
**DIAGNOSTICUL ȘI MANAGEMENTUL
DISTROFIEI MUSCULARE DUCHENNE**

GHID PENTRU FAMILII





Cuprins

1.	INTRODUCERE	2
2.	CUM SĂ UTILIZAȚI ACEST DOCUMENT	4
	Formarea echipei de asistență medicală	4
	Abordarea Duchenne pas cu pas	5
3.	ÎNGRIJIRILE LA DIAGNOSTIC	14
	Când trebuie să suspectați DMD	15
4.	DIAGNOSTICUL DE DISTROFIE MUSCULARĂ DUCHENNE	18
5.	MANAGEMENTUL NEUROMUSCULAR	20
	Mentținerea forței și funcției fizice	20
6.	MANAGEMENTUL TRATAMENTULUI CU STEROIZI	22
	Schema de dozare a steroizilor, managementul tratamentului și efectele secundare	22
7.	MANAGEMENTUL ENDOCRIN	29
	Creșterea, pubertatea și monitorizarea suprarenală	30
8.	MANAGEMENTUL SĂNĂTĂȚII OSOASE	32
	Monitorizarea și tratamentul fragilității osoase	32
9.	MANAGEMENTUL ORTOPEDIC	33
	Monitorizarea scoliozei și a fracturilor	34



10.	MANAGEMENTUL REABILITĂRII	36
	Kinetoterapie, ergoterapie	36
11.	MANAGEMENTUL PULMONAR	40
	Monitorizarea mușchilor respiratori	40
12.	MANAGEMENTUL CARDIAC	43
	Monitorizarea inimii	43
13.	MANAGEMENTUL GASTROINTESTINAL	45
	Nutriție, înghițire și alte probleme gastro-intestinale	45
14.	MANAGEMENTUL PSIHOSOCIAL	49
15.	CONSIDERENTE PRIVIND INTERVENȚIILE CHIRURGICALE	52
16.	CONSIDERENTE PRIVIND ASISTENȚA MEDICALĂ DE URGENȚĂ	54
17.	TRANZIȚIA ÎNGRIJIRILOR	57
18.	CONCLUZII	60
19.	BIBLIOGRAFIE	

ACT DE DECLINARE A RESPONSABILITĂȚII

Informațiile și recomandările publicate sau puse la dispoziție în această broșură nu sunt concepute pentru a înlocui serviciile medicului și nici relația medic-pacient. Aceste recomandări trebuie luate în considerare împreună cu sfatul medicului dumneavoastră, pe care trebuie să îl consultați pentru toate aspectele medicale, mai ales în legătură cu simptomele ce necesită diagnostic sau îngrijire medicală. Orice acțiune a dumneavoastră ca urmare a informațiilor incluse în această broșură este la libera dumneavoastră alegere. Deși am făcut toate eforturile pentru a ne asigura că informațiile cuprinse în această broșură sunt corecte și complete, nu putem garanta acuratețea acestora, iar îngrijirile trebuie individualizate în fiecare situație.

1. INTRODUCERE

Distrofia musculară Duchenne (DMD sau Duchenne) este un diagnostic complex și dificil de înțeles și gestionat. Aceasta nu este o lume în care cineva intră de bună voie. Asociația pentru Distrofia Musculară („The Muscular Dystrophy Association” - MDA), Proiectul Părinte pentru Distrofia Musculară („Parent Project Muscular Dystrophy” - PPMD), TREAT-NMD și Organizația Mondială pentru Duchenne („the World Duchenne Organization”- UPPMD) înțeleg suferința și teama resimțite de părinții care sunt puși în fața acestui diagnostic și înțeleg de asemenea că, ulterior, vor avea nevoie de sprijin. Pe măsură ce descoperiți implicațiile acestui diagnostic, este important pentru noi toți ca dumneavoastră sau copilul dumneavoastră să beneficiați de cele mai bune îngrijiri, sprijin și resurse. Din acest motiv, ne-am unit forțele pentru a dezvolta în anul 2018 acest Ghid despre DMD pentru familii.

Distrofia musculară Duchenne face parte dintr-un spectru de boli musculare cunoscute sub numele de „distrofinopatii”. Distrofinopatiile apar ca urmare a absenței proteinei musculare numită „distrofină” și variază de la distrofie musculară

Duchenne de fenotip mai sever (cu simptome pe care le puteți remarca) la distrofie musculară Becker, un fenotip mai blând, dar inconstant. Pentru simplitate, în cadrul acestui Ghid pentru Familii ne vom referi în primul rând la distrofia musculară Duchenne.

Am scris acest Ghid pentru Familii pentru a oferi îndrumări părinților în faza de diagnostic și în faza ambulatorie timpurie și pentru persoana afectată de DMD. În sensul prezentului document, „tu” se referă la persoana afectată de DMD.

CONTEXTUL „CONSIDERENTELOR DE ÎNGRIJIRE” ÎN DISTROFIA MUSCULARĂ DUCHENNE

Ghidurile elaborate de Centrele pentru Controlul și Prevenirea Bolilor din Statele Unite („The US Centers for Disease Control and Prevention” - CDC) pentru îngrijirea pacienților cu DMD sunt denumite cu afecțiune în cadrul comunității drept „considerente de îngrijire”. Atât considerentele de îngrijire inițiale cât și cele actualizate se bazează pe studii ample efectuate de experți internaționali în diagnosticul și îngrijirea Duchenne, care au fost aleși pentru a reprezenta o gamă largă de specialități. Aceștia au evaluat în mod independent metodele de îngrijire utilizate în managementul Duchenne pentru a vedea cât de „necesară”, „adecvată” sau „inadecvată”, a fost fiecare metodă în diferite stadii în evoluția Duchenne. În total, au fost luate în considerare peste 70.000 de scenarii diferite. Acest lucru le-a permis să întocmească

„Acesta este un ghid unde sunt discutate aspectele „medicale” ale distrofiei musculare Duchenne, dar întotdeauna trebuie avut în vedere faptul că partea medicală nu este totul. Ideea este că, prin minimizarea problemelor medicale, copilul dumneavoastră își poate vedea de viața lui și, împreună, puteți continua să fiți o familie. Este bine să reamintim faptul că majoritatea copiilor cu DMD sunt copii fericiți, iar majoritatea familiilor se descurcă foarte bine după șocul inițial provocat de diagnostic.”

Elizbeth Vroom, Organizația Lumea Duchenne (UPPMD)



ghiduri cu „**cele mai bune practici**” pentru îngrijirea Duchenne, conform opiniei majorității. Ghidurile actualizate au fost elaborate utilizând același proces.

Ghidul despre DMD adresat Familiilor elaborat în anul 2018 prezintă pe scurt rezultatele actualizărilor privind îngrijirea medicală în distrofia musculară Duchenne. Atât efortul inițial, cât și orientările actualizate au fost susținute de CDC în colaborare cu grupurile de susținere pentru pacienți și cu rețeaua TREAT-NMD. Documentele sunt publicate în *Lancet Neurology* și sunt disponibile pe site-urile PPMD, MDA, UPPMD, TREAT-NMD și CDC. În plus, mulțumită TREAT-NMD și UPPMD, sunt disponibile traduceri în mai multe limbi prin intermediul TREAT-NMD.

În plus, fiecare domeniu de sub-specialitate a dezvoltat un articol separat, pentru o analiză mai profundă a fiecărei arii specifice. Aceste articole vor fi publicate într-un volum supliment al revistei *Pediatrics*, revista oficială a Academiei Americane de Pediatrie, în 2018 și vor fi disponibile prin intermediul site-urilor de mai jos.

REFERINȚE PENTRU DOCUMENTUL PRINCIPAL:

SITE-URI SUSȚINERE PACIENȚI

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

<https://worldduchenne.org/>

GHIDURI DE ÎNGRIJIRE PUBLICATE

- Diagnosticul și managementul distrofiei musculare Duchenne, o actualizare, partea 1: Diagnostic și management neuromuscular, de reabilitare, endocrin, gastrointestinal și nutrițional
- Diagnosticul și managementul distrofiei musculare Duchenne, o actualizare, partea a-2-a: Management respirator, cardiac, osos și ortopedic
- Diagnosticul și managementul distrofiei musculare Duchenne, o actualizare, partea a-3-a: Îngrijiri primare, managementul urgențelor, îngrijiri psihosociale și tranziția îngrijirilor de-a lungul vieții

PAGINI WEB:

- **CDC:** www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html
- **Parent Project Muscular Dystrophy:** www.parentprojectmd.org/careguidelines
- **MDA:** www.mda.org
- **World Duchenne Organization:** www.worldduchenne.org
- **TREAT NMD:** treatnmd.ncl.ac.uk/care/dmd/diagnosis-management-DMD

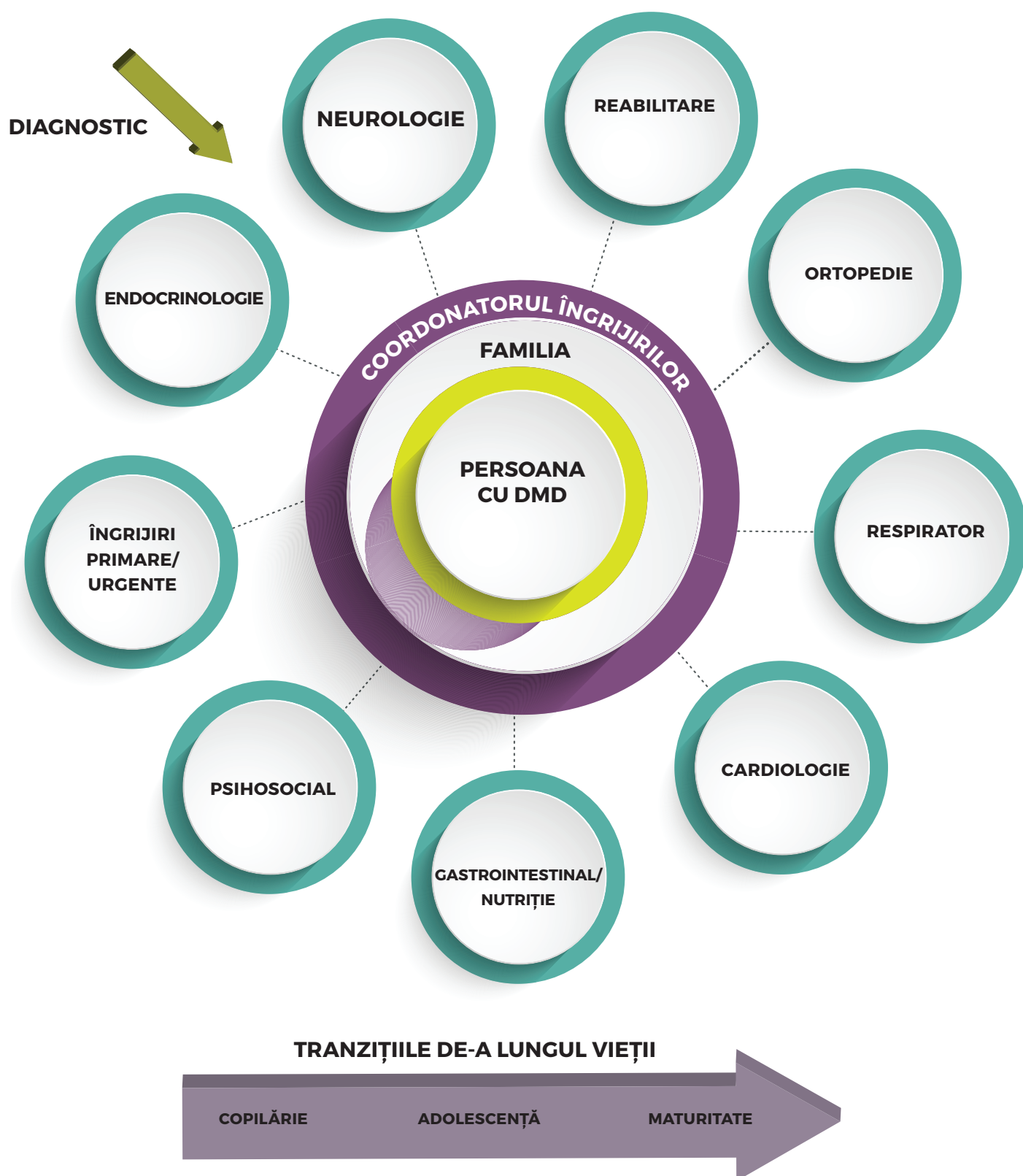


Figura 1



2. CUM SĂ UTILIZAȚI ACEST DOCUMENT

PUTEȚI UTILIZA ACEST GHID ÎN DOUĂ MODURI DIFERITE:

1. Concentrându-vă pe un anumit stadiu al Duchenne
2. Concentrându-vă pe o anumită arie terapeutică specifică Duchenne

Următorul capitol, inclusiv tabelul 1, demonstrează evoluția Duchenne printr-un proces pas cu pas care diferă de la o persoană la alta. Acest ghid este menit să reprezinte o imagine de ansamblu a nevoilor de îngrijire pe care le-ați putea anticipa.

În plus, dacă doriți să citiți anumite capitole despre managementul îngrijirilor care ar putea fi relevante pentru dumneavoastră în stadiul actual, le puteți găsi cu ușurință în cuprins.

FORMAREA ECHIPEI DE ASISTENȚĂ MEDICALĂ

Managementul optim al Duchenne necesită o abordare multidisciplinară, cu contribuția specialiștilor din diferite arii terapeutice care vă vor oferi îngrijiri complete. Un medic neurolog va acționa ca medic clinician, coordonator al echipei dumneavoastră neuromusculare, asumându-și responsabilitatea pentru îngrijirile globale de-a lungul vieții. Pe măsură ce veți trece de la clinica de pediatrie la clinica pentru adulți, acest neurolog pediatru poate fi înlocuit de un neurolog pentru adulți, dar va rămâne medicul coordonator al echipei dumneavoastră. Coordonatorul îngrijirilor este un membru important al echipei care va ajuta și se va asigura că îngrijirile și comunicarea sunt facilitate între membrii echipei, între dumneavoastră și echipă și între echipă și furnizorii de asistență medicală locală/primară (medic pediatru, medic de familie etc). Dacă în echipa dumneavoastră de îngrijiri neuromusculare nu este inclus și un coordonator al îngrijirilor, nu uitați să întrebați cui trebuie să vă adresați pentru întrebări/ preocupări/situații de urgență între programări.

Acest Ghid pentru Familii vă oferă informații de bază care să vă permită să participați efectiv la procesul de obținere a unei îngrijiri complete. Neurologul dumneavoastră trebuie să cunoască toate problemele posibile din DMD și trebuie să aibă acces la acele intervenții care stau la baza îngrijirilor adecvate și să obțină contribuția din partea specialiștilor din domeniile esențiale. Pe măsură ce copilul crește, concentrarea pe anumite intervenții, precum și includerea unor alți specialiști se vor modifica. Ghidul pentru Familii vă prezintă diferitele arii terapeutice implicate în managementul distrofiei musculare Duchenne (Figura 1). Nu toți acești specialiști vor fi necesari pentru toate vârstele sau stadiile, dar este important ca aceștia să fie accesibili, dacă este cazul, și ca persoana care coordonează îngrijirile să poată obține suport în toate aceste arii terapeutice.

TU, ca pacient, te afli în centrul echipei de asistență medicală - este important ca tu și familia ta să fiți implicați în mod activ alături de un profesionist în domeniul sănătății care va coordona și personaliza îngrijirile medicale (Figura 1).



ABORDAREA DUCHENNE PAS CU PAS (TABELUL 1)

Duchenne este o afecțiune care se modifică foarte lent în timp. Am delimitat stadiile principale ale Duchenne pentru a vă ajuta să anticipați recomandările de îngrijire. Deși aceste stadii pot fi oarecum neclare, puteți considera utilă folosirea stadiilor pentru a identifica tipul de îngrijiri și intervenții recomandate la un anumit moment dat și ce așteptări trebuie să aveți de la echipa de asistență medicală la momentul respectiv.

1. DIAGNOSTIC (PERIOADA DE SUGAR/COPILĂRIE)

În prezent, majoritatea copiilor cu DMD rămân nediagnosticați în stadiul presimptomatic (atunci când copiii prezintă puține simptome sau chiar deloc) cu excepția cazurilor în care afecțiunea este prezentă în antecedentele familiale sau dacă se efectuează analize de sânge din alte motive. Simptomele pot fi prezente, cum ar fi întârzieri ale achiziției mersului sau ale limbajului, dar sunt de obicei subtile și deseori nu sunt recunoscute în acest stadiu.

Părinții sunt adesea primii care observă diferențe în dezvoltarea copilului lor, primii care își pun întrebări și cei care solicită teste suplimentare pentru a explica întârzierile de dezvoltare percepute. Academia Americană de Pediatrie a dezvoltat un instrument pentru a ajuta părinții să evalueze dezvoltarea copilului lor, să identifice posibile întârzieri și să abordeze aceste preocupări cu furnizorii de asistență medicală primară. Acest instrument este disponibil la adresa: **motordelay.aap.org**

Suportul psihosocial și emoțional este extrem de important atunci când se confirmă un nou diagnostic de DMD. Primirea unui diagnostic de DMD este extrem de dificilă. Există atât de multe întrebări fără răspuns, iar familiile se simt deseori singure și copleșite, neavând multe locuri unde pot găsi sprijin. Furnizorii de asistență medicală primară și specialiștii în afecțiuni neuromusculare pot fi deosebit de utili în această perioadă, facilitând legăturile cu organizațiile de îngrijire și de susținere adecvate, care pot ajuta la furnizarea resurselor, informațiilor și suportului de care au nevoie părinții, atât pentru ei cât și pentru întreaga familie. În SUA, PPMD a dezvoltat o pagină specială cu resursele pe care părinții le pot folosi în primele 3 luni după un diagnostic de DMD (ParentProjectMD.org/for-newly-diagnosed). În plus, atât PPMD, cât și MDA au resurse disponibile pentru a comunica cu copiii, frații și familia extinsă despre diagnosticul de Duchenne. Prin contactarea grupurilor locale de susținere veți putea afla ce resurse sunt disponibile.

2. STADIUL AMBULATOR TIMPURIU (COPILĂRIE)

În stadiul **ambulator** timpuriu sau **în stadiul de mers**, copiii vor prezenta ceea ce se consideră de obicei ca fiind semnele „clasice” ale DMD. Aceste semne pot fi foarte subtile și pot include:

- Dificultăți la ridicarea capului sau gâtului
- Nu merge la vârsta de 15 luni
- Dificultăți de mers, alergat sau urcatul scărilor
- Împiedicări și căderi frecvente
- Dificultăți la sărit și țopăit
- Nu vorbește la fel de bine ca ceilalți copii de aceeași vârstă
- Are nevoie de ajutor să se ridice de jos sau își sprijină mâinile pe picioare pentru a se ridica în picioare (vezi **Manevra Gowers**, Figura 2 de mai jos)



Figura 2. Manevra Gowers

- Gambele par mai mari decât în mod normal (pseudohipertrofie)
- Mers cu picioarele depărtate (cu bază largă) la distanță unul de celălalt
- Mers pe vârfuri, mers legănat
- Mers cu pieptul înainte (sau cu spatele „aplecat”, cu spatele „scobit”, cu spatele „arcuit”)
- Concentrații crescute ale creatinkinazei (denumită „CK” sau „CPK”, aceasta este o enzimă eliberată de mușchi atunci când acesta este afectat.) Nivelul de CK se măsoară din sânge, dacă valoarea CK este mai mare de 200 U/l, sunt necesare teste suplimentare pentru DMD)
- Valori crescute ale enzimelor hepatice (AST sau ALT, valori crescute ale AST sau ALT pot fi de asemenea semne că sunt necesare teste suplimentare pentru DMD. Nu trebuie efectuate alte evaluări hepatice suplimentare decât după finalizarea testelor pentru DMD)

DIAGNOSTICUL DE DMD:

În caz de suspiciune de DMD, primul test este de obicei o analiză de sânge pentru a vedea dacă valorile serice ale CK sunt crescute. Persoanele cu DMD prezintă deseori valori ale CK de 10-100 de ori peste valoarea normală. Dacă se confirmă acest lucru, se vor recomanda teste specifice pentru a identifica modificarea la nivelul ADN-ului (numită „mutație genetică”) care cauzează distrofia musculară Duchenne. Pentru a interpreta aceste teste genetice și pentru a discuta despre modul în care rezultatele pot avea un impact asupra copilului dumneavoastră și, eventual, a altor membri ai familiei, este necesară opinia specialiștilor, în special a medicilor specialiști geneticieni. Diagnosticul se stabilește deseori în faza ambulatorie timpurie.

DOMENIUL PSIHOSOCIAL, ÎNVĂȚĂȚUL ȘI COMPORTAMENTUL:

Este mai probabil ca persoanele afectate de DMD să se confrunte cu provocări în ceea ce privește învățatul și comportamentul. Unele provocări se datorează absenței distrofinei la nivelul creierului; altele se pot datora adaptării la limitările fizice. Unele medicamente, precum steroizii, pe care copiii încep să le ia de cele mai multe ori în stadiul ambulator timpuriu sau târziu (vezi mai jos), pot de asemenea să joace un rol. Unii copii care iau steroizi pot avea dificultăți în ceea ce privește controlul impulsurilor, furie, modificări de dispoziție, atenție și memorie, iar alții pot să nu fie afectați. Dacă se constată întârzieri în dezvoltare și/sau învățare, evaluarea efectuată de un psiholog sau medicul psihiatru de copii poate ajuta la definirea problemelor specifice, precum și furnizarea de recomandări care să faciliteze atingerea potențialului maxim. Problemele emoționale și comportamentale nu sunt neobișnuite și sunt gestionate cel mai bine dacă sunt abordate precoce. Medicii psihiatri de copii și psihologii specializați pe tulburări de dezvoltare pot fi foarte utili în aceste domenii. Limbajul va fi de asemenea evaluat, iar terapiile trebuie inițiate cât mai curând posibil, dacă este necesar. Dacă familia dumneavoastră întâmpină dificultăți în accesarea resurselor, asistenței sociale vă pot fi foarte utili, furnizându-vă date de contact. Suportul oferit familiei este esențial și poate fi necesară contribuția specialiștilor pentru a aborda problemele psiho-sociale, de învățare și comportamentale specifice (Capitolul 14).

TERAPIA FIZICĂ/KINETOTERAPIA:

Contactarea echipei de kinetoterapie (Capitolul 10) în acest stadiu timpuriu va permite introducerea treptată a programelor de exerciții fizice/de întindere („stretching”) pentru a menține flexibilitatea musculară și pentru a preveni sau minimiza rigiditatea articulațiilor. Echipa de reabilitare poate de asemenea să ofere recomandări în ceea ce privește exercițiile adecvate în timpul orelor de joacă/pauză, precum și privind educația fizică adaptativă, pentru a menține siguranța copilului susținând în același timp și participarea școlară. Programul de exerciții fizice trebuie să se concentreze pe întinderi („stretching”) și pe menținerea gradului de mișcare, mai degrabă decât pe întărirea musculaturii. În acest stadiu vi se pot recomanda atele de noapte (adesea numite „orteze pentru picior și gleznă” sau „AFO”) pentru a asigura o întindere („stretching”) prelungită și pentru a preveni pierderea gradului de mișcare la nivelul gleznei. Din rutina zilnică nu trebuie să lipsească un program de întinderi („stretching”) efectuate la domiciliu, conform recomandărilor kinetoterapeutului.



TRATAMENTUL CU STEROIZI:

Tratamentul cu corticosteroizi sau „steroidi” trebuie discutat de preferință la diagnostic și poate fi inițiat în acest stadiu (Capitolul 6). În planificarea utilizării steroidilor, este important să discutăm beneficiile steroidilor, să asigurăm programul complet de imunizare și să discutăm despre eventuale factori de risc și anume efectele secundare ale steroidilor, precum și despre modul în care acestea pot fi anticipate și minimizate. Acest lucru include recomandări nutriționale (de preferință din partea unui dietetician autorizat) pentru a evita efectele secundare precum creșterea în greutate și afectarea osoasă.

