционистите и диететичарите се важни членови на тимот за здравствена заштита на вашето дете и можат да му помогнат да се подобри неговата исхрана.
4. Доколку детето има проблеми со голтањето, треба да се однесе на преглед.
5. Поставувањето гастростома е начин за одржување на внесот на храна и тежината на детето, кога другите методи не успеваат.

Проблеми со голтање

- Во напредна фаза, слабеењето на мускулите на грлото можат да доведат до проблеми со голтањето (дисфагија), што дополнително ќе го влоши нутриционистичкиот статус. Овој проблем често се развива постепено и тешко се забележува.
 - Клинички и рендгенски тестови за голтање се неопходни кога има клинички показатели за можна аспирација (кога храната оди во душникот) и слаба подвижност на мускулите за голтање (чувство дека храната е заглавена во грлото). Овие показатели вклучуваат губење на тежината од 10% или повеќе, или неухранетост кај децата во развој, продолжено хранење (>30 минути) или хранење придружено со замор, подригнување, кашлање или задавување.
 - Пневмонија предизвикана од течност во белите дробови (аспирациона пневмонија), необјаснето опаѓање на функцијата на белите дробови или треска од непознато потекло може да бидат знаци на проблем со голтањето кој бара испитување.
 - Во случај на проблеми со голтањето да се побара помош од логопатолог кој би подготвил индивидуализиран тераписки план. Целта е да се одржи добра функција на голтање.
 - Ако одржување на тежината и внесување течностите се уште се проблем, можете да се обидете да ставите стомачна цевка. Прво, се разбира, треба да се разгледаат потенцијалните ризици и придобивки од оваа постапка. Гастростомија (отворање на желудникот) може да се постави ендоскопски или преку отворена операција, за што е потребна анестезија и согласност од семејството.
- Цевката за хранење поставена во вистинско време може многу да помогне во надополнување на исхраната. Ако вашите мускули за голтање се во ред, тоа значи дека сè уште можете да ја јадете омилената храна преку уста и покрај гастростомата.

Во овој случај не мора да се грижите за внесувањето на сите потребни хранливи материи за време на оброкот.

Други области на третман на гастроинтестиналниот тракт

Запек и гастроезофагеален рефлукс (кој предизвикува палпитации на срцето) се двете најчести гастроинтестинални состојби кај лицата со ДМД.

Запекот обично се јавува подоцна во животот и по операција. Можни се и други компликации, вклучително и надувување на желудникот и цревата од голтање воздух додека користите машина за дишење.

- Лаксативи и други лекови можат да бидат корисни. Важно е да пиете доволно течности. Зголемениот внес на растителни влакна може само да ја влоши ситуацијата, особено ако не се зголеми внесот на течности.
- Рефлуксот обично се лекува со соодветни лекови. На децата на кортикостероидна терапија често им се препишуваат блокатори на гастрична киселина или орални бисфосфонати за да се избегнат компликации.
- Оралната нега е многу важна и препораките се наведени во Поле 9.



Поле 9

Препораки за орална нега

- Децата со ДМД треба да посетуваат стоматолог со долгогодишно искуство и знаење за оваа болест.

Неговата задача е да обезбеди квалитетен третман и орална хигиена. Тој мора да биде свесен за спецификите во денталниот и скелетниот развој кај децата со ДМД и исто така мора да соработува со искусен ортодонт.

- Оралната и стоматолошката нега треба да биде заснована на превентивни мерки во врска со одржувањето на оралната и денталната хигиена.
- Кога силата на мускулите на рацете почнува да опаѓа, од големо значење се специјално дизајнираните уреди и технички помагала за орална хигиена.

10. Психосоцијален третман - помош во однесувањето и учењето

Лицата со ДМД можат да бидат изложени на зголемен ризик од психосоцијални тешкотии, како што се проблеми со учењето и однесувањето, а медицинската нега е нецелосна без психосоцијална поддршка.

Тешкотиите во општествениот живот се појавуваат како беспомошност во одредени ситуации, како што се дружење, проценување на социјалниот статус, додека последиците од ДМД (како што се физичките ограничувања) може да доведат до социјална изолација, повлекување и намален пристап до социјалните активности. За многу родители, стресот предизвикан од психосоцијалните проблеми на детето и проблемот со нивното препознавање и успешно лекување го надминува оној предизвикан од физичкиот аспект на болеста.

