

DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİ'NİN TANI VE TEDAVİSİ

DMD AİLE REHBERİ



İÇİNDEKİLER

1. GİRİŞ	1
2. REHBERİ NASIL KULLANMALIYIZ?	4
3. TANIDA BAKIM	14
4. DMD TANISI	17
5. NÖROMUSKÜLER YÖNETİM	20
6. KORTİZON YÖNETİMİ	21
7. ENDOKRİN YÖNETİMİ	30
8. KEMİK SAĞLIĞI YÖNETİMİ	32
9. ORTOPEDİ YÖNETİMİ	34
10. REHABİLİTASYON YÖNETİMİ	36
11. GÖĞÜS HASTALIKLARI TEDAVİSİ	40
12. KALP HASTALIKLARI (KARDİYAK) TEDAVİSİ	43
13. GASTROİNTESTİNAL TEDAVİ	45
14. PSİKOSOSYAL TEDAVİ	48
15. CERRAHİ DEĞERLENDİRMELER	53
16. ACİL BAKIM KONULARI	55
17. BAKIM SÜRECİNE GEÇİŞ	58
18. SONUÇ	61

1.GİRİŞ

Duchenne Müsküler Distrofi (DMD); anlaşılması ve yönetimi zor olan karmaşık bir tanıya sahiptir. Bu hastalık, kimsenin isteyerek girdiği bir yol değildir. Müsküler Distrofi Derneği (MDA), Aile Müsküler Distrofi Projesi (PPMD), TREAT-NMD ve Dünya Duchenne Organizasyonu birlikleri (UPPMD), tanı alan tüm ailelerin acılarını ve hislerini anlayarak gerektiğinde onlara destekte bulunmaktadır. Tanı süreciniz boyunca, size ve ailenize en iyi desteği, bakımı ve kaynaklarını sunmak bizim için çok önemlidir. Bu amaçla 2018 Duchenne Aile Rehberini geliştirmek için beraber çalıştık.

Duchenne, “distrofinopatiler” olarak bilinen kas hastalıkları türünden biridir. Distrofinopatiler, kas proteini olan “distrofin” eksikliğinden kaynaklanır ve semptomlarına göre daha şiddetli seyreden DMD’den daha hafif seyreden BMD’ye uzanan farklı fenotiplerde görülebilir. Basitleştirmek için bu rehberde öncelikli olarak DMD’den bahsetmekteyiz.

Elinizdeki bu Aile Rehberi, DMD tanısı almış hastalara ve erken dönem yürüme ve tanı evresindeki ailelere yönelik yazılmıştır. Bu amaçla, rehberdeki “siz” ifadeleri, DMD tanısı alan kişiyi belirtmektedir.

Bu rehber, Duchenne’nin tıbbi yönlerini belirtmekle beraber olup hastalık sadece tıbbi yönden incelenmemelidir. Temel amaç; tıbbi sorunları en aza indirgeyerek, çocuğunuzun hayata tutunmasını ve aile birliğinin devamlılığının sağlanmasıdır. DMD’li çocukların çoğunun mutlu olduğunu ve ailelerinin ilk tanı şokunu atlattıktan sonra daha iyi olduklarını unutmamak gerekiyor.

Elizabeth Wroom, Dünya Duchenne Organizasyonu (UPPMD)

DUCHENNE ‘BAKIM HUSUSLARININ’ TEMELİ

ABD’nin Hastalık Kontrol ve Önleme Merkezi (CDC) Duchenne Birimi, toplumda “bakım hususları” olarak özellikle bilinmektedir. Hem orijinal hem de güncellenmiş bakım hususları (bakım konuları), Duchenne tanı ve bakımında uluslararası uzmanlar tarafından geniş bir uzmanlık alanını temsil etmek üzere seçilen yoğun bir çalışmaya dayanmaktadır. DMD yönetiminde bakım metodlarının sınıflandırılması amacıyla farklı evrelerin her biri için ne kadar gerekli, ne kadar uygun ve ne kadar uygun olmayan ibareleri kullanılmaktadır. Toplamda 70.000’den fazla farklı durum göz önünde bulundurulmuştur. Bu durumlar, Duchenne bakımında en iyi uygulamayı sunmak amacıyla çoğunluğun kararıyla oluşturulmuştur. Bu güncel rehber de aynı süreçlerden geçerek oluşturulmuştur.

2018 Duchenne Aile Rehberi, Duchenne Müsküler Distrofinin tıbbi bakımı için yapılan güncellemelerin sonuçlarını özetlemektedir. Orijinal ve güncellenmiş bakım hususları, hasta destek grupları ve TREAT-NMD ağı ile beraber ABD Hastalık Kontrol ve Önleme Merkezi’nin desteklenmektedir. Tüm belgeler, Lancet Nörolojide ve PPMD, MD, TREAT-NMD ve CDC websitelerinde yayınlanmaktadır. Ayrıca, TREAT-NMD ve UPPMD sayesinde TREAT-NMD aracılığıyla birçok dile de çevrilebilir.

Ek olarak, özelleşmiş bakım alanlarına özgü alt uzmanlık alanları geliştirilmiştir. Bu makaleler, Amerikan Pediatri Akademisi'nin 2018 yılında yayınlanacak olan Pediatri Ek Cildinde ve aşağıdaki websitelerinde yayınlanacaktır.

ANA BELGE İÇİN REFERANSLAR:

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

<https://worldduchenne.org/>

YAYINLANMIŞ BAKIM REHBERLERİ

- DMD'nin tanı ve yönetimi, güncelleme, bölüm 1: Tanı, nöromusküler, rehabilitasyon, endokrin ve gastrointestinal ve beslenme yönetimi
- DMD'nin tanı ve yönetimi, güncelleme, bölüm 2: Solunum, kalp, kemik sağlığı ve ortopedik tedavi
- DMD'nin tanı ve yönetimi, güncelleme, bölüm 3: Birincil bakım, acil durum yönetimi, psikososyal bakım ve yaşam boyu bakım

AÇILIŞ SAYFALARI

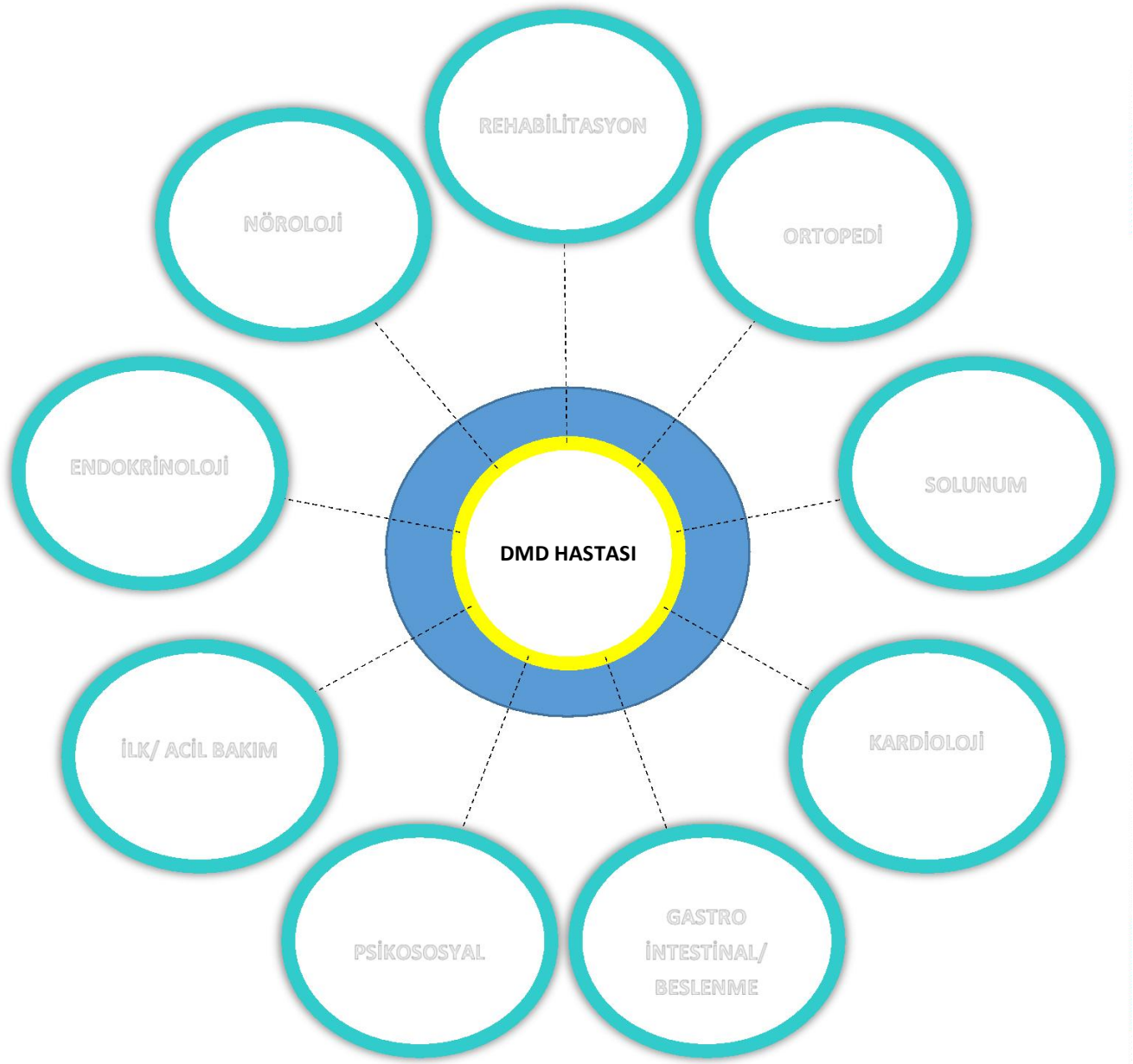
CDC: www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html

PPMD: www.parentprojectmd.org/careguidelines

MDA: www.mda.org

Dünya Duchenne Organizasyon Birliği: www.worldduchenne.org

TREAT NMD: <http://www.treat-nmd.eu/resources/care-overview/dmd-care/diagnosis-management-dmd/>



YAŞAM DÖNGÜSÜ GEÇİŞLERİ



Figür 1

2.REHBERİ NASIL KULLANMALIYIZ ?

BU REHBERİ İKİ ŞEKİLDE KULLANABİLİRSİNİZ:

1. DMD'nin özelleşmiş bölümlerine konsantre olarak
2. DMD bakımının özelleşmiş kısımlarına konsantre olarak

Tablo 1 dahil olmak üzere bu bölümde, Duchenne'nin ilerleyişini hastadan hastaya değişkenlik gösterecek şekilde ele alınmıştır. Bu kılavuz, hangi bakım ihtiyaçlarını önceden tahmin edebileceğinize genel bir bakış niteliğindedir.

Ayrıca, sizinle ilgili olan özel bakım yöntemini okumak isterseniz, içindekiler tablosunda bulabilirsiniz.

BAKIM EKİBİNİN KURULMASI

Duchenne'nin en iyi şekilde yönetilmesi için, kapsamlı bakımını sağlayacak birçok farklı alanda uzmanların katılımıyla multidisipliner bir yaklaşım gerekmektedir. Bir kas hastalıkları uzmanı, yaşamınız boyunca genel bakımınızın sorumluluğunu üstlenerek, kas hastalıkları uzman ekibinin baş doktoru olarak görev yapmaktadır. Çocukluk çağından yetişkinliğe geçtiğinizde, kas hastalıkları doktorunuz da yetişkin doktoru olarak değişecektir ancak uzman ekibin baş hekimi olarak kalacaktır. Bakım koordinatörü; iletişimi ve bakım ihtiyaçlarını koordine etmesi açısından önem arz etmektedir. Bakım, bakım ekibi üyeleri arasında, sizinle ekip arasında ve ekibin bulunduğu bölgedeki ilgili doktorlar arasında kuracağı etkileşim ile gerçekleşmektedir. Kas hastalıkları ekibinizde bakım koordinatörü olmaması durumunda doktor görüşmeleriniz sırasında herhangi bir endişeniz, sorunuz ya da acil durumunuz olduğunda kiminle iletişime geçeceğinizi öğreniniz.

Bu Aile Rehberi, kapsamlı bakım süreciyle ilgili size temel bilgileri sağlayacaktır. Kas hastalıkları uzmanınız Duchenne ile ilgili tüm sorunların farkında ve temel gerekliliklere uygun bakıma erişebilir olmalıdır. Yaşınız ilerledikçe, tedavinizle ilgili bazı alt uzmanlık alanları da eklenebilir. Aile Rehberi, Duchenne bakımının farklı alanlarını içermektedir (Figür 1). Alt uzmanlık alanlarındaki doktorlara her yaşta ve her evrede ihtiyaç duyulmamakla birlikte gerektiğinde ulaşılabilir olmaları ve bakımın tüm alanlarında desteklerinin olması önemlidir.

Siz bakım ekibinin merkezisiniz. Sizin ve ailenizin, klinik bakımınızı kişiselleştirecek ve koordine edecek bir sağlık çalışanı tarafından aktif olarak takip edilmeniz çok önemlidir.



DUCHENNE'İ ADIM ADIM ÖĞRENMEK (TABLO1)

Duchenne zaman içinde çok yavaş değişikliğe uğrayan bir hastalıktır. Bakım ihtiyaçlarını anlayabilmek amacıyla Duchenne'i birkaç kilit bölüme ayırdık. Bu aşamalar biraz karmaşık görünse de, herhangi bir özel durumda gerekli bakım türünü ve bakım ihtiyaçlarınızı karşılayan ekipten taleplerinizi bahsedilen bu aşamalarda bulabilirsiniz.

1. TANI (bebeklik/çocukluk)

Günümüzde hala, birçok DMD'li çocuk herhangi bir aile öyküsü olmadıkça ve başka nedenlerle kan testi yapılmadıkça, semptom vermeden önce tanı alamamaktadır. Yürümede gecikme, emekleme veya konuşma ile ilgili semptomlar görülebilir ancak nadirdir ve tanı evresinde tanınmazlar.

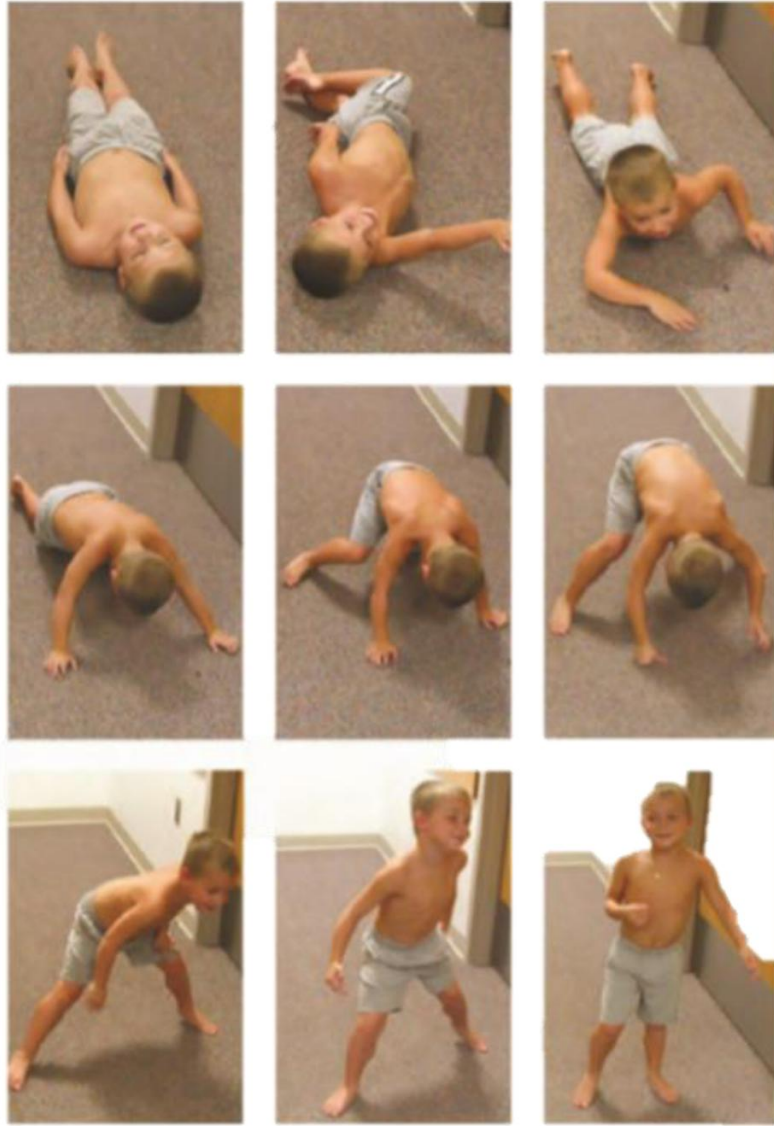
Aileler, çocukların gelişimindeki farklılıkları ilk fark eden, ilk soru soran ve gelişimsel gerilikleri açıklamak için daha fazla sorgulayan kişilerdir. Amerikan Pediatri akademisi, ailelerin çocukların gelişimlerini takip etmeleri, olası gelişimsel gerilikleri izlemeleri, ilk destek bakım ekipleri ile beraber çözmeleri için bir araç geliştirmiştir. Bu araca motordelay.aap.org sitesinden ulaşılabilir.

Yeni bir DMD tanısı doğrulandığında, psikososyal ve duygusal destek oldukça önemlidir. DMD tanısı almak çok zordur. Cevaplanmamış o kadar çok soru ve danışacak o kadar az yer/kişi vardır ki, aileler bu durum karşısında kendilerini yalnız ve bunalmış hissederler. İlk destek bakım ekipleri ve kas hastalıkları uzmanları, hastaya ve ailelerine yardım etmek amacıyla ihtiyaç duydukları kaynak, bilgi ve destek sağlanması hususunda, ailelerin aile destek ve bakım birimleri ile bağlantı kurmalarına yardımcı olmaktadır. Amerika'da, DMD tanısının ilk 3 ayında ailelere kaynak olması için PPMD denilen bir websitesi kurulmuştur (ParentProjectMD.org/for-newly-diagnosed). Ayrıca, hem PPMD hem de MDA, DMD'li çocukların kardeşleri ve ailesi ile iletişimde yararlanabileceği kaynakları sunmaktadır. Bulunduğunuz yerdeki aile destek/savunma grupları ile bağlantı kurmak, gerekli kaynaklara ulaşımı kolaylaştıracaktır.

2. ERKEN YÜRÜME EVRESİ (çocukluk)

Erken yürüme ya da yürüme evresi denilen dönemde, çocuklar DMD'nin klasik işareti kabul edilen belirtileri göstermektedir. Bu işaretler çok detaylı ve ince olabilir ve aşağıdaki durumları içerebilir.

- Baş ve boyun kaldırmada güçlük
- 15 aylıktan önce yürüyememe
- Yürümede, koşmada ve merdiven çıkmada zorluk
- Aksama ve sık düşme
- Atlama ve zıplamada zorluk
- Diğer çocuklarla aynı yaşta konuşmaya başlamama
- Yerden kalkmak ya da ayağa kalmak için yardıma ihtiyaç duyma (Govers manevrası, Figür 2)



Figür 2. Govers Manevrası

- Arka bacak kasları normalden daha büyük görünür (psödohipertrofi)
- Bacakları ayırarak yürüme
- Parmak ucunda ve paytak yürüme
- Omurga eğriliği ile birlikte göğüs dışarda yürümek
- Yüksek Kreatin Kinaz düzeyi (CK) (CK ya da CPK olarak bilinen bu enzim, kaslar zarar gördüğünde salgınır . CK düzeyine kan testi ile bakılır ve değer 200'den büyük ise DMD tanısı için ileri tetkiklere ihtiyaç duyulur)
- Karaciğer enzimlerinde yükseklik (AST ve ALT denen karaciğer enzimleri kanda yüksek bulunduğunda DMD tanısı için ileri tetkiklere ihtiyaç duyulur. DMD testi tamamlanmadıkça, ileri karaciğer testleri yapılmamalıdır.)