SĂNĂTATEA SISTEMULUI OSOS ȘI HORMONII:

Tratamentul cu steroidi poate conduce la slăbirea sistemului osos și poate afecta concentrațiile mai multor hormoni, cum ar fi hormonul de creștere și testosteronul (hormonul sexual masculin) (Capitolul 7). Nutriția este importantă pentru a menține sistemul osos cât mai puternic și trebuie încurajate dietele bogate în vitamina D și calciu (capitolele 8 și 13). Poate fi indicat să discutați despre nevoile nutriționale cu un dietetician autorizat, în cadrul vizitelor pentru evaluare neuromusculară. Înălțimea și greutatea trebuie măsurate la fiecare vizită pentru evaluarea neuromusculară și trebuie reprezentate grafic pentru a monitoriza în timp creșterea și greutatea (Capitolul 7). Măsurarea lungimii osului situat la nivelul antebrațului (lungimea ulnei) sau la nivelul gambei (lungimea tibiei) sau adunarea lungimii segmentelor superioare și inferioare ale brațelor (lungimea segmentară a brațelor) reprezintă modalități alternative de măsurare exactă a înălțimii și trebuie efectuate și în cadrul măsurătorilor de bază. Trebuie investigat nivelul de bază al densității osoase utilizând absorbtimetria duală cu raze X (sau „DEXA”) la inițierea tratamentului cu steroidi (vezi Capitolul 8).

INIMA ȘI MUSCULATURA RESPIRATORIE:

De obicei, problemele cardiace și care implică și musculatura respiratorie nu prea apar în acest stadiu, dar supravegherea trebuie să înceapă la diagnostic pentru a stabili valoarea de referință (ceea ce este „normal” în cazul dumneavoastră) și apoi să se continue prin vizite regulate de monitorizare. Începerea testării funcției pulmonare la o vârstă fragedă va ajuta copilul să se obișnuiască cu echipamentul și să se „antreneze” pentru vizitele ulterioare. Monitorizarea cardiacă (prin EKG și imagistică prin rezonanță magnetică -IRM cardiac sau ecografie cardiacă) este recomandată la diagnostic și anual până la vârsta de 10 ani și apoi mai frecvent după cum este necesar (Capitolul 12). De asemenea, este important să fiți la zi cu vaccinarea anti-pneumococică (pneumonie) și cu vaccinul anual anti gripal pentru a evita posibilitatea îmbolnăvirii. (Capitolul 11).

3. STADIUL AMBULATOR TÂRZIU (copilărie târzie/adolescență/prima maturitate)

În stadiul ambulator târziu, mersul va deveni tot mai dificil, implicând un efort crescut în timpul activităților motorii, cum ar fi urcatul scărilor și ridicarea de la podea.

DOMENIUL PSIHOSOCIAL, ÎNVĂȚATUL ȘI COMPORTAMENTUL:

Evaluarea continuă a întârzierilor de învățare sau a dificultăților specifice de învățare este importantă în acest stadiu. Psihologii și medicii psihiatri de copii vă pot ajuta să identificați intervențiile care se potrivesc cel mai bine nevoilor dumneavoastră educaționale. Sprijinul continuu din partea profesioniștilor vă va fi necesar pentru a ajuta cu orice problemă de învățare și comportament, și pot fi necesare intervenții specifice pentru abordarea strategiilor de acceptare pentru a face față pierderii forței fizice și a activităților fizice (Capitolul 14). În acest stadiu, ar trebui să începeți să stabiliți obiective pentru viitor, astfel încât tu și familia ta să puteți colabora cu școala pentru a organiza educația și instruirea necesare pentru atingerea acestor obiective. La unii copii, poate fi indicată o evaluare neuropsihologică pentru a ajuta la identificarea eventualelor tulburări cognitive și pentru a oferi strategii privind adaptările ce se pot face în clasă și acasă, care să ajute la atingerea unui nivel maxim de activitate.

Îngrijirile necesită energie emoțională și fizică. Găsirea timpului pentru sine, precum și relațiile cu ceilalți sunt extrem de importante. Dezvoltarea unor rețele de sprijin care să includă membri ai familiei extinse și membri de încredere din comunitate poate fi foarte utilă pentru ca cei care asigură îngrijirea pacientului să poată avea timp să se odihnească și să-și adune forțele.

TERAPIA FIZICĂ/KINETOTERAPIA:

Strategiile de reabilitare se vor concentra în continuare pe menținerea gradului de mișcare, forței și funcției pentru menținerea independenței (Capitolul 10). Dacă rigiditatea articulară nu poate fi rezolvată prin kinetoterapie, ar putea fi necesar să se obțină opinia medicilor ortopezi în urma unei evaluări. Kinetoterapeutul are roluri multiple în cadrul echipei de asistență medicală, cum ar fi: supravegherea programelor de întindere („stretching”), recomandarea de echipamente precum scaunul rulant și suport pentru statul în picioare și promovarea în continuare a activităților ce implică susținerea propriei greutate și statul în picioare (acestea sunt utile atât pentru sănătatea osoasă, cât și pentru digestie). Este important să vă asigurați că mijloacele de mobilitate, cum ar fi scaunele cu roțile, sunt prevăzute cu șezut ce include suport de susținere pentru a promova alinierea corpului, poziționarea corectă și confortul. Rămâne în continuare important programul zilnic de întinderi efectuat la domiciliu.

TRATAMENTUL CU STEROIZI:

În acest stadiu, este important managementul permanent al tratamentului cu steroizi, cu atenție acordată schemei specifice de tratament și dozei utilizate (Capitolul 6), precum și atenție în ceea ce privește prevenirea, identificarea și gestionarea efectelor secundare. Este important ca evaluările să fie efectuate de două ori pe an pentru a monitoriza forța și funcția musculară. De asemenea, este necesară atenție sporită în ceea ce privește greutatea corporală, luând în considerare orice tendințe de scădere sau creștere în greutate și intervenind în mod adecvat, dacă este cazul (Capitolul 13).

SĂNĂTATEA SISTEMULUI OSOS ȘI HORMONII:

În timpul tratamentului cu steroizi este importantă monitorizarea continuă a sănătății osoase și a riscului de fracturi, mai ales pe măsură ce mobilitatea scade. Este important ca neurologul să monitorizeze riscul de fracturi prin analize de sânge care verifică nivelurile de vitamină D (dozarea de „25 OH vitamina D”), precum și prin investigații imagistice, cum ar fi scanare DEXA sau radiografie spinală, care pot evalua densitatea/sănătatea osoasă (Capitolul 8). Dieta trebuie evaluată la fiecare vizită pentru a asigura un aport adecvat de vitamina D și calciu. Înălțimea și greutatea trebuie monitorizate în continuare pentru a identifica orice semn de întârziere de creștere (Capitolul 7).



INIMA ȘI MUSCULATURA RESPIRATORIE:

Sunt necesare evaluări continue ale inimii și musculaturii respiratorii. După diagnostic, investigațiile precum EKG, IRM cardiac sau ecografie cardiacă și alte tipuri de teste trebuie efectuate cel puțin o dată pe an sau mai frecvent, după cum este necesar, după vârsta de 10 ani. Cardiologul vă va recomanda anumite intervenții dacă se observă modificări la EKG, IRM cardiac sau ecografie cardiacă (Capitolul 12).

4. STADIUL NON-AMBULATOR TIMPURIU (copilărie/adolescență/ prima maturitate)

În **faza non-ambulatorie timpurie**, copilul poate începe să obosească după parcurgerea distanțelor mai mari. Când se întâmplă acest lucru, se pot utiliza pentru mai multă mobilitate un scuter, un cărucior mai mare (dacă este cazul) sau un scaun cu roțile (Capitolul 10).

DOMENIUL PSIHOSOCIAL, ÎNVĂȚATUL ȘI COMPORTAMENTUL:

Discuțiile despre „tranziția” de la adolescent la adult trebuie inițiate până la vârsta de 13-14 ani. În timp ce echipele medicale din secția de pediatrie și adulți, asistentul social, specialiștii școlari și alții vă vor ajuta să planificați o tranziție lină, o persoană sau două din echipa de neurologi trebuie să vă ajute pentru a vă orienta dezvoltarea planului personal de tranziție. Discuțiile despre obiectivele viitoare trebuie să includă obiective educaționale, precum și unde v-ar plăcea să locuiți, să studiați, să lucrați și să primiți asistență medicală. Pe măsură ce deveniți adult, este important să vă mențineți independența, astfel încât să vă bucurați în continuare de activitățile desfășurate acasă, la școală și cu prietenii. Este important să păstrați legătura cu prietenii - formarea și menținerea relațiilor în acest stadiu este foarte importantă. În timp ce unele persoane cu DMD nu au probleme psihosociale, altele se confruntă cu acest tip de probleme. La fiecare vizită pentru evaluare neuromusculară trebuie să se efectueze și screening-ul pentru anxietate și depresie. Dacă se identifică anxietate sau depresie, acestea trebuie tratate precoce și în mod corespunzător.

KINETOTERAPIE:

În plus față de programul normal de întinderi efectuat la domiciliu, devine foarte importantă atenția acordată rigidității la nivelul membrelor superioare (umeri, coate, încheietura mâinii și degete), precum și necesitatea de a sta în picioare (menținerea ortostatismului) (cu susținere, dacă este cazul). Curbatura coloanei vertebrale (scolioza) este întâlnită mult mai rar în cazul utilizării steroizilor, dar monitorizarea acesteia este în continuare foarte importantă după pierderea ambulației. În unele cazuri, scolioza poate progresa destul de rapid, de multe ori în decursul unei perioade de câteva luni (Capitolul 9). Poate fi, de asemenea, necesară opinia unui ortoped pentru a rezolva problemele legate de poziționarea piciorului, care pot provoca durere sau disconfort și pot limita alegerea încălțăminte. Dacă este cazul, se pot discuta opțiunile chirurgicale pentru a ajuta la rigiditatea articulațiilor de la nivelul gleznei și piciorului.

TRATAMENTUL CU STEROIZI:

În această fază, continuarea tratamentului cu steroizi rămâne un aspect important al managementului bolii (Capitolul 6), fie tratamentul a fost inițiat anterior și este continuat în această fază, fie este inițiat în acest stadiu.

SĂNĂTATEA SISTEMULUI OSOS ȘI HORMONII:

Trebuie continuată supravegherea atentă a sănătății sistemului osos, cu o atenție deosebită acordată semnelor ce indică fracturi de compresie la nivelul coloanei vertebrale (Capitolul 8). Urmărirea continuă a înălțimii și greutateii este importantă pentru monitorizarea creșterii. Măsurătorile alternative ale înălțimii utilizând antebrațul („lungimea ulnei”), gamba („lungimea tibiei”) și lungimea totală a segmentelor superioare și inferioare ale brațelor (lungimea segmentară a brațelor) vor fi urmărite atunci când statul în picioare (menținerea ortostatismului) devine dificilă. Începând cu vârsta de 9 ani, este important să se monitorizeze pubertatea. Dacă pubertatea nu a început până la vârsta de 14 ani, trebuie să vă adresați unui endocrinolog. Dacă nivelul testosteronului este scăzut, poate fi necesară administrarea terapiei cu testosteron (Capitolul 7).

INIMA ȘI MUSCULATURA RESPIRATORIE:

Monitorizarea funcției cardiace cel puțin o dată pe an este esențială, și orice modificări ale funcției sau dovezi de fibroză (leziuni) la nivelul mușchiului cardiac (observate numai prin IRM cardiac) trebuie tratate prompt (Capitolul 12). Funcția respiratorie trebuie monitorizată la fiecare 6 luni prin testarea funcției pulmonare. Dacă funcția respiratorie începe să prezinte un declin, intervențiile pentru a ajuta respirația și pentru asistarea tusei trebuie discutate și inițiate, atunci când este cazul (Capitolul 11).

ÎNGRIJIRILE PALIATIVE:

Echipa care asigură îngrijiri paliative include profesioniști în domeniul sănătății care se străduiesc să te ajute să atingi cel mai ridicat nivel de calitate a vieții, prin ameliorarea durerilor și disconfortului și ajutându-te să te asiguri că obiectivele tale de viață se potrivesc cu alegerile terapeutice. Deși îngrijirea paliativă este uneori confundată cu îngrijirea de la „sfârșitul vieții”, echipa de îngrijiri paliative te va ajuta să faci față provocărilor în fiecare etapă a diagnosticului și va reprezenta o resursă de suport pentru tine și familia ta, gestionând mai multe tipuri de tranziții pe tot parcursul vieții.

Toate persoanele, indiferent că suferă sau nu de DMD, trebuie să ia decizii în ceea ce privește asistența medicală de urgență - ce doresc să se întâmple cu corpul lor în situații de urgență, ce nu doresc să se întâmple, cine va fi persoana împuternicită pentru aspecte medicale care va lua decizii medicale dacă respectivele persoane nu pot face acest lucru. Echipa de îngrijiri paliative este deosebit de utilă pentru a concepe planul pentru situații de urgență și pentru a decide ce componente trebuie să conțină acest plan și unde trebuie păstrat.

5. STADIUL NON-AMBULATOR TÂRZIU (Adulți tineri/adulți)

În faza **non-ambulatorie târzie**, rezistența musculaturii trunchiului și a membrelor superioare poate slăbi, ceea ce face ca funcția și menținerea unei poziții bune să fie din ce în ce mai dificile.

KINETOTERAPIE:

Este important să discutați cu kinetoterapeutul ce tipuri de exerciții de întindere, alte exerciții și echipamente vă pot ajuta cel mai bine să atingeți nivelul dorit de independență și activitate. Un ergoterapeut din cadrul echipei de reabilitare te poate ajuta cu activități precum mâncatul, băutul, mersul la baie, mutatul și întorsul în pat, dacă este cazul. Se pot efectua și evaluări privind tehnologiile de asistare pentru evaluarea posibilităților de creștere a gradului de independență și siguranță.

TRATAMENTUL CU STEROIZI:

Trebuie să discutați în continuare despre schemele de tratament pe bază de steroizi, nutriție, pubertate și gestionarea greutății corporale cu echipa dumneavoastră de asistență neuromusculară. Recomandările actuale încurajează continuarea tratamentului cu steroizi pe toată durata vieții (Capitolul 6) pentru a menține funcția respiratorie și rezistența membrelor superioare.

SĂNĂTATEA SISTEMULUI OSOS ȘI HORMONII:

Supravegherea atentă a sănătății osoase trebuie să continue pe tot parcursul vieții. Problemele la nivelul sistemului osos pot conduce la apariția durerii și trebuie abordate de echipa de asistență neuromusculară (Capitolul 8).

INIMA ȘI MUSCULATURA RESPIRATORIE:

Se recomandă monitorizarea funcției cardiace și pulmonare cel puțin o dată la 6 luni și deseori trebuie implementate investigații și intervenții chiar mai frecvente (Capitolele 11 și 12).

ÎNGRIJIRILE PALIATIVE:

Echipa de îngrijiri paliative continuă să fie importantă în această etapă. După cum s-a menționat mai sus, această echipă include profesioniști în domeniul sănătății care se străduiesc să te ajute să atingi cel mai ridicat nivel de calitate a vieții, prin ameliorarea

durerilor și disconfortului și ajutându-te să te asiguri că obiectivele tale de viață se potrivesc cu alegerile terapeutice. Deși îngrijirea paliativă este uneori confundată cu îngrijirea de la „sfârșitul vieții”, echipa de îngrijiri paliative te va ajuta să faci față provocărilor în fiecare etapă a diagnosticului și te va ajuta pe tine și familia ta, gestionând mai multe tipuri de tranziții pe tot parcursul vieții. Toate persoanele, indiferent că suferă sau nu de DMD, trebuie să ia decizii în ceea ce privește asistența medicală de urgență - ce doresc să se întâmple cu corpul lor în situații de urgență, ce nu doresc să se întâmple, cine va fi persoana împuternicită pentru aspecte medicale care va lua decizii medicale dacă respectivele persoane nu pot face acest lucru.

VIAȚA DE ADULT CU DMD:

O viață împlinită și productivă ca adult independent ce suferă de DMD necesită planificare. Elaborarea unui plan de tranziție de la adolescență la vârsta adultă ar trebui să înceapă cel târziu în jurul vârstei de 13 - 14 ani. Planul personal de tranziție trebuie să se bazeze pe așteptările și obiectivele pe care le-ai vizualizat în legătură cu viitorul tău. Planul de tranziție trebuie să includă considerente privind educația, angajarea, locuința, transportul și mobilitatea în cadrul comunității precum și transferul îngrijirilor medicale de la secția de pediatrie la secția pentru adulți (sau este posibil ca acest lucru să nu fie necesar dacă medicii dumneavoastră se pot ocupa și de adulți afectați de Duchenne). Indiferent dacă asistența medicală/medicii se schimbă sau nu, resursele și beneficiile de care dispuneți vor fi afectate pe măsură ce treceți de la copilărie la vârsta adultă. Planificarea acestor modificări ar trebui să te includă pe tine, familia ta, școala și echipele de asistență medicală. Acest proces și tot ceea ce implică acesta sunt discutate în Capitolul 17. Viața ca adult ce suferă de DMD este mult mai scumpă decât traiul unui adult fără DMD. Veți avea nevoie de resurse ca să puteți susține asistența necesară pentru atingerea obiectivelor personale. Echipa de specialiști în afecțiuni neuromusculare vă va ajuta să explorați resursele disponibile și eligibilitatea pentru a beneficia de acestea, iar echipa vă va ajuta să vă orientați în ceea ce privește sistemele de asistență de stat și federale. Este, de asemenea, important în acest stadiu să găsim în continuare modalități creative de a rămâne în legătură cu prietenii, mai ales pe măsură ce viața ta începe să se schimbe. În timp ce multe persoane nu se confruntă cu probleme psihosociale, unii adulți cu DMD pot prezenta anxietate sau depresie, caz în care tratamentul ar fi benefic. Screening-ul pentru anxietate și depresie trebuie să se efectueze la fiecare vizită de evaluare neuromusculară. Dacă aveți probleme de anxietate sau depresie, acestea trebuie tratate precoce și în mod corespunzător.





	Stadiul 1: La diagnostic	Stadiul 2: Ambulator timpuriu	Stadiul 3: Ambulator târziu	Stadiul 4: Non-ambulator timpuriu	Stadiul 5: Non-ambulator târziu
Management neuro-muscular	Orientarea echipei multidisciplinare, recomandarea de noi terapii, oferirea de suport, instruire și consiliere genetică pentru pacient și familie				
	Se asigură că schema de imunizare este la zi	Se evaluează funcția, forța și gradul de mișcare cel puțin o dată la 6 luni pentru a defini stadiul bolii			
	Se discută utilizarea glucocorticosteroidelor	Se inițiază și se gestionează utilizarea glucocorticosteroidelor			
	Femeile purtătoare necesită evaluare cardiologică				Se asigură coordonarea îngrijirilor de la sfârșitul vieții
Management reabilitare	Se asigură evaluări multidisciplinare complete, inclusiv evaluări standardizate, cel puțin o dată la 6 luni				
	Se asigură tratament direct de către kinetoterapeut, ergoterapeut și logoped, în funcție de evaluări și personalizate pentru pacient				
	Se oferă asistență pentru prevenirea contracturilor (rigidității) sau deformărilor, a efortului exagerat și căderilor; se promovează conservarea energiei și efectuarea de exerciții sau activități corespunzătoare; se asigură orteze, echipamente și suport pentru învățare		Se continuă toate măsurile anterioare; se asigură dispozitive pentru mobilitate, scaune, dispozitive de susținere în ortostatism și tehnologie de asistență; se asigură asistență pentru prevenirea sau managementul durerii și fracturilor; se susține finanțarea, accesul, participarea și auto-realizarea la vârsta adultă		
Management endocrin	Se măsoară înălțimea în ortostatism la fiecare 6 luni				
	Se evaluează creșterea în poziție șezândă (non-ortostatism) la fiecare 6 luni				
		Se evaluează statusul pubertar o dată la 6 luni după vârsta de 9 ani			
		Se oferă instrucțiuni familiei și se prescrie o doză ridicată de steroizi (doza de stres în situații specifice) dacă pacientul este în tratament cu glucocorticosteroidi			
Management gastrointestinal și de nutriție	Se va include o evaluare la nutriționistul dietetician la fiecare din vizitele clinice (o dată la 6 luni); se inițiază strategii de prevenire a obezității; se monitorizează statusul supraponderal și subponderal; în special în timpul perioadelor critice de tranziție				
	Se asigură evaluarea anuală a valorilor 25-hidroxitaminei D și a aportului de calciu				
		Se evaluează problemele de deglutiție, constipație, boala de reflux gastro-esofagian și gastroparezile o dată la 6 luni			
			Se inițiază discuția anuală privind sonda gastrică, ca parte a îngrijirilor uzuale		
Management respirator		Se asigură evaluare prin spirometrie și studiul somnului în funcție de necesități (risc scăzut de afectare)		Se evaluează funcția respiratorie cel puțin o dată la 6 luni	
	Se asigură că vaccinările sunt la zi: vaccinul antipneumococic și vaccinul anual antigripal inactivat			Se inițiază folosirea metodelor de recrutare a volumului pulmonar	
				Se inițiază tusea asistată și ventilația nocturnă	
					Se adaugă ventilația diurnă
Management cardiac	Consult la cardiolog, evaluare cu electrocardiogramă și ecografie cardiacă* sau IRM cardiac ¹	Se evaluează anual funcția cardiacă; se inițiază tratament cu inhibitori de enzimă de conversie (ACE) sau cu blocați ai receptorilor angiotensinei până la vârsta de 10 ani	Funcția cardiacă se evaluează cel puțin anual, mai des în prezența simptomatologiei sau a anomaliilor la evaluările imagistice; se vor monitoriza anomaliile de ritm		
			Se utilizează intervențiile standard în insuficiența cardiacă o dată cu deteriorarea funcției		
Managementul sănătății osoase					
		Se evaluează prin radiografie de coloană vertebrală, profil (pacienții în tratament cu glucocorticosteroidi o dată la 1-2 ani, pacienții fără tratament cu glucocorticosteroidi o dată la 2-3 ani)			
		Se îndrumă către ortoped la primul semn de fractură (fractură vertebrală Genant gradul 1 sau superior sau la prima fractură de os lung)			
Management ortopedic	Se evaluează gradul de mișcare cel puțin o dată la 6 luni				
		Se monitorizează scolioza anual	Se monitorizează scolioza o dată la 6 luni		
	Îndrumare către chirurgie ortopedică dacă este necesar (rareori)	Îndrumare către chirurgia piciorului și la nivelul tendonului lui Achille pentru îmbunătățirea mersului în anumite situații	Se vor lua în considerare intervenții la nivelul piciorului pentru poziționarea în scaunul cu rotile; se inițiază intervenții prin fuziune spinală posterioară în situații definite		
Management psihosocial	Se evaluează sănătatea mintală a pacientului și familiei la fiecare vizită clinică și se asigură suport continuu				
	Se asigură evaluări/intervenții neuropsihologice pentru probleme de învățare, emoționale și comportamentale				
		Se evaluează nevoile educaționale și resursele disponibile (program educațional individualizat, planul 504); se evaluează necesitatea sprijinului profesional pentru adulți			
		Se promovează independența și dezvoltarea socială corespunzătoare vârstei			
Tranziții	Se inițiază discuții optimiste despre viitor, având speranțe de viață și la maturitate	Se încurajează stabilirea de obiective și speranțe viitoare ca adult; se evaluează gradul de pregătire pentru tranziție (până la vârsta de 12 ani)	Inițiat planificarea tranziției în ceea ce privește asistența medicală, educația, angajarea și viața adultă (până la vârsta de 13-14 ani); monitorizarea progresului cel puțin o dată pe an; se solicită suportul coordonatorului îngrijirilor sau al asistentului social pentru îndrumare și monitorizare		
			Se asigură suport pentru tranziție și îndrumări anticipative privind modificările legate de sănătate		

Tabelul 1: Managementul pe specialități încurajat în fiecare stadiu al DMD¹

3. ÎNGRIJIRILE LA DIAGNOSTIC

Cauza specifică a unei afecțiuni medicale se numește „diagnostic”. Este foarte important să se stabilească diagnosticul exact atunci când există suspiciune de DMD. În funcție de sistemul de sănătate din fiecare țară, furnizorul de asistență medicală primară poate fi primul profesionist medical care aude preocupările părinților privind slăbiciunea sau întârzierile de dezvoltare ale copilului. Furnizorii de asistență medicală primară sunt de obicei acei medici, asistenți medicali sau rezidenți, care se specializează în pediatrie, medicină generală, medicină de familie sau medicină internă și asigură conceptul de „Medical Home”.

Scopul îngrijirilor în acest moment este de a oferi un diagnostic corect, cât mai rapid posibil. Un diagnostic prompt îi va ajuta pe toți membrii familiei să primească informații despre DMD, informații despre consilierea genetică și despre planurile de tratament. În această etapă, îngrijirea adecvată, sprijinul permanent și informarea sunt esențiale. În mod ideal, un specialist în afecțiuni neuromusculare va evalua copilul și poate ajuta la inițierea și/sau interpretarea corectă a testelor de laborator și genetice, stabilind un diagnostic corect (Capitolul 4).