Важно е да се запомни:

1. Психосоцијалното здравје на вашиот син и вашето семејство е многу важно.
2. Постои веројатност вашиот син да покаже знаци на психосоцијални проблеми.
3. Вие и вашето семејство може да имате проблеми со депресија.
4. Најдобар начин да се справите со психосоцијални проблеми е да се идентификуваат во рана фаза и да се започне со терапија.
5. Правилниот говор може да претставува проблем, кој може да влијае на учењето на училиште. Ова е чест проблем кај ДМД и треба да се третира со помош на специјалист.
6. Проблемите со учењето не се од прогресивна природа и многу деца го достигнуваат чекорот доколку ја добијат вистинската помош.

Ако се сомневате дека вашето дете е загрижено за својата состојба, отвореноста и подготвеноста да одговорите на неговите прашања може да го спречи развојот на нови проблеми. Децата со ДМД често знаат повеќе за нивната состојба отколку што мислат нивните родители. Важно е отворено да одговорите на прашањата, да ги приспособите одговорите на возраста на детето и да одговорите на она што ве прашале. Може да биде многу тешко, но персоналот на клиниката и здруженијата на пациенти можат да ви дадат совет за тоа што им помогнало на другите семејства.

Не секој со ДМД ќе има психосоцијални тешкотии, но семејството треба да биде свесно за:

- Тешкотии во развојот на говорот, разбирањето и краткотрана меморија;
- Проблеми со учењето;
- Тешкотии во социјалната интеракција и/или стекнување пријатели (т.е. социјална незрелост, лоши социјални вештини, повлекување и изолација);
- Нервоза/грижи;
- Чести расправи и напади на гнев;
- Зголемен ризик од невробихејвиорални и невврозавојни нарушувања, вклучително и нарушувања од спектарот на аутизам, нарушување на хиперактивност со дефицит на внимание (АДХД) и опсесивно компулсивни нарушувања;
- Зголемен степен на депресија, кој кај родителите ја зајакнуваат потребата за проценка и поддршка на целото семејство;
- Проблеми со емоционално прилагодување и депресија.

Анксиозноста исто така може да предизвика проблеми и се влошува со недостаток на ментална флексибилност и приспособливост.

- Ова може да резултира со кавгациско однесување и проблеми со расположението.

Акцентот на психосоцијалниот третман е ставен на превенцијата на проблемите и брза интервенција, бидејќи тоа води кон најдобар можен исход.

Општо земено, психосоцијалните проблеми треба да се третираат на ист начин како и кај популацијата што нема ДМД. Тоа значи дека треба да побарате помош доколку се сомневате дека постојат такви проблеми.

Поле 10

Третман на говор - детали:

- Воспоставен е модел на јазичен дефицит и говорот кај некои деца со ДМД, вклучувајќи проблеми со јазичниот развој, краткорочната вербална меморија и фонолошката обработка, како и оштетен коефициент на интелигенција и специфични потешкотии во учењето.

Ова не е карактеристично за сите деца со ДМД, но треба да ги следите симптомите и да побарате помош доколку се појават.

- Доцнењето во стекнувањето на раните јазични достигнувања е вообичаено кај децата со ДМД во споредба со другите деца на иста возраст. Разликата во усвојувањето и развојот на говорот може да се забележи во текот на детството. Важно е овој проблем да се следи и третира. Следете и лекувајте проблеми со говорот.
- Посета на логопед за преглед и третман е неопходна доколку оцените дека постои проблем од овој тип.
- Вежби за мускулите вклучени во говорот
Помош со артикулација е неопходна и за помалите деца со ДМД кои имаат потешкотии во оваа област, и за постарите деца кои имаат слаба говорна мускулна сила и/или тешкотии во разбирањето на говорот.



- За возрастни, гласовните вежби и засилувањето на говорот се соодветни ако другите луѓе имаат проблем да разберат што зборуваат поради нарушени функции на дишење кои влијаат на говорот и гласноста.

Преглед

Иако секое дете е различно, вистинското време да се размисли за скрининг е околу времето кога се дијагностицира ДМД (некои проценки бараат од шест до 12 месеци следење), пред да тргне на училиште и откако ќе се забележат одредени промени.

Доколку клиниката нема капацитет за сите долунаведени проценки и интервенции во психосоцијалниот домен, тогаш овој водич служи да го пополни празниот простор во функционирањето на клиничкиот тим и да го поттикне упатувањето на детето на соодветно место. .