DMD TANISI:

DMD'den şüphelenildiğinde yapılacak olan ilk test kanda CK düzeyine bakmaktır. DMD'li hastalarda genellikle CK seviyesi normalden 10-100 kat daha yüksektir. CK yüksekliğinden sonra, DMD'ye neden olan DNA'daki değişimleri (genetik mutasyon) saptamak önemlidir. Genetik testlerin yorumlanması, çocuğun ve diğer aile bireylerinin nasıl etkileneceği ile ilgili bilgi sahibi olmak amacıyla testlerin genetik danışman tarafından yorumlanması önemlidir. Tanı genelde erken yürüme evresinde konmaktadır.

PSİKOSOSYAL, ÖĞRENME VE DAVRANIŞ:

DMD hastaları, davranışsal ve öğrenme ile ilgili zorluklar konusunda daha yüksek şansa sahiptir. Bazı zorluklar beyindeki distrofin eksikliğinden kaynaklanırken diğerleri, fiziksel sınırlamalara bağlı olabilir. Erken ya da geç dönem yürüme evresinde başlanan steroid gibi bazı ilaçlar, zorluklar konusunda rol oynayabilir (aşağıya bakınız). Steroid alan bazı çocuklarda, öfke kontrolü, ruh hali değişiklikleri, dikkat ve hafıza konusunda sorun yaşanırken, almayan çocuklarda bu problemler görülmemektedir. Gelişimde ve/veya öğrenmede gecikme görüldüğü durumda, belli sorunların tanımlanmasına ve giderilmesine yardımcı olması için bir psikolog ya da nöropsikolog tarafından değerlendirme yapılmalıdır. Duyusal ve davranışsal sorunlar sık gözlenmekte olduğu için erken teşhisinde müdahale önemlidir. Gelişimsel çocuk doktorları ve psikolog bu konuda yardımcı olmaktadır. Konuşma ve dil konusuna da değinilmeli ve gerekirse terapistle başlanmalıdır. Aileniz kaynaklara erişmekte zorluk çekiyorsa, sosyal hizmet çalışanları sizinle bağlantıya geçerek kaynak erişiminizde yardımcı olmaktadır. Belirli psikososyal, öğrenme ve davranış problemlerini ele almak için uzmanlardan destek almak önemlidir (Bkz. Bölüm 14)

FİZİKSEL TERAPİ, FİZYOTERAPİ:

Erken dönemde fizik tedavi ekibine başvurulursa, kasları esnek tutmak ve eklemlerdeki gerginliği önlemek ve/veya en aza indirmek için kademeli olarak egzersizlere başlamanızı isteyebilir. Rehabilitasyon ekibi, çocuğunuzun okula katılımını desteklerken, güvende tutması için oyun süresi/ tatil sırasındaki uygun egzersiz ve uygulamalı beden eğitimi konusunda bilgiler vermektedir. Bir fizik tedavi egzersiz programı, güçlendirme yerine hareketlerin korunmasına ve kasların esnekliğine yardımcı olmalıdır. Gece yatarken kullanılan ateller (AFO ya da orteز olarak adlandırılır), ayak bileğinin hareketinin devamlılığını sağlamak ve gerginlik oluşturmak için kullanılır. Fizik tedavi uzmanının önerdiği evde yapılacak olan egzersiz günlük rutin olarak yapılmalıdır.



STEROİDLER:

Kortikosteroidler ya da steoidler tercihen tanıda tartışılmalı ve bu evrede kullanılmaya başlanmalıdır (Bkz. Bölüm 6). Steroid kullanımının planlanmasında, steroidlerin faydaları, bağışıklıklarının tamamlanmış olması, yan etkilerinin ve ilgili risk faktörlerinin araştırılması ve nasıl minimize edileceğine dair bilgilerin öğrenilmesi gerekmektedir. Kilo alımı ve değişen kemik sağlığı gibi yan etkilerden kaçınmak için (tercihen kayıtlı bir diyetisyen ile) planlama önemlidir.

KEMİK SAĞLIĞI ve HORMONLAR:

Steroid alımı kemiklerin zayıflamasına neden olabileceği gibi büyüme hormonu ve testosteron (erkeklik hormonu) gibi hormonların salınımını da etkilemektedir (Bkz. Bölüm 7). Beslenme kemik sağlığı açısından önemli olup, D vitamini ve kalsiyum içeren diyetlere yönelilmelidir (Bkz. Bölüm 8 ve 13). Kas hastalıkları uzman kontrolüne gittiğinizde, beslenme ihtiyaçlarınız için kayıtlı diyetisyenden yardım alabilirsiniz. Kas hastalıkları uzmanınızı her ziyaretinizde boy/kilo ölçümü yapılmalı, zaman içindeki büyümeyi ve ağırlığı izlemek için ölçümler bir grafiğe çizilmelidir (Bkz. Bölüm 7). Ön kol kemik uzunluğunu veya alt bacak uzunluğunu ölçmek ya da üst ve alt kolların uzunluğunu beraber ölçmek doğru uzunlukları kaydetmek için alternatif bir yoldur ve temel uzunluklar için de aralıklı ölçümler yapılarak takip edilmelidir. Steroid alımına başlandığında, çift enerjili X-ışını absorpsiyonu (DEXA) kullanılarak temel kemik yoğunluğu düzeyi ölçülmelidir (Bkz. Bölüm 8).

KALP ve GÖĞÜS KASLARI:

Tipik olarak, kalp ve göğüs kaslarındaki sorunlar bu evrede görülmez. Ancak yine de sizin için sınır çizgisini belirlemek için tanı koymaya başlamalı ve devamlı takip amacıyla doktora görünmelisiniz. Küçük yaşta solunum fonksiyon testlerine başlamak, ekipmanlara alışmanıza ve sonraki doktor görüşmelerinizde pratik yapmanıza yardımcı olacaktır. Kardiyak görüntüleme (EKG ve kardiyak MRG ya da ekokardiyogram) tanı sırasında ve 10 yaşına kadar her yıl, ileri yaşlarda ise gerektiğinde daha sık önerilmektedir (Bölüm 12). Pnömonokok (pnömoni) ve yıllık grip aşılarının yapılması hastalıklardan korunmak için önemlidir (Bölüm 11).

3. GEÇ YÜRÜME EVRESİ (ileri çocukluk/ ergenlik/ genç yetişkinlik)

Geç yürüme evresinde, merdiven çıkma, yerden kalkma gibi motor faaliyetlerdeki zorluklarla beraber yürümek gitgide zorlaşacaktır.

PSİKOSOSYAL, ÖĞRENME VE DAVRANIŞ:

Öğrenmedeki gecikmelerin veya belirli öğrenme güçlüğü'nün sürekli takip edilerek değerlendirilmesi bu aşamada önemlidir. Psikologlar ve nöropsikologlar, eğitim ihtiyaçlarınızı karşılamak için en uygun yöntemleri belirlemenize yardımcı olabilirler. Herhangi bir öğrenme ve davranış sorununa yardımcı olmak için uzmanlardan sürekli destek alınması gerekebileceği gibi fiziksel güç ve fonksiyon kaybı ile başa çıkmak için özel destek ve müdahale de gerekebilir (Bölüm 14). Bu evrede gelecek hedeflerinizi belirlemelisiniz. Bu sayede siz ve aileniz hedefleriniz doğrultusunda gereken eğitim ve öğretimi planlamak için okulunuz ile işbirliği içinde olabilirsiniz. Bazı çocuklar için olası bilişsel bozuklukları tanımlamanıza ve ev ve okul ortamında en iyi şekilde fonksiyon göstermenize yardımcı olmak amacıyla nöropsikoloji değerlendirmesi gerekebilir.

Bakım, duygusal ve fiziksel enerji gerektirir. Başkalarıyla ilişkiler kurmanın yanı sıra kendiniz için de zaman ayırmak oldukça önemlidir. Genişletilmiş aile ve güvenilir topluluk üyeleri içeren destek ağları geliştirmek, bakımınızda yardımcı olan kişilerin dinlenmelerine ve kendilerini yenilemelerine yardımcı olabilir.

FİZİKSEL TERAPİ/ FİZYOTERAPİ:

Rehabilitasyon tedavisi, bağımsız hareket, güç ve işlev aralığının sürdürülebilmesi için önemlidir (Bkz. Bölüm 10). Eklem gerginliği, fizik tedavi yöntemi ile tedavi edilemezse, ortopedi uzmanının değerlendirmesi ve bilgilendirmesi gerekebilir. Bakım ekibindeki bir fizyoterapist, tekerlekli sandalye ve ekipmanlarının önerilmesi, sürekli ağırlık kaldırma ve ayakta durmanın (kemik sağlığı ve sindirime yardımcı) teşvik edilmesi gibi bir çok konuda size destek olmaktadır. Hareketliliği sağlamak amacıyla kullanılan tekerlekli sandalyenizin uygun pozisyon, vücut uyumu ve rahatlığı sağlamak amacıyla oturma desteğiyle donatılmış olduğundan emin olunuz. Evde yapılan günlük esneme hareketleri de fiziksel destek için önemlidir.

STEROİDLER:

Devam eden steroid tedavisinde, ilacın uygulanmasına, dozuna, yan etki önlenmesine, gözetimine ve yönetimine dikkat edilmelidir. Yılda iki kez iskelet kas gücü ve fonksiyonunun izlenmesi gerekmektedir. Kilo ile ilgili herhangi bir endişe var ise, kilo artışı ya da düşüklüğü ile ilgili kontroller yapılmalıdır.

KEMİK SAĞLIĞI ve HORMONLAR:

Steroid kullanımında özellikle hareket kısıtlaması olduğunda, kemik sağlığı ve kırık riski göz ardı edilmemelidir. Kas hastalıkları uzmanınızın, kemik sağlığı ve yoğunluğunu ölçen spinal X-ray taraması ya da DEXA taraması gibi görüntüleme testlerinin yanında D vitamini düzeyini ölçen kan testlerini de kemik kırılmalarına karşı takip etmesi önemlidir (Bkz. Bölüm 8). Yeterli düzeyde D vitamini ve kalsiyum aldığınızdan emin olmak için, her doktor ziyaretinizde beslenme düzeniniz kontrol edilmelidir. Gelişme geriliği belirtileri olan boy ve kilo ölçülmeye devam edilmelidir (Bkz. Bölüm 7).

KALP ve SOLUNUM KASLARI:

Kalp ve solunum kaslarının takibine devam edilmelidir. EKG, kardiyak MRI veya ekokardiyogram ve diğer test tipleri tanı alındıktan sonra yılda en az 1 defa olacak şekilde ve 10 yaşından sonra gerekirse daha sık yapılmalıdır. EKG, kardiyak MRI veya ekokardiyogramda herhangi bir değişiklik gözlenirse, kardiyoloji uzmanı müdahale önerecektir (Bkz. Bölüm 12).

4. ERKEN YÜRÜME KAYBI EVRESİ (ileri çocukluk/ ergenlik/ genç yetişkinlik)

Erken yürüme kaybı evresinde, uzun mesafe yürüyüşlerden sonra yorgunluk olabilir. Yorgunluk olduğunda da, bir scooter, büyük bir bebek arabası (eğer uygunsa) veya tekerlekli sandalye hareketliliğe yardımcı olabilir (Bkz. Bölüm 10).

PSİKOSOSYAL, ÖĞRENME VE DAVRANIŞ:

Ergenlikten yetişkinliğe geçiş 13-14 yaşlarında olmaktadır. Ergenlikten yetişkinliğe geçerken, pediatrik ve yetişkin sağlık uzmanları, okul çalışanları ve bakım ekibinizdeki diğer kişiler geçişle ilgili ilgilenenlerdir. Ayrıca kas hastalıkları uzman ekibinden 1 ya da 2 kişi kişisel geçiş planınızın geliştirilmesine rehberlik edecektir. Gelecek hedefleriniz, eğitim planlamanızın yanı sıra, yaşama, okuma, çalışma ve tıbbi bakımınızla ilgili detayları da içermelidir. Yetişkinliğinizde de bağımsızlığı korumak; evde, okulda ve arkadaşlarla vakit geçirebilmek için önemlidir. Arkadaşlarıyla iletişimde olmak, ilişki kurmak ve sürdürmek açısından önemlidir. DMD hastalarının bazılarında herhangi bir psikososyal sorun gözlenmezken, bazılarında sorunlar yaşanmaktadır. Kas hastalıkları uzmanınıza her gidişinizde, anksiyete ve depresyon taraması yapılmalıdır. Herhangi bir anksiyete ve depresyon görülürse, uygun bir şekilde erkenden tedavi edilmelidir.

FİZİKSEL TERAPİ:

Evde yapılan açma-germe hareketlerine ek olarak, üst uzuvlarındaki (omuzlar, dirsekler, el bileği, parmak) gerginlik ayakta durabilmeniz için önemlidir. Skolyoz, steroid kullanan hastalarda daha az görülse de, yürüme kaybindan sonra da takibine devam edilmelidir. Bazı durumlarda skolyoz hızla ilerleme gösterebilir (Bkz. Bölüm 9). Ayakkabı seçimini sınırlayan ve rahatsızlık veren ayak pozisyonu ile ilgili sorunlar için ortopedi uzmanının değerlendirmesi gerekmektedir. Ayak bileği ve ayak eklem sıklığına yardımcı olması amacıyla uygunsa cerrahi müdahale de tartışılabilir.

STEROİDLER:

Steroid tedavisinin sürdürülmesi, önceden başlamış, devam eden ya da bu sürede başlamış olsun farketmeksizin yönetimi önemlidir (Bkz. Bölüm 6)

KEMİK SAĞLIĞI ve HORMONLAR:

Spinal kompresyon kırıklarına ilişkin işaretlere özellikle dikkat edilerek kemik sağlığının kontrolü ihmal edilmemelidir (Bkz. Bölüm 8). Büyümeyi gözlemlemek için, boy, uzunluk ve ağırlık kontrolleri önemlidir. Ayakta durma gücünü çekilmeye başladığında, ön kol ve alt bacağı alternatif olarak üst ve alt kollarınızın uzunlukları da ölçülmelidir. 9 yaşından itibaren ergenlik takibi yapılmalıdır. Ergenlik 14 yaşına kadar başlamadı ise endokrinolojiye görünmelisiniz. Testosteron seviyeniz düşükse, tedavi gerekebilir (Bkz. Bölüm 7).

KALP ve SOLUNUM KASLARI:

Kalp fonksiyonunun değerlendirilmesi yılda en az 1 defa gereklidir ve fibroz belirtisi veya kalp kasında herhangi bir değişiklik görüldüyse derhal tedavi edilmelidir (Bkz. Bölüm 12). Her altı ayda bir solunum fonksiyon testi yapılarak solunum fonksiyonu ölçülmelidir. Solunum fonksiyonunda düşüklük başlarsa, nefes almaya ve öksürmeye yardımcı tedaviler araştırılmalı ve gerektiğinde uygulanmalıdır (Bkz. Bölüm 11).

PALYATİF BAKIM:

Palyatif bakım ekibi, en yüksek yaşam kalitenizi elde etmenize yardımcı olmak, acı ve rahatsızlıktan kurtulmak ve yaşam hedeflerinizin tedavi seçeneklerinizle eşleşmesini sağlamaya odaklanan tıbbi sağlayıcıları içerir. Palyatif bakım bazen “yaşam sonu” bakım ile karıştırılsa da, palyatif bakım ekibi, teşhisinizin her aşamasında zorluklarla başa çıkmanıza yardımcı olur ve yaşamınız boyunca birçok geçiş türü ile siz ve aileniz için destekleyici bir kaynak olur.

DMD olan veya olmayan tüm insanların acil bakım konusunda karar vermeleri gerekir - acil durumlarda vücutlarına ne yapmak istediklerini, ne istemeyebileceklerini, eğer acil durumda kendileri müdahale etmeyecekse tıbbi karar vermeleri için tıbbi avukatın/ savunucunun kim olacağına karar vermelidir. Palyatif bakım ekibi, acil bakım planınızı yaparken planın neleri içermesi gerektiğine ve nerede tutulması gerektiğine karar vermede özellikle yardımcı olmaktadır.

5. GEÇ YÜRÜME KAYBI EVRESİ (genç yetişkinlik/ yetişkinlik)

Geç yürüme kaybı evresinde, iyi duruş fonksiyonunu ve bakımını zorlaştıran, vücudun merkez kuvveti ve üst bölge kuvveti zayıflayabilir.

FİZİKSEL TERAPİ:

Bağımsız hareketinizi ve fonksiyonunuzu destekleyici ne tür açma/ germe, egzersiz ve ekipmanlarının gerektiğini fizik tedavi uzmanınız ile konuşmalısınız. Rehabilitasyon ekibinizdeki hareket terapistiniz, yeme-içme, tuvaleti kullanma, gerekirse yatağa geçme ve yatakta dönme gibi aktivitelere yardımcı olacaktır. Bağımsızlığı ve güvenliği arttırmak için yardımcı teknolojiler değerlendirilmelidir.

STEROİDLER:

Kas hastalıkları bakım ekibinizle, steroid uygulamasını, beslenmeyi, ergenliği ve kilo yönetimini konuşmaya devam etmelisiniz. Mevcut öneriler, solunum ve üst gövde gücü ve fonksiyonunu korumak için steroidlerin yaşam boyunca kullanılmasını teşvik etmektedir (Bkz. Bölüm 6).

KEMİK SAĞLIĞI ve HORMONLAR:

Kemik sağlığının takibi yaşam boyunca devam etmelidir. Kemik sorunları ağırlı olabilir ve bu nedenle kas hastalıkları bakım ekibinizin gözetiminde değerlendirilmelidir (Bkz. Bölüm 8).

KALP ve SOLUNUM KASLARI:

Kalp ve akciğer fonksiyonlarının en az 6 ayda bir takip edilmeli ve çoğu zaman daha yoğun araştırmalar ve müdahaleler yapılması gerekebilir (Bkz. Bölüm 11, 12).

PALYATİF BAKIM:

Palyatif bakım ekibi bu dönemde de önemini korumaktadır. Yukarıda bahsedildiği gibi, bu ekip, en yüksek yaşam kalitenizi elde etmenize yardımcı olmak, acı ve rahatsızlıktan kurtulmak ve yaşam hedeflerinizin tedavi tercihlerinizle eşleşmesini sağlamak için yardım etmeye odaklanan tıbbi sağlayıcıları içerir. Palyatif bakım bazen “yaşam sonu” bakım ile karıştırılsa da, palyatif bakım ekibi tanı koymanızın her aşamasında zorluklarla başa çıkmanıza yardımcı olur ve size ve ailenize yaşamınız boyunca birçok geçiş türü konusunda yardımcı olabilir. DMD olan veya olmayan tüm insanların acil bakım konusunda karar vermeleri gerekir - acil durumlarda vücutlarına ne yapmak istediklerini, ne istemeyebileceklerini, eğer acil durumda kendileri müdahale etmeyecekse tıbbi kararları vermeleri için tıbbi avukatın/savunucunun kim olacağına karar vermelidir.