ChildMuscleWeakness.org este un instrument care ajută profesioniștii să evalueze pacienții care prezintă întârzieri de dezvoltare oferind câteva diagnostice neuromusculare posibile.

Academia Americana de Pediatrie (AAP) realizează că părinții sunt cel mai adesea primii care sesizează întârzierile în dezvoltarea copilului lor. AAP a dezvoltat „instrumentul de evaluare a întârzierilor motorii” („motor delay tool”). Acest instrument ajută părinții să urmărească dezvoltarea copilului lor, să evalueze ce reprezintă dezvoltarea normală față de întârzierile în dezvoltare și să știe când trebuie să-și facă griji. Acest instrument este disponibil la: www.HealthyChildren.org/MotorDelay.

La momentul diagnosticului, este foarte important ca un neurolog pediatru familiarizat cu Duchenne să examineze copilul. Centrele de expertiză care oferă îngrijiri pentru DMD pot fi găsite pe site-urile de mai jos:

Clinica de neurologie pediatrică a Spitalului Clinic de Psihiatrie „Prof. Dr. Al. Obregia”, București
www.spital-obregia.ro/neurologie-pediatrica

Clinica de neurologie pediatrică a Spitalului Clinic de copii Dr. Victor Gomoiu, București
www.spitalgomoiu.ro/sectia-clinica-neurologie-pediatrica.

La sfârșitul acestui ghid aveți o listă cu centrele din țară unde puteți găsi specialiști cu experiență în boli neuromusculare.

Pentru alte țări, puteți identifica centre de îngrijire pentru DMD pe următoarele site-uri:

Centre de îngrijire ale Asociației pentru Distrofie Musculară (MDA) din SUA:

www.mda.org/services/your-mda-care-center

www.ParentProjectMD.org/CareCenters

TREAT-NMD:

www.treat-nmd.eu

World Duchenne Organization (UPPMD):

www.worldduchenne.org

Tot acum este momentul când stabilirea unui contact cu o organizație de susținere a pacienților poate fi de un ajutor special. Organizațiile de pacienți din întreaga lume sunt enumerate la www.treatnmd.eu/dmdpatientorganisations, incluzând Parent Project România: www.parentproject.org.ro/. Mai există și alte organizații de pacienți prezente în România cum este Asociația Distroficiilor Muscular din România: www.mdaromania.ro sau organizații care acționează la nivel local sau regional.

CÂND TREBUIE SĂ SUSPECTAȚI DMD (FIGURA 3)

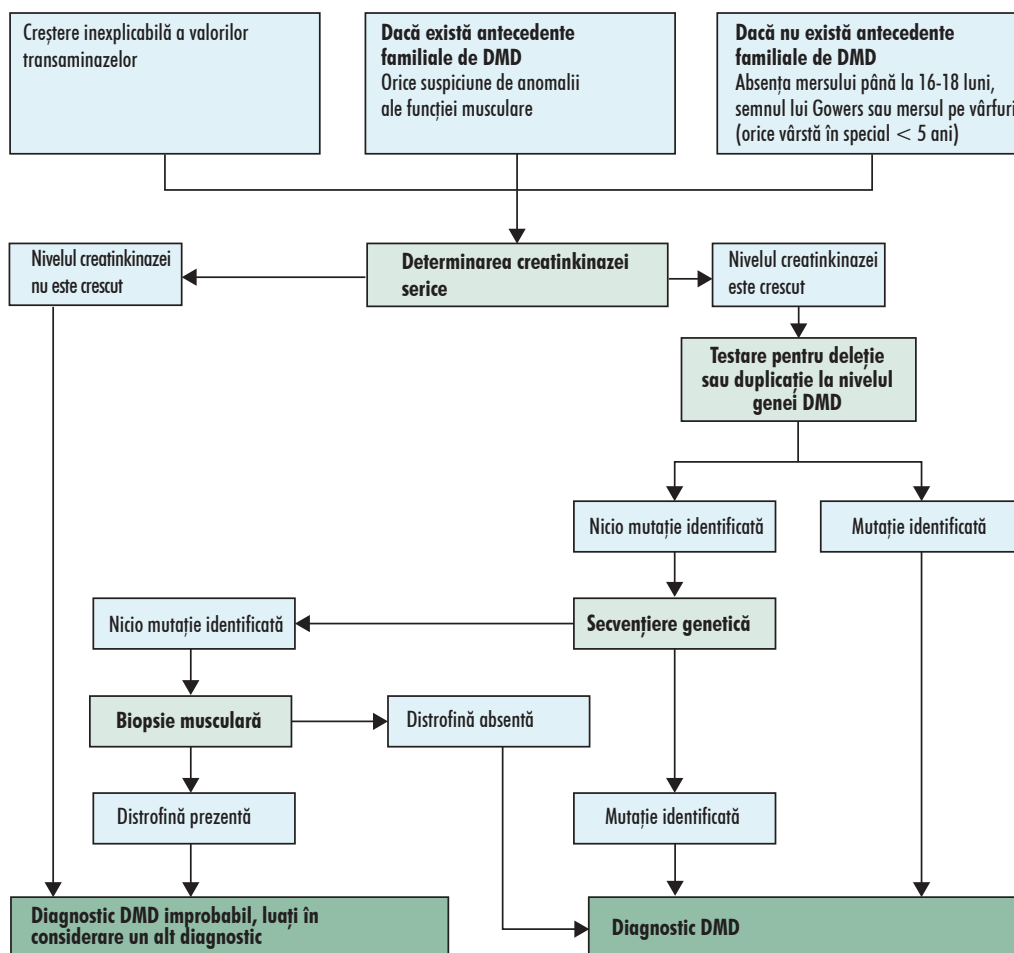
Suspiciunea de DMD poate fi ridicată de unul din următoarele semne (chiar dacă nu există antecedente familiale de DMD):

- Întârzierea în dezvoltare și/sau limbaj
- Probleme legate de funcția musculară, prezența semnelor lui Gowers (Figura 2) fiind semnul clasic de DMD

- Creșterea în dimensiune a mușchilor gambei (denumită „pseudohipertrofie”)
- Creșterea valorilor CK și/sau creșterea transaminazelor (a enzimelor hepatice AST și ALT), la analizele de sânge

Deși suspiciunea poate fi declanșată în mai multe moduri, figura de mai jos poate ajuta la descrierea pașilor efectuați în diagnosticarea DMD.

Când se suspectează DMD



Semnele și simptomele precoce cel mai frecvent observate la pacienții cu DMD

Motorii

- Mers anormal
- Pseudohipertrofia gambelor
- Incapacitate de a sări
- Rezistență scăzută la eforturi fizice
- Control slab al capului atunci când este ridicat din decubit dorsal în șezut
- Dificultăți la urcatul scărilor
- Picior plat
- Căderi frecvente sau inabilitate motorie („neîndemânare”)
- Semnul Gowers la ridicarea de jos
- Întârziere în achizițiile motorii
- Hipotonie
- Incapacitatea de a ține pasul cu colegii
- Pierderea abilităților motorii
- Dureri musculare sau crampe
- Mers pe vârfuri
- Dificultăți la alergat sau cățărăt

Non-motorii

- Probleme comportamentale
- Întârziere cognitivă
- Întârziere sau creștere nesatisfăcătoare în greutate
- Probleme de învățare și atenție
- Întârziere de limbaj sau dificultăți de articulare

Figura nr.3 ¹

ROLUL FURNIZORULUI DE ASISTENȚĂ MEDICALĂ PRIMARĂ ÎN CADRUL ECHIPEI DE ÎNGRIJIRE

După ce diagnosticul este confirmat de un neurolog, informațiile și resursele despre DMD trebuie trimise furnizorului dumneavoastră de asistență medicală primară. Furnizorii de asistență medicală primară sunt de obicei acei medici, asistenți medicali sau rezidenți, care se specializează în pediatrie, medicină generală, medicină de familie sau medicină internă și asigură conceptul de „Medical Home”. O relație medicală continuă cu acești medici va oferi o sursă continuă și mult dorită de stabilitate și sprijin.

Responsabilitățile furnizorului de asistență medicală primară trebuie să includă:

- Asistență medicală de primă linie pentru problemele medicale acute și cronice
- Îngrijire corespunzătoare vârstei/dezvoltării în toate etapele de dezvoltare
- Coordonarea îngrijirii cu specialiști adecvați
- Screening anual al auzului și vederii
- Screening anual pentru tulburări de dispoziție, abuz de substanțe și alte probleme de sănătate mintală
- Asigurarea respectării la zi a programului de vaccinare, inclusiv vaccinul anual antigripal (trebuie administrat vaccinul antigripal injectabil și nu vaccinul cu virus viu administrat pe cale nazală)
- Screening anual pentru factorii de risc cardiovascular, cum ar fi hipertensiunea arterială și nivelurile ridicate de colesterol (hipercolesterolemie)



4. DIAGNOSTICUL DE DISTROFIE MUSCULARĂ DUCHENNE

CARE ESTE CAUZA DMD?

Distrofia musculară Duchenne este o boală genetică cauzată de o mutație, sau o modificare, la nivelul genei care codifică distrofina. Distrofina este o proteină care este prezentă în fiecare fibră musculară din organism. Distrofina acționează ca un „absorbant de șoc”, care permite mușchilor să se contracteze și să se relaxeze fără a suferi leziuni. Fără distrofină, mușchii nu pot funcționa și nu se pot repara în mod adecvat. În plus, membrana musculară este deteriorată cu ușurință ca urmare a activității zilnice normale, creând niște rupturi minuscule la nivelul membranei celulare. În absența distrofinei, mușchii nu se pot repara. Aceste mici rupturi permit pătrunderea calciului în celulă, care este o substanță toxică pentru mușchi. Calciul deteriorează și, în cele din urmă ucide celulele musculare, iar acestea sunt înlocuite de țesut cicatricial și grăsime. În timp, pierderea celulelor musculare are ca rezultat pierderea forței și funcției musculare.

CONFIRMAREA DIAGNOSTICULUI

Diagnosticul de DMD trebuie confirmat prin testare genetică. Această testare se face de obicei dintr-o probă de sânge, dar se pot efectua și alte teste.

1) TESTAREA GENETICĂ (FIGURA 2)

Testarea genetică este întotdeauna necesară și trebuie oferită fiecărui pacient. Diferitele tipuri de teste genetice pot furniza informații specifice și detaliate despre modificările produse la nivelul ADN-ului, cunoscute sub numele de mutație genetică. Este foarte important să se obțină confirmarea genetică a diagnosticului deoarece aceasta poate ajuta la determinarea eligibilității pentru o serie de studii clinice specifice mutației.

După ce identificăm ce mutație genetică este implicată, mamele ar trebui să aibă posibilitatea de a efectua teste genetice pentru a verifica dacă sunt purtătoare. Această informație va fi importantă pentru alți membri ai familiei de sex feminin din partea mamei (surori, fiice, mătuși, verișoare) pentru a afla dacă și acestea pot fi purtătoare. Având această informație, familia va putea obține informații despre riscul de a avea mai mulți copii afectați de DMD și va putea lua decizii privind diagnosticul prenatal și alegerile reproductive. După diagnostic, familiile ar trebui să beneficieze de consiliere genetică (Caseta nr.2).

TIPURI DE TESTARE GENETICĂ

- Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA): prin testul MLPA se identifică delețiile și duplicațiile, având potențialul de a identifica 70% din mutațiile genetice implicate în DMD
- Secvențierea genică: dacă testarea MLPA este negativă, secvențierea genei poate detecta alte mutații în afara delețiilor sau duplicațiilor (de ex. mutații punctiforme [„non-sens” sau „missens”] și duplicații/insertii mici); acest test este capabil să identifice celelalte 25 - 30 la sută dintre mutațiile genetice implicate în DMD pe care testul MLPA nu le poate identifica.

2) BIOPSIE MUSCULARĂ

Dacă s-a identificat un nivel ridicat de CK și copilul prezintă semne de Duchenne, dar nu s-au identificat mutații genetice utilizând testarea genetică, poate fi necesară efectuarea unei biopsii musculare. O biopsie musculară se face prin obținerea pe cale chirurgicală a unui mic eșantion de țesut muscular pentru analiză. Mutația genetică prezentă în DMD înseamnă că organismul nu poate produce proteina distrofină sau nu o produce în cantitate suficientă. Testele efectuate pe biopsia musculară pot furniza informații despre cantitatea de distrofină prezentă la nivelul celulelor musculare (vezi caseta 1).

La majoritatea persoanelor afectate de DMD nu este necesar să se efectueze o biopsie musculară.

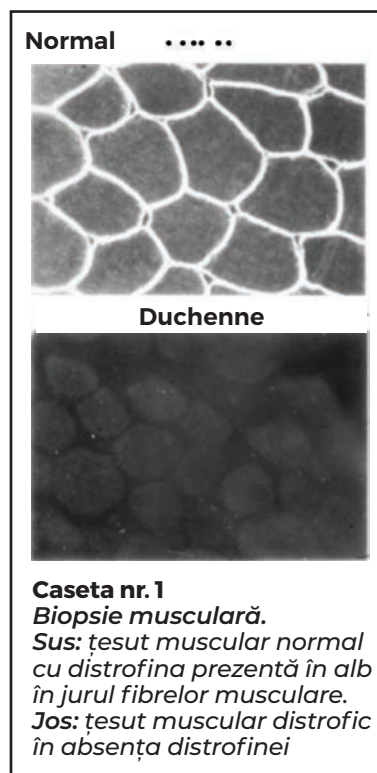
Există două tipuri de teste care se efectuează în mod normal pe o biopsie musculară: imunohistochimia și testul Western blot. Aceste teste se efectuează pentru a determina prezența sau absența distrofinei la nivel muscular.

Imunohistochimia presupune așezarea pe o lamă a unei bucăți mici de țesut muscular, aplicarea unei culori pe acesta, iar apoi examinarea celulelor musculare la microscop pentru evidențierea distrofinei. Testul Western blot este un proces chimic care testează prezența chimică a distrofinei.

3) ALTE TESTE

În trecut, testele cunoscute sub numele de electromiografie (EMG) și studii de conducere nervoasă (teste cu acul) făceau parte din evaluarea tradițională atunci când se suspecta o tulburare neuromusculară.

Experții sunt de acord că testele EMG și de conducere nervoasă NU sunt adecvate sau necesare pentru evaluarea Duchenne.



DE CE ESTE IMPORTANTĂ CONFIRMAREA GENETICĂ

CONSILIEREA GENETICĂ ȘI TESTAREA PURTĂTORILOR:

- Uneori, mutația genetică care cauzează DMD apare întâmplător. Aceasta este considerată ca fiind o „mutație spontană”. În aceste cazuri, nu există antecedente familiale de Duchenne. Treizeci la sută dintre persoanele care se nasc cu Duchenne prezintă o mutație spontană la nivelul genei care codifică distrofina și nu o boală moștenită de la un membru al familiei
- Dacă mama are o mutație în ADN-ul ei, pe care o transmite copilului, ea se va numi „purtător”. Ca purtător, există șanse de 50% ca la fiecare sarcină să se transmită copiilor mutația genetică. Băieții care moștenesc gena mutantă vor avea Duchenne, în timp ce fetele care moștenesc gena mutantă vor fi la rândul lor purtătoare. Dacă mama este testată și se constată că mutația este prezentă, ea poate lua decizii în cunoștință de cauză cu privire la sarcinile viitoare, iar rudele sale de sex feminin (surori, mătuși și fiice) pot decide, de asemenea, să efectueze testarea pentru a vedea dacă sunt și ele purtătoare
- O femeie care este purtătoare și prezintă unele semne ale DMD (slăbiciune musculară, oboseală, durere etc.) este numită „purtător simptomatic”. Nu există niciun test care să indice dacă un purtător de sex feminin va fi un purtător simptomatic
- Chiar dacă femeia nu este purtător, există un risc mic ca viitoarele sarcini să fie afectate de Duchenne. Mutația genetică care provoacă apariția Duchenne poate să apară doar în celulele ei ovariene și nu în toate celulele. Aceasta se numește „mozaicism germinal”. Nu există niciun test de sânge care să identifice mozaicismul germinal.
- O femeie care este purtător prezintă de asemenea un risc crescut de a dezvolta slăbiciune și disfuncție a musculaturii cardiace și scheletice. Purtătorii de sex feminin trebuie să se prezinte la cardiolog pentru monitorizare cardiacă (EKG și IRM sau ecografie) o dată la 3 până la 5 ani, dacă testele sunt normale (sau mai des, în funcție de recomandările cardiologului). Cunoașterea statusului de purtător contribuie la identificarea acestui risc pentru a obține recomandările și tratamentul adecvate
- Un medic specialist genetician vă poate explica toate acestea în detaliu

ELIGIBILITATEA PENTRU STUDII CLINICE:

- Există o serie de studii clinice în curs de desfășurare pentru distrofia musculară Duchenne, care vizează mutațiile genetice specifice care cauzează Duchenne. Testarea genetică este importantă pentru a ști dacă ai putea fi eligibil pentru participare la aceste studii. Pentru a te asigura că centrele de studii clinice te pot găsi dacă ai putea fi eligibil pentru studii, nu uita să te înregistrezi în registrul național de pacienți cu Duchenne - o listă poate fi găsită aici: <http://www.treat-nmd.eu/resources/patientregistries/list/DMD-BMD/>
- Dacă testele genetice efectuate anterior nu corespund standardelor acceptate în prezent, care să permită definirea exactă a mutației, pot fi necesare teste suplimentare/repetarea testelor. Trebuie să discutați acest lucru cu specialistul dumneavoastră în afecțiuni neuromusculare și/sau cu medicul specialist genetician. Cunoașterea cu precizie a mutației genetice este de asemenea necesară pentru înregistrarea în registrele de pacienți cu Duchenne. În documentul principal sunt disponibile detalii despre tipul de teste care s-ar putea efectua și despre cât de eficiente sunt acestea în detectarea detaliilor specifice mutației
- Adulții care nu au efectuat teste genetice sau care au efectuat aceste testări în trecut și trebuie să efectueze testarea folosind metode mai actuale (întrebați medicul specialist genetician dacă testul trebuie repetat), ar trebui să ia în considerare obținerea testelor genetice pentru a putea fi luați în considerare pentru studiile clinice.



5. MANAGEMENTUL NEUROMUSCULAR

În DMD, mușchii scheletici vor deveni treptat mai slabi deoarece distrofina este absentă. Copilul trebuie consultat periodic de un specialist în afecțiuni neuromusculare familiarizat cu Duchenne. Acesta înțelege progresia slăbiciunii musculare și vă poate ajuta, pe tine și familia ta, să vă pregătiți pentru următorul pas în ceea ce privește îngrijirea. Este important ca acesta să știe cum funcționează mușchii copilului, astfel încât să poată începe terapiile adecvate cât mai curând posibil.

EVALUĂRI NEUROMUSCULARE

Se recomandă să vă prezentați la neurolog o dată la 6 luni și să vedeți un kinetoterapeut și/sau ergoterapeut pentru evaluare la fiecare 4 luni. Acest lucru este important pentru a lua decizii cu privire la noile tratamente sau pentru a modifica tratamentele existente la momentul cel mai potrivit, precum și pentru a anticipa și preveni problemele în cea mai mare măsură posibilă.

Testele utilizate pentru evaluarea progresiei bolii pot diferi de la clinică la clinică. Este extrem de important să efectuați evaluări periodice folosind aceleași teste de fiecare dată, astfel încât orice modificări să poată fi detectate. Evaluările periodice trebuie să includă teste care să monitorizeze evoluția bolii și să evalueze dacă intervențiile sunt adecvate. Aceste evaluări ar trebui să includă:

FORȚA:

Forța musculaturii scheletice se poate măsura în mai multe moduri pentru a vedea dacă forța generată de respectivii mușchi s-a modificat.

GRADUL DE MIȘCARE LA NIVELUL ARTICULAȚIILOR:

Această evaluare se efectuează pentru a monitoriza dezvoltarea contracturilor sau a rigidității articulare și pentru a determina ce tip de exerciții de întinderi și/sau intervenții vor fi utile copilului.

TESTE CRONOMETRATE:

Multe clinici efectuează de rutină activități cronometrate, cum ar fi ridicarea de pe podea, mersul pe o anumită distanță și urcatul câtorva trepte. Aceste teste oferă informații importante despre modificările survenite la nivel muscular și despre răspunsul la diferite intervenții.

SCALE DE EVALUARE A FUNCȚIEI MOTORII:

Există mai multe scale diferite, dar clinica dumneavoastră ar trebui să utilizeze în mod obișnuit aceeași scală la fiecare evaluare. Pot fi necesare scale diferite la momente diferite.

ACTIVITĂȚI COTIDIENE:

Aceste evaluări permit echipei să stabilească dacă ai nevoie de ajutor suplimentar pentru a-ți menține independența.

TRATAMENT MEDICAMENTOS PENTRU MUSCULATURA SCHELETICĂ

În prezent se desfășoară numeroase cercetări în domeniul terapiilor noi pentru Duchenne. Considerentele actualizate privind îngrijirile includ recomandări numai pentru terapiile pentru care există suficiente dovezi privind tratamentul. Aceste recomandări se vor schimba în viitor, pe măsură ce vor fi disponibile noi dovezi pentru noi terapii. Aceste ghiduri vor fi revizuite și actualizate, atunci când vor fi disponibile noi rezultate.

Deși se așteaptă ca în viitor să fie disponibilă o gamă mai largă de opțiuni terapeutice, în momentul de față acestea sunt limitate. În prezent, steroizii sunt singurul medicament

recomandat pentru tratamentul simptomelor musculo-scheletice din DMD, deoarece experții în domeniu sunt de acord că există dovezi suficiente care să susțină recomandarea acestora. Steroizii sunt discutați în detaliu la Capitolul 6. Tratamentele medicamentoase pentru alte simptome specifice ale bolii, cum ar fi problemele cardiace, sunt discutate mai târziu.

6. TRATAMENTUL CU STEROIZI

Corticosteroidii sau steroidii sunt utilizați în multe alte afecțiuni medicale la nivel mondial. Nu există nicio îndoială că tratamentul cu steroidi poate fi benefic multor persoane cu DMD, dar acest beneficiu trebuie echilibrat printr-un management proactiv al efectelor secundare posibile. Utilizarea steroidilor este foarte importantă în DMD și trebuie discutată înainte de a se constata o scădere a funcției fizice.

ASPECTELE DE BAZĂ

Este cunoscut faptul că steroidii încetinesc pierderea forței musculare și a funcției motorii în DMD. Corticosteroidii diferă de steroidii anabolizanți, care uneori sunt folosiți abuziv de sportivi din dorința de a deveni mai puternici. În DMD, scopul terapiei cu steroidi este menținerea forței și funcției musculare, pentru a vă ajuta să mențineți mersul independent perioadă mai îndelungată, să vă păstrați funcția membrilor superioare și funcția respiratorie și să evitați intervenția chirurgicală pentru corectarea scoliozei (curbura coloanei vertebrale).

- Tratamentul cu steroidi trebuie discutat la momentul diagnosticului. Momentul optim pentru inițierea tratamentului cu steroidi este în timpul stadiului ambulator, înainte de instalarea declinului fizic semnificativ (vezi Figura 4)
- Programul național de vaccinare recomandat trebuie să fie la zi înainte de începerea tratamentului cu steroidi și trebuie asigurată și imunizarea anti-varicelă (vărsat de vânt). Pentru SUA, recomandările de vaccinare ale CDC sunt disponibile aici: www.parentprojectmd.org/vaccinations. Consultați autoritățile regionale pentru recomandările de vaccinare din țara dumneavoastră
- Prevenirea și managementul efectelor secundare ale tratamentului cu steroidi trebuie să se facă în mod proactiv și anticipativ (vezi Tabelul 1)

DIFERITELE SCHEME DE ADMINISTRARE A DOZEI DE STEROIZI

Specialiștii în afecțiuni neuromusculare pot prescrie diferite scheme de tratament cu steroidi. Acest ghid a încercat să stabilească o metodă clară de utilizare a steroidilor în mod eficient și sigur pe baza evaluării periodice a funcției și efectelor secundare (vezi Figura 4).