- Треба да се процени емоционалното прилагодување, напредокот во учењето соодветен на возраста, развојот на говорот, можното присуство на нарушувања од спектарот на аутизам и социјалната поддршка. Специјализирана социјална служба може да помогне во ова, развивање на мрежа за социјална поддршка или обезбедување поддршка за менталното здравје на семејството на кое му е потребна.
- Психосоцијалната благосостојба на лицето со ДМД и неговото семејство треба да стане практика во грижата за лицата со ДМД.

Интервенции

Посредување и поддршка за неџа:

- Координатор за неџа може да биде најважната личност: тој може да служи како лице за контакт на семејството и да стане доверлива личност. Мора да го поседува потребното знаење и искуство за невромускулни заболувања за да може да се соочи со секојдневните барања на семејството. .
- Проактивен став во интервенирањето е од суштинско значење за спречување на развојот на социјални проблеми и социјална изолација, кои можат да бидат поврзани со ДМД. Примери за корисни интервенции се работа на подигање на свеста и едукација за ДМД во училиштата, како и едукација на нивните врсници, поддршка на практикување на соодветни спортови и учество во различни кампови, обезбедување на асистент и комуникација со други преку Интернет и други активности.

Треба да се смисли план за специјалното индивидуално образование со цел да се укаже на можни проблеми со учењето и да се модифицира активност која инаку би можела да биде штетна за мускулите на детето (т.е. физичко образование), за пад на енергијата/замор (т.е. долги прошетки), за безбедност (т.е. активности на игралиштето) и други.

- Важно е да се осигурате дека училиштето е добро информирано за ДМД. Споделете ги вашите информации со нив и лицето во училиште кое е задолжено да им помага на децата со попреченост. Проактивен пристап е важен за да се осигури дека детето со ДМД го добива целиот опсег на образование што му е потребно за да развие добра социјална интеракција и да го подготви детето за понатамошно образование и вработување. Значи, училиштето мора да биде на ваша страна!





- Промовирањето на независноста и вклученоста во одлучувањето (особено во однос на здравствената заштита) е неопходно и важно за подготовка на личноста за идната автономија и независност. Ова треба да биде дел од планираната програма за транзиција од детска нега во грижа за возрасни.
- Помошта во развивањето социјални и работни навики ќе биде корисна за наоѓање работа и ќе придонесе за чувство на понормален живот во зрелоста. Децата со ДМД имаат корист од поддршката што се обезбедува за постигнување на нивните цели.
- Пристапот до услугите за палијативна нега е важен за да се подобри квалитетот на животот, по потреба.

Тимот за палијативна нега, исто така, може да обезбеди емоционална и духовна поддршка, да помогне во донесувањето тешки одлуки и да посредува во комуникацијата помеѓу семејството и медицинскиот тим.

Психотерапија и лекови

Постојат неколку добро познати техники кои помагаат во различни ситуации. Ова вклучува едукација на родителите за тоа како да се справат со лошото однесување и конфликти, индивидуална или семејна терапија и интервенции во однесувањето (техники на однесување). Применетата анализа на однесувањето може да помогне со одредени однесувања поврзани со аутизмот.

Некои деца и возрасни може да почувствуваат корист од употребата на лекови за да помогнат при емоционални или проблеми во однесувањето. Овие лекови мора да се земаат под надзор на специјалист, кој ќе ја следи претходно дијагностицираната состојба на депресија, агresiја, опсесивно компулсивно однесување или нарушување на АДХД.

11. Причини за операција

Ќе најдете на различни ситуации поврзани со ДМД (на пр. мускулна биопсија, хируршка корекција на контрактура на зглобот, операција на 'рбетот или поставување гастростома) или независни од ДМД (акутна хируршка состојба) каде што ќе биде потребна општа анестезија. Постојат голем број фактори кои треба да се земат предвид при донесување одлука за операција.

- Операцијата мора да се изврши во болница чиј персонал (задолжен за хирургија и постоперативна нега) е запознаен со ДМД и е подготвен да работи како тим за да обезбеди добри резултати. Исто така, неопходно е да се размисли за давање дополнителни дози на кортикостероиди („стероиди за стрес“) за време на операцијата на лицата кои примаат кортикостероиди.

Анестетички средства и безбеден оперативен третман

- Секогаш постои ризик од анестезија и потребна е посебна грижа кај ДМД, каде безбедноста се постигнува со давање општа интравенска анестезија и избегнување на одредени лекови.
- Загубата на крв е намалена на минимум е многу важно, особено во големи операции како што се операции на 'рбетот. Во таква ситуација, хирургот и анестезиологот може да се одлучат за специјални техники кои имаат ефект на минимизирање на загубата на крв.