DMD’Lİ BİR YETİŞKİN OLARAK YAŞAM:

DMD’li bağımsız bir yetişkin olarak, dolu ve üretken bir yaşam, plan gerektirmektedir. Ergenlikten yetişkinliğe geçişi planlamak en az 13, 14 yaşlarında başlamalıdır. Kişisel geçiş planınız, geleceğiniz için görselleştirdiğiniz beklenti ve hedeflere dayanmalıdır. Geçiş planınız, toplum içinde eğitim, istihdam, barınma, ulaşım ve hareketlilik ile ilgili hususları ve tıbbi bakımı pediatriден yetişkin sağlayıcılara transfer etmeyi içermelidir (eğer tıbbi sağlayıcılarınız DMD’li yetişkinlere bakmaya devam edebiliyorsa, geçiş planı gerekli olmayabilir). Tıbbi bakım / hizmet sağlayıcınızın değişip değişmediğine bakılmaksızın, çocukluktan yetişkinliğe geçerken kaynaklarınız ve faydalarınız etkilenecektir. Tıbbi bakım / hizmet sağlayıcınızın değişip değişmediğine bakılmaksızın, çocukluktan yetişkinliğe geçerken kaynaklarınız ve faydalarınız etkilenecektir. Bu değişiklikler sizi, ailenizi, okulunuzu ve sağlık ekiplerinizi içermelidir. Bu süreç ve içerikleri Bölüm 17’de işlenmiştir. DMD’li yetişkin olarak yaşamak, sağlıklı bir yetişkin olarak yaşamaktan daha pahalıdır. Kişisel hedeflerinize ulaşmak için gereken yardımı sağlayabilmek amacıyla kaynaklara ihtiyaç duyulmaktadır. Kas hastalıkları uzman ekibiniz, mevcut kaynakları ve kaynaklara ulaşabilirliğinizi keşfedecek ve yerel destek sistemlerine ulaşımınıza yardımcı olacaktır. Bu aşamada, özellikle hayatınız değişmeye başladığında, arkadaşlarınızla bağlantıda kalmak için yaratıcı yollar bulmaya devam etmek de önemlidir. Birçok insan psikososyal problem yaşamamasına rağmen, DMD’li bazı yetişkinler tedaviden kaynaklanan endişe veya depresyon yaşayabilir. Her kas hastalıkları doktoru randevunuza gittiğinizde endişe ve depresyon taraması yapılmalıdır. Endişe ya da depresyon probleminiz varsa, erken ve uygun şekilde tedavi edilmelidir.



3. TANIDA BAKIM

Tıbbi bir hastalığın özelleşmiş nedeni 'tanı' olarak adlandırılır. DMD'den şüphelenildiğinde kesin tanı koymak çok önemlidir. Birinin sağlık sistemine bağlı olarak, bir birincil bakım sağlayıcısı (BBS), çocuğun zayıflığı veya gecikmeleriyle ilgili endişelerini duyan ilk tıp uzmanı olabilir. Birincil bakım sağlayıcıları; pediatri, pratisyen hekim, aile hekimliği veya dahili tıp alanlarında uzmanlaşmış 'tıbbi ev' oluşumunu sağlayan doktorlar, pratisyen hemşireler ya da doktor asistanları olabilirler.

Bu süreçte yapılan bakımın amacı, mümkün olduğunca en kısa sürede doğru tanının konulmasıdır. Erken tanı, tedavi planının anlatılmasına, genetik danışmanlık verilmesine ve DMD ile ilgili tüm aile bireylerinin bilgilendirilmesine yardımcı olmaktadır. Uygun bakım, sürekli destek ve eğitim bu aşamada önemlidir. İdeal olarak, bir kas hastalıkları uzmanı, çocuğu değerlendirerek, laboratuvar ve genetik test sonuçlarının doğru bir şekilde yorumlanması ve tedaviye başlanması için doğru teşhis konulmasına yardımcı olabilir (Bkz. Bölüm 4).

ChildMuscleWeakness.org, olası nöromusküler teşhisler ve gelişimsel gecikmeler açısından hastaların değerlendirilmesi için uzmanlara yardımcı olan bir websitesidir.

Amerikan Pediatri Akademisi (APA), ebeveynlerin, çocuklarının gelişimindeki gecikmeleri ilk tanıyan kişiler olduğunu fark etmiştir. APA motor gecikme aracını geliştirmiştir. Bu araç, ebeveynlerin çocuklarının gelişimini izlemelerine, gelişim gecikmelerine karşı normal gelişimin nasıl olduğunu değerlendirmelerine ve ne zaman endişelenmeleri gerektiğini bilmelerine yardımcı olmaktadır. Bu araca www.HealthyChildren.org/MotorDelay websitesinden ulaşılabilir. Tanı konulurken, çocukların DMD hakkında bilgi sahibi olan kas hastalıkları uzmanı tarafından değerlendirilmeleri çok önemlidir. DMD bakımı sunan merkezler aşağıdaki websitelerinde listelenmiştir.

Amerika'daki MDA Bakım Merkezleri:

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

Amerika'daki PPMD Sertifikalı DMD Bakım Merkezleri:

www.ParentProjectMD.org/CareCenters

TREAT-NMD:

<http://www.treat-nmd.eu/>

Dünya DMD Organizasyonu (UPPMD):

<http://worldduchenne.org/>

Bu dönemde, bir DMD hasta organizasyonu ile iletişime geçerek yardım alabilirsiniz. Hasta organizasyonları www.treatnmd.eu/dmdpatientorganisations sitesinde listelenmiştir.

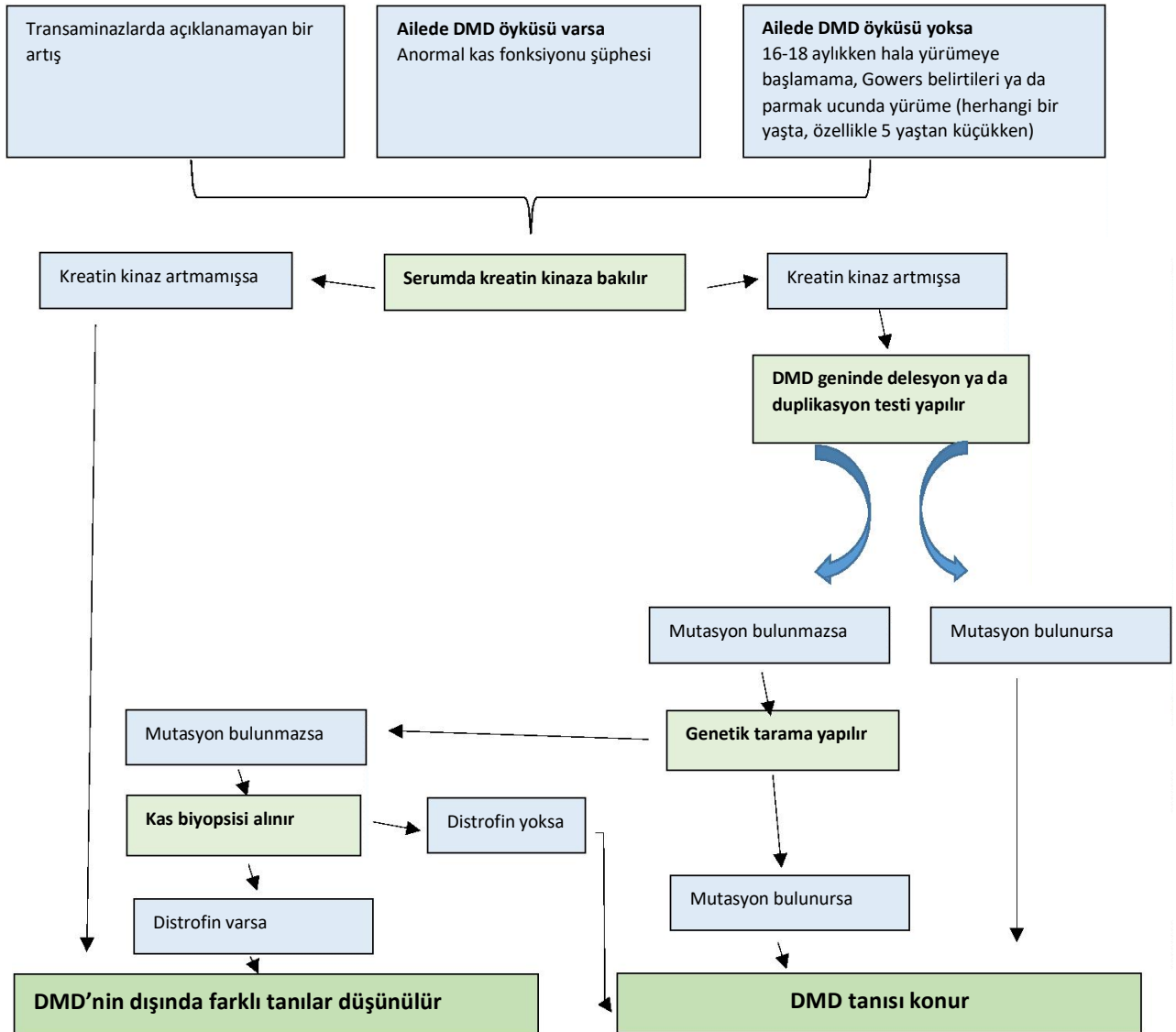
DMD'DEN NE ZAMAN ŞÜPHELENMELİYİZ (ŞEKİL 3)

(Ailede herhangi bir DMD geçmişi olmasa bile) Aşağıdaki belirtilerden biri görüldüğünde DMD'den şüphelenilebilir.

- Gelişimsel ve/veya konuşma geriliği
- Gowers manevrasının da görüldüğü kas fonksiyonuyla ilgili problemler, klasik DMD işareti olabilir
- Genişlemiş alt arka bacak kası (yalancı hipertrofi)
- Kan testinde görülen yüksek CK düzeyi ve/veya transaminazlarda veya karaciğerde AST/ALT enzimlerinde artış

- Farklı durumlardan şüphelenilse bile, aşağıdaki tablodan DMD teşhisinde atılan adımları takip edebilirsiniz.

DMD'den şüphelenildiğinde



DMD hastalarında çoğunlukla gözlenen erken dönem işaret ve belirtiler

Motor	Motor-olmayan
- Anormal yürüyüş - Arka alt bacak psödohipertrofisi - Zıplayamama - Dayanıklılığın azalması - Oturma sırasında kafa kontrolünde azalma - Merdiven çıkarken zorluk - Düz tabanlık - Sık sık düşme ve sakarlık - Yerden kalkarken Gower's belirtileri - Büyük motor gelişim gecikmesi - Hipotoni - Akranlarını takip edememe - Motor yetenek kaybı - Kas ağrısı ya da kramp - Parmak ucunda yürüme - Koşma ve tırmanmada zorluk	- Davranışsal sorunlar - Zihinsel gecikme - Gelişimde gerilik ve kilo alımında zorluk - Öğrenme ve dikkat dağınıklığı - Konuşmada gecikme ve artikülasyon sorunu

Figür 3¹

BAKIM EKİBİNİZDE BİRİNCİL BAKIM SAĞLAYICININ ROLÜ

Bir kas hastalıkları uzmanı tarafından DMD teşhisiniz onaylandıktan sonra birincil bakım sağlayıcınız size DMD hakkında bilgi ve kaynakları iletmelidir. Birincil bakım sağlayıcıları; pediatri, pratisyen hekim, aile hekimliği veya dahili tıp alanlarında uzmanlaşmış ‘tıbbi ev’ oluşumunu sağlayan doktorlar, pratisyen hemşireler ya da doktor asistanları olabilirler. Birincil bakım sağlayıcılarınızla kaynaklar ve destek konusunda sürekli iletişim halinde olmanız gerekmektedir.

Birincil bakım sağlayıcınızın sorumlulukları aşağıda sıralanmıştır.

Akut ve kronik tıbbi konular için ilk adım bakımı

Yaşın ve gelişimin her aşamasında gelişimsel olarak uygun bakım

Uygun uzmanlarla bakımın koordinasyonu

Yıllık işitme ve görme fonksiyon testi

Duygudurum bozuklukları, madde bağımlılığı ve diğer zihinsel sağlık sorunları için yıllık tarama

Yıllık grip aşılarını da içerecek şekilde tüm aşılarda güncellenmesi (canlı virüs burun aşısından ziyade grip aşısı verilmelidir)

Yüksek tansiyon ve yüksek kolesterol düzeyleri gibi kardiyovasküler risk faktörleri için yıllık tarama



4. DMD TANISI

DMD'YE NEDEN OLAN NEDİR?

DMD, distrofin kodlayan gende mutasyon veya değişimden kaynaklanan genetik bir hastalıktır. Distrofin vücuttaki her kas lifinde bulunan bir proteindir. Distrofin kasların kasılmasını ve hasar görmeden gevşemesini sağlayan bir 'amortisör' olarak işlev görür. Distrofin olmadan, kaslar doğru şekilde işlevini yerine getiremez. Ayrıca, kas hücrelerinin zarı günlük aktiviteler sırasında kolayca zarar görebilir dolayısıyla kas hücre zarında küçük-mikro yırtıklar oluşur. Distrofin olmadan kaslar kendini tedavi edemezler. Kas hücrelerindeki küçük açıklıklar/yırtıklar kalsiyumun kas hücrelerinin içine girmesine neden olur ve kalsiyum kas hücreleri için toksik etki yapar. Kalsiyum hücreye zarar verir ve yara dokusuna ya da yağ hücrelerine dönüştürerek ölümüne neden olur. Kas hücrelerinin kaybı zaman için fonksiyonda azalma ve güç kaybıyla seyreder.

DMD TANISININ TEYİDİ

DMD tanısı genetik test ile teyit edilmelidir. Genetik test bir kan testidir, ancak diğer testler de yapılabilir.

1) GENETİK TEST (ŞEKİL 2)

Genetik test her zaman gereklidir ve her hastaya önerilmelidir. DNA'da görülen farklı tip değişimler (mutasyonlar) için farklı türde genetik test uygulanarak daha detaylı bilgi sağlanabilir. Genetik test sonrası DMD tanısı teyit edilir ve bu sayede DNA'da görülen mutasyona uygun klinik çalışmalar belirlenebilir. Hastadaki genetik mutasyon belirlendikten sonra, hastanın annesine taşıyıcı olup olmadığını öğrenmek için genetik test uygulanır. Anneye yapılan genetik testten sonra ailedeki diğer kadınların da taşıyıcı olup olmadıkları anlamak önemlidir. Bu bilgileri önceden bilmek, doğum öncesi tanı ve üreme seçeneklerini ve DMD'li daha fazla çocuk sahibi olma riskinin farkındalığını sağlayacaktır. Tanı konulduktan sonra ailelere genetik danışmanlık önerilmektedir (Kutu 2).

GENETİK TEST TÜRLERİ

MLPA Testi: MLPA testi, DMD'deki tüm mutasyonların %70'ini kapsayacak şekilde, delesyon ve duplikasyonları tanımlar.

Gen dizileme: MLPA testi negatifse, gen dizilimi testi delesyon ve duplikasyon türü mutasyonlarını tanımlar (örnek olarak; anlamsız ve yanlış anlamlı mutasyonlar). Ayrıca gen dizileme testi MLPA testinin içermediği DMD hastalarının %25-30'unu da kapsar.

2) KAS BİYOPSİSİ

CK düzeyi yüksekse ve DMD belirtileri varsa ve ancak genetik test sonucunda genetik mutasyon tespit edilememişse, kas biyopsisine ihtiyaç duyulabilir. Kas biyopsisi cerrahi bir operasyon ile küçük bir kas örneği alınarak uygulanmaktadır. DMD'de görülen genetik mutasyonun anlamı, vücudun distrofin proteinini üretmediği ya da yeterli düzeyde üretmediği anlamına gelmektedir. Kas biyopsisinde yapılan testler, kas hücrelerinde bulunan distrofin miktarı hakkında bilgi sağlayabilir (Bkz. Kutu 1).

DMD'li hastaların çoğu kas biyopsisine İHTİYAÇ DUYMAZ.

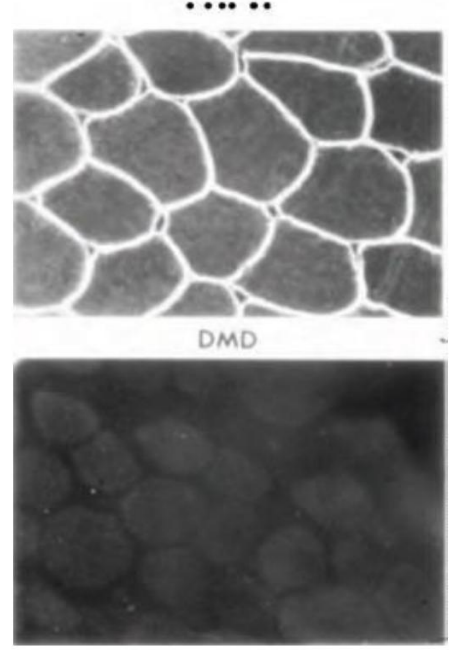
Kas biyopsisi için uygulanan 2 tip test vardır. Bunlar immunokimya ve western blot testidir. Bu testler sayesinde kasta distrofin olup olmadığı belirlenir. İmmunohistokimya testi; küçük bir kas parçasının lam üzerine alınması ve üzerine damla damlatılması suretiyle mikroskop altında incelenmesidir. Western blot testi ise, distrofinin kimyasal olarak kaslarda varlığını tespit eden bir testtir.

3) DİĞER TESTLER

Geçmişte, elektromiyografi (EMG) olarak bilinen testler ve sinir sistemine uygulanan testler, kas hastalıklarından şüphelenildiğinde uygulanan geleneksel testlerdi. **Ancak şu an uzmanlar EMG ve sinir sistemine uygulanan testlerin DMD tanısı için gerekli ve uygun olmadığı konusunda karar kılmışlardır.**

KUTU 1.

Kas biyopsisi: Üst resimde normal kasta görülen distrofin lifleri görülmektedir. Alt resimde ise distrofin içermeyen distrofik kas görülmektedir.



GENETİK TEYİT NEDEN ÖNEMLİDİR ?

GENETİK DANIŞMANLIK VE TAŞIYICILIK TESTİ:

- Bazen DMD'ye neden olan mutasyon kendiliğinden ortaya çıkabilir. Bu şekilde ortaya çıkan mutasyonlara spontan mutasyon denilmektedir. Bu durumda ailede herhangi bir DMD geçmişi yoktur. DMD hastalarının %30'unda ailelerinde herhangi bir mutasyon görülmemekte olup spontan mutasyon gözlenmektedir.
- Annenin DNA'sında herhangi bir mutasyon varsa ve bu mutasyonu çocuğuna aktardıysa, anne taşıyıcı olarak adlandırılır. Taşıyıcı annenin her gebelikte mutasyonu çocuğuna aktarma olasılığı %50'dir. Taşıyıcı anne mutasyona uğramış genini oğluna aktarırsa oğlu DMD hastası olur, eğer geni kızına aktarırsa kızı taşıyıcı olacaktır. Anneye genetik test yapılır ve sonucunda mutasyon olduğu saptanırsa, anne gelecekteki hamilelikleri hakkında bilinçli olur ve bu sayede kız akrabalarını da taşıyıcılık konusunda bilgilendirebilirler.
- Anne taşıyıcı olarak DMD belirtilerini de gösteriyorsa 'açıkça taşıyıcı' olarak nitelendirilir. Annenin 'açıkça taşıyıcı' olduğunu belirten herhangi bir test yoktur.
- Bir kadın taşıyıcı değilse bile, ufak da olsa gelecekteki gebeliğinde çocuğunun DMD hastası olması olasılığı vardır. DMD'ye neden olan mutasyon kadının vücut hücrelerinden ziyade yumurta hücrelerinde görülür. Bu duruma 'germline mutasyon' denir. 'Germline mutasyon' için herhangi bir kan testi yoktur.
- Taşıyıcı bir annede kalp ve iskelet kası zayıflığı ve fonksiyon bozukluğu görülür. Taşıyıcı anneler eğer kalp testleri normalse, her 3-5 yılda 1 (ya da kardiyoloğun gerek duyduğu daha sık durumda) kardiyolojiye görünmelidir. Taşıyıcılık durumunu bilmek, uygun tedaviyi belirlemek açısından kolaylık sağlamaktadır.
- Bir genetik danışman hastaya tüm detayları anlatacaktır.