- Prednison și deflazacort (deflazacortul nu se găsește în acest moment în România) sunt cele două tipuri de steroidi care sunt utilizate în principal în DMD. Se crede că acționează în mod similar. Studiile în curs de desfășurare pentru evaluarea acestor medicamente sunt importante și ar trebui să ne ajute să înțelegem mai bine beneficiile relative ale fiecăruia
- Alegerea steroidului care se va utiliza depinde de preferința ta/a familiei, de preferința specialistului, de disponibilitatea medicamentului în țară, de costul acestuia și de efectele secundare percepute. Prednison are avantajul de a fi ieftin. Unele persoane pot prefera Deflazacort față de prednison deoarece acesta poate fi asociat cu un risc ușor mai scăzut de creștere în greutate și probleme comportamentale, dar, de asemenea, și cu o incidență ușor crescută a întârzierilor de creștere și cu apariția cataractei.

SCHEMA DE DOZARE A STEROIZILOR, MANAGEMENTUL TRATAMENTULUI ȘI EFECTELE SECUNDARE (FIGURA 4, TABELUL 2)

- Managementul atent al efectelor secundare asociate tratamentului cu steroizi este esențial. În timp ce terapia cu steroizi este în prezent pilonul terapiei medicamentoase în DMD, aceasta nu trebuie inițiată la întâmplare și trebuie supravegheată de un neurolog cu experiență adecvată
- Factorii care trebuie luați în considerare la menținerea sau creșterea dozei de steroizi includ răspunsul la terapie, greutatea corporală, creșterea, pubertatea, sănătatea osoasă, comportamentul, prezența cataractei și prezența efectelor secundare și dacă acestea sunt controlabile.

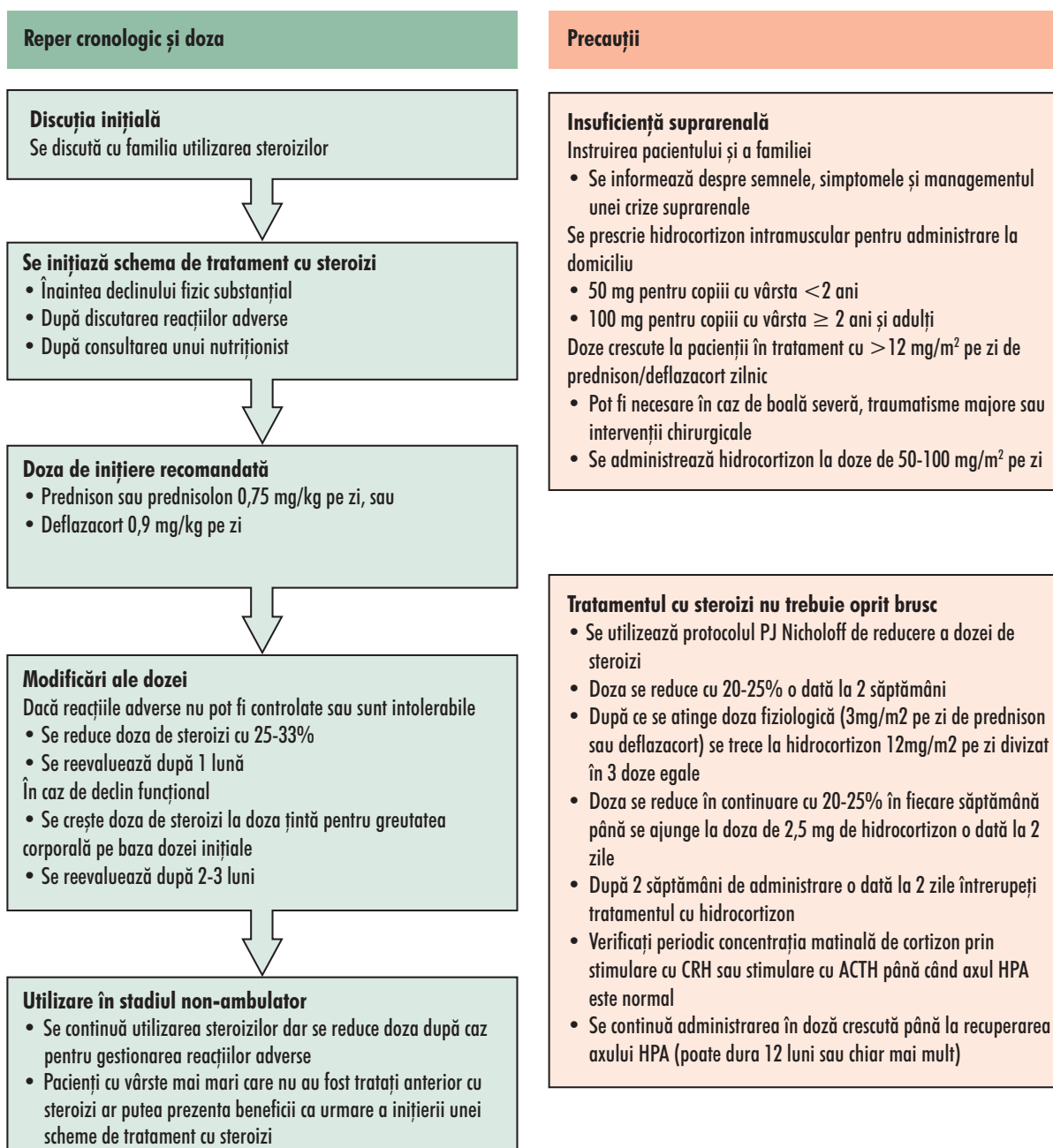


Figura 4, tabelul 2. Managementul și doza tratamentului cu steroizi⁷

INSUFICIENȚA SUPRARENALĂ ȘI CRIZA SUPRARENALĂ

Glandele suprarenale sunt localizate în partea superioară a rinichilor și produc un hormon (cortizol) care ajută corpul să gestioneze stresul (adică, o boală sau leziune severă). În timpul tratamentului zilnic cu steroizi, glandele suprarenale nu mai produc cortizol („insuficiență suprarenală”) și devin inactive. Dacă întrerupeți administrarea steroizilor, poate dura săptămâni sau chiar luni până când organismul va începe să producă din nou cortizol. Fără cortizol, corpul nu poate face față stresului, ceea ce conduce la o „criză suprarenală”, care poate pune viața în pericol. Din acest motiv, nu trebuie să opriți brusc doza zilnică de steroizi (sau fără recomandarea medicului) sau să omiteți dozele mai mult de 24 de ore.

În plus, atunci când corpul este supus unui stres suplimentar (de exemplu, febră mare, intervenții chirurgicale, fracturi) pot fi necesare doze suplimentare de steroizi sau doze de stres. Informații privind dozarea și recunoașterea/tratamentul/prevenirea insuficienței suprarenale acute pot fi găsite în Protocolul PJ Nicholoff privind administrarea steroizilor, care este disponibil aici: www.parentprojectmd.org/pj.

ALTE MEDICAMENTE ȘI SUPLIMENTE ALIMENTARE

Împreună cu steroizii, alte medicamente aprobate pentru utilizare în DMD includ EXONDYS 51 (eteplirsén), aprobat în SUA de Administrația pentru Alimente și Medicamente (FDA) și ataluren (Translarna), care este aprobat pentru utilizare în mai multe țări europene de către Agenția Europeană pentru Medicamente (EMA), dar nu și în SUA. Atât EXONDYS 51 cât și ataluren sunt destinate persoanelor care prezintă anumite mutații ce provoacă DMD.

EXONDYS 51 este indicat pentru persoanele cu DMD care au mutații genetice manifestate prin „sărirea” exonului 51 (în jur de 13% din cazuri). Acest medicament acționează prin „sărirea” peste porțiunea defectuoasă (exonul) pentru a produce distrofină parțial funcțională. Acesta nu este aprobat în țara noastră.

Ataluren este indicat pentru persoanele cu DMD care au o mutație non-sens (aproximativ 13% din cazuri). Deși nu se cunoaște mecanismul de acțiune al Ataluren, se crede că acesta interacționează cu partea celulară care „citește” proteinele, permițând celulei să „citească” mutațiile non-sens pentru a produce o proteină funcțională. Acesta este disponibil în țara noastră, gratuit, prin program național de tratament.

Există o serie de studii clinice în curs de desfășurare pentru DMD, care vizează mutații genetice specifice care provoacă boala. Testarea genetică este importantă pentru a ști dacă puteți fi eligibil pentru participare la aceste studii. Pentru a ajuta centrele de studii clinice să găsească pacienți care ar putea fi eligibili pentru studii, nu uitați să vă înregistrați în registrul național de pacienți cu Duchenne - o listă poate fi găsită aici: <http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD>.

În plus față de medicamentele discutate mai sus, există multe alte medicamente și suplimente care pot fi utilizate în DMD, dar acestea nu sunt aprobate de FDA sau EMA. Deși unele din medicamentele menționate în Caseta 3 sunt utilizate la scară largă, nu există suficiente dovezi pentru a spune dacă aceste suplimente ar putea fi utile sau dăunătoare pentru fiecare caz în parte. Este important să discutați cu neurologul despre toate medicamentele înainte de a vă gândi să începeți un nou tratament sau să întrerupeți tratamentul existent.



CASETA 3. ALTE MEDICAMENTE ȘI SUPLIMENTE ALIMENTARE CARE NU SUNT APROBATE PENTRU UTILIZARE ÎN DMD

Experții au luat în considerare o serie de alte medicamente și suplimente care au fost utilizate în unele cazuri în tratamentul DMD. Aceștia au revizuit datele publicate privind aceste substanțe pentru a vedea dacă există suficiente dovezi privind siguranța și eficacitatea acestora pentru a putea face recomandări.

Experții au concluzionat următoarele:

- Nu se recomandă utilizarea oxandrolonei, un steroid anabolic
- Nu se recomandă utilizarea Botox-ului
- Nu a existat niciun suport pentru utilizarea sistematică a creatinei. Un studiu controlat, randomizat pentru evaluarea administrării de creatină la pacienți cu DMD nu a demonstrat un beneficiu clar. Dacă o persoană este în tratament cu creatină și prezintă probleme renale, acest supliment trebuie întrerupt
- Nu se pot face recomandări în acest moment despre alte suplimente sau alte medicamente care sunt uneori utilizate în tratamentul DMD, inclusiv coenzima Q10, carnitină, aminoacizi (glutamină, arginină), antiinflamatoare/antioxidanți (ulei de pește, vitamina E, extract de ceai verde, pentoxifilină) și altele, inclusiv extracte din plante sau botanice. Experții au concluzionat că nu există suficiente dovezi în literatura de specialitate publicată pentru a susține utilizarea acestora
- Experții au convenit că acesta este un domeniu în care sunt necesare cercetări suplimentare. A fost încurajată implicarea activă a familiilor în activități care au ca rezultat obținerea de cunoștințe suplimentare, cum ar fi registrele de pacienți și studiile clinice

TABELUL 2. EFECTELE SECUNDARE ALE TRATAMENTULUI CU STEROIZI: MONITORIZAREA ȘI INTERVENȚIILE RECOMANDATE

Sunt prezentate în continuare efectele secundare cel mai frecvent observate în urma administrării de steroizi pe termen lung. Este important să rețineți că fiecare persoană în parte poate răspunde în mod diferit la tratamentul cu steroizi.

Cheia succesului în managementul tratamentului cu steroizi este aceea de a cunoaște efectele secundare posibile și de a le preveni sau reduce, dacă este posibil. Poate fi necesară reducerea dozei de steroizi dacă efectele secundare nu pot fi controlate sau devin intolerabile (Figura 4). Dacă nu se obțin rezultatele dorite, este necesar să se treacă la un alt tip de steroizi sau la altă schemă de administrare a dozei înainte de abandonarea tratamentului în totalitate. Aceste demersuri trebuie făcute împreună cu neurologul

TABELUL 2. EFECTELE SECUNDARE ALE TRATAMENTULUI CU STEROIZI

Efecte secundare ale tratamentului cu steroizi	Informații suplimentare	Discutați cu neurologul
Creștere în greutate și obezitate	Trebuie să fiți prevenit cu privire la faptul că steroizii cresc apetitul alimentar; înainte de inițierea tratamentului cu steroizi trebuie să primiți recomandări legate de dietă	Este foarte important ca întreaga familie să mănânce cât mai corect pentru a preveni creșterea excesivă în greutate. Recomandări pentru o alimentație sănătoasă sunt disponibile la https://www.choosemyplate.gov
Trăsături cushingoide ("fața de lună plină")	Rotunjirea feței și a obrazilor devine mai vizibilă în timp	Monitorizarea cu atenție a dietei și reducerea aportului de zahăr și sare vor ajuta la menținerea greutății și pot ajuta la reducerea trăsăturilor cushingoide.
Creștere excesivă a părului pe corp (hirsutism)	Deseori steroizii provoacă creșterea excesivă a părului pe corp	De obicei nu este foarte severă pentru a justifica schimbarea medicației.
Acnee, infecții fungice la nivelul pielii (tinea), negi	Acestea pot fi mai vizibile la adolescenți	Folosiți tratamente specifice (preparate topice) și nu vă grăbiți să schimbați tratamentul cu steroizi, decât dacă manifestările cauzează suferință emoțională.
Statură scundă	Înălțimea trebuie monitorizată cel puțin o dată la 6 luni, ca parte a îngrijirii generale	Dacă observați încetinirea sau oprirea creșterii sau dacă creșterea în înălțime este <4 cm/an sau dacă înălțimea este < cea de-a 3-a percentilă, poate fi necesară trimiterea copilului la endocrinolog
Pubertate întârziată	Pubertatea trebuie verificată la fiecare vizită începând cu vârsta de 9 ani. Spuneți neurologului despre orice antecedente familiale de maturizare sexuală întârziată. Terapia de substituție cu testosteron este în general recomandată la băieții la care nu au apărut semnele de pubertate până la vârsta de 14 ani.	Dacă sunteți preocupați de întârzierea dezvoltării pubertale sau dacă pubertatea nu a început până la vârsta de 14 ani, poate fi necesară evaluare de specialitate la endocrinolog



TABELUL 2. EFECTELE SECUNDARE ALE TRATAMENTULUI CU STEROIZI

Efecte secundare ale tratamentului cu steroizi	Informații suplimentare	Discutați cu neurologul
Modificări comportamentale adverse ale <i>(consultați Capitolul 10 pentru informații suplimentare privind comportamentul)</i>	Spuneți neurologului despre orice probleme de dispoziție, temperament sau ADHD care sunt prezente la momentul inițial. Țineți cont de faptul că deseori, aceste simptome se agravează temporar în primele 6 săptămâni de tratament cu steroizi	Problemele comportamentale prezente la momentul inițial trebuie tratate înainte de inițierea terapiei cu steroizi, de ex. consiliere sau tratament pentru ADHD. Poate fi util să schimbați ora de administrare a steroizilor la o ora mai târzie în cursul zilei – discutați cu neurologul care vă poate îndruma către un program de terapie comportamentală.
Imunosupresia	Utilizarea steroizilor poate reduce imunitatea (capacitatea organismului de a lupta împotriva infecțiilor) Țineți cont de riscul unei infecții grave și de necesitatea de a aborda prompt infecțiile minore	Efectuați vaccinarea anti-varicelă înainte de inițierea terapiei cu steroizi, în caz contrar adresați-vă medicului în caz de contact cu varicela. Dacă există o problemă regională asociată TBC, ar putea fi necesară supraveghere specifică.

TABELUL 2. EFECTELE SECUNDARE ALE TRATAMENTULUI CU STEROIZI

Efecte secundare ale tratamentului cu steroizi	Informații suplimentare	Discutați cu neurologul
Supresie suprarenală	Informați personalul medical că urmați tratament cu steroizi și purtați la dumneavoastră un card de alertă privind tratamentul cu steroizi Este foarte important ca dozele de steroizi să nu fie omise timp de mai mult de 24 de ore, deoarece acest lucru poate cauza o criză suprarenală. Trebuie să știți când trebuie să luați o „doză de stres” de steroizi (în caz de boală severă, traumatisme majore sau intervenții chirurgicale) pentru a preveni criza suprarenală. Trebuie să cunoașteți semnele și simptomele crizei suprarenale (dureri de stomac, vărsături, letargie) Trebuie să aveți acasă o prescripție pentru injecție intra-musculară cu hidrocortizon (poate fi necesar să știți cum să o administrați în cazul unei crize suprarenale) Nu întrerupeți brusc administrarea steroizilor	Cereți neurologului un plan de administrare a „dozei de stres” de steroizi care să explice: • Ce trebuie să faceți în cazul în care omiteți o doză de steroizi timp de > 24 ore (datorită repausului alimentar, unei boli sau absenței medicamentului) • Când trebuie să luați steroizi în „doză de stres”, care este doza, și sub ce formă (pe cale orală, injecție intramusculară, sau pe cale intravenoasă); consultați protocolul PJ Nicholoff de administrare a steroizilor pentru un exemplu de plan: www.parentprojectmd.org/pj • Dacă intenționați să întrerupeți tratamentul cu steroizi, adresați-vă neurologului pentru un plan de reducere treptată a dozei. Aceștia pot consulta protocolul PJ Nicholoff de administrare a steroizilor pentru un exemplu de plan: www.parentprojectmd.org/PJ
Hipertensiune arterială	Tensiunea arterială (TA) trebuie monitorizată la fiecare vizită la clinică	În caz de TA crescută, poate fi util să se reducă aportul de sare și să se încerce scăderea în greutate. Dacă aceste măsuri nu sunt eficiente, medicul de familie vă poate recomanda un tratament suplimentar



TABELUL 2. EFECTELE SECUNDARE ALE TRATAMENTULUI CU STEROIZI

Efecte secundare ale tratamentului cu steroizi	Informații suplimentare	Discutați cu neurologul
Intoleranța la glucoză	La vizitele clinice trebuie efectuată testarea glucozei din urină (cantitatea de zahăr) cu testul dipstick urinar Spuneți neurologului dacă prezentați sete excesivă sau creșterea volumului de urină Analizele de sânge trebuie să se efectueze o dată pe an pentru a monitoriza apariția diabetului de tip 2 și alte complicații ale creșterii în greutate induse de steroizi	Pot fi necesare analize de sânge suplimentare dacă analizele de urină sau simptomele sunt pozitive pentru glucoză
Gastrită/ Boală de reflux gastroesofagian (BRGE)	Tratamentul cu steroizi poate provoca simptome de reflux (arsuri). Spuneți neurologului dacă prezentați aceste simptome	Evitați medicamentele antiinflamatoare nesteroidiene (AINS) – precum aspirină, ibuprofen, naproxen Se pot utiliza antiacide pentru calmarea simptomelor
Ulcer peptic	Spuneți medicului dacă aveți dureri de stomac, acestea pot fi un semn de afectare a mucoasei gastrice Se pot face analize pentru a detecta prezența sângelui în scaun, dacă aveți anemie sau dacă există suspiciuni de sângerări intestinale	Evitați utilizarea AINS (antiinflamatoare nesteroidiene) – precum aspirina, ibuprofen, naproxen În prezența simptomelor, se pot utiliza medicamente eliberate pe bază de prescripție medicală și antiacide Poate fi necesar să efectuați o evaluare gastrointestinală (GI)
Cataracta	Tratamentul cu steroizi poate cauza cataractă benignă; este necesar un examen oftalmologic anual	Luați în considerare schimbarea tratamentului de la deflazacort la prednison în cazul cataractei ce afectează vederea (s-a demonstrat că deflazacort se asociază cu un risc mai mare de cataractă) În prezența cataractei, este necesar un consult oftalmologic Cataracta trebuie tratată doar dacă afectează vederea

TABELUL 2. EFECTELE SECUNDARE ALE TRATAMENTULUI CU STEROIZI

Efecte secundare ale tratamentului cu steroizi	Informații suplimentare	Discutați cu neurologul
Osteoporoza	Spuneți neurologului la fiecare vizită despre orice fracturi și dureri de spate Radiografiile de coloană vertebrală trebuie efectuate la fiecare 1-2 ani pentru a monitoriza fracturile vertebrale prin compresie Examinare DEXA la fiecare 2-3 ani pentru a monitoriza densitatea osoasă Anual, trebuie determinate nivelurile de vitamina D din sânge utilizând testul pentru 25 OH vitamina D (în mod ideal iarna târziu în țările cu climă sezonieră); suplimentarea cu vitamina D și vitamina D3 poate fi necesară dacă nivelurile sunt scăzute Dieta dumneavoastră trebuie evaluată în fiecare an pentru a confirma dacă aportul de calciu din alimente/băuturi este adecvat	În funcție de concentrația din sânge poate fi necesară suplimentarea cu vitamina D Verificați anual nivelurile 25 OH vitamina D; se suplimentează după discuția cu neurologul Asigurați-vă că aportul de calciu din dietă corespunde recomandărilor pentru vârsta copilului Poate fi necesară suplimentarea cu calciu dacă dieta copilului nu include cantități adecvate de calciu Activitățile de susținere a greutateii (statul în picioare) pot fi utile pentru sănătatea oaselor Discutați cu neurologul/kinetoterapeutul înainte de a începe un exercițiu/program de susținere a greutateii
Mioglobinuria (Urină de culoare roșu-marونی, deoarece conține produși de descompunere ai proteinelor musculare) Pentru aceasta este nevoie să faceți analize de laborator în spital	Spuneți neurologului dacă urina este de culoare roșu-marونی Se poate face un sumar de urină pentru a detecta prezența mioglobinei De asemenea, urina se poate analiza pentru prezența infecțiilor	Evitați exercițiile viguroase și excentrice, cum ar fi alergatul în pantă sau săritul la trambulină Aportul corect de lichide este important Sunt necesare investigații renale dacă aceasta persistă



7. MANAGEMENTUL ENDOCRIN

Mai mulți hormoni pot fi afectați negativ de steroizii utilizați în tratamentul DMD. Cel mai frecvent aceștia includ hormonul de creștere (ceea ce afectează creșterea, având ca rezultat o statură mică) și testosteronul (hormonul sexual masculin, ceea ce conduce la pubertate întârziată). Neurologul vă poate recomanda să mergeți la un endocrinolog (medic care se ocupă cu studiul hormonilor) pediateru dacă există preocupări legate de creștere, pubertate sau supresie suprarenală.

CREȘTEREA ȘI PUBERTATEA

Statura mică și pubertatea întârziată pot fi deranjante și nu trebuie să vă simțiți jenați să discutați aceste subiecte cu neurologul dumneavoastră. Statura mică poate fi un semn al altor probleme medicale, iar deficitul de testosteron poate agrava sănătatea osoasă, deci este important ca echipa de evaluare neuromusculară să vă urmărească îndeaproape creșterea și dezvoltarea pubertală (Figura 5).

TERAPIA CU HORMON DE CREȘTERE

- Este posibil să vi se prescrie un hormon de creștere pentru statura mică, dacă se constată că aveți un deficit de hormon de creștere
- Nu există dovezi sau literatură de specialitate care să evalueze siguranța sau eficacitatea tratamentului cu hormon de creștere la persoanele cu DMD care nu prezintă deficit de hormon de creștere
- Este posibil să existe eventuale riscuri asociate cu utilizarea hormonului de creștere, inclusiv dureri de cap, hipertensiune intracraniană idiopatică (presiune crescută la nivelul creierului și ochilor), alunecarea epifizei capului femural (o afecțiune a șoldului care poate provoca durere și poate necesita intervenție chirurgicală pentru corectare) agravarea scoliozei și risc crescut de apariție a diabetului zaharat
- Înainte de a decide dacă veți începe tratamentul cu hormon de creștere, endocrinologul ar trebui să vă prezinte riscurile și beneficiile potențiale ale tratamentului

TERAPIA CU TESTOSTERON

- Testosteronul este important pentru sănătatea osoasă, precum și pentru dezvoltarea psihosocială/emoțională
- Terapia cu testosteron trebuie inițiată la doze mici care apoi să fie crescute lent pentru a imita pubertatea normală
- Testosteronul este disponibil în mai multe forme, inclusiv injecții intramusculare, geluri și plasturi
- Endocrinologul ar trebui să vă prezinte răspunsul anticipat la tratament înainte de inițierea terapiei, care va include probabil: miros corporal, păr facial, acnee, stimularea creșterii, închiderea epifizelor și creșterea libidoului (interesul pentru sex)
- Reacțiile adverse eventuale includ: infecție la locul injectării, reacție alergică, modificări de dispoziție și creșterea numărului de globule roșii
- Trebuie să vi se recolteze sânge în mod regulat pe perioada tratamentului cu testosteron pentru a monitoriza răspunsul organismului la tratament

CRIZA SUPRARENALĂ

Glandele suprarenale, situate în partea superioară a rinichilor, produc un hormon (cortizol) care ajută organismul să facă față stresului (adică, o boală sau leziune severă). Când luați steroizi, glandele suprarenale nu mai produc cortizol („supresie suprarenală”). Odată cu

Întreruperea tratamentului cu steroizi, poate dura săptămâni sau luni până când organismul va începe din nou să producă cortizol. Fără cortizol, organismul nu poate face față stresului, rezultând o criză suprarenală ce poate pune viața în pericol.