Важно е да се запомни:

1. Секогаш постои ризик од анестезија, иако посебна претпазливост кај ДМД налага употреба на општа интравенска анестезија и апсолутно избегнување на лекот сукцинилхалид.
2. Правилниот медицински преглед на срцето и белите дробови е многу важен доколку се планира операција.
3. Погрижете се сите лекари да се информирани за ДМД и сите лекови што ги зема вашето дете.





Испитување на срцевата функција

- Треба да се направи пред општа анестезија ехокардиограм и електрокардиограм. Исто така, тие треба да се направат пред давање седација или регионална анестезија ако последен пат биле направени пред повеќе од една година или ако е променет ехокардиограм направен во последните седум или 12 месеци.
- За локална анестезија, треба да се направи ехокардиограм ако претходните резултати покажуваат отстапувања од нормалата.

Испитување на респираторната функција

- Иако лицето со ДМД веќе има ослабени мускули за дишење, одредени методи можат да придонесат за безбедна операција, иако сè уште постои зголемен ризик.
Важна е предоперативна анализа на респираторната функција. Може да има потреба од предоперативна едукација за употреба на неинвазивна вентилација и асистирано искашлување, како и посебни интервенции.
- Физиотерапевтите секогаш треба да бидат вклучени во работата со лице кое се подготвува за операција.
- Планирање и спроведување на потребните испитувањето како и третманот на факторите на ризик се клучот за безбедна операција кај лицата со ДМД.

12. Причини за итна медицинска интервенција

Ако почувствувате потреба веднаш да одите во болница, треба да земете предвид неколку фактори.

- Дијагнозата на ДМД, тековните лекови, присуството на какви било респираторни и срцеви компликации мора да се соопштат по приемот на детето во одделот за здравствена заштита.
- Бидејќи многу медицински професионалци не се запознаени со потенцијалните техники за третман на ДМД, треба да им се објасни и тековниот живот и очекуваниот квалитет на живот.

Важно е да се запомни:

1. Веројатно знаете повеќе за ДМД отколку лекарите од службата за итни случаи.
2. Ако вашето дете прима кортикостероиди, кажете му на докторот или медицинскиот персонал.
3. Ако вашето дете има скршеница инсистирајте да се консултираат со неговиот лекар.
4. Земете копии со вас од медицинските резултати на вашето дете, како што се FVC и LVEF.
5. Ако нивото на кислород на вашето дете падне, лекарот мора да биде информиран.

Кортикостероиди

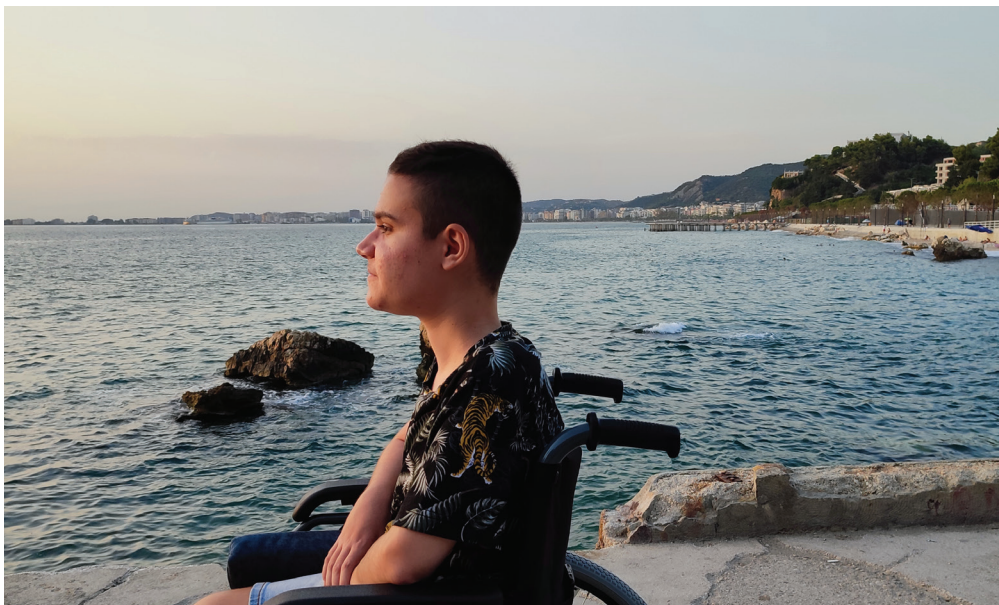
Хроничната употреба на кортикостероиди мора да му се открие на персоналот. Кажете им колку долго вашето дете земало кортикостероиди и дали пропуштило доза. Исто така, неопходно е да се каже дали детето користело кортикостероиди во минатото.

