

Važne poruke za Dišenovu MD

04/2014

Vodič za zainteresovane

- Dijagnoza** • Ukoliko postoji kašnjenje u razvoju ili povišeni enzimi jetre, uraditi kreatin kinazu (CK) www.ChildMuscleWeakness.org • Ukoliko je CK visoka ($CK > 800$), naložite genetičko testiranje na Duchenne-ovu mišićnu distrofiju • Diskutujete o testiranju nosioca, o savetovanju majki u reproduktivnom periodu i testiranju drugih članova porodice
- Uпотреба resursa** • Uputite ka pouzdanim, verodostojnim resursima na internetu; Ponudite kontakt sa organizacijama pacijenata (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org) • Organizujte praćenje preko sveobuhvatnog neuromišićnog centra sa iskustvom u brizi o osobama sa Duchenne-ovom distrofijom
- Kortikosteroidi** • Započnite rano! Diskutujte o benefitu i mogućim neželjenim dejstvima kortikosteroida od 3 godine, ili od najranijeg uzrasta kada je lek mogao biti uključen • Procenite efikasnost i neželjena dejstva kortikosteroidne terapije pri svakoj neurološkoj kontroli pacijenata • Razgovarajte o razlozima za dugotrajnu upotrebu kortikosteroida
- Hrabra kontrola srca** • Kardiološki pregled (sa UZ ili MR srca) u vreme postavljanja dijagnoze ili do 6-te godine, potom svake druge godine do 10-te godine (ili po potrebi), potom jednom godišnje (ili češće ukoliko je potrebno) • Razmotrite upotrebu lekova za srce ako je na MR pregledu srca viđena fibroza, ili kod svakog smanjenja srčane funkcije ili kod popuštanja srca (FS ili frakcija skraćanja $< 28\%$, EF ili ejekciona frakcija $< 55\%$)
- Edukacija o pravilnoj ishrani** • Kontrolišite telesnu težinu • Razgovarajte o dijeti (zdravoj ishrani, kalcijumu, vitaminu D) • Procenite akt gutanja/potrebu za intervencijom • Lečite poremećaj gastroezofagealnog refluksa i konstipaciju, ako je potrebno
- Nikada ne zaboravite Fizikalnu i Okupacionu terapiju, fizikalnu medicinu i rehabilitaciju** • Specijalizovana procena svakih 4-6 meseci • Razgovarajte o prevenciji kontraktura (ulošci, vežbe istezanja), odgovarajućim vežbama, dostupnim pomagalicama u kretanju (skuteri, kolica) i drugim pomoćnim sredstvima (krevet, pomoć za ruke, lift itd)
- Niti Gustinu kostiju** • Ukoliko uzimate steroide proverite 25-OH vitamin D pre početka steroidne terapije, potom jednom godišnje • Dodajte vitamin D ukoliko je potrebno • Razgovarajte o adekvatnom unosu kalcijuma i vitamina D • Razgovarajte o neophodnosti merenja gustine kostiju i upotrebi bifosfonata • Procenjite rizik od pojave skolioze u periodu samostalnog kretanja a kod postojeće skolioze analizirajte stanje kičme
- Evalvacija disanja** • Testirajte plućne funkcije bar jednom dok je pacijent pokretan i svake godine nakon gubitka sposobnosti hoda • Diskutujte o asistiranom iskašljavanju kada je maksimalan protok pri kašlju < 270 litara po minuti ili ako kašalj postane slabiji (koristite tokom respiratornih bolesti kod pokretnih pacijenata, a tokom dana i po potrebi, nakon gubitka sposobnosti hoda) • Diskutujte noćno korišćenje Bi-PAP mašine ako postoji potreba ili kada dođe do sniženja forsiranog vitalnog kapaciteta ($FVC < 30\%$) • Vodite računa o redovnim imunizacijama (uključujući one protiv zapaljenja pluća i godišnje protiv gripa) • Tretirajte respiratorne infekcije na vreme i agresivno
- Mentalno zdravlje** • Procenite prilagođavanje, prihvatanje bolesti, emocionalne i bihevioralne poremećaje i socijalnu izolaciju pacijenta i porodice prilikom svake posete • Testirajte na probleme pri učenju, probleme u govoru i jeziku, na poremećaje deficita pažnje (ADD), na poremećaje deficita pažnje i hiperkinetičkog ponašanja (ADHD), testirajte na autizam i opsesivno kompulzivni poremećaj (OCD) • Neurokognitivna evaluacija urađena prilikom postavljanja dijagnoze i pre formalnog školovanja; trijaža/usmeravanje prema potrebama • Diskutujte potrebu za individualizovanim/specijalnim planom edukacije
- Dobro upamtiti** • Nositi sa sobom poslednji lekarski nalaz /zaključak (o lekovima i mogućim kontaktima za dobijanje informacija o neuromišićnim bolestima). Preporuka za posedovanje i redovno nošenje kartice za slučaj urgentnih stanja • **Budite oprezni sa ulaskom u anesteziju** • **Izbegavajte sukcinilolin**

Prevod uradila Dr Ana Kosać, Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu

Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu
<https://sites.google.com/site/decijaneuropsihijatrija>

TREAT-NMD: Dišenovu MD
www.treat-nmd.eu/dmd

Savez distroficara Srbije
www.distrofija.rs

Care for Duchenne
ParentProjectMD.org/Care