Supresia suprarenală și criza suprarenală sunt complicații potențial letale ale tratamentului cu steroizi pe termen lung (vezi Figura 5). Este important să știți că puteți fi la risc de a dezvolta o criză suprarenală dacă tratamentul cu steroizi este întrerupt brusc sau dacă omiteți administrarea unei doze mai mult de 24 de ore din cauză de boală sau din alte motive. Toți pacienții care urmează tratament zilnic cu steroizi pe termen lung trebuie să aibă un plan care să descrie măsurile ce trebuie luate în cazul omiterii unei doze sau în cazul unei afecțiuni majore sau al traumatismelor severe, cazuri în care pot fi necesare doze suplimentare sau „doze de stres” de steroizi. Informații despre prevenirea, recunoașterea și gestionarea insuficienței suprarenale, precum și despre momentul și modul de utilizare a dozelor de stres sunt incluse în Protocolul PJ Nicholoff privind administrarea steroizilor, care poate fi găsit aici: www.parentprojectmd.org/pj.

SIMPTOMELE CRIZEI SUPRARENALE

Trebuie să primiți informații despre semnele și simptomele crizei suprarenale:

- Oboseală severă
- Dureri de cap
- Greață/vărsături
- Scăderea glicemiei
- Tensiune arterială scăzută
- Leșin

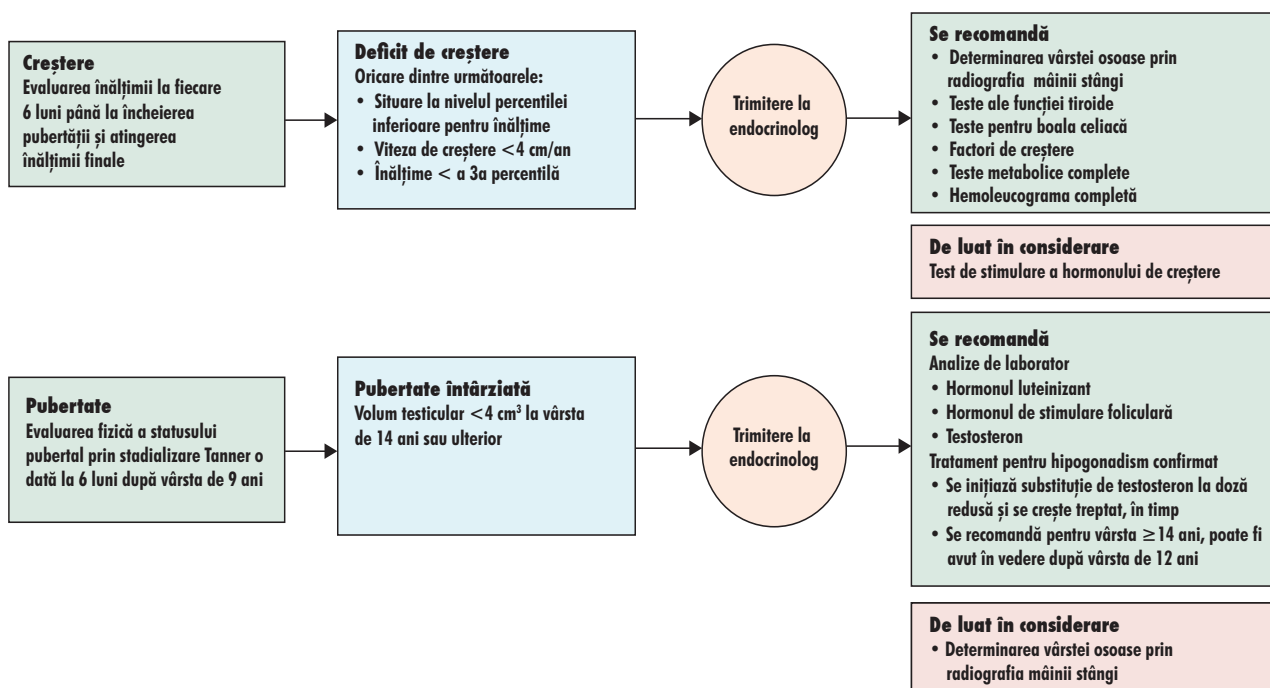


Figura 5 Evaluarea și managementul creșterii și al pubertății pe perioada tratamentului cu corticosteroizi

8. MANAGEMENTUL SĂNĂTĂȚII OSOASE (OSTEOPOROZA) *(Figura 6)*

Sănătatea osoasă este importantă atât în fazele ambulatorii, cât și în fazele non-ambulatorii ale distrofiei musculare Duchenne. Persoanele cu DMD, indiferent de vârstă, prezintă oase fragile, mai ales în prezența tratamentului cu steroizi. Steroizii conduc la o scădere a densității minerale osoase, crescând riscul de fracturi (ruperea oaselor) comparativ cu populația generală. Slăbiciunea musculară și mobilitatea redusă sunt, de asemenea, factori de risc pentru fragilitatea oaselor.

Investigația DEXA (absorbțimetria duală cu raze X) este o metodă non-invazivă prin care se măsoară densitatea minerală osoasă pentru oasele lungi (de obicei la nivelul membrelor inferioare sau superioare). Oasele subțiate sunt mai puțin sănătoase și sunt mai susceptibile la fracturi. Măsurarea densității minerale osoase este importantă pentru monitorizarea globală a sănătății sistemului osos. Se recomandă ca scanarea DEXA să fie efectuată cel puțin o dată la 2 - 3 ani.

Pacienții cu DMD, în special cei care urmează tratament cu steroizi, sunt expuși riscului de fracturi vertebrale prin compresie. Acestea apar ca urmare a unor mici fracturi la nivelul vertebrelor (oasele coloanei vertebrale), care le modifică forma și au ca rezultat colapsul vertebral. Aceste fracturi și colapsul vertebral rezultat pot provoca dureri. Fracturile vertebrale de compresie pot fi văzute la radiografia laterală de profil a coloanei vertebrale, chiar și în absența durerilor de spate. Fracturile vertebrale pot fi tratate cu bifosfonați, în special în prezența durerilor. Se recomandă să efectuați o radiografie laterală de coloană vertebrală o dată la 1 - 2 ani sau chiar mai frecvent dacă aveți dureri de spate.



Țesutul osos este în mod constant descompus, resorbit în fluxul sanguin și reconstruit. Steroizii încetinesc faza de reconstrucție a dezvoltării osoase. Bisfosfonații sunt medicamente care se leagă de suprafața osului, încetinind procesul de descompunere și resorbție, ajutând țesutul osos să se reconstruiască mai eficient. Acest proces ajută ca oasele să fie mai compacte și, sperăm, mai sănătoase și mai puțin susceptibile la fracturi. Utilizarea bifosfonaților poate fi pusă în discuție dacă există semne de scădere a densității osoase, fracturi de os lung care se produc fără traumatisme semnificative și/sau fracturi vertebrale prin compresie (vezi Figura 6).

Evaluare și instruire

Evaluare și instruire de către ergoterapeut sau kinetoterapeut

- Minimizarea riscului de căderi în toate mediile, inclusiv luarea în considerare a suprafeței de mers, a terenului și a obstacolelor
- Asigurarea instruirii pentru pacienți și familiile acestora privind siguranța în scaunul cu roțile; creșterea gradului de conștientizare a faptului că o cauză frecventă de leziuni sunt căderile din scaunul cu roțile
- Asigurarea instruirii pentru familii cu privire la ridicarea și deplasarea în siguranță în și din scaunul cu roțile și pe diverse suprafețe în toate mediile

Considerente frecvente sau modificări posibile

Siguranța la domiciliu

- Îndepărtați obstacolele precum covoare, jucării, cabluri și dezordinea

Evitarea căderilor din scaunul cu roțile sau din dispozitivul de mobilitate

- Utilizarea în permanență a centurii de siguranță
- Utilizarea unor sisteme anti-inclinare pentru scaunul cu roțile

Siguranța pe suprafețe neuniforme sau alunecoase

- Aveți grijă deosebită atunci când vă aflați în aer liber datorită suprafețelor inegale
- Purtați pantofi pentru piscine pentru a vă proteja împotriva căderilor când mergeți pe suprafețe alunecoase în jurul apei
- Folosiți benzi anti-alunecare pe ortezele de gleznă-picior purtate noaptea pentru a scădea riscul de căderi ocazionate de mersul la baie

Transferul în și din scaunul cu roțile în condiții de siguranță

- Luați în considerare cât mai timpuriu echipamente adaptative și sisteme de ridicare a pacientului care să fie utilizate în toate împrejurările pentru a oferi un suport sigur și pentru a minimiza riscul de căderi sau răni în timpul transferului, al toaletei, dușului sau îmbăierii

Modificări eventuale în casă

- Covoare anti-derapante în duș sau cadă
- Bare de prindere pentru duș sau cadă
- Scaun de baie sau alte echipamente adaptative pentru îmbăiat
- Benzi anti-alunecare pentru treptele din lemn
- Balustrade de ambele părți ale scărilor

Figura 6² Considerente legate de siguranță și prevenirea căderilor

9. MANAGEMENTUL ORTOPEDIC *(Figura 7)*

Obiectivele principale ale îngrijirii ortopedice sunt conservarea mersului/ funcției motorii cât mai mult timp posibil și minimizarea retracțiilor (rigidității) la nivelul articulațiilor. Capacitatea de a merge sau de a sta în picioare va ajuta la menținerea unei coloane vertebrale drepte și va ajuta la promovarea sănătății sistemului osos.

RETRACȚII

Pe măsură ce musculatura slăbește și mișcarea articulațiilor devine mai dificilă, articulațiile sunt expuse riscului de a rămâne blocate într-o anumită poziție, ceea ce se numește retracție. Menținerea unei posturi corecte poate ajuta la prevenirea retracțiilor la nivelul spatelui, picioarelor și gleznelor în timpul mersului. Când vă aflați în șezut, este important să vă asigurați că postura este corect aliniată, greutatea fiind repartizată uniform, de ambele părți ale corpului. Membrele inferioare și picioarele trebuie să fie aliniate corespunzător, cu o poziționare bună și cu un suport adecvat. Este esențial să aveți un scaun cu rotile cu șezut adecvat care să susțină simetria coloanei vertebrale și a regiunii pelvine și întinderea coloanei vertebrale. Pot exista opțiuni chirurgicale care ajută la menținerea alinierii picioarelor și a membrelor inferioare dacă acestea sunt considerate adecvate în cazul dumneavoastră.

SCOLIOZA

La persoanele cu DMD care nu primesc tratament cu corticosteroizi există o posibilitate de 90% de a dezvolta scolioză progresivă (o curbură laterală a coloanei vertebrale care se poate agrava în timp). S-a dovedit că tratamentul zilnic cu steroizi reduce riscul de scolioză sau întârzie semnificativ debutul acesteia. O atenție sporită la postură și poziționare este esențială pentru prevenirea scoliozei. Evaluarea continuă a coloanei vertebrale pe tot parcursul vieții este de importanță capitală.

FRACTURI DE OS LUNG

O fractură la nivelul membrelor inferioare poate reprezenta o amenințare semnificativă pentru menținerea capacității de deplasare. Dacă suferiți o astfel de fractură, întrebați dacă trebuie luat în considerare tratamentul prin intervenție chirurgicală. Corectarea chirurgicală poate adesea permite persoanelor cu DMD să se ridice în picioare cât mai curând posibil. Dacă suferiți o fractură, informați echipa de neurologi înainte de luarea oricărei decizii de tratament. Echipa de neurologi va ajuta cu îndrumări privind îngrijirea fracturii, și va orienta terapia necesară post-fractură.

Sindromul de embolie grasă este un risc pentru pacienții cu DMD și reprezintă o urgență medicală.

Embolia grasă este provocată de o bucată mică de grăsime care ajunge în fluxul sanguin, după ruperea unui os sau vătămarea semnificativă a acestuia. Această bucată de grăsime (numită „embolie”) se poate deplasa prin sânge până la plămâni, împiedicând organismul să se oxigeneze în mod adecvat. Simptomele emboliei grase pot include confuzie, dezorientare, „a nu te simți tu însuți”, accelerarea respirației și a frecvenței cardiace și/sau dificultăți de respirație. ***Dacă ați suferit o leziune, cădere și/sau fractură și dacă prezentați oricare dintre semnele sindromului de embolie grasă, trebuie să vă prezentați la secția de urgențe cât mai repede posibil. Spuneți personalului că bănuieți că suferiți de embolie grasă. Aceasta reprezintă o urgență medicală.***

Stadiul ambulator	Stadiul non-ambulator timpuriu	Stadiul non-ambulator târziu
Evaluări		
Se evaluează gradul de mișcare cel puțin o dată la 6 luni		
Se efectuează anual o evaluare vizuală a coloanei vertebrale	Se efectuează o evaluare vizuală a coloanei vertebrale o dată la 6 luni	
Se solicită o evaluare radiografică dacă se observă deviații sau dacă evaluarea vizuală este dificilă	Se solicită o evaluare radiografică a coloanei vertebrale când pacientul devine non-ambulator; în prezența deviațiilor se solicită o radiografie o dată la 6 luni-1 an, în funcție de maturitatea scheletică; se trimite la chirurgul ortoped pentru deviații > 20°	La pacienții cunoscuți cu scolioză progresivă se solicită anual o radiografie verticală anteroposterioară de coloană vertebrală
Intervenții		
Sub îndrumarea kinetoterapeutului, se implementează un program de exerciții de întindere la domiciliu axat pe glezne, genunchi și șolduri		
Când dorsoflexia pasivă este <10° se vor utiliza orteze nocturne personalizate de gleznă-picior, în poziție neutră	Sub îndrumarea ergoterapeutului, atenția se concentrează pe extremitatea superioară	
	Se vor utiliza orteze diurne personalizate de gleznă-picior pentru a întârzia agravarea retractorii varus equin	Se continuă utilizarea ortezelor pentru membrele inferioare; poate fi indicată fabricarea de atele personalizate pentru încheietura mâinii și mână
	Se inițiază un program pentru poziționare în ortostatism utilizând dispozitive de susținere a ortostatismului („standing device”) sau un scaun cu rotile cu poziționare în ortostatism	Programele pentru poziționare în ortostatism se vor utiliza cu precauție
Se recomandă intervenție chirurgicală la nivelul piciorului și a tendonului lui Achille pentru îmbunătățirea mersului în prezența unei retractorii la nivelul gleznei și dacă există forță suficientă la nivelul cvadricepsului și a extensorului șoldului	Se recomandă intervenție chirurgicală la nivelul piciorului și a gleznei pentru ameliorarea poziționării piciorului doar dacă acest lucru este dorit de pacient	
Se evită utilizarea ortezelor spinale		
Anticipativ, se asigură familiilor îndrumări pentru prevenirea fracturilor		
Se consultă medicul cardiolog și pneumolog înaintea oricărei intervenții chirurgicale		
Se recomandă efectuarea kinetoterapiei după intervenția chirurgicală	Se recomandă consult ortopedic pentru folosirea implanturilor sau dispozitivelor spinale și pentru fuziune spinală dacă deviația spinală este > 20-30° la persoane aflate în perioada prepubertală care nu urmează tratament cu corticosteroizi; se asigură evaluare pre-operator și post-operator alături de kinetoterapie	Se recomandă consult ortopedic pentru folosirea implanturilor sau dispozitivelor spinale și pentru fuziune spinală dacă deviația este progresivă
Se asigură că familiile și echipa medicală sunt informate privind sindromul de embolie grasă		

Figura 7² Evaluarea și managementul coloanei vertebrale și articulațiilor

10. MANAGEMENTUL REABILITĂRII

Kinetoterapie, ergoterapie și logopedie

Persoanele cu DMD au nevoie de acces la diferite tipuri de programe de rehabilitare pe tot parcursul vieții. Echipa de rehabilitare poate include medici, kinetoterapeuți, ergoterapeuți, logopezi, ortopezi, specialiști în orteze și furnizori de echipamente medicale durabile.

Echipa de rehabilitare ar trebui să ia în considerare obiectivele personale și stilul de viață pentru a oferi o îngrijire preventivă corespunzătoare, încercând să minimizeze impactul pe care îl are DMD asupra vieții și activităților dumneavoastră și pentru a optimiza calitatea vieții. Rehabilitarea se poate asigura în ambulator și în instituțiile școlare și trebuie să continue pe tot parcursul vieții. Ar trebui să fiți evaluat de un specialist în rehabilitare cel puțin o dată la 4 - 6 luni.

GRADUL DE MIȘCARE, EXERCIȚIILE FIZICE ȘI DE ÎNTINDERE („STRETCHING”) (FIGURA 8)

- În DMD există mulți factori care contribuie la tendința ca articulațiile să devină rigide sau „contractate” (retracție) inclusiv: scăderea elasticității musculare datorită utilizării limitate și a dezechilibrului la nivelul mușchilor ce înconjoară o articulație (unul mai puternic decât altul)
- Menținerea unui grad adecvat de mișcare și a simetriei la nivelul diferitelor articulații ajută la menținerea celui mai bun nivel posibil al funcției, previne apariția retracțiilor și previne problemele legate de presiune la nivelul pielii
- Sunt recomandate exercițiul aerob și activitatea aerobă; înotul este un exemplu excelent de activitate fizică ce poate fi efectuată în siguranță. Unele tipuri de activități (cum ar fi săritul la trambulină sau în castelul gonflabil) pot fi dăunătoare pentru mușchi. Prin urmare, toate exercițiile fizice trebuie monitorizate și îndrumate de kinetoterapeut
- Exercițiile de întindere vor fi monitorizate de kinetoterapeut, dar trebuie să facă parte din rutina zilnică
- După diagnostic, scopul exercițiilor de întindere și al folosirii ortezelor este de a păstra funcția și flexibilitatea și de a menține confortul



Tabloul 2: Evaluări și intervenții de reabilitare în toate stadiile bolii la pacienți cu distrofie musculară Duchenne

Evaluare

Evaluarea multidisciplinară de reabilitare o dată la 6 luni sau mai frecvent dacă există îngrijorări, modificări ale statusului sau nevoi specifice (anexă)

Intervenții

Tratament direct

Tratamentul direct realizat de kinetoterapeuți, ergoterapeuți și logopezi, adaptat în funcție de nevoile individuale, stadiul bolii, răspunsul la terapie și toleranța, oferite pe toată durata vieții pacientului

Prevenirea retractorilor și deformărilor

- Exerciții preventive de întindere, la domiciliu, efectuate de 4-6 ori pe săptămână; exerciții regulate de întindere pentru glezne, genunchi și șolduri; ulterior, exerciții de întindere pentru încheieturi, mâini și gât, dacă sunt indicate după evaluare
- Exerciții de întindere pentru structurile cunoscute a fi expuse riscului de retracții și deformări* și pentru cele identificate la evaluare
- Intervenții cu orteze, atele, aparat gipsat, poziționare și echipament:
 - o Orteză gleznă/picior (AFO) pentru întindere nocturnă - poate fi cel mai bine tolerată dacă este utilizată preventiv, la o vârstă fragedă
 - o Orteză gleznă/picior (AFO) pentru întindere sau poziționare în timpul zilei, în fazele non-ambulatorii
 - o Atele pentru încheietură sau mână pentru întinderea flexorilor/extensorilor lungi ai degetelor - tipic în faze non-ambulatorii
 - o Aparat gipsat în etape succesive în faza ambulatorie sau non-ambulatorie
 - o Dispozitive pasive/motorizate de susținere în ortostatism - atunci când alinierea corectă în ortostatism devine dificilă, dacă retracțiile nu sunt prea severe pentru a împiedica poziționarea sau toleranța
 - o Orteze genunchi/gleznă/picior (KAFO) pentru imobilizarea articulației - o opțiune pentru stadiile târzii ambulatorii și non-ambulatorii
 - o Scaune personalizate manuale și motorizate (șezut solid, spate dur, ghidaje pentru șold, suporturi laterale pentru corp, adaptoare și tetieră)

- o Componente reglabile de poziționare în scaune cu roțile motorizate (înclinare, sprijinire, suporturi de ridicare a picioarelor, suport pentru ortostatism și înălțime reglabilă a scaunului)

Exerciții și activitate

Activități sau exerciții aerobice regulate cu un nivel de efort sub-maximal (de ex. înot și ciclism) cu asistență după caz, evitarea exercițiilor cu gantere și foarte solicitante, monitorizare pentru a evita suprasolicitarea, respectarea necesității de odihnă și de conservare a energiei și precauție în ceea ce privește capacitățile cardio-respiratorii potențial reduse, precum și riscul de leziuni musculare chiar și în cazul unui bun status funcțional clinic

Prevenirea și managementul căderilor și fracturilor

- Minimizarea riscurilor de căderi în toate mediile
- Suportul kinetoterapeutului alături de ortoped pentru managementul rapid al fracturilor la nivelul oaselor lungi și asigurarea reabilitării corespunzătoare pentru menținerea ambulației și/sau susținerea capacităților de menținere în ortostatism

Managementul diferențelor de învățare, atenție și de procesare senzorială

Management în colaborare cu echipa, pe baza îngrijorărilor și evaluărilor

Tehnologia de asistență și echipamentul adaptativ

Planificare și instruire prin evaluare, prescriere, instruire și susținere pentru finanțare

Participare

Participare în toate domeniile vieții, cu suport în toate etapele

Prevenirea și managementul durerii

Prevenirea durerii și managementul extensiv, după caz, pe tot parcursul vieții

AFO = orteze pentru gleznă și picior. KAFO = orteze pentru genunchi, gleznă și picior. * Zonele expuse în general riscului de retracții și deformări includ flexorii la nivelul șoldului, tendoanele ilirotibiale, mușchii regiunii posterioare a coapsei, flexorii plantari, fascia plantară, flexorii cotului, mușchiul pronator al antebrațului, flexorii și extensorii lungi la nivelul încheieturii și degetelor, mușchii lombricali și mușchii extensori ai gâtului; retracții articulare izolate în flexia șoldului și a genunchiului și flexia plantară, varus la nivelul regiunii posterioare și anterioare a piciorului, flexia cotului, flexia sau extensia încheieturii mâinii și articulațiile degetelor; și deformarea coloanei vertebrale și a peretelui toracic, incluzând scolioză, cifoză sau lordoză excesivă, și mobilitate scăzută a peretelui toracic.

Figura 8'

SCAUNE CU ROTILE, SCAUNE ȘI ALTE ECHIPAMENTE ADAPTATIVE (FIGURA 9)

- În faza ambulatorie, puteți utiliza pentru distanțe lungi un scuter, un cărucior sau un scaun cu roțile pentru a vă menține puterea
- Când începeți să folosiți un scaun cu roțile pentru perioade mai lungi, este important să folosiți un scaun care asigură alinierea adecvată a posturii și un suport corespunzător pentru toate părțile corpului
- Pe măsură ce dificultățile legate de mersul pe jos cresc, se recomandă utilizarea unui scaun cu roțile electric cât mai devreme posibil. În plus, dacă este disponibil, se recomandă un dispozitiv cu acționare electrică pentru stat în picioare
- Kinetoterapeuții și ergoterapeuții pot fi de folos pentru a vă recomanda dispozitive de asistare care să vă ajute să vă mențineți independența și care promovează siguranța
- Cel mai bine este să vă gândiți din timp la tipul de echipament care vă va ajuta să continuați să vă mențineți independența și să puteți participa la activitățile care vă fac plăcere și astfel să le puteți planifica corespunzător

CASETA 4. MANAGEMENTUL DURERILOR

Este important să spuneți neurologului dacă durerea este o problemă, astfel încât aceasta să poată fi abordată și tratată corect. Acest lucru trebuie revizuit la fiecare vizită de evaluare neuromusculară. Din păcate, în prezent nu se cunosc foarte multe lucruri despre durere în DMD. Sunt necesare mai multe cercetări. Dacă aveți dureri, trebuie să discutați cu neurologul și să-i explicați că aceasta este o problemă deranjantă.

- Pentru un management eficient al durerii, este important să identificați cauza durerii, astfel încât echipa de neurologi să vă poată oferi intervenții adecvate
- Durerea poate apărea din cauza unor probleme cu postura și a dificultății de a menține o poziție confortabilă. Intervențiile pot include orteze adecvate și personalizate (bandaje), scaune, saltea de pat și dispozitive de mobilitate, precum și abordări standard cu tratament medicamentos (de exemplu, relaxante musculare, medicamente antiinflamatoare). Trebuie avute în vedere interacțiunile cu alte medicamente (de exemplu, dintre steroizi și medicamente antiinflamatoare nesteroidiene [AINS]) și efectele secundare asociate, în special cele care ar putea afecta funcția cardiacă sau respiratorie)
- Rareori, intervenția chirurgicală ortopedică poate fi indicată în cazul durerii care nu poate fi soluționată în niciun alt mod. Durerile de spate, în special la persoanele care utilizează steroizi, pot fi un semn de fracturi vertebrale prin compresie, care răspund bine la tratamentul cu bifosfonați
Medicamentele pentru calmarea durerii din clasa narcoticelor trebuie utilizate cu deosebită precauție, mai ales în caz de disfuncție pulmonară. Narcoticele pot provoca respirație superficială sau chiar oprirea respirației.

- Este posibil să aveți nevoie de adaptări suplimentare pentru a vă ajuta să urcați scările ajungeți la etaj și să fiți deplasat, pentru a mânca și a bea, pentru a vă întoarce în pat, pentru toaletă și îmbăiere
Dispozitive simple, cum ar fi tăvițele înălțate și paiele adaptative, pot optimiza funcția
- Tehnologiile avansate, cum ar fi robotica, Bluetooth și controlul mediului prin infraroșu, pot fi de ajutor. Tehnologiile avansate de asistență computerizată, precum dispozitivele Tecla

Home Automation și Dragon Naturally Speaking și dispozitivele de recunoaștere vocală, cum ar fi Google Home și Amazon Echo, vă pot ajuta să controlați mediul înconjurător și să fiți asistați cu activitățile zilnice.

Evaluare și instruire

Evaluare și instruire de către ergoterapeut sau kinetoterapeut

- Minimizarea riscului de căderi în toate mediile, inclusiv luarea în considerare a suprafeței de mers, a terenului și a obstacolelor
- Asigurarea instruirii pentru pacienți și familiile acestora privind siguranța în scaunul cu roțile; creșterea gradului de conștientizare a faptului că o cauză frecventă de leziuni sunt căderile din scaunul cu roțile
- Asigurați instruire pentru familii cu privire la ridicarea și deplasarea în siguranță în și din scaunul cu roțile și pe diverse suprafețe în toate mediile

Considerente frecvente sau modificări posibile

Siguranța la domiciliu

- Îndepărtați obstacolele precum covoare, jucării, cabluri și evitați dezordinea

Evitarea căderilor din scaunul cu roțile sau dispozitivul de mobilitate

- Utilizarea în permanență a centurii de siguranță
- Utilizarea unor sisteme anti-înclinare pentru scaunul cu roțile

Siguranța pe suprafețe neuniforme sau alunecoase

- Aveți grijă deosebită atunci când vă aflați în aer liber datorită suprafețelor neregulate
- Purtați pantofi pentru piscină pentru a vă proteja împotriva căderilor când mergeți pe suprafețe alunecoase în jurul apei
- Folosiți benzi anti-alunecare pe ortezele de gleznă-picior purtate noaptea pentru a scădea riscul de căderi ocazionate de mersul la baie

Transferul în și din scaunul cu roțile în condiții de siguranță

- Luați în considerare cât mai timpuriu echipamente adaptative și sisteme de ridicare a pacientului care să fie utilizate în toate împrejurările pentru a oferi un suport sigur și pentru a minimiza riscul de căderi sau răniri în timpul transferului, al toaletei, dușului sau îmbăierii

Modificări eventuale în casă

- Covoare anti-derapante în duș sau cadă
- Bare de prindere pentru duș sau cadă
- Scaun de baie sau alte echipamente adaptative pentru îmbăiat
- Benzi anti-alunecare pentru treptele din lemn
- Balustrade de ambele părți ale scărilor

Figura 9² Supravegherea și managementul asigurate de echipa de reabilitare

11. MANAGEMENTUL PULMONAR

În general, persoanele cu DMD nu au probleme de respirație sau cu tusea în timpul stadiului ambulator. Pe măsură ce creșteți și mușchii asociați tusei slăbesc, puteți prezenta un risc de infecții respiratorii ca urmare a unei tuse ineficiente. Mai târziu, mușchii care susțin respirația pot slăbi și ei și puteți dezvolta probleme cu respirația în timpul somnului. Este important să informați echipa de medici dacă aveți dureri de cap sau sunteți obosit dimineața, deoarece acestea pot fi semne de respirație superficială în timpul somnului și indică necesitatea unui studiu de somnologie.

Dacă tusea își pierde din forță, este extrem de important să utilizați dispozitive pentru eficientizarea tusei, mai ales dacă sunteți bolnav. Un studiu de somnologie evaluează cât de bine respirați în timpul somnului. Dacă nivelul oxigenului este prea scăzut în timpul somnului, va trebui să utilizați presiune bifazică pozitivă a căilor respiratorii (BI-PAP) pentru a vă ajuta să vă îmbunătățiți respirația în timpul somnului. Pe măsură ce creșteți, veți putea constata că veți avea nevoie de ajutor cu respirația și în timpul zilei.

Este necesară o abordare planificată și proactivă a asistenței respiratorii care trebuie să se bazeze pe monitorizare strictă, prevenirea problemelor și intervenția precoce, atunci când este cazul.

Echipa de medici care vă evaluează ar trebui să includă un medic pneumolog și un specialist în terapie respiratorie cu experiență în evaluarea respirației la persoanele cu DMD. Obiectivelor lor terapeutice includ în general implementarea unor tehnici de expansiune pulmonară și de menținere a supleței mușchilor peretelui toracic (recrutarea volumului pulmonar), de asistare manuală și mecanică a tusei pentru curățarea eficientă a căilor respiratorii și asigurarea suportului ventilator non-invaziv sau invaziv în timpul nopții și în timpul zilei.

SUPRAVEGHERE ȘI PREVENIRE (FIGURA 10)

- După diagnostic, trebuie să fiți evaluat anual de către un pneumolog și să începeți testarea funcției pulmonare cât mai curând posibil după diagnosticare. Testarea trebuie să includă măsurarea capacității vitale forțate (sau „FVC”, cea mai completă și puternică expirație pe care o poate face o persoană). Inițierea precoce a acestor teste vă va permite să vă familiarizați cu echipamentul și echipa și va permite evaluarea funcției respiratorii la momentul inițial
- În stadiul în care nu puteți merge fără ajutor, evaluarea pulmonară trebuie programată cel puțin o dată la șase luni. Evaluarea trebuie să includă testarea funcției pulmonare cu măsurarea FVC, a presiunii maxime de inspirație (MIP - cât de puternic puteți inspira) și de expirație (MEP - cât de puternic puteți expira) și debitul de vârf al tusei (PCF - cât de tare puteți tuși). Aceste valori vor fi urmărite în timp de echipa de evaluare pulmonară
- În plus, evaluarea trebuie să includă pulsoximetria (SpO2 - măsoară oxigenul din sânge în stare de veghe) și, dacă sunt disponibile, testarea în timpul expirației sau transcutanată a nivelurilor de dioxid de carbon din sânge (PetCO2/PtcCO2 - măsoară nivelurile de dioxid de carbon din sânge în stare de veghe)
- Poate fi necesar un studiu de somnologie dacă există semne de somn agitat, dureri de cap dimineața sau oboseală extremă în timpul zilei. Acest studiu evaluează respirația și măsoară nivelurile de oxigen și nivelurile de dioxid de carbon din sânge în timpul somnului
- Vaccinarea antipneumococică (pentru prevenirea pneumoniei) și vaccinările antigripale anuale (vaccin injectabil, se va evita spray-ul nazal antigripal cu virus viu) vor ajuta la prevenirea episoadelor de gripă severă și pneumonie

ADRESAȚI-VĂ NEUROLOGULUI SAU PNEUMOLOGULUI:

- Dacă vă confrunțați cu o afecțiune prelungită și infecții minore ale căilor respiratorii superioare
- Dacă sunteți mai obosit decât de obicei sau resimțiți somnolență nejustificată în timpul zilei
- Dacă aveți dificultăți de respirație, ca și când nu puteți respira sau aveți dificultăți să finalizați propozițiile
- Dacă aveți dureri de cap preponderent dimineața sau tot timpul
- Dacă aveți probleme cu somnul, vă treziți des, aveți probleme cu trezirea sau aveți coșmaruri
- Dacă vă treziți încercând să respirați adânc sau dacă simțiți că inima bate foarte tare
- Dacă aveți dificultăți de atenție în timpul zilei, acasă sau la școală

Stadiul ambulator	Stadiul non-ambulator timpuriu	Stadiul non-ambulator târziu
Evaluări		
O dată pe an: FVC	De două ori pe an: FVC, MIP/MEP, PCF, SpO ₂ , pet CO ₂ /ptcCO ₂	
Studiu de somnologie* cu capnografie pentru semne și simptome de apnee obstructivă în somn sau tulburări de respirație în timpul somnului		
Intervenții		
Imunizare cu vaccin antipneumococic și anual cu vaccinul antigripal inactivat		
	Manevre de recrutare de volum pulmonar când FVC este ≤60% din valoarea prezisă	
	Tuse asistată când FVC este ≤50% din valoarea prezisă, PCF <270L/min sau MEP < 60 cm H2O†	
	Ventilație nocturnă asistată cu o rată respiratorie de rezervă (de preferință non-invazivă) atunci când există semne sau simptome de hipoventilație în timpul somnului sau de alte tulburări de respirație în timpul somnului Țanomalii la studiul de somnologie,* FVC ≤50% din valoarea prezisă, MIP < 60 cm H2O sau valoarea inițială în stare de veghe a SpO2 <95% sau pCO2 >45 mmHg	
	Adăugarea ventilației diurne asistate în cazul în care, în ciuda ventilației nocturne, valoarea diurnă a SpO ₂ este <95% sau a pCO ₂ >45 mmHg, sau sunt prezente simptome de dispnee în stare de veghe	

Figura 10² - Supraveghere, evaluare și management de către echipa de pneumologi



INTERVENȚII (FIGURA 10)

Există diverse strategii prin care puteți ajuta plămânii să funcționeze cât mai bine posibil, pe o perioadă îndelungată.

- Poate fi util să folosiți modalități de a crește cantitatea de aer care intră în plămâni prin întinderea mușchilor respiratori prin respirație profundă („recrutarea volumului pulmonar,” expansiune pulmonară sau tehnici de înmagazinare a aerului)
- Dacă tusea se diminuează, tehnicile de asistare manuală sau mecanică a tusei („tuse asistată”) sunt utile pentru curățarea căilor respiratorii și pentru ca mucusul și germenii să nu poată pătrunde în plămâni, reducând astfel riscul de pneumonie
- Cu timpul, veți avea nevoie în primă fază de suport respirator în timpul nopții (ventilație asistată non-invazivă prin presiune bifazică pozitivă a căilor respiratorii – BIPAP) și ulterior în timpul zilei (ventilația asistată non-invazivă în timpul zilei) pe măsură ce încep să apară simptomele enumerate la capitolul supraveghere
- Adaptarea în ceea ce privește trecerea la ventilația asistată se poate realiza cu dificultate. Există mai multe tipuri diferite de „interfețe” (măști și piese bucale) pe care le puteți utiliza. Este important să găsiți o interfață potrivită pentru dumneavoastră. Echipa dumneavoastră de asistență pulmonară vă poate oferi diferite tipuri de interfețe până când veți identifica modelul cel mai confortabil
- Ventilația poate fi asistată și prin intermediul unui tub introdus chirurgical la nivelul traheii, la baza gâtului („tub de traheostomie”), în funcție de practica locală. Această intervenție este denumită suport ventilator invaziv. Nu există ghiduri care să indice momentul specific când poate fi necesară realizarea traheostomiei. Este deseori o decizie personală luată împreună cu pneumologul dumneavoastră
- Intervențiile de mai sus vă pot ajuta să respirați mai ușor și să evitați afecțiunile respiratorii acute
- Este esențial să respectați programul de vaccinare, inclusiv vaccinul antipneumococic și vaccinul antigripal anual. Persoanele cu DMD trebuie să aleagă întotdeauna vaccinul antigripal injectabil și nu spray-ul nazal cu virus viu
- În cazul intervențiilor chirurgicale planificate o atenție deosebită trebuie acordată respirației (vezi capitolul 15)
- Dacă aveți o infecție respiratorie, solicitați tratament cu antibiotice în plus față de tehnicile de asistare manuală sau mecanică a tusei
- Se recomandă întotdeauna prudență în cazul în care aveți nevoie de oxigen suplimentar; asigurați-vă că personalul medical știe să utilizeze ventilația non-invazivă prin presiune bifazică pozitivă a căilor respiratorii și în același timp să monitorizeze cu atenție nivelul de dioxid de carbon (CO₂)

12. MANAGEMENTUL CARDIAC *(Figura 11)*

Inima este la rândul ei un mușchi, care este de asemenea afectat în DMD. Boala mușchiului cardiac se numește „cardiomiopatie”. În DMD, cardiomiopatia este rezultatul absenței distrofinei la nivelul musculaturii cardiace. Cardiomiopatia determină în timp scăderea funcției cardiace sau insuficiență cardiacă. Există multe stadii de insuficiență cardiacă, iar pacienții pot trăi mulți ani cu insuficiență cardiacă controlată prin utilizarea de medicamente și vizite regulate la cardiolog (medic de inimă). Scopul managementului cardiac în DMD este depistarea precoce a disfuncției cardiace și tratamentul modificărilor intervenite la nivelul musculaturii cardiace. Din nefericire, problemele cardiace pot fi adesea silențioase și este posibil să nu observați simptome. Din acest motiv, este extrem de important ca din momentul diagnosticului, din echipa de îngrijire să facă parte și un cardiolog.

SUPRAVEGHERE

- Trebuie să fiți examinat de cardiolog cel puțin o dată pe an după diagnostic sau mai frecvent dacă este recomandat
- Evaluarea funcției cardiace trebuie să includă o electrocardiogramă (EKG - evaluează impulsurile electrice ale inimii și măsoară ritmul cardiac) și o ecografie cardiacă (imagini ale structurii și funcției inimii) sau un IRM cardiac (oferă imagini exacte ale structurii și funcției cardiace și arată dacă mușchiul inimii prezintă fibroză sau leziuni)
- Purtătorii de sex feminin trebuie să efectueze examinări cardiace o dată la 3 până la 5 ani, dacă nu au probleme cardiace (sau mai des dacă li se recomandă), deoarece pot prezenta același tip de probleme cardiace ca și persoanele cu DMD

TRATAMENT

- Tratamentul cardiac trebuie inițiat la primele semne de fibroză cardiacă (formarea de leziuni la nivelul mușchiului inimii, observate la IRM), scădere a funcției cardiace (observată prin scăderea sau scurtarea fracției de ejeție la IRM sau ecografie cardiacă) sau până la vârsta de 10 ani, chiar dacă toate investigațiile sunt normale, deoarece în acest mod vă puteți proteja inima
- Tratamentul cu inhibitori ai enzimei de conversie a angiotensinei (IEC - lisinopril, captopril, enalapril, etc.) sau cu blocante ale receptorilor angiotensinei (BRA - losartan) trebuie considerate ca terapie de primă linie. Aceste medicamente ajută la dilatarea vaselor de sânge care pleacă din inimă, astfel încât inima dumneavoastră nu mai trebuie să facă un efort foarte mare pentru a pompa sângele în organism
- Alte medicamente, cum ar fi beta-blocantele, încetinesc ritmul cardiac, astfel încât inima să poată asigura și pompa eficient sângele. Pe măsură ce insuficiența cardiacă progresează, se pot prescrie și diuretice („pastilele pentru eliminarea apei” care ajută organismul să elimine lichidele, reducând astfel volumul sângelui, ceea ce permite ca inima să nu mai pompeze la fel de repede și puternic)
- Anomaliile de ritm cardiac observate la ECG trebuie investigate și tratate cu promptitudine. Este o idee bună să aveți la îndemână o copie a ECG-ului efectuat la momentul inițial
- Cu monitorul Holter se pot evalua frecvența și ritmul cardiac timp de 24 sau 48 de ore; se poate utiliza acest dispozitiv dacă se suspectează modificări ale ritmului cardiac sau ale frecvenței cardiace și sunt necesare evaluări suplimentare
- Creșterea frecvenței cardiace și/sau palpitațiile (bătăi anormale ale inimii) sunt frecvente la persoanele cu DMD și, în general, nu sunt periculoase. Totuși, acestea pot fi asociate și cu probleme cardiace mai grave și trebuie investigate de un cardiolog

- Dacă vă confrunțați cu dureri toracice severe, persistente, acest lucru poate fi un semn de afectare cardiacă și trebuie să fiți evaluat imediat la secția de urgențe
- Persoanele care iau steroizi trebuie monitorizate pentru eventuale efecte secundare cardiace, cum ar fi hipertensiunea arterială (creșterea tensiunii) și hipercolesterolemia (colesterol ridicat); poate fi necesar ca doza de steroizi să fie modificată sau poate fi necesară adăugarea unui tratament suplimentar (vezi Tabelul 2)

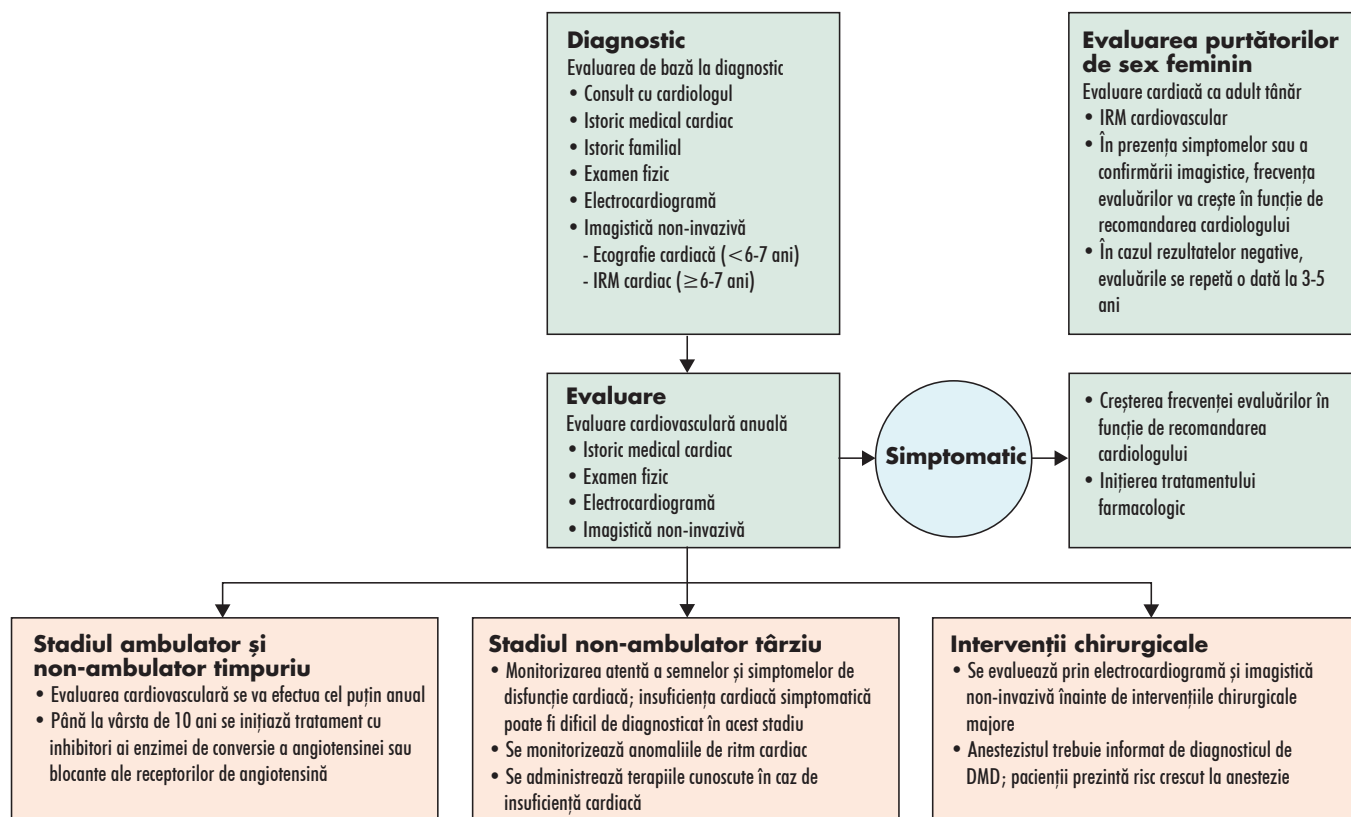


Figura 11² Supraveghere, evaluare și management de către echipa de cardiologie

13. MANAGEMENTUL GASTROINTESTINAL

Nutriție, înghițire și alte probleme gastro-intestinale

La diferite vârste poate fi necesar să fiți examinat de următorii experți: nutriționist dietetician autorizat, kinetoterapeut, logoped și gastroenterolog. Preocupările gastrointestinale la persoanele cu DMD: statutul supraponderal sau subponderal, constipație cronică și dificultăți la înghițire sau deglutiție (disfagie).

MANAGEMENTUL NUTRIȚIONAL (FIGURA 12)

Un dietetician autorizat vă poate ajuta să evaluați numărul necesar de calorii zilnic prin calcularea necesarului de energie în stare de repaus, în funcție de înălțime, vârstă și nivelul de activitate.

- Menținerea unui bun status nutrițional va ajuta la prevenirea atât a subnutriției cât și a supraponderalității. Acest lucru este esențial de la diagnostic și pe tot restul vieții
- Este important ca greutatea sau indicele de masă corporală (IMC) pentru vârstă să se mențină între percentila 10 și 85 pe diagramele naționale de percentile (vezi capitolul resurse)
- Pentru menținerea unui corp sănătos este necesar să consumați alimente sănătoase, echilibrate, cu o gamă completă de tipuri de alimente; informații despre alimentația echilibrată pentru întreaga familie pot fi găsite în majoritatea surselor naționale, inclusiv Ghidul dietetic pentru americani (www.choosemyplate.gov/Dietary-Guidelines) și alte resurse cunoscute din țara dumneavoastră
- Trebuie să începeți să acordați o atenție deosebită dietei la momentul diagnosticului, atunci când începeți tratamentul cu steroizi, când intervine pierderea ambulației și când apar probleme de înghițire
- Trebuie să vă evaluați dieta anual pentru a asigura necesarul de calorii, proteine, lichide, calciu, vitamina D și alți nutrienți
- Administrarea corectă de lichide este necesară pentru prevenirea problemelor de deshidratare, constipație și a problemelor renale (cu rinichii)
- Dacă creșterea în greutate este prea mare, se recomandă o scădere a caloriilor și o creștere a activității fizice sigure
- Gastropareza sau întârzierea golirii stomacului poate să apară pe măsură ce creșteți, provocând dureri abdominale după mese, greață, vărsături, pierderea poftei de mâncare și intervenirea rapidă a senzației de sațietate
- Dacă prezentați o scădere neașteptată în greutate, este important să luați în considerare faptul că aceasta poate fi o complicație a problemelor ce afectează alte sisteme (de exemplu cardiace sau respiratorii)
- Problemele legate de înghițire pot conduce și la scăderea în greutate. Nutriționistul ar trebui să colaboreze îndeaproape cu logopedul pentru a dezvolta planuri de alimentație care să vă ajute să vă păstrați greutatea sau să creșteți în greutate, să conceapă modificări ale dietei care v-ar putea fi de ajutor în timpul meselor și să decidă când este necesar să vă evalueze deglutiția.

MANAGEMENTUL DEGLUTIȚIEI (ÎNGHIȚITULUI) (FIGURA 12):

Slăbiciunea mușchilor faciali, ai maxilarului și gâtului poate conduce la probleme de înghițire (disfagie), accentuând suplimentar problemele nutriționale. Disfagia poate cauza și aspirație (pătrunderea unor fragmente de alimente sau lichide în plămâni) datorită mișcării necorespunzătoare a mușchilor asociați deglutiției, ceea ce poate crește riscul de apariție a pneumoniei. Disfagia se poate instala treptat, ceea ce înseamnă că poate fi dificil de observat. Din acest motiv, simptomele asociate deglutiției trebuie evaluate la fiecare vizită.