- Кортикостероидите може да го нарушат одговорот на стресот, па може да има потреба од повеќе од нив доколку лицето кое користи хронично кортикостероиди не се чувствува добро.
- Кортикостероидите го зголемуваат ризикот од развој на чир на желудникот.
- Други компликации ретко се јавуваат.

Скршеници на коските

Децата со ДМД имаат зголемен ризик од кршење на коските и поради фрактурите на нозете, може да им биде многу тешко да одат повторно ако одењето е веќе тешко. Ако има фрактура, кажете му на физиотерапевтот или на некој од тимот за нега за да можат да го известат хирургот доколку е потребно.

- Операцијата за скршена нога е често подобра опција од гипс ако лицето сè уште самостојно оди.
- Неопходно е ангажирање физиотерапевт за да може детето што побрзо да застане на нозе.
- Доколку е скршен пршлен, со придружна болка во грбот, неопходно е да се побара помош од ортопед или ендокринолог за да се обезбеди правилен третман (види Дел 6).



Проблеми со дишењето

Внимавајте со тестовите за респираторна функција (на пр. Форсиран витален капацитет, FVC). Оваа информација ќе биде корисна за лекарите за итни случаи.

Нај голем ризик од респираторни проблеми се јавува со искашлување и слабеење на FVC:

- Можеби ќе биде потребна помош за „чистење“ на дишните патишта;
- Помош при искашлување е важна;
- Ќе ви требаат антибиотици;
- Понекогаш е неопходна помош од респиратор;
- Особено кај лицата со ограничена респираторна функција, при инфекција има поголема потреба од дополнителна поддршка на респираторните мускули. Многу е важно да се следи внесот на опијати и други седативи, како и внесот на кислород без надворешна вентилација поради ризикот од зголемување на нивото на јаглерод диоксид кај луѓе со веќе ослабени респираторни мускули;

- Доколку вентилаторот веќе се користи во текот на ноќта, тогаш достапноста на вентилаторот за време на кој било акутен настан или интервенција е од големо значење. За оние кои веќе користат вентилација, неопходно е да се поврзе службата за итна медицина со нивниот тим за следење на вентилацијата.

Доколку имате вентилатор (или слична опрема), препорачливо е да го носите со себе во болница.

Срцева функција

Обидете се да водите евиденција за на новите резултати од срцевата функција (на пр., лево вентрикуларна ежекциона фракција, LVEF), како и лековите за срцето што ги зема вашето дете и името на кардиологот што го следи вашиот син. Ова ќе биде корисно за лекарите од итна медицина.

- Важно е да се биде свесен за ризикот од кардиомиопатија и проблеми со срцевиот ритам.

Треба да се земе предвид ризикот од анестезија (види Дел 11) доколку е неопходна операција или употреба на седација.

Кратенки

ACE	Ангиотензин конвертирачки ензим (AKE инхибиторите се користат за контрола на проблеми со срцето и високиот крвен притисок)	DEXA	Двојна енергетска рендгенска остеодензитометрија (тест за густина на коските) - исто така позната како DXA (DEXA - апсорпциометрија на рендген со двојна енергија)
АДХД	Нарушување на хиперактивност со дефицит на внимание (АДХД - нарушување на хиперактивност со дефицит на внимание)	ДМД	Душен мускулна дистрофија
ALT	Аланин аминотрансфераза	ЕКГ	Електрокардиограм (тест за срцев ритам)
AST	Аспартат аминотрансфераза	FVC	Форсиран витален капацитет (тест за јачина на респираторните мускули)
CDC	Центар за контрола и превенција на болести (главниот владин здравствен орган во САД Центрите за контрола на болести и превенција)	LVEF	Лево вентрикуларна ежекциона фракција - еден од основните тестови за срцева функција
СК	Креатинин киназа (ензим присутен во големи количини во крвта на лицата кои страдаат од ДМД и други форми на мускулна дистрофија)	НСАИЛ	Нестероидни анти инфламаторни лекови (лекови кои се користат за ублажување на болката, од кои на познати се Ibuprofen, Diclofenac и Naproxen).