KLİNİK DENEME İÇİN UYGUNLUK:

DMD'ye neden olan özelleşmiş genetik mutasyonları hedef alan birçok klinik deneme çalışması vardır. Klinik denemelere katılmak için genetik test yaptırmış olmak önemlidir. Klinik deneme sitelerinin denemeye uygun olduğunuzda sizinle iletişime geçmeleri için Ulusal DMD hasta kayıt birimine kaydolmanız gerekmektedir. Hasta kayıt için:

<http://www.treatnmd.eu/resources/patientregistries/list/DMD-BMD/>

Daha önce yapılmış genetik testler şu andaki standartlara uymuyorsa, kesin mutasyonun tanımlanması için tekrarlı testler ya da farklı testler yapılmalıdır. Bu durumu kas hastalıkları uzmanı ya da genetik danışmanınızla görüşebilirsiniz. Mutasyonun, DMD mutasyon veri tabanında kayıtlı olması gerekmektedir. Rehberimizden, yapılması gereken testlerin türü ve etkinliği hakkında detaylı bilgi alabilirsiniz.

Genetik test yaptırmamış, ya da önceden yaptırmış ancak tekrar yaptırmak gerekiyorsa (bu durumu genetik danışmanınıza sorunuz), klinik denemeye katılmak için genetik test yaptırmalısınız.

5.NÖROMUSKÜLER YÖNETİM

DMD hastalarında kaslarda distrofin proteini olmadığı için, kaslar kademeli olarak zayıflamaktadır. DMD konusunda uzman bir kas hastalıkları (nöromusküler) doktorundan düzenli kontrollerinizi yaptırınız. Kas hastalıkları uzmanı, kas güçsüzlüğünü tespit ederek, sizin ve ailenizin ileriye dönük bakımınızda yardımcı olabilir. Ayrıca kas hastalıkları uzmanınızın kaslarınızın nasıl çalıştığını bilmesi, gerekli tedavilere erken başlanabilmesi açısından önemlidir.

KAS HASTALIKLARI DEĞERLENDİRMELERİ

Kas hastalıkları uzmanınızdan her 6 ayda bir randevu almalısınız ve her 4 ayda 1 de fizik tedavi uzmanınıza danışınız. Yeni tedaviler veya mevcut tedavilerin uygunluğu konusunda karar verebilmek ve problemleri tahmin ederek önlemek önemlidir.

Hastalığın ilerlemesini değerlendirmek için yapılacak testler klinikten kliniğe değişkenlik gösterebilir. Değerlendirme yaptırırken aynı testleri kullanmanız durumunda testlerinizdeki değişiklikleri tespit etmeniz kolaylaşacaktır. Düzenli değerlendirmelerde hastalığın ilerlemesini izleyen ve müdahalelerin gerekli olup olmadığını değerlendiren testler olmalıdır. Bu testler aşağıdaki şekilde sıralanmıştır.

GÜÇ:

İskelet kası kuvveti, belirli kasların ürettiği kuvvetin değişip değişmediğini görmek için çeşitli şekillerde ölçülebilir.

EKLEM HAREKET ARALIĞI:

Eklem hareket aralığı değerlendirmesi, kas kasılması ya da eklem gerilmesinin gelişiminin takibi veya gerilemelerin izlenmesi ve gerekli müdahalelerin belirlenmesi için önemlidir.

ZAMANLI TESTLER:

Birçok klinik, yerden kalkma, belli bir mesafe yürüme ve birkaç basamak tırmanma gibi aktivitelerin testlerini uygulamaktadır.

MOTOR FONKSİYON ÖLÇEKLERİ:

Motor fonksiyon değerlendirmesinde kullanılan çok sayıda farklı ölçek vardır ancak kliniğiniz sizi her değerlendirdiğinde bu ölçekler rutin olarak kullanılır. Farklı zamanlarda farklı ölçekler değerlendirilir.

GÜNLÜK YAŞAM AKTİVİTELERİ:

Yaşamsal aktivitelerinizin değerlendirmesi için bağımsız olarak hareketlerinize destek gerekip gerekmediği konusunda yardımcı olacaktır.

İSKELET KASI İÇİN İLAÇ TEDAVİSİ:

DMD tedavisinde birçok farklı alanda çalışmalar yapılmaktadır. Güncellenen bakım hususları, sadece kanıtlanmış tedavileri önermektedir. Yapılan çalışmalar sonucunda tedavi yöntemleri kanıtlanırsa önerilecek tedavi yöntemleri de değişecektir. Bu kılavuzlar, yeni tedaviler ortaya çıktıkça gözden geçirilecek ve güncellenecektir.

Şu anda tedavi seçenekleri sınırlı olmasına rağmen gelecekte daha fazla tedavi seçeneği sunulacaktır. Şuan DMD tedavisi için uygulanan tek ilaç steroidlerdir. Steroidler, uzmanların tedavisinin etkinliği konusunda hemfikirdir. Steroidler, Bölüm 6'da detaylı olarak incelenmiştir. Kalp sorunları gibi DMD hastalığının diğer özelleşmiş semptomları daha sonraki bölümlerde tartışılacaktır.

6.STEROİD (KORTİZON) YÖNETİMİ

Steroidler veya kortikosteroidler, birçok hastalığın tedavisinde kullanılır. Steroidlerin DMD hastalarına yararının yanında yan etkilerinin de olabileceği göz önünde bulundurulmalıdır. Steroid kullanımı DMD hastaları için çok önemli olduğu için fiziksel olarak düşüklük görülmeden kullanımına başlanmalıdır.

TEMELLER

Steroidler, DMD'de motor fonksiyon kaybını ve kas kuvvet kaybını yavaşlatmaktadır. Kortikosteroidler, daha güçlü olmak isteyen sporcular tarafından bazen yanlış kullanılan anabolik steroidlerden farklıdır. DMD'de steroid tedavisinin amacı kas gücünü ve fonksiyonunu korumak, daha uzun zaman yürümenize, üst ekstremiteler ve solunum fonksiyonlarınızı korumanıza ve skolyozu tedavi etmek amacıyla ameliyattan kaçınmanıza yardımcı olmaktır.

- Steroidler tanı alındığında konuşulup kararlaştırılır. Steroid kullanımına başlamak için en uygun zaman fiziksel düşüklüğün gerçekleşmeden önceki dönemdir (Bkz. Şekil 4)
- Steroid tedavisine başlamadan önce ulusal aşı takvimi izlenmeli ve suçiçeği bulaşıklığı sağlanmalıdır. Amerika için CDC'den aşı önerilerine ilgili websitesinden ulaşabilirsiniz. www.parentprojectmd.org/vaccinations Ülkenizdeki yerel birimlerden aşılama için önerileri alabilirsiniz.
- Steroidin yan etkilerinin farkedilmesi ve önlenmesi önemlidir (Bkz. Tablo 1).

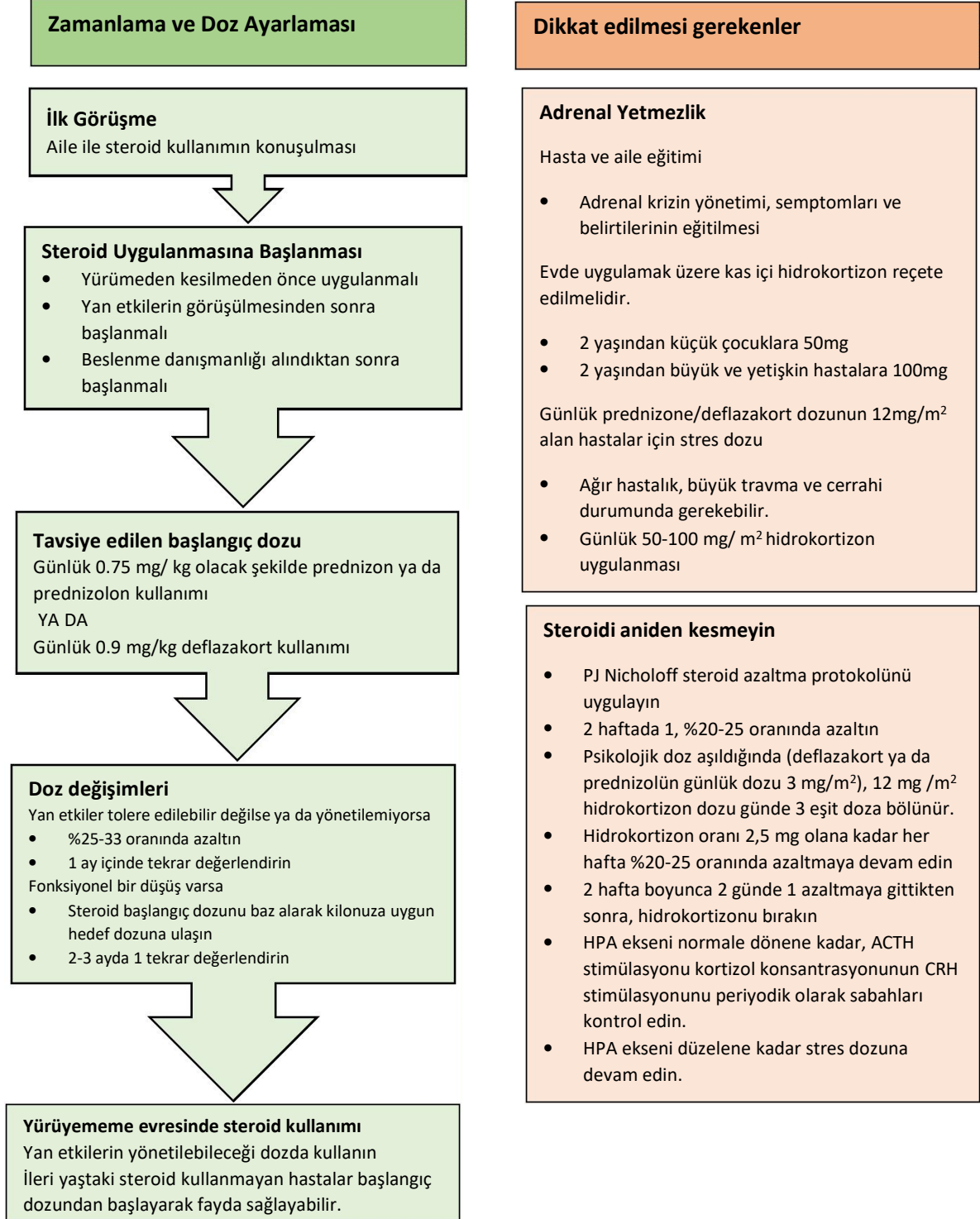
FARKLI STEROİD DOZ AYARLAMALARI

Kas hastalıkları uzmanları farklı steroid dozlarını reçete edebilir. Bu rehber, düzenli fonksiyon ve yan etki değerlendirmelerine dayanarak steroidleri etkin ve güvenli bir şekilde kullanmak için açıklayıcı bir yöntem bulmaya çalışmaktadır (Bkz. Şekil 4).

- Prednizon ve Deflazakort (Amerika'da Emflaza olarak satılıyor) esas olarak Duchenne'de kullanılan iki steroid türüdür. Bu iki ilacın çalışma şekli birbirine benzemektedir. Ayrıca bu ilaçların klinik çalışmalarının devam etmesi de faydalarının daha iyi anlaşılması önemlidir.
- Kullanılacak steroidlerin seçimi, doktorunuzun, ailenizin tercihinin, ülkenizde hangi steroidin kullanılabilir olduğuna, steroidin maliyetine ve yan etkilerine bağlıdır. Prednizon, ucuz olduğu için kullanım kolaylığı sağlar. Deflazakort'un bazı hastalar tarafından Prednizole tercih edilmesinin nedeni, kilo alma ve davranış problemi riskinin düşük olmasıdır. Ancak unutulmamalıdır ki deflazakort kullanımında büyüme geriliği ve katarakt oluşumu görülmektedir.

STERÖİD DOZ AYARLAMASI, YÖNETİMİ ve YAN ETKİLERİ (ŞEKİL 4, TABLO 2)

- Steroide bağlı yan etkilerin dikkatli bir şekilde yönetilmesi çok önemlidir. Şu an için DMD hastalığının temel ilacı olan steroidlerin kullanımının rastgele olmaması için konusunda uzman bir kas hastalıkları doktorunun gözetiminde kullanılmalıdır.
- Steroid dozunun korunmasında veya arttırılmasında dikkat edilecek faktörler; ilaca yanıt, kilo, büyüme, ergenlik, kemik sağlığı, davranış, katarakt ve yan etkilerin olup olmadığı ayrıca yan etkilerin yönetilip yönetilmediği şeklindedir.



Şekil 4, Tablo 2¹ Steroid Dozajlaması ve Yönetimi

ADRENAL YETMEZLİK VE KRİZ

Böbrek üstünde yer alan adrenal bezler, vücudun stresle (ağır hastalık ve yaralanma gibi) baş etmesine yardımcı olan kortizol hormonunu üretir. Günlük olarak steroid alırken adrenal bezler, kortizol üretmeyi durdurur ve inaktif hale gelir (adrenal yetmezlik). Steroid kullanımı bırakıldığında, vücudun tekrar kortizol üretmeye başlaması haftalar ya da aylar alır. Kortizol olmadığında da vücut stresle mücadele edemez, bu durum da yaşamı tehdit edecek 'adrenal kriz'e neden olur. Bu nedenle steroid kullanımını aniden bırakmamalı (doktor kontrolü olmaksızın) ya da 24 saatten daha uzun bir süre boyunca kullanımını unutmamalısınız.

Ayrıca, vücutta ekstra stres varsa (ameliyat, kırıklar, yüksek ateş gibi) ilave steroid dozları gerebilir. Akut adrenal yetmezliği tanıma/tedavi etme/önleme ile ilgili bilgilere bu websitesinden ulaşılmaktadır. www.parentprojectmd.org/pi

DİĞER İLAÇLAR ve GIDA TAKVİYELERİ

Steroidlerin yanı sıra DMD hastalığında kullanılan diğer ilaçlar arasında Amerika'da İlaç ve Gıda İdaresi (FDA) tarafından onaylanan EXONDYS 51 (Eteplirsen) ve bazı Avrupa ülkelerinde, Avrupa İlaç ve Gıda İdaresi (EMA) tarafından onaylanan TRANSLARNA (Ataluren) vardır. Hem EXONDYS 51 hem Ataluren farklı tip mutasyona sahip DMD hastaları için kullanılmaktadır.

EXONDYS 51 (Eteplirsen), 51. eksonu atlama özelliği gösteren mutasyonlara sahip ve DMD hastalarının yaklaşık %13'ünü kapsayan hastalara uygundur. Eteplirsen, mutasyon olan bölgeyi tanıyıp o bölgeyi atlamayı gerçekleştirerek kısmen distrofin üretimini sağlamayı amaçlar.

Ataluren, anlamsız mutasyona sahip DMD hastaları için uygun bir ilaçtır ve hastaların yaklaşık %13'ü için endikedir. Ataluren'in etki mekanizması hala kesin olarak bilinmemesine rağmen, kas hücrelerinin fonksiyonel distrofin proteinini üretmesi için anlamsız mutasyonları tanımasını sağlayan proteinin mutasyonu tanıyan kısmıyla etkileşime girdiği düşünülmektedir.

DMD'de hastalığa neden olan spesifik mutasyonları hedef alan bir dizi klinik çalışmalar vardır. Genetik test sayesinde hastanın, klinik deneme çalışmalarına uygun olup olmadığını belirlenmektedir. Klinik deneme sitelerinin, denemeler için uygun olabilecek hastaları bulmasına yardımcı olmak için, Ulusal Duchenne hasta kayıt defterine kayıt olduğunuzdan emin olunuz.

[http://www.treat-nmd.eu/resources/patient sicilleri / liste / DMDBMD](http://www.treat-nmd.eu/resources/patient%20sicilleri%20liste%20DMDBMD)

Bu 2 ilaca ek olarak, DMD'de kullanılabilecek ancak FDA ve EMA tarafından onaylanmayan birçok başka ilaç ve takviye vardır. Kutu 3'de belirtilen ilaçların bazıları yaygın olarak kullanılmasına rağmen, bu takviyelerin size yardımcı veya zararlı olabileceğini söylemek için yeterli kanıt yoktur. Herhangi bir ilaca başlamayı ya da ilacı bitirmeyi planlamadan önce kas hastalıkları uzmanınızla görüşmeniz çok önemlidir.

KUTU 3. DİĞER İLAÇLAR ve GIDA TAKVİYELERİ DMD’DE KULLANIM İÇİN ONAYLANMAMIŞTIR.

Uzmanlar, bazı durumlarda DMD tedavisi için kullanılmış olan birçok ilaç ve takviyeyi değerlendirdiler. Aynı zamanda, uzmanlar ilaçların güvenlik ve etkinlikleri konusunda öneride bulunabilmeleri için yeterli kanıt bulunup bulunmadığını görmek amacıyla yayınlanan verileri incelediler.

Uzmanlar aşağıdaki sonuçlara vardılar:

Anabolik steroid olan oksandrolonun kullanılması önerilmez.

Botox kullanımı önerilmez.

Kreatinin düzenli kullanımı ile ilgili destekleyici bir bilgi yoktur. DMD’de kreatinin rastlantısal kontrollü denemesi belli bir fayda göstermemiştir. Bir kişi kreatin alıyorsa ve böbrek sorunları olduğuna dair belirti varsa, kreatin kullanımı durdurulmalıdır.

DMD tedavisinde kullanılan koenzim Q10, karnitin, aminoasitler (arginin, glutamin), antienflamatuar/antioksidanlar (balık yağı, E vitamini, yeşil çay özü, pentoksifilin) ve diğer bitkisel kökenli takviyelerin kullanımı hakkında herhangi bir öneri yoktur. Uzmanlar, kullanımları hakkında yayınlanmış yeterince kanıt olmadığı sonucuna varmışlardır.

Uzmanlar, ek araştırmaya ihtiyaç duyulan alanları belirlemişlerdir. Ailelerin, hasta kayıtlara ve klinik denemelere aktif olarak katılım göstermesi desteklenmektedir.

TABLO 2. STEROİD YAN ETKİLERİ: ÖNERİLEN TAKİP ve MÜDAHALELER

Uzun vadeli steroid kullanımında en sık görülen yan etkiler aşağıda listelenmiştir. Steroid kullanımında oluşan yan etkiler kişiden kişiye değişkenlik göstermektedir. Steroid kullanımını iyi bir şekilde yönetebilmek için, olası yan etkilerin farkında olmak, önlemek veya azaltmak gerekmektedir. Yan etkiler yönetilemez ya da tolere edilemez şekilde ise, doz azaltımına gidilmesi gerekmektedir (Şekil 4). Doz azaltımı da başarısız olursa, tedaviyi tamamen durdurmak yerine, steroid türünü değiştirerek doz ayarlaması yapmak gerekmektedir. Bu ayarlamaların kas hastalıkları uzmanı tarafından yapılması gerekmektedir.

TABLO 2. STEROİD YAN ETKİLERİ

STEROİD YAN ETKİLERİ	EK BİLGİLER	KAS HASTALIKLARI DOKTORUNUZLA KONUŞULACAK KONULAR
Kilo Alımı Ve Obezite	Steroidlerin iştah açıcı özellikleri hakkında bilgilendirilmeli, başlamadan önce diyet tavsiyesi almalısınız.	Aşırı kilo alımını önlemek için diğer aile üyelerinin de beslenmesine dikkat etmesi gerekmektedir. Sağlıklı beslenme planları için https://www.choosemyplate.gov
Kushingoid özellikleri ('ay yüz')	Yüzdeki dolgunluk ve yanaklar zamanla daha belirgin hale gelmektedir.	Şekeri ve tuzu en aza indirgeyecek şekilde beslenerek kilo alımına yardımcı olmak, Kushingoid özelliklerini en aza indirmeye yardımcı olur.
Vücutta aşırı kıllanma (hirsutizm)	Steroidler genelde vücutta aşırı kıllanmaya neden olur.	Vücuttaki kıllanma ilacı değiştirecek kadar şiddetli değildir.
Deride akne ve mantar enfeksiyonları, siğiller	Gençlerde daha belirgin olabilir.	Spesifik tedaviler kullanın (topikal reçeteli) ve herhangi bir duygusal stresiniz yoksa ilaç değişikliği yapmayın.
Kısa boyluluk	Boy, en az 6 ayda bir rutin doktor muayenesinde ölçülmelidir.	Gelişim durdu ya da yavaşladıysa veya boy artışı 4cm/yıl'dan az ise endokrinoloji uzmanına danışınız.
Gecikmiş ergenlik	Ergenlik 9 yaşından itibaren her doktor kontrolünde değerlendirilmelidir. Kas hastalıkları uzmanınıza ailede herhangi bir gecikmiş ergenlik var ise bildiriniz. Testosteron replasman tedavisi genellikle 14 yaşına kadar ergenliğe girmemiş çocuklara önerilmektedir.	Ergenliğinizin geciktiğinden şüpheleniyorsanız veya 14 yaşına kadar ergenliğe giriş yapmadıysanız, durumunuzu değerlendirmek için endokrin uzmanına danışınız.

TABLO 2. STEROİD YAN ETKİLERİ

STEROİD YAN ETKİLERİ	EK BİLGİLER	KAS HASTALIKLARI DOKTORUNUZLA KONUŞULACAK KONULAR
Gecikmiş ergenlik	Ergenlik 9 yaşından itibaren her doktor kontrolünde değerlendirilmelidir. Kas hastalıkları uzmanınıza ailede herhangi bir gecikmiş ergenlik var ise bildiriniz. Testosteron replasman tedavisi genellikle 14 yaşına kadar ergenliğe girmemiş çocuklara önerilmektedir.	Ergenliğinizin geciktiğinden şüpheleniyorsanız veya 14 yaşına kadar ergenliğe giriş yapmadıysanız, durumunuzu değerlendirmek için endokrin uzmanına danışınız.
Olumsuz davranış değişimleri (davranışlarla ilgili ek bilgi için Bkz. Bölüm 10)	Kas hastalıkları doktorunuza, herhangi bir temel ruh hali, mizaç değişimleri ve dikkat eksikliği/hiperaktivite ile ilgili şikayetlerinizi belirtiniz. Bu değişimlerin steroid tedavisinin ilk 6 haftasında kötüleşeceğini unutmayın.	Dikkat eksikliği/hiperaktivite gibi temel davranış bozuklukları steroid tedavisi başlamadan önce giderilmelidir. Steroid alımını günün ilerleyen saatlerine alacak şekilde, davranışsal sağlık sorunlarınızı da göz önünde bulunduracak kişi olan kas hastalıkları doktorunuzla görüşünüz.
İmmun baskılama	Steroid almak bağışıklığı baskılayabilir (enfeksiyonlarla başa çıkabilme gücü) Ciddi enfeksiyon riskinin ya da daha küçük enfeksiyonlara neden olma durumunun değerlendirilmesi gerekmektedir.	Steroid tedavisine başlamadan önce suçiçeği aşınızı yaptıırıp bağışıklığını oluşturunuz. Eğer suçiçeği bağışıklığınız yoksa tıbbi bir destek alın. Eğer yaşadığınız bölgede tüberküloz görülüyor ise, özellikle takibi gerekebilir.

TABLO 2. STEROİD YAN ETKİLERİ

STEROİD YAN ETKİLERİ	EK BİLGİLER	KAS HASTALIKLARI DOKTORUNUZLA KONUŞULACAK KONULAR
Adrenal baskılama	Steroid kullandığınızı tüm hastane personeline bildirin ve steroid kullandığınıza dair yanınızda kart taşıyın. Adrenal krize neden olabileceği için steroid dozlarının alımı 24 saatten uzun süre kaçırılmamalıdır. Adrenal krizi önlemek için steroid stres dozunun ne zaman verilmesi gerektiğini öğrenin (ağır hastalık, majör travma ya da ameliyat durumlarında) Adrenal krizin belirtilerini öğrenin (mide ağrısı, kusma, uyuşma) Evde hidrokortizon intramusküler (kas içi) iğne için reçete yazdırın (adrenal kriz durumunda nasıl uygulanacağını bilmeniz gerekebilir) Steroid alımını birden kesmeyin	Steroid stres dozu hakkında bilgiyi kas hastalıkları doktorunuza sorunuz. 24 saatten fazla süredir steroid alımını kaçırdıysanız (açlık, hastalık veya reçete olmaması nedeniyle) Steroid stres dozu alındığında, hangi dozda ve nasıl alınması gerektiği (ağızla, intramusküler ya da IV ile), örnek bir plan için PJ Nicholoff Steroid Protokolüne danışabilirsiniz. www.parentprojectmd.org/pj Steroid kullanımını bırakacaksanız, kas hastalıkları uzmanınızdan yavaş yavaş azaltmanızı sağlayan bir plan oluşturmalarını isteyin. Örnek bir plan için PJ Nicholoff Steroid Protokolüne danışabilirsiniz. www.parentprojectmd.org/pj
Yüksek kan basıncı (hipertansiyon)	Kan basıncınız her doktor kontrolünüzde ölçülmelidir.	Eğer kan basıncınız yüksekse, ilk olarak kilo kaybına gidilmeli ve tuz alımı azaltılmalıdır. Tuz alımını azaltmak ve kilo kaybına gitmek herhangi bir etki göstermediyse, birincil sağlık sağlayıcınız ek ilaç düşünebilir.

TABLO 2. STEROİD YAN ETKİLERİ

STEROİD YAN ETKİLERİ	EK BİLGİLER	KAS HASTALIKLARI DOKTORUNUZLA KONUŞULACAK KONULAR
Glikoz intolerans	Doktor randevularınızda, idrar çubuk testi ile idrarınızdan glikoz ölçümü yapılmalıdır. Kas hastalıkları doktorunuzu, sık sık idrara çıkma ve susuzluğunuz hakkında bilgilendirin. Tip 2 diyabet gelişimi ve steroid alımından kaynaklı kilo artışının komplikasyonlarını görüntülemek için yılda 1 kez kan testi yaptırmalısınız.	İdrar testleri ya da semptomlar glikoz varlığı için pozitifse, Tip 2 diyabet için farklı kan testleri gerekebilir.
Gastrit/ Gastroözofageal reflü (GERD)	Steroidler reflüye (mide ekşimesi) neden olabilir. Bu tür semptomlarla karşılaşırsanız doktorunuza danışınız.	Aspirin, ibuprofen, naproksen gibi steroid olmayan antienflamatuar ilaçlardan kaçınınız. Semptomlar için antacid kullanılabilir.
Peptik ülser hastalığı	Mide zarı hasarının bir işareti olabileceği için mide ağrısı semptomlarını takip ediniz. Barsak kanamasından şüpheleniliyorsa ya da anemikseniz, dışkıınız kan için kontrol edilmelidir.	Aspirin, ibuprofen, naproksen gibi steroid olmayan antienflamatuar ilaçlardan kaçınınız. Herhangi bir belirtiniz varsa reçeteli ilaçlar veya antacidler kullanılabilir. Tedavi ve muayene için gastorintestinal uzmanına görünmelisiniz.
Katarakt	Steroidler iyi huylu kataraktlara neden olabilir, yıllık göz muayenenizi aksatmayınız.	Katarakt görmeyi engelleyecek şekilde ise, deflazakorttan prednizona geçilebilir (deflazakortun katarakta neden olma riski daha yüksektir) Katarakt varsa göz doktoruna görünmelisiniz. Katarakt sadece görmeyi engellerse tedavi edilecektir.

TABLO 2. STEROİD YAN ETKİLERİ

STEROİD YAN ETKİLERİ	EK BİLGİLER	KAS HASTALIKLARI DOKTORUNUZLA KONUŞULACAK KONULAR
Osteoporozis	Kas hastalıkları uzmanınıza her görüldüğünüzde kırıklarınız ve sırt ağrınızla ilgili şikayetlerinizi belirtiniz. Omurga kompresyon kırıklarını gözlemlemek için 1-2 yılda 1 omurga röntgeni çekilmelidir. Her 2-3 yılda 1 kemik yoğunluğunu izlemek için kemik mineral dansitometresi (DEXA) yapılmalıdır. Yıllık D vitamini değeri, kandaki 25 OH D vitamini değeri ile kontrol edilmelidir (ideali kış mevsiminde olanıdır). D vitamini seviyesi düşükse, D3 takviyesi ile D vitamini düzeyi yükseltilebilir. Kalsiyum alımınızın yeterli olup olmadığını her yıl düzenli olarak kontrol ettirebilirsiniz.	İdrar testleri ya da semptomlar glikoz varlığı için pozitifse, Tip 2 diyabet için farklı kan testleri gerekebilir. Kan düzeyine bağlı olarak D vitamini takviyesi gerekebilir. Yıllık olarak 25 OH değerini ölçün, gerekirse takviye yapınız. Yaşınıza bağlı olarak kalsiyum ihtiyacınızı belirleyiniz. Diyetiniz yeterli miktarda kalsiyum içermiyorsa takviye gerekebilir. Ağırlığınızı taşıdığınız (ayakta durmak gibi) aktiviteler, kemik sağlığınız için faydalıdır. Bir kişisel antrenör takibinde egzersiz/ ağırlık kaldırma programına başlamalısınız.
Miyoglobinüri (Kas proteininde yıkılma olduğu için idrar kırmızımsı- kahverengi renkte görünür)	İdrarınız kırmızımsı- kahverengi renkte ise kas hastalıkları uzmanınıza danışınız. İdrarda miyoglobin testi yapılmalıdır. İdrar enfeksiyon için de kontrol edilmelidir.	Yokuş aşağı koşma, trambolin gibi güç isteyen egzersizlerden kaçınınız. Sıvı gıda alımı önemlidir. Miyoglobinüri devam ederse, böbrek muayenesi gerekebilir.

7.ENDOKRİN YÖNETİMİ

DMD tedavisinde kullanılan steroidler, birçok hormonu olumsuz etkilemektedir. Bu hormonlar genellikle testosteron ve büyüme hormonudur. Gelişim, ergenlik veya adrenal supresyon belirtileri varsa, kas hastalıkları uzmanınız pediatrik endokrinoloji uzmanına görünmenizi önerebilir.

GELİŞİM ve ERGENLİK

Kısa boyluluk ve gelişmiş ergenlik sizi rahatsız edebilir ancak bu durumu kas hastalıkları doktorunuzla görüşürken kendinizi rahat hissetmelisiniz. Kısa boyluluk başka sorunların da habercisi olabilir ve ayrıca testosteron eksikliği kemik sağlığını kötü etkileyebilir. Bu nedenle gözetim altında olduğunuz uzman doktorların gelişim ve ergenliğinizi yakından takip etmesi önemlidir (Şekil 5).

BÜYÜME HORMONU TEDAVİSİ

- Büyüme hormonu eksikliği saptanırsa, boy uzaması için hormon takviyesinde bulunulabilir.
- Büyüme hormonu eksikliği görülmeyen DMD hastalarında, büyüme hormonunun etkinliğini ve güvenliğini değerlendiren herhangi bir kanıt veya literatür yoktur.
- Baş ağrısı, idiyopatik intrakraniyal hipertansiyon (beyinde ve gözlerde yüksek basınç), kaymış baş femur epifizleri (ağrıya neden olabilen ve düzeltilmesi için ameliyat gereken) dahil olmak üzere büyüme hormonu kullanımı ile skolyozun kötüleşmesi, diyabet geliştirme riski görülebilmektedir.
- Büyüme hormonu kullanıp kullanılmayacağının kararına, endokrinoloji uzmanı ile riskleri ve tedavinin yararları hakkında konuşarak varılmalıdır.

TESTOSTERON TEDAVİSİ

- Testosteron kemik sağlığı açısından önemli olduğu kadar psikososyal/ duygusal gelişim açısından da önemlidir.
- Testosteron tedavisine düşük dozlarda başlanmalı ve normal seyirdeki ergenliği taklit edecek şekilde dozu yavaşça arttırılmalıdır.
- Testosteron tedavisi birçok farklı formda olabilir. Bunlar; intramusküler enjeksiyonlar, jel halinde veya plaster formda olabilir.
- Endokrinoloji uzmanı, testosteron tedavisine başlamadan önce, tedaviden alınacak yanıtı belirtmelidir. Bu yanıtlar şu şekilde olmaktadır: vücut kokusunun gelişimi, yüzde kıllanma, sivilce, gelişim plakalarının kapanması ve libido artışıdır.
- Tedavinin potansiyel yan etkileri: enfeksiyon bölgesinde görülen enfeksiyonlar, alerjik reaksiyonlar, ruh hali değişimleri ve kırmızı kan hücresi sayısında artış şeklindedir.
- Vücudunuzun tedaviye verdiği yanıtı gözlemek için, testosteron alırken kan değerlerinizin kontrol edilmesi gerekebilir.

ADRENAL KRİZ

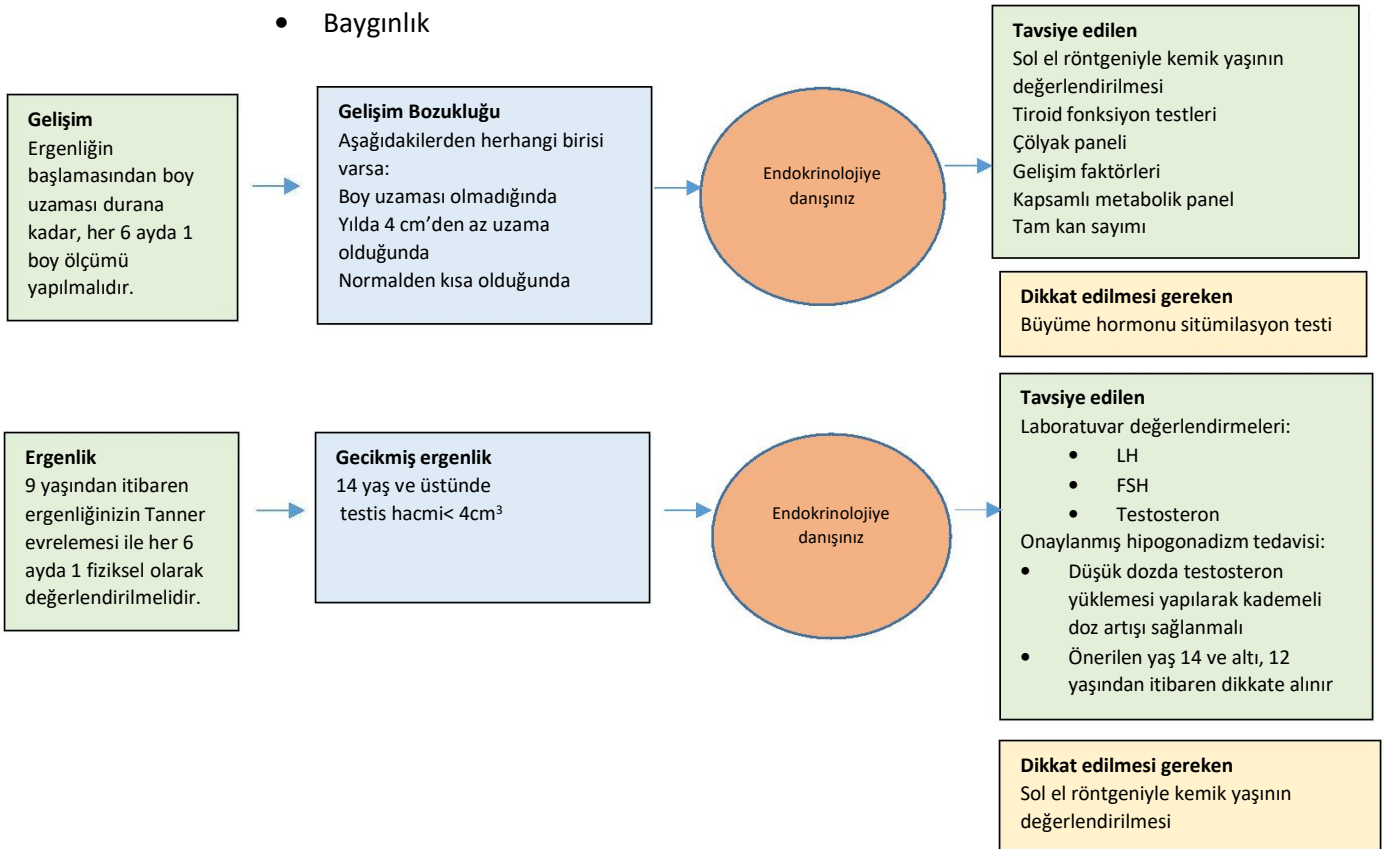
Böbrek üstünde yer alan adrenal bezler, vücudun stresle (ağır hastalık ve yaralanma gibi) baş etmesine yardımcı olan kortizol hormonunu üretir. Günlük olarak steroid alırken adrenal bezler, kortizol üretmeyi durdurur ve inaktif hale gelir (adrenal yetmezlik). Steroid kullanımı bırakıldığında, vücudun tekrar kortizol üretmeye başlaması haftalar ya da aylar alır. Kortizol olmadığında da vücut stresle mücadele edemez, bu durum da yaşamı tehdit edecek 'adrenal kriz'e neden olur.

Adrenal supresyon ve adrenal kriz, uzun süreli steroid kullanımında potansiyel olarak yaşamı tehdit eder (Bkz. Şekil 5). Steroidleriniz aniden bırakılırsa, ya da herhangi bir hastalık nedeniyle 24 saatten fazla süredir alınmadıysa adrenal kriz riskini oluşabilir. Kronik olarak günlük steroid alan tüm hastalar, kaçırılan doz olduğunda, ciddi travma ya da ağır hastalık durumunda, ilave doz ya da stres dozu gerektiğinde ne yapması gerektiği hakkında plana sahip olmalıdır. Adrenal yetmezliğin önlenmesi, tanınması ve yönetilmesi ile birlikte, steroidlerin stres dozlarının ne zaman ve nasıl kullanılacağına ilişkin bilgiler, burada bulunan PJ Nicholoff Steroid Protokölüne dahil edilmiştir. www.parentprojectmd.org/pj.

ADRENAL KRİZİN SEMPTOMLARI

Bir adrenal krizin belirti ve semptomları hakkında bilgi almalısınız.

- Şiddetli yorgunluk
- Baş ağrısı
- Bulantı/kusma
- Düşük kan şekeri
- Düşük kan basıncı
- Baygınlık



Şekil 5 Kortikosteroid alırken büyüme ve ergenliğin değerlendirilmesi ve yönetimi

8.KEMİK SAĞLIĞI (OSTEOPOROZİS) YÖNETİMİ

Kemik sağlığı DMD hastaları için hem yürüme evresinde iken hem de yürüyememe evresinde önemlidir. Her yaştaki DMD hastalarının özellikle steroid kullanıyorsa kemikleri zayıftır. Steroidler, kemiklerdeki mineral yoğunluğunu azalttığı için, kırılmalar genel popülasyona göre daha sık olur. Kas zayıflığı ve hareketlerde azalma da zayıf kemiklerin işaretidir.

İkili enerjili X ışını absorpsiyonu (DEXA), invaziv olmayan, uzun kemiklerin (özellikle kol ve bacak) mineral yoğunluğunu ölçen testtir. Kemikler ne kadar inceyse kırıklara o kadar meyillidir ve o kadar sağlıklı olarak değerlendirilir. Genel kemik sağlığı kontrolü için, kemik mineral yoğunluğunun ölçümü önemlidir. En az 2 ya da 3 yılda 1 DEXA ölçümü yapılması önerilir.

DMD hastaları özellikle steroid kullananlar, omurga kompresyon kırıkları için risk altındadır. Omurga kompresyon kırıkları, şekil bozukluğuna ve kemiklerin birbiriyle üstüste gelmesine neden olan omurga kemiklerinde küçük kırılmalar görüldüğünde olur. Bu kırıklar ve sonucunda ortaya çıkan omurga çökmesi ağrıya neden olur. Omurga kompresyon kırıkları sırt ağrısı olmasa bile yandan görünümü X-rayde görülebilir. Özellikle ağrı varsa, omurga kırıkları bifosfonatlarla tedavi edilebilir. Sırt ağrınız varsa, her 1 ya da 2 yılda bir ya da daha sık yan omurga röntgeninizi çektirmelisiniz.



Kemikler büyürken sürekli kırılır, kan dolaşımına emilir ve tekrar yapılır. Steroidler, kemik büyümesinin tekrar yapılma aşamasını yavaşlatır. Bifosfonatlar, kemik yüzeyine bağlanan, parçalanma ve yeniden emilim sürecini yavaşlatan, kemiğin daha etkili bir şekilde yapılmasına yardımcı olan ilaçlardır. Bu süreç sayesinde kemikler daha kalın daha sağlam ve kırılmaya daha az meyilli olurlar. Kemik yoğunluğunda azalma. Önemli bir travma olmaksızın ortaya çıkan uzun kemik kırıkları ve/veya omurga kompresyon kırıkları belirtileri varsa biofosfonatların kullanımı tartışılır (Bkz. Şekil 6)

Değerlendirme ve Eğitim

Mesleki terapist veya fizyoterapist tarafından değerlendirme ve eğitim

- Yürüyüş alanlarında, arazi ve engebeli yerler de dahil olmak üzere tüm ortamlardaki düşme riskini en aza indirin.
- Tekerlekli sandalye konusunda hasta ve ailelerine eğitim vermek; genellikle bir yaralanmaya neden olan tekerlekli sandalyeden düşme bilincini arttırmak gereklidir.
- Tüm ortamlarda tekerlekli sandalyeye transfer ya da tekerlekli sandalyeden transfer işlemleri için ailelerin eğitilmesi gerekmektedir.

Sık karşılaşılan noktalar ve olası değişiklikler

Ev ortamının güvenliği

- Kilim, oyuncak, kablo ve dağınıklıkları ortadan kaldırın

Tekerlekli sandalye veya hareket cihazından düşmekten kaçınma

- Emniyet kemerini daima takın
- Tekerlekli sandalyede devrilmeyi önleyici teker kullanın

Pürüzlü veya kaygan zeminlerde güvenlik

- Pürüzlü zeminler nedeniyle dışarda iken daha dikkatli olun.
- Suyun etrafında kaygan zeminde yürürken düşmemek için havuz ayakkabısı giyin
- Gece banyoda kayıp düşmemek için geceleri kullandığınız AFOya kaymaz tabanlık takın.

Güvenli bir şekilde tekerlekli sandalyeye transfer ya da tekerlekli sandalyeden transfer

- Tuvalet, banyo ya da duşa hastanın transferi sırasında olası yaralanma ve düşmeleri en aza indirmek için tüm alanlara uyarlanabilen hasta taşıma sistemlerini ve ayarlanabilir ekipmanların neler olduğunu öğrenin

Evdeki potansiyel değişimler

- Duş ve banyo küvetinde kaymayan tabanlık
- Duş ve banyo küvetinde tutunmak için kolluk
- Banyoda oturmak için oturak ve diğer ayarlanabilir ekipmanlar
- Ahşap basamaklarda kaymaz tabanlık
- Merdivenlerin iki tarafında korkuluklar

Şekil 6² Güvenlik ve Düşmeyi Önleme Konuları

9.ORTOPEDİ YÖNETİMİ

Ortopedik bakımın temel amacı, yürümeyi ve/veya motor fonksiyonları olabildiğince uzun süre devam ettirmek ve eklem kasılmalarını en aza indirmektir. Yürüyebilmek ya da ayakta durabilmek, omurganın düz kalmasına ve kemik sağlığının gelişmesine yardımcı olacaktır.

KASILMALAR

Kaslar zayıfladığında ya da eklem hareketleri zorlaştığında, eklemler kontraktür (kasılma) olarak bilinen bir konumda kilitlenme riski altındadır. Doğru duruşa sahip olmak; yürürken, sırt, ayak ve bileklerdeki kontraktürlerin önlenmesine yardımcı olur. Otururken, vücudunuzun iki tarafında ağırlık taşıyormuşçasına oturuş pozisyonunuzun dengeli olması önemlidir. Ayaklarınız ve bacaklarınız, uygun destek ve iyi bir pozisyon ile denge içinde konumlandırılmalıdır. Tekerlekli sandalye, omurga ve pelvik simetrisini ve omurga uzantısını destekleyen bir oturma sisteminin olması çok önemlidir. Sizin için uygun ise, ayakların ve bacakların hizalanmasını korumaya yardımcı olması için ameliyat söz konusu olabilir.

SKOLYOZ

Kortikosteroid tedavisi görmeyen DMD hastalarında progresif skolyoz (zamanla kötüleşebilen omurga yan eğriliği) görülme oranı %90'dır. Günlük steroid tedavisi, skolyoz oluşma riskini azaltır ya da skolyozun başlangıcını geciktirir. Duruşunuza ve konunuza dikkat etmek, skolyozu önlemek için önemlidir. Yaşamınız boyunca omurganızın sürekli olarak değerlendirilmesi gerekmektedir.

UZUN KEMİK KIRIKLARI

Kırık bir bacak, yürümeye devam etme yeteneğini önemli ölçüde tehdit edebilir. Bacağınızı kırarsanız, cerrahi müdahale ile tedavinin uygun olup olmadığını sorun. Cerrahi müdahale, hastaların mümkün olan en kısa sürede ayağa kalkmasına olanak sağlayabilir. Bir kırığınız olursa, herhangi bir tedavi kararı verilmeden önce kas hastalıkları uzman ekibinizin bilgilendirildiğinden emin olun. Kas hastalıkları uzman ekibiniz, hem kırık bakımını hem de kırık sonrası tedavinizde yardımcı olacaktır.

Yağ Embolizmi Sendromu (FES), DMD hastasında bir risk faktörüdür ve acil durum anlamına gelmektedir. Yağ embolisi, kemik kırıldıktan sonra ya da önemli bir çarpma durumunda, küçük yağ parçalarının kan dolaşımına salınımından kaynaklanır. Bu küçük yağ parçaları (embolizm denir), kan yoluyla akciğerlere giderek vücudun yeterli ölçüde oksijen alımını engelleyebilir. Yağ embolisinin belirtileri arasında kafa karışıklığı, yönelim bozukluğu, "kendin gibi davranmama", hızlı nefes alıp verme ve hızlı kalp atışı ve/veya nefes darlığı vardır. ***Herhangi bir düşme, çarpma veya kırık durumunda, yağ embolisi belirtilerini gösteriyorsanız, mümkün olan en kısa sürede acile gidin. Tıbbi personele yağ embolisinden şüphelendiğinizi belirtin. Bu acil bir durumdur.***

Yürüme evresinde	Erken Yürüyememe Evresi	Yürüyememe evresi
Değerlendirmeler		
Hareket aralığını en az 6 ayda bir değerlendirin		
Yıllık omurganın görsel muayenesini yapın	6 ayda 1 omurganın görsel muayenesini yapın	
Omurga eğriliği olduğunda ya da görsel muayene zorlaştığında, radyografik değerlendirme önerilir	Yürüyememeye başladığınızda omurga radyografisi çektirin. Omurga eğriliği varsa, iskelet olgunluğuna bağlı olarak her 6 ay- 1 yılda bir radyografi çektirin eğri $>20^{\circ}$ durumunda cerraha başvurun.	Progresif skolyozu olan hastalar yıllık anteroposterior dik spinal radyografi çektermelidir.
Yorumlar		
Fizyoterapist rehberliğinde, ayak bileklerine, diz ve kalçalara evde uygulanabilen esneme hareketleri yapılmalıdır.		
Mesleki terapi rehberliğinde, üst ekstremitelere odaklanın.		
Pasif dorsifleksiyon $<10^{\circ}$ olduğunda, sabit pozisyonda hastaya göre ayarlanmış gece ayak bileği ortezi kullanın.	Çarpık ayak kontraktürünün kötüleşmesini geciktirmek amacıyla hastaya göre ayarlanmış ayak-bilek ortezini gün içinde kullanın.	Bacaklar için askı kullanmaya devam edin; hastaya uygun el ve ayak atellerinin yapımı gerekmektedir.
Kuadriseps ve kalça ekstansör gücüyle beraber önemli ayak bileği kontraktürü varsa yürüyüş biçimini düzeltmek için aşil tendonu ameliyatı için için cerrahiye başvurun.	Ayakta durmayı sağlayan bir alet ya da tekerlekli sandalye kullanımı ile ayakta durma programını başlatın.	Ayakta durma programını dikkatli kullanınız.
Hasta istediği taktirde ayak duruş pozisyonunu iyileştirmek için ayak ve bilek cerrahisine başvurun.		
Omurga ortezi kullanmayın.		
Ailelere kırık önleme ile ilgili rehber sağlayın.		
Herhangi bir cerrahi müdahale öncesi kardiyoloji ve göğüs hastalıkları uzmanına danışın.		
Ameliyat sonrası fizik tedavi uzmanına danışın.	Kortikosteroid kullanmayan ergenliğe girmemiş hastalarda spinal eğri $>20-30^{\circ}$ ise	Pasif dorsifleksiyon $<10^{\circ}$ olduğunda, sabit pozisyonda hastaya göre ayarlanmış gece ayak bileği ortezi kullanın.
Herhangi bir cerrahi müdahale öncesi kardiyoloji ve göğüs hastalıkları uzmanına danışın.		

10. REHABİLİTASYON YÖNETİMİ

Fiziksel, mesleki ve konuşma terapisi

DMD hastaları yaşamları boyunca farklı rehabilitasyon yönetimine erişmeleri gerekmektedir. Rehabilitasyon ekibi; doktorlar, mesleki terapistler, konuşma dili patoloğları, ortopedistler, ortezistler ve dayanıklı tıbbi ekipman sağlayıcılarından oluşur.

Rehabilitasyon ekibi; size tutarlı bir önleyici bakım sağlamak, DMD'nin yaşamınız ve faaliyetleriniz üzerindeki etkisini en aza indirmek ve yaşam kalitesini optimize etmek için hedeflerinizi ve yaşam tarzınızı düşünmelidir. Rehabilitasyon, poliklinik ve okul ortamında sağlanabilir ve yaşamınız boyunca sürmelidir. En az 4-6 ayda bir rehabilitasyon uzmanı tarafından kontrol edilmelisiniz.

HAREKET, EGZERSİZ VE ESNEME ARALIĞI (ŞEKİL 8)

- DMD'de eklemlerin sıkışma ya da 'büzülme' eğilimine katkıda bulunan birçok faktör vardır: sınırlı kullanım nedeniyle kaslar daha az elastik hale gelir ve eklem çevresinde dengesizlik görülür (biri diğerinden daha güçlü).
- Farklı eklemlerde, hareket ve simetri aralığını korumak, mümkün olan en iyi şekilde işlevi sürdürmeye yardımcı olur, kontraktürlerin gelişmesini önler ve ciltteki basınç problemlerini çözer.
- Aerobik egzersiz veya aktivite önerilir; yüzme, güvenli egzersizlerden biridir. Bazı egzersizler (trambolin veya sıçrama) kaslar için zararlı olabilir. Bu nedenle, tüm egzersizler fizyoterapistiniz ya da fizik tedavi uzmanınız tarafından takip edilmelidir.
- Esneme, fizyoterapist tarafından izlenmeli ve bu egzersiz günlük rutininizin bir parçası olmalıdır.
- Teşhisten itibaren esneme/germe ve desteklemenin amacı, işlevi esnekliği korumak ve konforu korumaktır.



Panel 2: Tüm evredeki DMD hastaları için rehabilitasyon değerlendirme ve yorumları

Değerlendirme

Özel ihtiyaçlar ya da bir durum değişikliğinde her 6 ayda bir ya da gerekirse daha sık multidisipliner rehabilitasyon değerlendirmesi yapılmalıdır.

Yorumlama

Direkt tedavi

Fizyoterapist, meslek terapistleri ve konuşma terapistleri tarafından uygulanan direkt tedavi; kişisel ihtiyaçlara uygun, hastalığın evresine, tedaviye yanıtı, hayat boyunca sağlanan tolerasyona

Kasın sürekli kasılması ve deformasyonunun önlenmesi

- Haftada 4-6 defa evde esneme hareketleri; düzenli olarak bilek, diz, kalça esneme hareketleri, muayene sonrasında gerekli görülürse, el bileği, boyun ve el esneme hareketleri yapılmalıdır.
- Kasın sürekli kasılması ve deformasyonuna neden olan yapıların esnetilmesi
- Ortotik müdahale, ortopedik sabitleme, pozisyon alma, planlama ve ekipmanlar;
 - Geceleri AFO kullanımı, erken yaşta kullanımına başlandığında en iyi tolerans gösterilebilir.
 - Yürüyememe evresinde gün içinde sabit pozisyon için ve gece esneklik için kullanılabilir.
 - Yürüyememe evresinde el bileği ya da el parmak fleksor/ekstensör esnemeleri
 - Yürüme ya da yürüyememe evresinde düzenli hareketler
 - Düzgün pozisyonunda ayakta durmak zorlaştığında, kasın sürekli kasılma durumu duruş pozisyonunu önleyici şekilde değil ise pasif ya da hareketli ayakta durmaya destek olan ekipmanlar kullanılabilir.
 - Geç yürüme ya da yürüyememe evresi için kilitli diz eklemli KAFO önerilmektedir.
 - Motorlu ya da manüel tekerlekli sandalyede özel ayarlanmış oturma düzeni.
 - Motorlu tekerlekli sandalye güç oturma desteği (eğim, yükseltilmiş bacak desteği, oturma desteği, ayarlayabilir oturma yüksekliği)

Egzersiz ve aktivite

Düzenli submaksimal, aerobik aktivite ve egzersiz (yüzme ve bisiklet gibi) gerekirse destekli, eksantrik ya da yüksek direnç isteyen egzersizlerden kaçınma, aşırı efordan kaçınma için takip, enerji toplama ve dinlenmeye de vakit ayırma, klinik olarak iyi fonksiyon gösterilse bile, kas hasarı riskinin yanısıra azalmış kalp ve solunum egzersiz kapasitesine de dikkat edilmelidir.

Düşme ve kırılmaların önlenmesi ve yönetimi

Çevredeki düşme riski oluşturan maddelerin azaltılması

Fizik tedavi uzmanı, uzun kemiklerin kırıklarında hızlı bir şekilde ortopedik destek sağlamaktadır. Destekle ayakta durabilmeyi ve yürümeyi devam ettirmeye yönelik tedaviler de fizik tedavi uzmanı tarafından sağlanır.

Öğrenme, duyu ve dikkat süreçlerindeki farklılıkların yönetimi

İlgi ve değerlendirmelere bağlı olarak takım ile (sağlık ekibi) işbirliği içinde olmak

Yardımcı teknoloji ve ayarlanabilen ekipmanlar

Maddi destek, eğitim, reçete ve muayene ile ilgili eğitim ve planlama yapılması

Katılım

Desteklenerek, hayatın her alanına katılım sağlanması

Ağrı önlenmesi ve yönetimi

Gerektiğinde, hayat boyunca ağrı önlenmesi ve kapsamlı yönetimi

TEKERLEKLİ SANDALYELER, OTURMA YERLERİ VE DİĞER UYGUN EKİPMANLAR (ŞEKİL 9)

- Yürürken, uzun mesafelerde gücünüzü korumak için tekerlekli sandalye, scooter veya bebek arabası kullanılabilir.
- Uzun dönem tekerlekli sandalye kullanımına ihtiyaç duyduğunuzda, duruşunuzu doğru bir hizada tutan ve vücudunuzun tüm kısımlarını destekleyici özellikte olan bir tekerlekli sandalye kullanmanız önemlidir.
- Yürümedeki zorluklar arttıkça, çok geçmeden elektrikli tekerlekli sandalye önerilmektedir. Buna ek olarak, eğer varsa elektrikli oturma özelliği önerilir.
- Fiziksel ve mesleki terapistler, bağımsızlığınızı korumanıza ve güvenliğinizi arttırmanıza yardımcı olmak amacıyla destekleyici cihazların kullanımının önerilmesinde rol oynamaktadır.
- Bağımsızlığınızı ve keyif aldığınız aktivitelere katılımınızı desteklemeye devam edecek planları önceden düşünmek önemlidir.

KUTU 4. AĞRI YÖNETİMİ

Ağrınızın doğru bir şekilde teşhisinin konulup tedavi edilebilmesi için kas hastalıkları doktorunuza bildirmeniz çok önemlidir. Bu durum, her doktor ziyaretinizde incelenmelidir. Maalesef, DMD’de ağrı hakkında çok fazla bilgi yoktur. Daha fazla araştırmaya ihtiyaç vardır. Herhangi bir ağrınız varsa, kas hastalıkları doktorunuzla konuşmalı ve problemi açıklamalısınız.

- Etkili ağrı yönetimi için, kas hastalıkları uzman ekibinizin uygun müdahalelerde bulunabilmesi için ağrının nedenini belirlemek önemlidir.
- Ağrı, duruş problemlerinden ve rahatsızlıklardan kaynaklanabilir. Müdahaleler, uygun ve bireyselleştirilmiş ortezleri (dış telleri), standart ilaç tedavisi (kas gevşeticiler, anti-enflamatuar ilaçlar) yaklaşımlarını ve oturma, yatma ve hareketliliği içermelidir.
- Diğer ilaçlarla (steroidler ve steroid olmayan anti-enflamatuar ilaçlar (NSAID’ler)) ve özellikle kalp ve solunum fonksiyonlar ile ilgili yan etkilerle etkileşimler göz önünde bulundurulmalıdır.
- Nadiren, herhangi bir tedavisi olmayan ağrılara cerrahi müdahale uygulanabilir. Sırt ağrısı, özellikle steroid kullanan kişilerde, bifosfonat tedavisine iyi yanıt veren omurga kompresyon kırıklarının bir işareti olabilir.
- Narkotik ağrı kesici ilaçlar, özellikle pulmoner disfonksiyon varsa çok dikkatli kullanılmalıdır. Narkotik ilaçlar, nefes darlığına ya da nefes almanın durmasına neden olabilir.

- Merdiven çıkma, bir yerden bir yere geçme, yeme-içme, tuvalet ve banyo ihtiyaçlarınız için ek desteğe gereksinim duyabilirsiniz.
- Yükseltilmiş yemek tepsileri ve pipetler gibi basit cihazlar da yardımcı olabilir.

- Robotik, Bluetooth ve kızılötesi çevresel faktörler gibi gelişmiş teknolojiler yardımcı olabilir. Tecla ev otomasyon cihazları ve Dragon Naturally Speaking gibi gelişmiş yardımcı bilgisayar teknolojileri ve Google Home ve Amazon Echo gibi ses tanıma cihazları, ortamınızı kontrol etmeye ve günlük görevlere yardımcı olabilir.
- Güvende kalmak için herşeyi evinizin içinde ve dışında yapabilmeniz önemlidir. Kazalardan ve bazı potansiyel kemik kırılmalarından kaçınmanıza yardımcı olacak bazı öneriler aşağıdadır.

Değerlendirme ve Eğitim

Mesleki terapist veya fizyoterapist tarafından değerlendirme ve eğitim

- Yürüyüş alanlarında, arazi ve engebeli yerler de dahil olmak üzere tüm ortamlardaki düşme riskini en aza indirin.
- Tekerlekli sandalye konusunda hasta ve ailelerine eğitim vermek; genellikle bir yaralanmaya neden olan tekerlekli sandalyeden düşme bilincini arttırmak gereklidir.
- Tüm ortamlarda tekerlekli sandalyeye transfer ya da tekerlekli sandalyeden transfer işlemleri için ailelerin eğitilmesi gerekmektedir.

Sık karşılaşılan noktalar ve olası değişiklikler

Ev ortamının güvenliği

- Kilim, oyuncak, kablo ve dağınıklıkları ortadan kaldırın

Tekerlekli sandalye veya hareket cihazından düşmekten kaçınma

- Emniyet kemerini daima takın
- Tekerlekli sandalyede devrilmeyi önleyici teker kullanın

Pürüzlü veya kaygan zeminlerde güvenlik

- Pürüzlü zeminler nedeniyle dışarda iken daha dikkatli olunuz.
- Suyun etrafında kaygan zeminde yürürken düşmemek için havuz ayakkabısı giyin
- Gece banyoda kayıp düşmemek için geceleri kullandığınız AFOya kaymaz tabanlık takın.

Güvenli bir şekilde tekerlekli sandalyeye transfer ya da tekerlekli sandalyeden transfer

- Tuvalet, banyo ya da duşa hastanın transferi sırasında olası yaralanma ve düşmeleri en aza indirmek için tüm alanlara uyarlanabilen hasta taşıma sistemlerini ve ayarlanabilir ekipmanların neler olduğunu öğrenin

Evdeki potansiyel değişimler

- Duş ve banyo küvetinde kaymayan tabanlık
- Duş ve banyo küvetinde tutunmak için kolluk
- Banyoda oturmak için oturak ve diğer ayarlanabilir ekipmanlar
- Ahşap basamaklarda kaymaz tabanlık
- Merdivenlerin iki tarafında korkuluklar

11. GÖĞÜS HASTALIKLARI TEDAVİSİ

Duchenne kas hastalığı olan çocuklar henüz yürüme aşamasında iken nefes alıp vermede ve öksürmede genel olarak sorun yaşamazlar. Ancak yaşları ilerlediğinde ve solunum kasları zayıfladığında, etkili öksürememeye bağlı olarak akciğer enfeksiyonu geçirme riski taşıyabilirler. Sonrasında, solunumda etkili kasların da zayıflığı baş göstermeye başlar ve uykuda nefes alıp verme sorunu gözlemlenir. Eğer hasta, sabah yorgunluğu ve baş ağrısı çekiyorsa, bu durum uykuda solunum probleminin habercisi olabileceğinden ve uyku taraması gerektirebileceğinden bu gibi durumlarda kas hastalıkları doktoruna görünmenizde fayda vardır.

Öksürmede zayıflama olursa, öksürüğü kuvvetlendirmek için, özellikle hasta olduğunda yardımcı ekipman kullanmak son derece önemlidir. Uyku taraması, uykudayken ne kadar iyi nefes alıp verdiğinizi ölçer. Eğer uykuda oksijen seviyeniz çok düşük gözlemlenirse, uykuda solunumu düzenlemesi amacıyla çift taraflı pozitif hava basıncı cihazı (BI-PAP) kullanmanız gerekmektedir. Yaş ilerledikçe sadece uykuda değil gün içinde de BI-PAP kullanımına ihtiyaç duyulmaktadır.

Solunum ile ilgili planlı ve etkili tedavi yaklaşımı, problemleri önceden tespit etme, önleme ve değerlendirme açısından çok önemlidir. Solunum problemleri için danışılacak doktorlar; göğüs hastalıkları doktoru ve özellikle DMD hastalarının solunum değerlendirmelerinde deneyimli solunum terapistleridir. Bu iki doktor grubunun tedavideki amacı; akciğer genişlemesini sağlamak, akciğer duvarındaki kasların esnekliğini sağlayarak akciğer hacminin iyileşmesine yönelik teknikleri uygulamak, manuel ya da mekanik olarak etkili hava desteği ile öksürüğü iyileştirmek ve tedavi uygulayarak ya da tedavisiz olarak gece ve gündüz solunum desteği sağlamaktır.

GÖZLEMLEME VE ÖNLEME (ŞEKİL 10)

- Tanı konulduğu andan itibaren yılda bir defa olacak şekilde göğüs hastalıkları doktoruna görünmelisiniz ve tanı konduktan sonra mümkün olan en kısa zamanda solunum fonksiyonları testi yaptırmalısınız. Bu test, zorunlu hayati kapasite (FVC: hastanın verebildiği en derin nefesi ölçen test) ölçümü yapmaktadır. Bu testlere erken dönemde başlanması, çocukların solunum aletlerini ve doktorlarını iyice tanımasını ve solunum fonksiyon değerlerini anlamasını sağlamaktadır.
- Hasta desteksiz yürüyememeye başladığında, en azından altı ayda bir solunum değerlendirilmesi için plan yapılmalıdır. Bu değerlendirme, zorunlu hayati kapasite (FVC), maksimum soluk alma (MIP: hastanın ne kadar güçlü nefes aldığını ölçen test), nefes vermedeki basınç seviyesi (MEP: hastanın ne kadar güçlü nefes verdiğini ölçen test) ve öksürükteki dalgalanmayı (PCF: öksürükteki güç) ölçmektedir. Bu ölçümler, göğüs hastalıkları uzmanı ve deneyimli solunum terapisti tarafından değerlendirilecektir.
- Ek olarak, bu ölçümler, puls oksimetreyi (SpO_2 - uyanık haldeyken kandaki oksijen miktarının ölçümü) ve varsa, soluk sonundaki ya da deri içinden geçen kandaki karbondioksit miktarını ($PetCO_2$ / $PtcCO_2$ - uyanık haldeyken kandaki karbondioksit miktarının ölçümü) da içermelidir.

- Rahatsız uyku sendromları, sabah baş ağrısıyla uyanma ya da gün içinde aşırı yorgunluk hali varsa uyku taraması yapılmalıdır. Bu çalışma, çocuk uykudayken, nefes alıp vermesini, oksijen seviyesini ve kandaki karbondioksit düzeyini ölçer.
- Zatürreden ve şiddetli gripten korunmak için pnömokok aşısının (zature aşısı) ve yıllık grip aşısının yapılması gerekmektedir.

KAS HASTALIKLARI UZMANINA VE GÖĞÜS HASTALIKLARI UZMANINA DANIŞMANIZ GEREKEN DURUMLAR:

- Şiddetli olmayan üst solunum yolu enfeksiyonuna bağlı uzun zamandır süren hastalık halinde
- Gün içinde herhangi bir neden olmadan uykulu olma ve yorgun hissetme durumunda
- Kısa nefes almalarda, nefesi yakalayamadığında ya da cümleleri tamamlayamama durumunda
- Birçok sabah ya da her zaman baş ağrısı hissedildiğinde
- Uyumada sorun, sürekli uyanma, uyanmada sorun ve kabus görme durumlarında
- Nefesi yakalamaya çalışırken ya da kalp çarpıntısıyla uyanma durumunda
- Gün içinde evde ya da okulda dikkat dağınıklığı olduğunda

Yürüme evresi	Erken yürüyememe evresi	Geç yürüyememe evresi
Değerlendirmeler Yılda bir defa FVC ölçümü Uykuda solunum bozukluğu ya da obstruktif (engelleyici) uyku apnesinin semptom ve belirtileri için kartografi yöntemiyle uyku çalışması yapılması	Yılda iki defa FVC, MIP/MEP, PCF, SpO₂, P_a-CO₂/P_i-CO₂ ölçümü	
Müdahaleler Zature aşısının ve yıllık aktif olmamış grip aşısının yapılarak bağışıklık kazandırılması	Tahmin edilen FVC $\leq$ %60 olduğunda akciğer hacminin güçlendirilmesi	Tahmin edilen FVC $<$ %50, PCF $<$ 270L/dk ya da MEP $<$ 60 cm H₂O olduğunda yardımcı öksürme tekniği kullanma Anormal uyku düzenini gösteren tahmin edilen FVC $<$ %50, MIP $<$ 60cm H₂O oranları ya da uyanık halde sınır ölçümler SpO₂ $<$ %95 ya da pCO₂ $>$ 45mm Hg oranları, uyku hiperventilasyonu ya da diğer uyku solunum bozukluklarının semptom ve işaretleri görüldüğünde nefes alma oranına destek olması amacıyla (tercihen non invaziv ventilasyon) gece yardımcı ventilasyon kullanımı Gündüz SpO₂ $<$ %95, pCO₂ $>$ 45mm Hg ya da uyanık halde nefes darlığı görülüyorsa gece alınan ventilasyona ek olarak gündüz de yardımcı ventilasyon kullanımı

Şekil 10² Göğüs Hastalıkları Uzman Ekibinin Gözlemi, Değerlendirmesi ve Tedavi Yöntemi

MÜDAHALELER (ŞEKİL 10)

Akciğerlerin uzun süre olabildiğince iyi çalışmasını sağlamak için bazı yollar vardır.

- Derin nefes alıp vererek solunum kaslarını esnetip akciğere giren hava miktarını arttırmak faydalı bir yol olacaktır (“akciğer hacminin genişlemesi”, akciğer genişlemesi ya da nefesi tutma tekniği).
- Öksürme zayıflamaya başlarsa, manuel ya da mekanik olan öksürme teknikleri, hava yolunun temizlenmesine, mukusun tutulmasına ve mikropların akciğerden çıkmasına yardımcı olacaktır. Bu aynı zamanda zatürre riskini de azaltmaktadır.
- Zamanla, ilk olarak gece boyunca nefes alabilmek için desteğe ihtiyaç duyulacaktır (iki taraflı hava yolu basıncıyla oluşan tedavisiz uygulanan gece havalandırma cihazı ya da BI-PAP) ve ardından “Gözlemlene” başlığının altında yazan maddeler meydana geldiğinde de gün içinde de nefes alabilmek için desteğe ihtiyaç duyulacaktır (tedavisiz gün içinde kullanılan havalandırma cihazı).
- Destekli hava alma cihazına geçişe alışmak zor olabilmektedir. Maske ve ağızlık gibi farklı tip ekipmanlar kullanılabilir. Kullanılacak ekipmanların hasta için en uygun olanını seçmek çok önemlidir. Hasta kendine uygun olan ekipmanı bulana kadar göğüs hastalıkları için danışılan doktor grupları birkaç farklı model önerebilir.
- Hava alma (ventilasyon), cerrahi olarak boğazın bitiminde yer alan soluk borusuna tüp yerleştirilmesiyle de sağlanabilir (trakestomi tüpü). Bu uygulamaya da tedavili hava alma desteği denmektedir. Trakestomiye ne zaman ihtiyaç duyulacağıyla ilgili bir kılavuz yoktur. Bu durum genellikle hastayla doktoru arasında kararlaştırılır.
- Yukarıdaki maddeler, hastanın akut solunum hastalığından korunmasına ve daha rahat nefes alıp vermesine yardımcı olacaktır.
- Zaturre ve yılda bir defa uygulanan grip aşıları da dahil olacak şekilde tüm aşılardan takip edilerek zamanında uygulanması gerekmektedir. DMD hastaları, grip için burun spreyinden ziyade aşı olmayı tercih etmelidir.
- Planlanan bir ameliyatın tarihi yaklaştığında, nefes alıp verme uygulamalarına daha fazla özen gösterilmelidir. (Bknz. Bölüm 15)
- Eğer bir solunum yolu enfeksiyonu söz konusu ise, manuel ya da mekanik destekli öksürmeye ek olarak antibiyotik kullanımı için doktorunuza danışınız.
- Eğer oksijen desteğine ihtiyaç duyulursa, muhakkak dikkatli olunmalı ve tıbbi personelin non-invaziv çift taraflı pozitif havayolu basınç aletini kullanmayı ve aynı zamanda karbondioksit (CO₂) seviyesini ölçmeyi bildiğinden emin olunuz.

12. KALP HASTALIKLARI (KARDİYAK) TEDAVİSİ

Kalp bir kastır ve DMD hastalığının etkilediği diğer bir kas da kalp kasıdır. Kalp kası hastalığına “kardiyomiyopati” denmektedir. DMD hastalığında görülen kardiyomiyopati, kalp kasındaki distrofin proteininin eksikliğinden meydana gelmektedir. Kardiyomiyopati, kalp fonksiyonlarının azalmasına ve zamanla kalp yetmezliğine neden olmaktadır. Kalp yetmezliğinin birçok seviyesi vardır ve insanlar düzenli olarak kardiyoloğa (kalp doktoru) görünerek ve ilaç alarak kalp yetmezliği ile yıllarca yaşayabilirler. DMD hastalığında kalp hastalıkları tedavisinin amacı, kalp kasındaki değişikliklerin erken saptanıp tedavi edilmesidir. Maalesef, kalp problemleri sessiz ilerler ve herhangi bir belirti vermez. Bu nedenle, tanı alınan tarihten itibaren kalp doktoruna da düzenli olarak görünmek çok önemlidir.

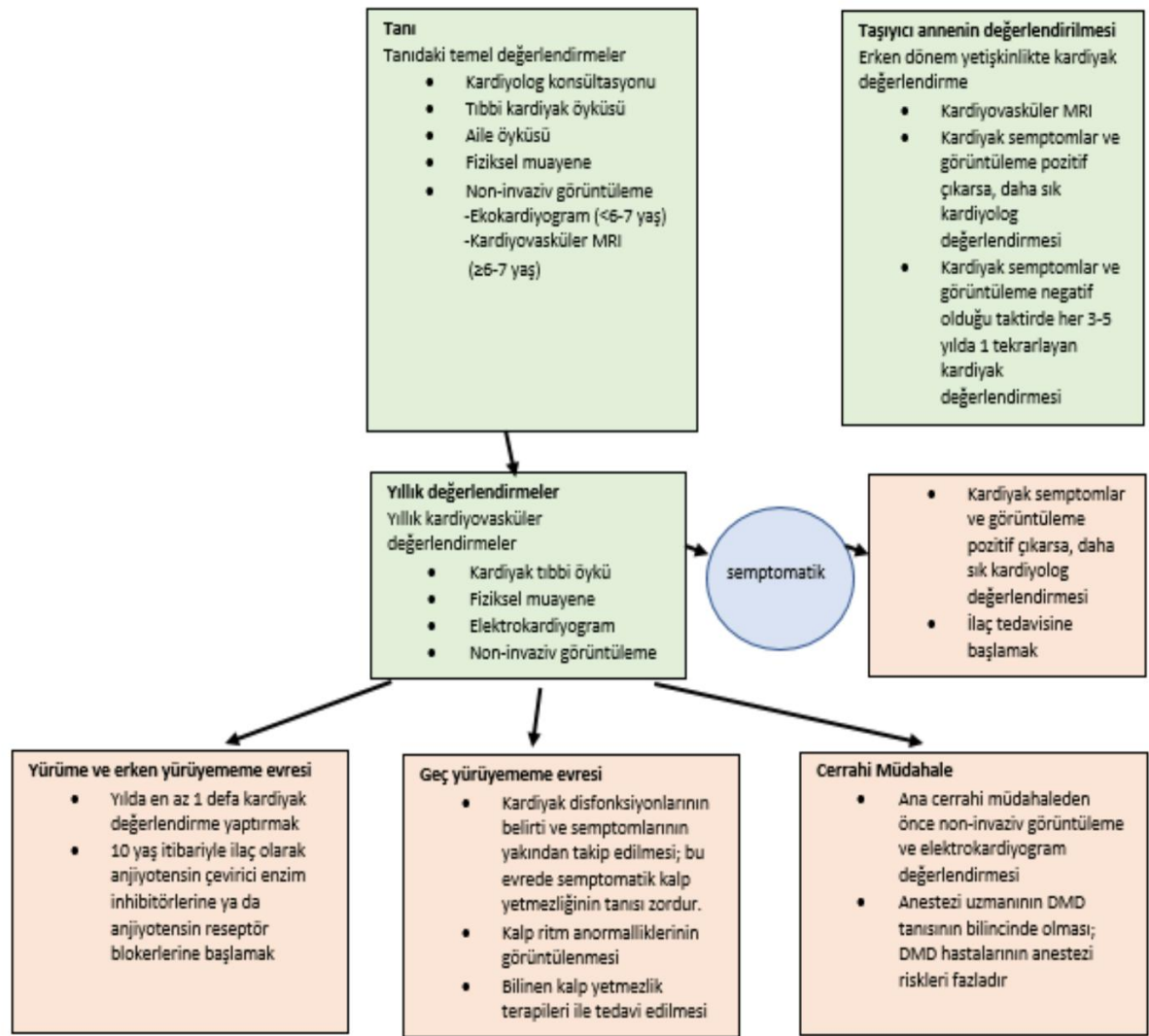
İZLEM

- Tanı konulan tarihten itibaren yılda en az 1 defa olacak şekilde ve eğer gerekirse daha sık kardiyoloğa görünmelisiniz.
- Kalp fonksiyonlarının değerlendirilmesi; elektrokardiyogram (EKG; kalp atım hızını ölçer ve kalbin elektriksel uyarılarını değerlendirir) ve ekokardiyogram (“eko” denen ve kalp yapısını ve fonksiyonunu gösteren bir görsel) ya da kardiyak MRI’ı (kalp yapısını ve fonksiyonunu tam olarak gösteren şekil ve aynı zamanda kalp kasında herhangi bir yaralanma ve fibröz de gösterir) içermelidir.
- DMD taşıyıcısı kadınlar, kalplerinde herhangi bir sorun yoksa 3-5 yılda bir kalp doktoruna görünmelidirler (gerekirse daha sık). Taşıyıcı kadınlar aynı zamanda DMD hastalarının sahip olduğu kalp hastalıklarına da sahip olabilirler.

TEDAVİ

- Azalmış kalp fonksiyon değerleri (MRI ya da ekokardiyogramda kısalmış fraksiyon ya da azalmış ejeksiyonla anlaşılır) oluştuğunda ve kardiyak fibrözünün (MRI’da görülen kalp kasındaki yara dokusu) ilk belirtisi görüldüğünde kalp ilaçlarına başlanmalıdır. 10 yaşına gelindiğinde, tüm testler normal olsa bile yapılan bu testler kalp sağlığını korumaya yardımcı olacaktır.
- Anjiyotensin dönüştürücü enzim inhibitörleri (ACEi, lizinopril, kaptopril, enalapril vb.) ya da anjiyotensin reseptör blokerleri (önleyicileri) (ARB- losartan) tedavinin ilk aşaması olarak düşünülebilir. Bu ilaçlar kalpten çıkan kalp damarlarını açar ve böylece kalbin vücuda kan pompalamak için daha fazla çalışmasına gerek kalmaz.
- Beta blokerler gibi diğer ilaçlar, kalp atım hızını yavaşlatarak, kalbin kanı daha etkili şekilde doldurup pompalamasını sağlar. Diüretikler, (“su hapi” denen bu ilaçlar, vücuttan suyu atarak, kanın hacmini azaltır ve bu sayede kalp, kalbin kanı sert ve hızlı bir şekilde pompalamasına engel olur) aynı zamanda kalp yetmezliğinde kullanılan ilaçlardır.
- EKG’de görülen anormal kalp ritm grafikleri acilen araştırılarak tedavi edilmelidir. Daha önceden çekilmiş standart EKG kalp ritm grafiklerinin bir kopyasını saklamak bu gibi durumlar için önemlidir.
- Holter cihazı, kalp atım hızı ve ritmini 24 saat ya da 48 saat olacak şekilde ölçer. Kalp atım hızı ve ritmindeki değişimlerden şüphelenildiği ve detaylı araştırmaya ihtiyaç duyulduğu durumlarda Holter cihazı kullanılmalıdır.