SIMPTOMELE DISFAGIEI:

- Puteți simți că v-a rămas mâncare în gât
- Puteți avea scăderi neintenționate în greutate de 10% sau mai mult sau creștere în greutate nesatisfăcătoare (atunci când copilul este în creștere)
- Timpul la masă se poate prelungi (durează mai mult de 30 de minute) și/sau mesele sunt însoțite de oboseală, salivare, tuse sau sufocare
- Scăderea inexplicabilă a funcției pulmonare sau febra de origine necunoscută pot fi semne ale pneumoniei de aspirație sau ale pneumonie cauzate de lichide ajunse în plămâni

INTERVENȚII ÎN CAZ DE DISFAGIE:

- Atunci când se observă aceste simptome sunt necesare teste clinice și examinarea deglutiției la radiografie
- În cazul problemelor cu deglutiția, trebuie implicat și un logoped care să vă ajute să dezvoltați un plan individualizat de tratament cu scopul de a păstra funcția de înghițire la un nivel adecvat
- Se poate discuta despre introducerea sondei gastrice dacă eforturile de menținere a greutății corporale și de asigurare a aportului de lichide pe cale orală nu sunt suficiente
- Riscurile și beneficiile potențiale ale sondei gastrice trebuie discutate în detaliu
- Sonda gastrică poate fi introdusă în mai multe moduri. Trebuie să discutați riscurile pe care le implică procedura chirurgicală și anestezia, precum și preferințele personale, atunci când luați o decizie

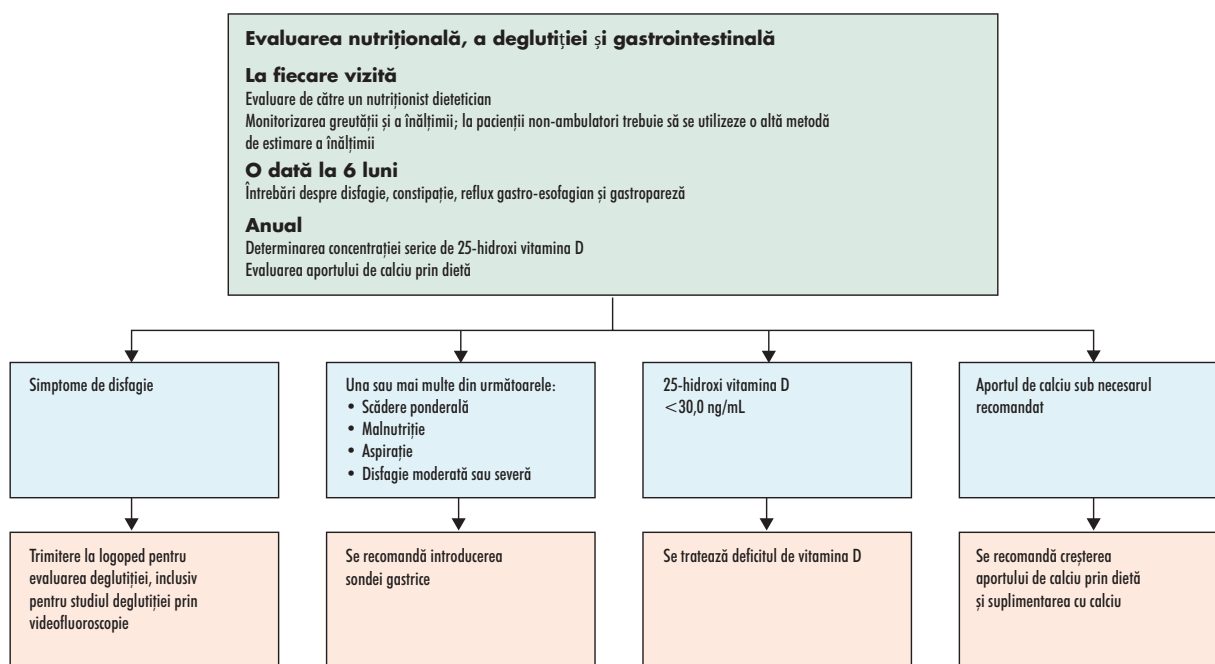


Figura 12': Evaluări și management de nutriție, deglutiție și gastrointestinal

- sonda gastrică utilizată la momentul potrivit poate scuti de presiunea de a consuma alimente pentru un aport caloric suficient
- dacă mușchii asociați deglutiției sunt funcționali, utilizarea sondei gastrice nu înseamnă că nu mai puteți mânca alimentele dorite! Pur și simplu elimină stresul de a consuma calorii și nutrienții necesari în cantitate suficientă, deoarece puteți suplimenta nutriția prin sonda gastrică.

CONSTIPAȚIA ȘI BOALA DE REFLUX GASTROESOFAGIAN (BRGE)

Constipația și refluxul gastroesofagian (acidul care vine din stomac în gât, care provoacă arsuri la stomac) sunt două dintre cele mai frecvente afecțiuni gastro-intestinale observate la persoanele cu DMD. Deoarece constipația este o acuză frecventă și este deseori subraportată, este important să discutați despre tranzitul intestinal cu echipa dumneavoastră de îngrijire.

Managementul constipației poate ajuta la evitarea complicațiilor viitoare care afectează intestinul datorită constipației de lungă durată.

- Laxativele și alte medicamente pot fi utile. Întrebați medicul de familie sau echipa de medici care vă îngrijește care sunt laxativele cele mai potrivite și cât timp trebuie să le luați. Nu toate laxativele sunt la fel
- Este important să beți zilnic o cantitate suficientă de lichide. Creșterea consumului de fibre poate agrava simptomele mai ales dacă consumul de lichide nu este crescut, așadar revizuiți consumul de alimente și lichide cu un dietetician la fiecare vizită, mai ales dacă aveți constipație
- În mod obișnuit, refluxul gastroesofagian este tratat cu medicamente care suprimă acizii gastrici; acestea sunt frecvent prescrise pentru persoanele care sunt în tratament cu steroizi sau bifosfonați administrați pe cale orală
- Îngrijirea orală este un aspect important pentru toată lumea, în special la persoanele care utilizează bifosfonați pentru pierderea de masă osoasă. Recomandările experților pentru îngrijirea orală sunt prezentate în Caseta nr. 5
- Pe măsură ce intervine slăbiciunea maxilarului, poate apărea oboseală la mestecatul alimentelor, ceea ce poate conduce la scăderea aportului caloric

CASETA 5 RECOMANDĂRI PENTRU ÎNGRIJIRE ORALĂ

- Începând cu o vârstă fragedă, persoanele cu DMD trebuie să vadă un dentist cu o vastă experiență și o cunoaștere detaliată a bolii. Misiunea dentistului trebuie să fie aceea de a asigura un tratament de calitate ridicată, sănătate orală și bunăstarea pacientului, reprezentând o resursă pentru comunitatea dumneavoastră. Dentistul trebuie să cunoască diferențele specifice în ceea ce privește dezvoltarea dentară și scheletică la persoanele cu DMD și să colaboreze cu un ortodontist bine informat și experimentat
- Îngrijirea orală și dentară se bazează pe măsuri profilactice în vederea menținerii unei bune igiene orale și dentare
- Este important ca părinții și alți îngrijitori să fie învățați cum să perie dinții unei alte persoane, în special în cazul persoanelor cu DMD, la care, limba mare și, uneori, limitarea deschiderii gurii fac ca periajul să fie mai dificil
- Dispozitivele de asistență adaptate individual și ajutoarele tehnice pentru igiena orală sunt de o importanță deosebită atunci când forța musculară a mâinilor, brațelor, maxilarului, gurii și gâtului începe să scadă sau în prezența retracțiilor la nivelul maxilarului.



CASETA NR.6 MANAGEMENT LOGOPEDIC – DETALII:

- Există tipare bine documentate de deficit de limbaj și vorbire în DMD, care includ probleme legate de dezvoltarea limbajului, memoria verbală pe termen scurt și prelucrarea fonologică, precum și riscul de coeficient de inteligență (IQ) deficitar și tulburări de învățare specifice
- Nu toate persoanele cu DMD sunt afectate, dar aceste aspecte trebuie avute în vedere și trebuie implementate intervenții specifice dacă este cazul
- Se recomandă îndrumarea către logoped sau la un terapeut pentru evaluarea vorbirii și limbajului și pentru inițierea tratamentului dacă sunt suspectate probleme legate de vorbire și limbaj
- Exercițiile pentru mușchii implicați în vorbire și articularea cuvintelor sunt adecvate și necesare atât pentru copiii cu dificultăți de vorbire și limbaj cât și pentru persoanele cu vârste mai mari care prezintă o deteriorare a musculaturii bucale și/sau afectarea inteligibilității limbajului
- Strategiile compensatorii, exercițiile vocale și amplificarea vorbirii sunt adecvate dacă persoana cu DMD devine dificil de înțeles din cauza problemelor legate de suportul respirator
- Evaluarea necesității utilizării unor dispozitive de asistență în comunicare prin generarea vorbirii (VOCA) poate fi adecvată la orice vârstă dacă vorbirea este limitată

14. MANAGEMENTUL PSIHOSOCIAL

Viața trăită în prezența pacienților cu DMD poate fi complicată, iar sprijinul psihosocial și emoțional este esențial atât pentru persoanele cu DMD, cât și pentru familiile acestora (caseta nr.7). Problemele psiho-sociale pot apărea în orice moment. Este important să informați echipa de evaluare neuromusculară dacă aveți probleme cu oricare din cele enumerate mai jos.

- Dificultăți în interacțiunile sociale și/sau în legarea de prietenii (adică imaturitate socială, abilități sociale slabe, retragere sau izolare față de colegi)
- Probleme de învățare
- Anxietate/îngrijorare excesivă sau constantă
- Certuri frecvente și ieșiri comportamentale; dificultatea de a controla furia sau tristețea
- Risc crescut de tulburări neuro-comportamentale și de neurodezvoltare, incluzând tulburări de spectru autist, tulburare cu deficit de atenție/hiperactivitate (ADHD) și tulburare obsesiv-compulsivă (TOC)
- Probleme de ajustare emoțională și anxietate și/sau depresie

Problemele psihosociale și emoționale reprezintă o parte importantă a sănătății și nu trebuie ignorate. Dacă sunteți îngrijorați, preocupați sau aveți întrebări legate de diagnostic sau orice altceva, este important să primiți răspunsuri. La fiecare vizită de evaluare neuromusculară trebuie să vi se pună întrebări, în mod formal sau informal, despre anxietate și depresie și, dacă există probleme, trebuie să primiți o trimitere pentru evaluare și tratament cât mai repede posibil.

CASETA 7. PENTRU FAMILII

Părinții care sunt deschiși și dispuși să răspundă la întrebări vor ușura sarcina copiilor care au întrebări. Este important ca părinții să răspundă la întrebări în mod deschis, dar într-o manieră adecvată vârstei, și să răspundă doar la întrebarea adresată (fără a dezvolta). Ne putem imagina că aceasta poate fi o conversație foarte dificilă. Grupurile de susținere a pacienților și personalul de la clinică vă pot ajuta cu informații, îndrumări și resurse. Echipa de evaluare neuromusculară știe cu siguranță că toți copiii au întrebări și că orice sprijin este apreciat. Aceștia pot ajuta familia punându-i în legătură cu personalul medical cel mai potrivit pentru a ajuta la aceste conversații delicate.

Deși este important ca persoanele cu DMD să beneficieze de sprijin psihosocial și emoțional, acest diagnostic afectează întreaga familie. Părinții și frații pot de asemenea să fie expuși riscului de izolare socială și depresie. Este important ca la fiecare vizită să spuneți echipei de evaluare neuromusculară cum se descurcă familia și, dacă sunteți de părere că ați avea nevoie de consiliere, asigurați-vă că primiți o trimitere în acest sens.

Există mai multe intervenții bine cunoscute pentru a ajuta în diferite domenii ale psihoterapiei. Acestea includ formarea părinților în încercarea de a face față comportamentelor și conflictelor, terapie individuală sau de familie și intervenții comportamentale. Analiza comportamentală aplicată poate ajuta în cazul anumitor comportamente asociate autismului.



EVALUĂRI (FIGURA NR.13)

Evaluarea psihosocială anuală trebuie să includă aspecte precum dezvoltarea cognitivă și a limbajului, reglarea emoțională, reglarea comportamentală, abilitățile sociale și toate celelalte domenii de interes. Deși nu toate clinicile au acces direct la toate evaluările și intervențiile enumerate, aceste recomandări pot servi drept ghid pentru îngrijirea psihosocială.

	Stadiul ambulator sau copilărie	Stadiul non-ambulator timpuriu (copilărie/adolescență/prima maturitate)	Stadiul non-ambulator târziu sau perioada de adult
Evaluări	• Luați în considerare o evaluare la momentul inițial în primul an după diagnostic • Asigurați o evaluare de dezvoltare (< 4 ani) sau neuropsihologică (> 5 ani) când există îngrijorări sociale sau emoționale sau întârziere cognitivă	• Realizați o evaluare neuropsihologică pentru identificarea problemelor cognitive sau de învățare când există îngrijorări privind performanța școlară • Realizați o evaluare neuropsihologică în contextul tranziției spre maturitate pentru a stabili dacă sunt necesare programe de asistență guvernamentală	Realizați o evaluare neuropsihologică dacă există îngrijorări privind modificări ale funcționării sau capacității de a gestiona aspectele cotidiene
	Asigurați evaluarea de către logoped pentru copiii cu suspiciune de întârziere de limbaj sau de dezvoltare a limbajului		Îndrumați pentru evaluarea de către logoped pentru pacienții cu pierdere sau deficit în comunicarea funcțională, dificultăți de masticare sau disfație
	Asigurați evaluarea de către asistentul social la diagnostic iar ulterior la nevoie	Asigurați evaluarea de către asistentul social a nevoilor pacientului și ale familiei	
Intervenții	Faceți recomandare pentru psihoterapie sau psiho-farmacologie, sau ambele, dacă se identifică probleme de sănătate mintală la pacient sau familie		
	Implementați modificări la școală pentru asigurarea sănătății, siguranței și accesibilității; planificați absențele pe motive de sănătate		Oferiți asistență pentru continuarea educației, formare profesională, și instruire intermediară prelungită și programe educaționale personalizate până la vârsta de 22 ani
		Stabiliți obiective viitoare legate de educație și vocație	Oferiți asistență pentru operarea modificărilor pentru a corespunde cerințelor locului de muncă
	Oferiți părinților resurse pentru informarea profesorilor, a psihologilor școlari și a întregului personal școlar despre DMD		
	Oferiți părinților și pacienților resurse pentru informarea colegilor despre DMD		
	Îndrumați către psiholog pentru instruirea în aptitudini sociale, după caz		
	Încurajați părinții și familiile să rămână activi și implicați		
	Promovați auto-susținerea și independența pacientului		
			Aranjați asistență medicală la domiciliu dacă sănătatea pacientului este la risc deoarece în contextul actual nu se pot oferi îngrijiri suficiente
		Informați părinții și familiile despre disponibilitatea îngrijirilor paliative	
		Oferiți asistență și înlocuire pentru îngrijitori	
			Pentru pacienții aflați la sfârșitul vieții, puneți la dispoziție îngrijiri în cămine specializate

Figura 13³ – Evaluare și management psihosocial

INTERVENȚII PENTRU ÎNGRIJIRE ȘI SUPORT

- **Coordonatorul îngrijirilor neuromusculare** este un membru al echipei care are un rol crucial și poate facilita trimerile către medici specialiști în sănătate comportamentală, asistenți sociali, consilieri și specialiști în îngrijiri paliative. Dacă din echipa care vă acordă îngrijiri nu face parte și un coordonator specializat în asistență neuromusculară, întrebați pe cine trebuie să contactați pentru întrebări/preocupări/situații de urgență între programări
- Este important să informați personalul școlii despre DMD, astfel încât aceștia să vă cunoască diagnosticul și să vă ajute prin facilitarea accesului la tot ceea ce aveți nevoie pentru educație, participare socială, educație ulterioară și găsirea unui loc de muncă
- Trebuie dezvoltat un plan individualizat special pentru educație pentru a aborda eventualele probleme de învățare pe care le aveți și pentru a modifica activitățile care ar putea dăuna musculaturii (de exemplu, educația fizică) sau care v-ar epuiza energia sau v-ar spori oboseala (de exemplu, mersul pe distanțe lungi la/înapoi de la masa de prânz), sau care v-ar putea afecta siguranța (de exemplu activitățile de joacă) și pentru a aborda problemele legate de accesibilitate
- Promovarea auto-susținerii, a independenței și a implicării în luarea deciziilor (în special, pe măsură ce deciziile se referă la îngrijirea medicală) și obișnuirea cu persoanele care vă oferă asistență (în afara părinților) sunt necesare și au o importanță deosebită pentru promovarea autonomiei (vezi Capitolul 17)
- Dezvoltarea abilităților sociale și de învățare va facilita găsirea unui loc de muncă și participarea la viața cotidiană la vârsta adultă
- În plus față de managementul durerii (Caseta nr.4), echipele de îngrijire paliativă vă pot oferi și suport emoțional și spiritual, pot ajuta familia să găsească un înlocuitor pentru îngrijirile zilnice, dacă este necesar, vă pot clarifica scopurile tratamentelor atunci când trebuie luate decizii medicale dificile, pot facilita comunicarea dintre dumneavoastră și echipa medicală și pot aborda aspectele legate de supărare, pierdere și deces

PSIHOTERAPIA ȘI INTERVENȚIILE FARMACOLOGICE

Dacă aveți probleme de anxietate sau depresie, puteți beneficia de utilizarea antidepressivelor prescrise. Aceste medicamente se pot prescrie și se vor monitoriza cu atenție în cazurile în care se stabilește un diagnostic ce justifică utilizarea acestora.

15. CONSIDERENTE PRIVIND INTERVENȚIILE CHIRURGICALE

Vor exista o varietate de situații, atât corelate cu DMD (de exemplu, biopsie musculară, intervenții chirurgicale pentru retracții articulare, chirurgie spinală sau gastrostomie) cât și necorelate cu DMD (de exemplu, evenimente chirurgicale acute) când pot fi necesare intervenții chirurgicale și/sau anestezie generală. Dacă veți fi supus unei intervenții chirurgicale, există o serie de probleme specifice afecțiunii de fond care trebuie luate în considerare pentru siguranța dumneavoastră.

Intervenția trebuie efectuată într-un spital unde personalul implicat în operație și în îngrijirile ulterioare este familiarizat cu DMD și este dispus să colaboreze pentru a se asigura că totul se desfășoară fără probleme. **Trebuie luată în considerare administrarea unei doze de stres de steroizi.** Ghidurile pentru administrarea unei doze de stres pot fi găsite în Protocolul PJ Nicholoff privind administrarea steroizilor la www.parentprojectmd.org/PJ.

Toate persoanele cu DMD prezintă un risc de rabdomioliză. Rabdomioliza apare în contextul degradării musculare masive. În urma degradării musculare, în sânge se eliberează mioglobina și potasiul. Mioglobina este periculoasă pentru rinichi și poate provoca insuficiență renală; potasiul poate fi periculos pentru inimă. Datorită riscului de rabdomioliză, există preocupări specifice în cazul anesteziei la persoanele cu DMD.



- **Succinilcolina va provoca rabdomioliză și nu trebuie utilizată niciodată**
- **Evitați anestezia prin inhalare;** există un risc crescut de rabdomioliză la utilizarea anesteziei inhalatorii
- Agenții anestezici cu administrare intravenoasă (IV) sunt de obicei siguri
- La persoanele cu DMD, se recomandă prudență cu orice agenți anestezici
- O listă cu anestezie considerate a fi sigure și nesigure poate fi găsită pe site-ul PPMD la adresa www.parentprojectmd.org/Surgery
- Amintiți echipei medicale că oxigenul trebuie utilizat cu prudență (vezi Capitolul 11)
- Este necesară atenție deosebită la utilizarea opiaceelor, a altor medicamente sedative și a relaxanțelor musculare – acestea pot afecta frecvența și profunzimea respirației, astfel încât respirația poate deveni superficială și mai lentă

Îngrijiri cardiace

Medicul cardiolog trebuie consultat înainte de toate procedurile chirurgicale
Anesteziștii trebuie să cunoască faptul că pacienții cu DMD sunt expuși riscului de decompensare cardiacă în timpul intervenției chirurgicale

Proceduri chirurgicale majore

- Pacienții cu DMD prezintă un risc deosebit de afectare cardiacă în timpul procedurilor majore
- Ecografie cardiacă și electrocardiograma trebuie efectuate înainte de orice intervenție chirurgicală planificată

Proceduri chirurgicale minore

- La pacienții cu funcție cardiacă normală, se recomandă evaluare cardiacă dacă ultima investigație a fost efectuată cu mai mult de un an înainte

Îngrijiri respiratorii

Pregătirea preoperatorie și utilizarea postoperatorie a tehnicilor de tuse asistată

- Tehnicile de tuse sunt necesare pentru pacienții care au la momentul inițial un vârf al debitului de tuse <270 L/min sau presiunea maximă expiratorie inițială <60 cm H₂O *

Pregătirea preoperatorie și utilizarea postoperatorie a ventilației non-invasive

- Ventilația non-invazivă este necesară pentru pacienții cu o valoare FVC inițială <30% prezis
- Ventilația non-invazivă este recomandată pentru pacienții cu o valoare FVC <50% prezis

Trebuie evitată extubarea și trecerea la suplimentare cu oxigen în monoterapie fără utilizarea concomitentă a ventilației non-invasive

Spirometria stimulativă nu este indicată deoarece este potențial ineficientă la pacienții cu slăbiciune musculară respiratorie și sunt disponibile alternative preferate

Anestezia

Anestezia intravenoasă totală este cel mai recomandată

Miorelaxantele depolarizante, precum ar fi clorura de suxametoniu, sunt absolut contraindicate din cauza riscului de reacții fatale

Risc de rabdomioliză și hiperpotasemie

- Pacienții cu DMD sunt expuși riscului de a dezvolta rabdomioliză ca urmare a utilizării anestezicelor inhalatorii sau în urma administrării de clorură de suxametoniu
- Complicațiile rabdomiolizei sunt frecvent confundate cu hipertermia malignă

Pierderea de sânge

Nu sunt recomandate anestezicele hipotensive pentru a minimiza pierderea de sânge din cauza riscului hemodinamic datorită cardiomiopatiei la pacienții cu DMD

Tehnologia de salvare a sângelui, împreună cu utilizarea acidului aminocaproic sau a acidului tranexamic, pot fi luate în considerare pentru a ajuta la gestionarea pierderii de sânge intraoperator

Administrarea de anticoagulanți postoperator, precum heparină sau aspirină, nu este adecvată la pacienții cu DMD

Ciorapii de compresie cu compresie secvențială pot fi indicați pentru prevenirea trombozei venoase profunde

Figura 14² - Considerente privind intervențiile chirurgicale în DMD

16. CONSIDERENTE PRIVIND ASISTENȚA MEDICALĂ DE URGENȚĂ

Dacă sunteți nevoit să mergeți la spital pentru o situație de urgență, există o serie de factori care trebuie luați în considerare.

- Medicul de familie sau neurologul ar trebui să sune la spital înainte să ajungeți acolo. Acest lucru va permite personalului din spital să vă primească și îngrijească în mod corespunzător
- Dacă sunteți în camera de gardă, nu uitați să sunați neurologul sau echipa de îngrijiri neuromusculare
- Secția unde sunteți internat trebuie informată despre diagnosticul de DMD, medicamentele curente, prezența oricăror complicații respiratorii și cardiace și despre persoanele care fac parte din echipa medicală obișnuită
- Întrucât numeroși profesioniști din domeniul sănătății nu sunt la curent cu strategiile de tratament posibile în DMD, ar trebui să li se explice și speranța actuală de viață precum și așteptările legate de o bună calitate a vieții

INFORMAȚII PENTRU SITUAȚII DE URGENȚĂ

În mod ideal, ar trebuie să aveți întotdeauna la voi un card pentru situații de urgență și să aveți acces la un scurt rezumat medical furnizat de neurolog care să cuprindă:

- Diagnosticul
- Lista de medicamente
- Starea medicală inițială, inclusiv rezultatele studiilor recente privind funcția pulmonară și cardiacă
- Orice antecedente de probleme medicale recurente (de ex. pneumonie, insuficiență cardiacă, pietre la rinichi, gastropareză [întârzierea golirii stomacului])
- Prezentare succintă a evaluării inițiale și a tratamentului

Există de asemenea informații despre ce trebuie făcut în cazul unei situații de urgență în aplicația PPMD pentru telefoane inteligente (www.parentprojectmd.org/App) care pot fi disponibile în alte țări prin intermediul grupurilor locale de susținere a pacienților.

TRATAMENTUL CU STEROIZI

Personalul medical din camera de gardă trebuie informat despre tratamentul zilnic cu steroizi. Spuneți-le de cât timp luați steroizi zilnic și dacă ați omis una sau mai multe doze. De asemenea, este important să le spuneți dacă ați folosit steroizi în trecut, chiar dacă în prezent nu mai luați.