Список на термини

А

Аспирациона пневмонија:

Воспаление на белите дробови предизвикано од содржина или бактерии кои погрешно влегуваат во белите дробови од системот за хранење поради тешкотии при голтање.

Г

Гастричен рефлукс, желудачна киселина, бидејќи желудечниот сок или киселината се враќа заедно со храната.

Гастростомија:

Хируршко создавање на отвор во желудникот за да се вметне туба - исто така познат како PEG (се користи за хранење на пациентот).

Д

Дисфагија: нарушување на голтањето.

Е

Ехокардиограм („ехо“):

Метод кој се користи за проценка на структурата на срцето. Исто така познат како „срцев ултразвук“, тој дава слики од срцето.

Електрокардиограм (ЕКГ):

Метод кој се користи за проценка на електричната активност на срцевиот мускул. За време на ЕКГ, на градниот кош има електроди кои го снимаат срцевиот сигнал.

Електромиографија:

Тест кој ги мери електричните сигнали од мускулите и може да открие нервни или мускулни нарушувања.

И

Имуноблотинг:

метод за мерење на количината на дистрофин во мускулите.

Имунизација:

Вакцинација

Имуноцитохемија:

Начин за проучување на мускулите под микроскоп за да се види колку дистрофин е присутен.

Индекс на телесна маса:

Односот на тежината и висината според формулата: тежина (во килограми) поделена со висина на квадрат (во метри).

К

Кардиомиопатија:

нарушена функција на срцевиот мускул - исто така познат како "болест на срцевиот мускул".

Контрактури:

Ограничување на подвижноста на зглобот што доведува до состојбаво која зглобот може да се помести само делумно или воопшто не може да се помести.

Кушингоиден изглед:

Термин што се користи за заоблено лице што може да се добие од употреба на кортикостероиди (Овие карактеристики може да бидат истакнати иако лицето нема проблем со прекумерна тежина и тешко се контролира без промена на режимот на кортикостероиди или дозирање).

Коб агол:

Мерка за аголот на сколиоза од рентген на 'рбетот.

М

Маневар на Gowers:

Знак за слабост на мускулите на колкот и бутот. Пациент кој има слабост на овие мускули кога станува од подот мора да се сврти кон stomакот, да ги држи нозете раздвоени и да ги користи рацете на бутовите за да стане. Тоа е вообичаено кај Душеновата мускулна дистрофија, но и други состојби кои предизвикуваат слабост во истата

мускулна група, исто така, предизвикуваат маневар на Gowers.

Мускулна биопсија:

Земање мал примерок од мускул за анализа.

Миоглобинурија:

Присуство на миоглобин во урината како показател за оштетување на мускулите (урината е во боја на кока кола бидејќи содржи производи за распаѓање на мускулите).

Н

Нетолеранција на гликоза:

Преддијабетична состојба поврзана со отпорност на инсулин.

О

Ортотика:

Ортопедски помагала кои помагаат да се воспостават или поправат функциите на оштетените коскено-зглоб-мускулниот систем.

Остеопенија/остеопороза:

Намалување на минералната густина на коските.

П

Палпитации:

Чувство на силна, забрзана или неправилна работа на срцето.

Профилакса:

Превенција

С

Сколиоза:

искривување на 'рбетниот столб.

Скали за моторни функции:

Тестови кои се користат за проценка на мускулната функција на стандардизиран начин.

Ф

Форсиран витален капацитет:

Максималниот волумен на воздух што може да се издише по максимално вдишување.

Х

Хипертензија:

Висок крвен притисок.

Белешки

ДИЈАГНОЗА И ТРЕТМАН НА ДУШЕН МУСКУЛНА
ДИСТРОФИЈА - СЕМЕЕН ВОДИЧ

Посветено на сите храбри срца што се борат со сите
препреки и тешкотии што ги поставува болеста и
општеството.

Фотографиите користени во овој водич се добиени од семејните албуми на родителите со деца со ДМД. Благодарност до сите кои што дозволија да се користат нивните фотографии.

Благодарност за стручната помош на м-р д-р Александар Смоковски, Партнер за ретки болести за Македонија, Албанија и Косово

MDA, PPMD, TREAT-NMD и UPPMD беа директно вклучени во пишувањето и објавувањето на оригиналното англиско издание на овој водич.

Издавач на Семејниот водич на македонски:
МУСКУЛНА ДИСТРОФИЈА АСОЦИЈАЦИЈА МАКЕДОНИЈА МДАМ 2023 год.

Објавувањето на Семејниот водич беше поддржано од:

