

Opieka medyczna w dystrofii mięśniowej Duchenne'a (DMD)

04/2014

Porady dla lekarzy

Rozpoznanie • jeśli stwierdzasz opóźnienie rozwoju lub znacznie podwyższone enzymy wątrobowe, skontroluj kinazę kreatyniny (CK) ChildMuscleWeakness.org • Jeśli CK jest znacznie podwyższona ($CK > 800$), zleć badanie genetyczne w kierunku DMD • Omów zagadnienia związane z nosicielstwem, skieruj w celu uzyskania poradnictwa rodzinnego dla matki i badania innych członków rodziny

Wsparcie • Użyj różnych sposobów wsparcia. Skieruj do wiarygodnych źródeł internetowych, (list na końcu); zaproponuj kontakt z organizacją pacjentów • Zaplanuj długofalową opiekę w ośrodku nerwowo-mięśniowym mającym doświadczenie w opiece nad pacjentami z DMD

Kortykosteroidy • Zaczynij podawanie wcześniej! Przedyskutuj zalety i potencjalne działania niepożądane podawania kortykosteroidów po 3 roku życia lub najwcześniej jak to możliwe (jeśli rozpoznanie ustalono w późniejszym wieku) • Oceniaj skuteczność i przeciwdziałaj działaniom niepożądanym w czasie każdej wizyty kontrolnej. Przedyskutuj uzasadnienie dla przewlekłego leczenia steroidami

Serce • Ocena kardiologiczna z badaniem echokardiograficznym, ekg w wieku 6 lat lub w chwili rozpoznania, następnie co dwa lata do 10 rż (lub w razie potrzeby), potem corocznie lub częściej (zależnie od potrzeby) • Przedyskutuj włączenie leków kardiologicznych jeśli stwierdza się pogorszenie funkcji serca poniżej wartości wyjściowych, objawy niewydolności serca ($SF < 28\%$, $EF < 55\%$) lub cechy zwłóknienia mięśnia serca w badaniu MR.

Na każdej wizycie • Monitoruj masę ciała • oceniaj/przedyskutuj zalecenia dotyczące diety (zdrowe żywienie, podaż wapnia, witaminy D) • oceń połykanie/konieczność interwencji • Leczyć refluks żołądkowo-przełykowy lub zaparcia, jeśli będzie taka potrzeba

Nie zapomnij o fizjoterapii i terapii zajęciowej, rehabilitacji • Ocena specjalisty co 4-6 miesięcy • Przedyskutuj zapobieganie przykurczom (ortezy, łuski, ćwiczenia rozciągające), odpowiednie ćwiczenia, zaopatrzenie w wózki manualne, elektryczne, skutery etc. i inny sprzęt, zależnie od okresu choroby (łóżko, podnośnik i inne)

Zdrowiu kości • Jeśli pacjent przyjmuje steroidy, oceń poziom 25-OH witaminy D przed rozpoczęciem leczenia, potem raz na rok • uzupełniaj witaminę D w razie potrzeby • zwróć uwagę na konieczność odpowiedniej podaży wapnia i witaminy D w diecie • omów badania mineralnej gęstości kości (densytometrii) i wskazania do stosowania bifosfonianów • oceniaj stan kręgosłupa (skolioza!) już wtedy, gdy pacjent chodzi jeszcze samodzielnie

Ocenie układu oddechowego • Wykonaj badania czynnościowe płuc przynajmniej raz, gdy pacjent chodzi jeszcze samodzielnie, następnie raz na rok • przedyskutuj możliwość wspomagania kaszlu gdy parametr CPF jest < 270 litrów na minutę lub osłabiony jest odruch kaszlu (używaj koflatora w czasie infekcji układu oddechowego, gdy pacjent chodzi samodzielnie i codziennie w razie potrzeby po utracie możliwości samodzielnego chodzenia) • Przedyskutuj stosowanie w nocy wspomagania oddechu Bi-PAP w razie potrzeby, lub gdy pojemność życiowa obniży się znacznie ($FVC < 30\%$) • Zadbaj o terminowe szczepienia ochronne (włączając szczepienie przeciw pneumokokom i sezonowe przeciw grypie) • Leczyć infekcje układu oddechowego wcześniej i aktywnie

Zdrowiu psychicznym • Na każdej wizycie zwróć uwagę na sposób i stopień radzenia sobie z chorobą, występowanie ewentualnych zaburzeń zachowania i emocji, izolacji społecznej pacjenta i jego rodziny • Pamiętaj o możliwości występowania trudności z nauką, zaburzeń mowy i problemów językowych, zespołu nadpobudliwości i deficytu uwagi (ADHD), zaburzeń ze spektrum autyzmu i kompulsywno-obsesyjnych • Rozważ możliwość nauczania indywidualnego/dostosowanego do potrzeb i możliwości dziecka

o Pamiętaj, aby rodzic lub pacjent mieli zawsze ze sobą u lekarza kopię aktualnych konsultacji, wyniki badań laboratoryjnych, listę przyjmowanych leków, oraz na wypadek nagłego zachorowania informację o rozpoznaniu dystrofii typu Duchenne'a. Pamiętaj o konieczności zachowania ostrożności przy znieczuleniu. Unikaj stosowania sukcynylocholin

Więcej informacji w j. polskim można uzyskać pod adresem:

CARE NMD: Poradnik dla Rodzin
http://pl.care-nmd.eu/userfiles/file/dmd_fg2010_plprint.pdf
<http://pl.care-nmd.eu>

Parent Project Polska
<http://parentproject.org.pl>

Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych
<http://www.ptchnm.org.pl>

Fundacja Pomocy Chorym na Zanik Mięśni
<http://www.miesnie.szczecin.pl>

Care for Duchenne
ParentProjectMD.org/Care

WUM LOGO/TEXT

Parent Project
Muscular Dystrophy
LEADING THE FIGHT TO END DUCHENNE