CASETA NR.8. ASPECTE MAJORE ALE ÎNGRIJIRILOR DE URGENȚĂ:

1. Aduceți cardul cu informații pentru situații de urgență sau descărcați aplicația PPMD (www.parentprojectmd.org/App) sau aplicația disponibilă în țara dumneavoastră, pe care să o utilizați atunci când discutați cu medicii, asistentele medicale și personalul administrativ din spital
2. Contactați neurologul după evaluarea inițială pentru a discuta managementul bolii
3. Spuneți personalului din secția de urgențe dacă luați steroizi
4. Dacă puteți, aduceți copii ale celor mai recente rezultate ale testelor cardiace și pulmonare, cum ar fi FVC, EKG și FEVS
5. Dacă aveți un dispozitiv de asistare a tusei și/ sau un echipament de asistare a respirației (de ex. BiPAP), aduceți-le la spital
6. Dacă nivelul oxigenului scade, personalul trebuie să fie foarte atent atunci când vă administrează oxigen fără suport respirator (ventilație). În această situație, este posibil ca nevoia de a respira să dispară (vezi Caseta nr.8)
7. Dacă aveți o fractură, insistați ca personalul medical să ia legătura cu neurologul sau cu kinetoterapeutul. Urmăriți semnele și simptomele sindromului de embolie grasă (SEG) (Capitolul 9)



Acest lucru poate fi important deoarece:

- Steroizii pot reduce răspunsul organismului la stres, astfel încât pot fi necesare doze suplimentare de steroizi în situații de urgență
- Steroizii pot crește riscul de ulceratii la nivelul stomacului; acest lucru trebuie luat în considerare de personalul din urgențe
- Rareori, pot apărea alte complicații acute ale tratamentului cu steroizi care trebuie să fie luate în considerare de personalul din urgențe

FUNCȚIA CARDIACĂ

- Rezultatele recente ale testelor privind funcția cardiacă pot fi utile (de exemplu, EKG, ecocardiografie sau IRM); este bine să le aduceți dacă puteți
- Amintiți personalului din urgențe că la pacienții cu DMD, EKG-ul prezintă anomalii la toate vârstele; este bine să aduceți o copie a EKG-ului dacă puteți
- În timpul bolilor acute, poate fi necesară monitorizarea cardiacă continuă pentru a ne asigura că nu există probleme de ritm sau frecvență cardiacă

FUNCȚIA RESPIRATORIE

- Rezultatele recente ale testelor funcției respiratorii pot fi utile (de exemplu, capacitatea vitală forțată sau FVC); este bine să le aduceți dacă puteți
- Este important să aduceți la spital toate echipamentele pe care le utilizați (dispozitive de asistare a tusei, BiPAP, etc.), în cazul în care spitalul nu vă poate pune la dispoziție acest echipament. Insistați ca personalul din urgențe să folosească acest echipament în cadrul îngrijirilor acordate
- Dacă utilizați un ventilator acasă, echipa de asistență respiratorie din spital ar trebui implicată cât mai curând posibil
- Se recomandă prudență în utilizarea opiaceelor, a altor medicamente sedative și relaxante musculare – acestea pot afecta frecvența și profunzimea respirației, astfel încât respirația poate deveni superficială și mai lentă (vezi Capitolul 15)
- Dacă este necesară anestezia, trebuie utilizată anestezie IV și trebuie evitată administrarea anesteziei inhalatorii; succinilcolina este strict contraindicată la persoanele cu DMD și prin urmare nu trebuie administrată (vezi Capitolul 15)

Respirația și mușchii implicați în tuse sunt și mai slăbiți atunci când sunteți bolnav, iar riscul acestor complicații crește în mod dramatic. Astfel, dacă mușchii respiratori devin semnificativ slăbiți:

- Pot fi necesare antibiotice pentru infecțiile respiratorii
- Este posibil să aveți nevoie de suport respirator cu un ventilator non-invaziv sau acesta să fie necesar pe o durată de timp mai lungă decât de obicei
- Se recomandă prudență dacă aveți nevoie de oxigen (vezi Caseta 9)
- Ca abordare standard a afecțiunilor respiratorii în camera de gardă se recomandă utilizarea continuă a ventilației non-invazive în perioada de veghe, întreruptă în funcție de necesități pentru tuse asistată frecvent

CASETA NR. 9. OXIGEN - ATENȚIE!

- Toți oamenii respiră pentru a inhala oxigen (O₂) și expiră dioxid de carbon (CO₂)
- Dacă prezentați funcție pulmonară diminuată, administrarea oxigenului poate reduce dorința organismului de a respira și poate avea ca rezultat concentrații ridicate de dioxid de carbon (situație denumită „retenție de CO₂” sau „acidoză respiratorie”). Acest lucru poate fi periculos și poate chiar pune viața în pericol. Suplimentarea cu oxigen trebuie făcută cu precauție extremă și cu monitorizarea concentrațiilor de dioxid de carbon
- Trebuie verificate concentrațiile de dioxid de carbon în sânge dacă saturația oxigenului în sânge (măsurată prin pulsoximetrie) a scăzut la <95%. Dacă nivelul de dioxid de carbon din sânge este ridicat, trebuie să se utilizeze asistarea manuală și mecanică a tusei și suport respirator non-invaziv
- Dacă este necesară administrarea de oxigen, aceasta trebuie să se facă prin ventilație non-invazivă (ventilație prin presiune bifazică pozitivă) și cu monitorizarea atentă a valorilor CO₂ din sânge.

FRACTURI

Persoanele cu DMD sunt expuse riscului de fracturi. Fracturile la nivelul membrelor inferioare pot face dificilă reluarea mersului, mai ales dacă mersul devenise deja dificil înainte de fractură. Spuneți echipei de îngrijiri neuromusculare, în special kinetoterapeutului dacă aveți o fractură, astfel încât aceștia să poată discuta cu chirurghii, dacă este necesar.

- Fixarea chirurgicală, dacă se poate realiza pentru fractura respectivă, este adesea o opțiune mai bună decât ghipsul dacă persoana este încă ambulatorie (susținerea greutății se poate obține adesea mai repede după fixare chirurgicală decât în cazul ghipsului)
- Opinia unui kinetoterapeut este crucială pentru a vă asigura că reluați mersul cât mai curând posibil
- Dacă fractura este la nivelul vertebrelor (coloana vertebrală) și vă doare spatele, este necesară opinia ortopedului sau a endocrinologului dumneavoastră pentru a asigura tratamentul potrivit (vezi Capitolul nr. 9)

Sindromul de embolie grasă (SEG) este un risc pentru persoanele cu DMD și reprezintă o urgență medicală (vezi Capitolul nr.9). **Spuneți imediat personalul din urgențe dacă suspectați o embolie grasă.** Simptomele SEG includ:

- Confuzie și/sau dezorientare
- A nu te simți tu însuși
- Accelerarea respirației și a ritmului cardiac
- Dificultăți de respirație

17. TRANZIȚIA ÎNGRIJIRILOR

Pe măsură ce vă pregătiți pentru o mai mare independență, trebuie avute în vedere nevoile medicale și de îngrijire. În general, pentru a atinge nivelul dorit de independență este nevoie de planificare atentă și continuă.



MOMENTUL PLANIFICĂRII TRANZIȚIEI

Începând cu copilăria timpurie, furnizorii, educatorii și părinții ar trebui să înceapă să vă implice în deciziile legate de asistența medicală și planificarea pentru viitor. În multe cazuri, trecerea la vârsta adultă poate necesita schimbarea unuia sau a tuturor furnizorilor medicali. Tu și familia ta trebuie să începeți să vă gândiți la planuri pentru tranziția asistenței medicale (de la asistența neuromusculară în secția de pediatrie la secția de adulți) până la vârsta de 12 ani, cu inițierea discuțiilor despre tranziție și a planificării până cel târziu la vârsta de 13-14 ani.

- Planul trebuie să includă serviciile ce trebuie să vi se ofere, cine le va oferi și cum vor fi finanțate
- Planul de tranziție trebuie să se bazeze pe nevoile, dorințele și valorile pe care tu și familia ta le considerați importante
- Planul trebuie să includă rezultatele pe care le considerați importante în patru domenii: găsirea unui loc de muncă/educația (ceea ce doriți să faceți), traiul independent (unde doriți să trăiți și cu cine), sănătatea (pe baza priorităților personale) și activitatea socială (modul în care doriți să fiți activ alături de prieteni și în cadrul comunității)
- Planificarea financiară trebuie să includă un plan financiar pe termen lung
- Trebuie inclusă planificarea juridică pentru cei cu vârsta de 18 ani și peste. Acest lucru poate diferi în funcție de țară, dar în SUA implică o discuție privind tutela legală (o altă persoană trebuie să fie „tutorele” sau „curatorul” tău și să ia decizii juridice pentru tine) și privind procura medicală (care înseamnă puterea de a lua decizii cu privire la îngrijirile medicale dacă tu nu poți)

COORDONAREA ÎNGRIJIRILOR (FIGURA 15)

Coordonatorul îngrijirilor și/sau asistentul social pot servi ca resursă centrală pentru orice întrebări pe care le puteți avea despre gestionarea sănătății și a îngrijirilor asociate distrofiei musculare Duchenne. Coordonatorii îngrijirilor facilitează comunicarea dintre echipa de evaluare neuromusculară, furnizorii de asistență medicală primară, familia și comunitatea și vă pot ajuta să anticipați nevoile de sănătate și vă pun în legătură cu resursele care pot răspunde acestor nevoi. Deseori, aceștia vă pot ajuta cu obținerea beneficiilor și achiziționarea de echipamente și resurse. În absența coordonării îngrijirilor și a implicării asistenților sociali, îngrijirea poate deveni fragmentată, recomandările nu vor fi respectate iar nevoile vor rămâne nesatisfăcute.

ASISTENȚA MEDICALĂ

Planificarea tranziției trebuie să includă un plan de continuitate a îngrijirii oferite de clinica de pediatrie până la stabilirea îngrijirii oferite de clinica pentru adulți. Coordonatorul tranziției ar trebui să vă ajute să gestionați asistența medicală, să faciliteze trimerile către furnizorii adecvați pentru adulți și să se asigure că se face și realizarea transferului dosarelor medicale.

- De la o vârstă fragedă, trebuie să fiți încurajați să participați la discuții despre propria stare de sănătate și mai târziu (după vârsta de 14 ani) să puteți discuta singur cu medicii
- Pe măsură ce începeți să demonstrați interes și capacitatea de a vă susține propriile opinii cu privire la îngrijire și nevoi, atunci sunteți gata să treceți de la interacțiunile pediatrice, centrate pe familie la interacțiuni adulte, centrate pe pacient
- Subiectele sensibile sunt mai frecvente în perioada de adolescență și prima maturitate și pot include disconfort, anxietate, acceptare și pierdere și ar trebui evaluate și abordate împreună cu profesioniștii. Discutarea acestor subiecte în mod liber cu echipa de evaluare neuromusculară va permite echipei să colaboreze cu dumneavoastră pentru a accesa alte servicii medicale sau de susținerea de care aveți nevoie
- Este important să comunicați echipei de evaluare neuromusculară propriile valori și preferințe corelate cu sănătatea. Părinții și personalul medical vă pot ajuta să planificați din timp îngrijirile pe măsură ce începeți să luați în considerare alegerile critice de îngrijire medicală în viața adultă.

EDUCAȚIA, ANGAJAREA ȘI URMĂRIREA VOCAȚIILOR

Educația și planificarea vocațiilor după liceu necesită o atenție deosebită. Personalul școlii, serviciile de consiliere profesională și clinicile formale de tranziție vă pot oferi îndrumări suplimentare. Nu toată lumea caută educație suplimentară după terminarea liceului.

Punctele forte și talentele speciale ar trebui inventariate pentru a crea un program de activități zilnice care să fie plăcute și să vă aducă satisfacții

- Întâlnirile de planificare a educației ar trebui să aibă loc cel puțin o dată pe an începând cu vârsta de 13 ani și să includă evaluarea punctelor forte și a intereselor personale, concentrându-se asupra nevoilor și obiectivelor personale
- Este important să se stabilească un plan care să echilibreze nevoile medicale și timpul de odihnă cu aspectele practice care implică frecventarea școlii și standardele academice/cerințele unui loc de muncă
- Este important să identificați resursele pentru a putea accesa echipamentele și tehnologia de care veți avea nevoie, precum și metodele de transport
- Este esențial să vi se acorde șansa de a avea o viață productivă, plină de satisfacții și împliniri, în orice mod posibil

LOCUIȚA ȘI ASISTAREA ACTIVITĂȚILOR COTIDIENE

Pe măsură ce treceți de la adolescență la vârsta adultă, ar trebui să explorați nivelurile dorite de viață independentă, și să beneficiați de resursele și sprijinul necesar care să vă asigure o independență optimă. Activitățile cotidiene sunt susținute de membrii familiei atunci când sunteți mai tineri, dar, pe măsură ce vă maturizați, se obișnuiește destul de frecvent să se angajeze îngrijitori din afara familiei. Însoțitorii angajați sau personalul parașcolar vă pot oferi asistență în ceea ce privește igiena, mesele, transferurile, precum și intervențiile de asistență medicală. Agențiile de îngrijire la domiciliu pot oferi adesea servicii autorizate pentru nevoi medicale mai avansate. Întrebați echipa de asistență neuromusculară despre serviciile disponibile pentru adolescenți/adulți din țara dumneavoastră.

Ca urmare a naturii complexe și deseori fragmentate a sistemelor de indemnizații pentru persoanele cu dizabilități, este posibil să aveți nevoie de consiliere și înțelegere financiară care să depășească noțiunile necesare persoanelor fără dizabilități. Echipa de îngrijire neuromusculară, în special asistenții sociali, vă vor ajuta să obțineți informații împreună cu familia despre programele de asigurări private, de stat sau regionale și despre sistemele naționale de asistență socială.

Dacă vă gândiți să trăiți independent, există câteva opțiuni pe care le puteți lua în considerare:

- Cadrul rezidențial poate însemna traiul în casa familială, în campus în timpul studiilor universitare, într-o casă pentru grupuri sau locuință organizată sau într-o casă sau apartament cu sau fără coleg de cameră
- Pot fi necesare modificări și adaptări pentru accesibilitate (consultați experții, înțelegeți legile și drepturile, resursele financiare, opțiunile propuse prin tehnologia de asistare)
- Este posibil să aveți nevoie de asistare pentru îngrijirea personală și activitățile cotidiene (asistenți angajați versus îngrijitori din familie, disponibilitatea furnizorilor, resursele pentru finanțare, managementul și formarea îngrijitorilor)



TRANSPORT

Problemele de transport vă pot afecta autonomia și independența, oportunitățile de angajare și educație și implicarea în activități sociale. Echipa de asistență neuromusculară trebuie să vă prezinte opțiunile de deplasare în siguranță, inclusiv:

- Șofatul independent cu modificări aduse vehiculului
- Modificarea vehiculelor deținute de familie
- Transport public

RELAȚII PERSONALE

- Conexiunile sociale sunt esențiale pentru asigurarea sănătății, bunăstării și calității vieții
- Uneori, oportunitățile de contact personal și de implicare socială apar mai puțin natural și necesită mai mult efort intenționat pentru a încuraja și facilita legăturile sociale. Există multe grupuri sociale pentru adolescenți și adulți cu DMD iar acestea pot fi găsite prin contactarea organizațiilor mari de susținere a pacienților. De asemenea, asistentul social vă poate pune la dispoziție o listă de grupuri sociale care v-ar putea interesa
- Întâlnirile, intimitatea și sexualitatea sunt subiecte care au prioritate la unele persoane cu DMD. Încercați să inițiați aceste discuții despre relații, întâlniri, orientare sexuală și căsătorie cu un prieten de încredere sau cu un membru al familiei. Aceștia v-ar putea vorbi și despre eliminarea obstacolelor și dezvoltarea de relații sociale și participarea la evenimentele sociale. Ar putea fi de asemenea util și să vorbiți cu cineva din echipa de îngrijiri neuromusculare
- În cadrul programărilor la medicul de familie și la medicii specialiști, ar trebui să aveți ocazia să vorbiți și cu un membru al echipei de asistență neuromusculară în preajma căruia să vă simțiți confortabil și să puteți pune întrebări despre autostimularea sexuală, relații sexuale cu un partener, conceperea copiilor sau alte subiecte intime. Atunci când este cazul, pot fi utile îndrumările obținute, împreună cu partenerul de viață, de la un terapeut specializat pe probleme de căsnicii sau relații.

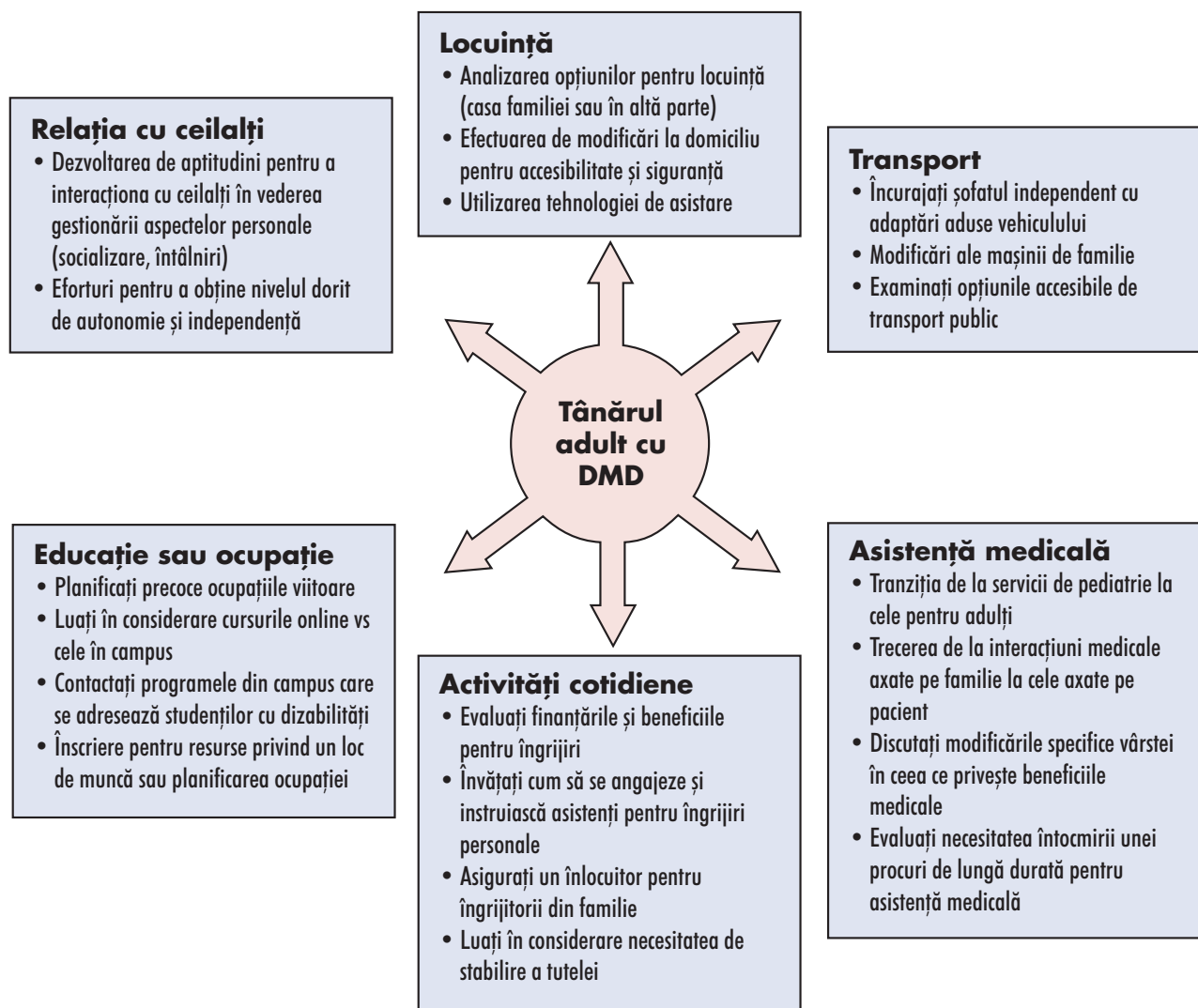


Figura 15³ - Considerente privind adulții cu DMD

18. CONCLUZII

Sperăm că acest ghid vă va fi util pe măsură ce descoperiți viața cu DMD. Amintiți-vă mereu că există grupuri de susținere, centre și echipe neuromusculare, familii și prieteni care sunt aici pentru a vă sprijini la fiecare pas. Cel mai dificil este să cereți ajutorul altora, dar, este primul pas. Nu sunteți singuri în această călătorie.

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

www.worldduchenne.org



BIBLIOGRAFIE

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



Puteți găsi specialiști cu experiență în boli neuromusculare în următoarele centre din țară:

București: Spitalul Clinic de Psihiatrie

„Prof. Dr. Al. Obregia” - Clinica de Neurologie Pediatrică
www.spital-obregia.ro/neurologie-pediatria

Spitalul Clinic de copii Dr. Victor Gomoiu, București -

Clinica de neurologie pediatrică

www.spitalgomoiu.ro/sectia-clinica-neurologie-pediatria

Arad: Spitalul Clinic Județean Arad - Neurologie Pediatrică

www.scjarad.ro/index.php/2012-01-20-12-29-25/sectii/81-

sectii/129-compartimentul-de-neurologie-si-psihiatrie

Bacău: Spitalul de Pediatrie Bacău

Baia Mare: Spitalul Județean de Urgență

„Dr. Constantin Opreș” Baia Mare - Neurologie Pediatrică

www.spitaljbm.ro

Brăila: Spitalul Județean de Urgență Brăila www.spitalbraila.ro/

servicii_medicale/sectii/compartiment_neurologie_pediatria

Cluj: Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii

Cluj-Napoca - Neurologie Pediatrică

www.pedicluj.ro/organizare/sectii-compartimente/neurologie

Constanța: Spitalul Județean Constanța - Neurologie

Pediatrie (Secția Pediatrie)

www.spitalulconstanta.ro

Craiova: Spitalul Clinic de Neuropsihiatrie Craiova -

C.S.M. Copii, Secția Neuropsihiatrie infantilă

www.scnpc.ro

Spitalul Clinic Județean de Urgență Craiova

Centrul Regional de Genetică Medicală Dolj

www.geneticamedicala.ro

Deva: Spitalul Județean de Urgență Deva -

Neurologie Pediatrică

www.spitaldeva.ro/spitaldeva/index.php/pediatrie

Galați: Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii, „Sf. Ioan”, Galați

www.spcopgalati.ro/structura/sectia-clinica-pediatrie-iii

Iași: Centrul Regional de Genetică Medicală Iași

www.sfmari-iasi.ro/centrul-regional-de-genetica-medicala

Oradea: Spitalul Clinic Municipal „Dr. Gavril Curteanu”

Oradea - Compartiment Neurologie Pediatrică

www.scmo.ro

Sibiu: Spitalul Clinic de Pediatrie Sibiu - Neurologie Pediatrică

www.pediatricsibiu.ro/sectii/clinica-de-pediatrie-i-si-ii

Suceava: Spitalul Județean de Urgență „Sf. Ioan cel Nou”

Suceava - Neurologie Pediatrică

www.spitaluljudeteansuceava.ro/services-view/neuropsihiatrie-infantila

Timișoara: Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii

„Louis Turcanu” - Secția Clinica Neurologie Pediatrică

www.spital-copii-timisoara.info/organizare/sectii/

sectia-clinica-neurologie-pediatria

Tg. Mureș: Spitalul Clinic Județean de Urgență Tg. Mureș,

Secția Clinică Neurologie și Psihiatrie Pediatrică

www.spitaljudeteanmures.ro/servicii-medicale/neuropsihiatrie

Tulcea: Centrul de Sănătate Mintală - Spitalul

Județean de Urgență Tulcea

www.spitaltulcea.ro

Centre de recuperare pentru pacienții cu distrofie musculară Duchenne:

Centrul National Clinic de Recuperare Neuropsihomotorie Copii „Dr. Nicolae Robanescu”,

București <http://www.recuperarecopii.ro/index.php/recuperare-medicala>

Spitalul Clinic de Recuperare Medicală Băile Felix <http://www.spitalfelix.ro/>

Sanatoriul Balnear și de Recuperare Techirghiol <https://sbtghiol.ro/>

Versiunea în limba română a acestui ghid a fost pregătită prin efortul Societății Române de Neurologie Pediatrică în colaborare cu Asociația Parent Project România.

Tipărirea acestui ghid s-a făcut cu sprijinul financiar al Societății Române de Neurologie Pediatrică și al Ambasadei Franței în România.