- Hızlı kalp atım hızı ve/veya kalp çarpıntıları (ara sıra gözlenen anormal kalp atımları) DMD hastaları için normal kabul edilmekte olup genel olarak zararsızdır. Ancak bu durum ciddi kalp rahatsızlıkları ile de ilişkili olabilir ve bu durumda kardiyoloğa görünmekte fayda vardır.
- Eğer şiddetli ve uzun süren bir akciğer ağrısı çekiyorsanız, bu durum kalp rahatsızlığının belirtisi olabilir. Bu durumda en kısa sürede acil servise gitmelisiniz.
- Steroid (kortizon) alan hastalar, hipertansiyon (yüksek kan basıncı), hiperkolesterolemi (yüksek kolesterol) gibi oluşabilecek potansiyel kardiyak yan etkiler için takip edilmelidir. Bu durumda, alınan steroid dozu ayarlanabilir ya da ileri bir tedaviye ihtiyaç duyulabilir (Bknz. Tablo 2).



Şekil 11² Kalp Hastalıkları Uzman Ekibinin Gözlemi, Değerlendirmesi ve Tedavi Yöntemi

13. GASTROİNTESTİNAL TEDAVİ

Beslenme, yutkunma ve diğer mide barsak sorunları

Farklı yaşlarda, belirtilen uzmanlara ulaşmanız gerekebilir. Bunlar; lisanslı diyetetik ve beslenme uzmanı, fizyoterapist, konuşma ve dil patoloğu ve gastroenterologdur. DMD hastalarında görülen mide barsak sorunları; normalden kilolu ya da normalden zayıf olma, kronik kabızlık ve yutkunma zorluğu (disfaji) dur.

BESLENME TEDAVİSİ (ŞEKİL 12)

Lisanslı bir diyetisyen, hastanın boy, yaş ve aktivite seviyesine göre dinlenik haldeki enerji tüketimini hesaplayarak günde alınması gereken kaloriyi belirler.

- İyi beslenmenin korunması; beslenme yetersizliğini ve aşırı kilo alımını önlemektedir. Beslenme düzeni, tanı alınan tarihten itibaren tüm yaşam boyunca iyi tutulmalıdır.
- Yaşa göre kilo ya da vücut kitle indeksi (BMI), ulusal oran grafiğine göre %10-%85 arasında tutulmalıdır. (Bknz. Kaynaklar)
- Bütün besin tiplerini içeren dengeli ve sağlıklı beslenme, vücudun sağlıklı olması için gereklidir. Ayrıca, tüm aile bireyleri için iyi dengelenmiş beslenme ile ilgili bilgilere “Amerikalılar için diyet rehberi”nden (www.choosemyplate.gov/Dietary-Guidelines) ya da kendi ülkenizdeki diğer saygın kaynaklardan ulaşabilirsiniz.
- Beslenmeye ekstra dikkat edilmesi gereken durumlar; tanı alınan zaman, steroide başlandığı zaman, yürüyememeye başlandığı zaman ve yutkunma problemi yaşamaya başlandığı zaman olarak belirtilebilir.
- Beslenme düzeniniz, kalori, protein, sıvı, kalsiyum, D vitamini ve diğer besin maddeleri açısından her yıl değerlendirilmelidir.
- Düzenli sıvı alımı; sıvı kaybı, kabızlık ve böbrek hastalıklarını önlemek açısından önemlidir.
- Eğer aşırı bir kilo alımı söz konusu ise, alınan kalorilerin azaltılması ve fiziksel aktivitenin artırılması önerilmektedir.
- Gastroparezi ya da gecikmiş mide boşaltılması durumu yaş ilerledikçe karşılaşılan, yemek yedikten sonra karın ağrısı, kusma, bulantı, iştahsızlık ve tekrardan tok hissetmeye neden olan bir durumdur.
- Eğer beklenmeyen bir kilo kaybı varsa, kardiyak ya da solunum sistemi gibi diğer sistemlerde komplikasyon olma durumu göz önünde bulundurulmalıdır.
- Yutkunma zorluğu kilo kaybına neden olabilir. Kilo korunması ya da kilo alımı için beslenme planı geliştirmek, yemek zamanı yardımcı olacak şekilde beslenme değişikliklerini yapmak ve yutkunma için bir değerlendirmeye ihtiyaç duyulup duyulmadığını belirlemek amacıyla diyetisyeninizin, dil ve konuşma patoloğu ile beraber çalışması önemlidir.

YUTKUNMA TEDAVİSİ (ŞEKİL 12)

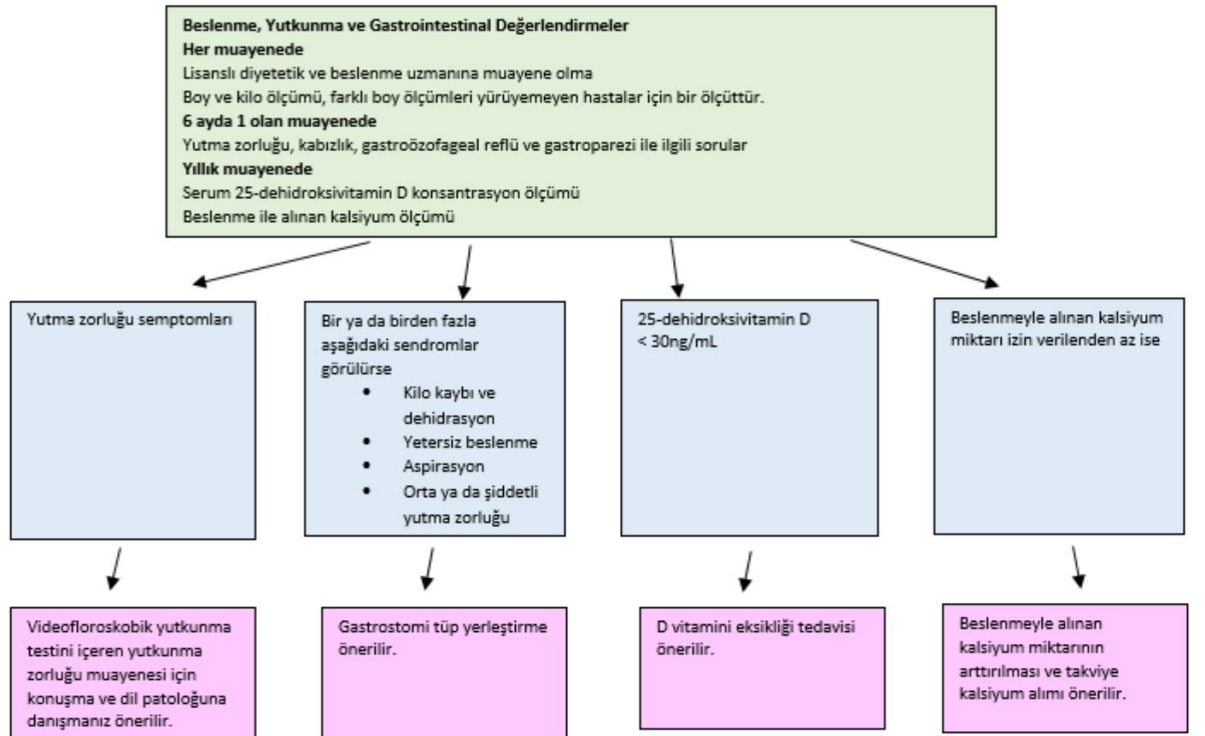
Yüz, çene ve boğaz kaslarının zayıflığı, yutkunma problemine (disfaji) ve ileriki zamanlarda beslenme sorunlarına neden olabilir. Disfaji, zatürre riskini de arttıran, yutkunma kaslarının zayıf hareketleri nedeniyle aspirasyona (akciğere besin ve sıvı kaçması) neden olabilir. Disfaji çok yavaş seyirli olduğu için fark etmesi zordur. Bu nedenle doktora her görüldüğünüzde yutkunma sorunu olup olmadığı kontrol edilmelidir.

DİSFAJİ BELİRTİLERİ

- Boğaza yemek takılması hissi
- İstemsiz %10 ya da daha fazla kilo kaybı ya da yetersiz kilo alımı (gelişim çağındaki çocuklar için)
- Yemek zamanının uzun sürmesi (30 dakikadan fazla) ve/veya yemek yerken yorgunluk, salya akması, öksürük ve tıkanmaların görülmesi
- Akciğer fonksiyonlarında açıklanamayan kötüye gitme durumu ya da nedeni belirlenemeyen ateş; sıvıların akciğere kaçmasıyla oluşan zatürre (aspirasyon pnömonisi)nin işareti olabilir.

DİSFAJİ TEDAVİSİ

- Tüm bu sendromlar görüldüğünde, yutkunma, klinik olarak ya da radyolojik olarak (röntgen) test edilmelidir.
- Yutkunma problemleri görüldüğünde, yutkunma fonksiyonlarının iyileştirilmesi amacıyla, kişiselleştirilmiş tedavi planı geliştirmesi için konuşma-dil patoloğuna danışılmalıdır.
- Kilo korunmasında zorluk yaşandığında ve ağız yoluyla sıvı alımında yetersizlik görüldüğünde gastrik tüp (mide tüpü) yerleştirilmesi düşünülebilir.
 - ✓ Gastrik tüp yerleştirilmesinin potansiyel riskleri ve faydaları detaylı bir şekilde araştırılmalıdır.
 - ✓ Gastrostomi tüpü (gastrik tüp), birçok farklı yöntem ile yerleştirilebilir. Yöntemi belirlerken kişisel tercihlerinizin yanı sıra, cerrahi ve anestetik riskleri göz önünde bulundurmalısınız.



Şekil 12¹ Beslenme, Yutkunma ve Gastrointestinal Değerlendirme ve Tedavi Yöntemi

- ✓ Doğru zamanda yerleştirilen gastrik tüp, kalori kontrolü için yeterli besin alınmasındaki zorluğu ortadan kaldıracaktır.
- ✓ Eğer yutkunma kaslarınız yeterince güçlüyse, gastrik tüpe sahip olmak, istediğiniz yemeği yiyemeyeceğiniz anlamına gelmez. Gastrik tüp sadece beslenmeyi tamamlarken, yeterli kalori ve ihtiyaç duyulan besin maddelerini tüketme stresini ortadan kaldırır.

KONSTİPASYON VE GASTROÖZOFAGEAL REFLÜ HASTALIĞI (GERD)

Konstipasyon (kabızlık) ve gastroözofageal reflü (mideden boğaza doğru asit gelmesiyle mide yanmasına neden olan durum) DMD hastalarında en sık görülen iki gastrointestinal (mide-barsak) hastalıktır. Kabızlık sık rastlanan bir durum olduğundan ve çoğunlukla şikayet dile getirilmediğinden, barsak alışkanlıklarını doktor ile tartışmak önemlidir. Kabızlık tedavisi, uzun süren kabızlık nedeniyle barsakları etkileyerek ileride oluşabilecek komplikasyonları önlemeye yardımcı olur.

- Laksatifler ve diğer ilaçlar kullanışlı olabilir. Tüm laksatifler aynı olmadığı için hangi laksatiflerin hasta için en uygun olduğunu ve ne kadar süre kullanılması gerektiğini kas hastalıkları doktoruna danışarak öğreniniz.
- Her gün yeteri miktarda sıvı alımına dikkat edilmelidir. Sıvı alımı artmamasına rağmen lif alım miktarında artış, semptomları kötüleştirebilir. Bu nedenle eğer kabızlık varsa, her diyetisyen randevunuzda besin ve sıvı alımını kontrol ettiriniz.
- Gastroözofageal reflü, tipik olarak mide asitlerini baskılayıcı ilaçlarla tedavi edilir. Bu ilaçlar genellikle steroid ya da oral bifosfonat alan hastalar için reçete edilir.
- Ağız bakımı özellikle kemik kaybı için bifosfonat kullanan hastalar olmak üzere herkes için önemlidir. Ağız bakımı için uzman tavsiyeleri Kutu 5’de belirtilmiştir.
- Çene zayıflığı, çiğneme yorgunluğu yaratarak kalori alımında azalmaya neden olabilir.

KUTU 5. AĞIZ BAKIMI TAVSİYELERİ

- DMD hastaları genç yaşlarında başlayarak, hastalıkla ilgili detaylı bilgi ve deneyime sahip bir diş hekimine görünmelidir. Diş hekim, yüksek kaliteli tedavi ve ağız sağlığı için çabalamalı ve ailenin diğer üyeleri için de kaynak olarak fonksiyon görmelidir. Diş hekim, DMD hastalarının diş ve iskelet gelişimindeki özelleşmiş değişimlerin farkında olmalı, bilgili ve deneyimli bir ortodontist ile beraber çalışmalıdır.
- Ağız ve diş bakımı, iyi ağız ve diş hijyenini sağlamaya dayalı profilaktik (engelleyici ve koruyucu önlemler) ölçümleri temel almalıdır.
- Ebeveynlere ve bakıcılara, özellikle DMD hastaları başta olmak üzere başka bir kişinin dişlerini nasıl fırçalayacaklarını öğretmek önemli olmakla beraber büyük dilin ve sınırlı ağız açıklığının olduğu durumlarda diş fırçalamak daha zordur.
- Ağız hijyeni için kişiye özgü adapte edilmiş yardımcı ekipman ve teknik yardımlar özellikle ellerin, kolların, çenenin, ağzın ve boynun kas kuvvetinin azalmaya başladığı veya çenede kasılmaların olduğu durumlarda önemlidir.

KUTU 6. KONUŞMA VE DİL TEDAVİSİ- DETAYLAR

- DMD hastalığında, düşük IQ ve özel öğrenme bozukluklarının yanı sıra, fonolojik süreç, kısa dönem sözel hafıza ve dil gelişim problemlerini içeren iyi belgelenmiş konuşma ve dil eksikliği örnekleri vardır.
- Konuşma ve dil problemleri tüm DMD hastalarında gözlenmez ancak göz ardı edilmemelidir ve eğer problem yaşanırsa tedavi edilmelidir.
- Konuşma ve dil ile ilgili problemlerden şüphelenilirse, tedavi ve değerlendirme için konuşma ve dil patoloğuna ya da terapistine başvurulmalıdır.
- Konuşma ve telaffuz ile ilgili kaslar için yapılan egzersizler, dil ve konuşma güçlüğü çeken hastalar için uygun ve gereklidir. Bunun yanında konuşma zorluğu çeken ileri yaştaki bireyler için de bu egzersizler uygulanabilir.
- Solunum desteği alan DMD hastalarıyla konuşup anlaşabilmek zorlaştığında, ses ve konuşma egzersizleri ve dengeleyici stratejiler uygulamak uygun olacaktır.
- Ses çıkışında/ konuşmada güçlük yaşayan her yaştaki hasta için ses çıkışı iletişim yardımı (VOCA) değerlendirmesi uygun olacaktır.
- Dil ile ilgili yaşanan problemler okulda sorunlara yol açabilir ancak uygun değerlendirme ve müdahale, zorlukları aşmaya yardımcı olacaktır.

14. PSİKOSOSYAL TEDAVİ

DMD hastalığı ile yaşamak zor olabilir. Bu yolda, DMD hastası bireye ve ailesine psikososyal ve duygusal destekte bulunmak oldukça önemlidir (Kutu 7). Psikososyal sorunlarla hastalık boyunca her an karşılaşılabilir. Aşağıda maddeler halinde belirtilen sorunlardan herhangi birine sahipseniz, kas hastalıkları doktorunuza muhakkak bildiriniz.

- Sosyal etkileşimlerde ve arkadaş edinmede zorluk yaşama (örnek olarak; sosyal yetersizlik, sosyal beceri eksikliği, ilişkilerde geri durma ya da yaşlılarından izole olma)
- Öğrenme problemleri
- Yoğun ya da daimi üzüntü hali
- Sık sık tartışma ve birden parlamaya, öfke ya da üzüntü kontrolünde zorluk
- Otizm spektrum bozukluğu, dikkat dağınıklığı/hiperaktivite (ADHD) ve obsesif kompulsif bozukluk (takıntı hastalığı, OCD) hastalığını içeren nörogelişimsel ve nörodavranışsal hastalıkların artan riski
- Duygusal uyum problemi, anksiyete ve/veya depresyon

Psikososyal ve duygusal sorunlar, sağlık için önemlidir ve göz ardı edilmemelidir. Eğer tanıyla ilgili üzüntü, endişe ya da herhangi bir probleminiz varsa, sorularınızın cevaplarını öğrenmelisiniz. Kas hastalıkları doktorunuz ile yaptığınız her görüşmede, doktorunuzun size resmi ya da gayri resmi bir dille depresyon ya da anksiyete sorununuzun olup olmadığını sormalı ve eğer böyle bir sorununuz varsa en kısa sürede değerlendirme ve tedavi için sizi yönlendirmelidir.

KUTU 7. AİLELER İÇİN

Soruları cevaplamaya açık ve istekli olan ailelerde, çocukların soru sorması daha rahat olacaktır. Ailelerin, çocukların sorduğu sorulara yaşlarına uygun bir şekilde, karmaşık hale getirmeden ve sadece sordukları soruya cevaben açıklama yapmaları önemlidir. Çocuklarla bu tür bir diyaloga girmenin ne kadar zor olduğunun farkındayız. Ancak kliniğinizdeki personel ve savunma grubu size bilgi, kaynak ve rehberlik konusunda yardımcı olabilir. Kas hastalıkları doktor grubunuz, çocukların iletişime geçtiğini ve bu çabanın takdir edilmesi gerektiğini bilmelidir ve ailelerin çekinmeden daha rahat konuşabilecekleri en uygun sağlık hizmetini almalarına yardımcı olmalıdır.

Her ne kadar psikososyal ve duygusal destek almak DMD hastaları için zor olsa da hastalık tüm aileyi etkilemektedir. Ebeveynler ve kardeşler de sosyal çevreden izole olma ve depresyon riski taşıyabilirler. Kas hastalıkları doktor grubunu her ziyaret ettiğinizde, doktorunuza neler yaptığınızı anlatmanız önemlidir ve eğer ziyaretten faydalaniyorsanız, doktorunuzdan tavsiye aldığınızdan emin olunuz.

Psikoterapinin çeşitli alanlarına yardımcı olması amacıyla uygulanan ve iyi bilinen birçok tedavi yöntemi vardır. Bu yöntemler; ailenin, hasta çocuğun davranış ve çatışmalarıyla nasıl başa çıkması gerektiğini ve bu davranışlarına verecekleri tepkiyi ve ayrıca bireysel ve ailesel terapiyi içermektedir.



DEĞERLENDİRMELER (ŞEKİL 13)

Yıllık psikososyal değerlendirmeniz, bilişsel ve dil gelişimi, duygusal uyumu, davranışsal uyumu, sosyal becerileri ve diğer tüm ilgi alanlarını kapsamalıdır. Aşağıdaki tabloda görülen müdahaleler ve değerlendirmeler tüm kliniklerde yapılmasa da, tavsiyeler psikososyal bakımınız için rehber niteliğinde olabilir.

	Yürüme evresi ya da çocukluk çağı	Erken yürüyememe evresi, ergenlik ya da genç yetişkinlik	İleri yürüyememe evresi ya da yetişkinlik
DEĞERLENDİRMELER	- Tanı alınan ilk yıl temel değerlendirmelerin yapılmasına özen gösteriniz. - Algısal, duygusal ya da sosyal gelişimde gecikme var ise <5 yaş çocuklar için nöropsikolojik , >4 yaş çocuklar için ise gelişimsel muayene yaptırınız. Konuşma ve dil gelişiminde şüphe duyulan bir gecikme var ise konuşma ve dil patoloğuna muayene olmanız önerilir. Tanı alındığında ya da gerektiği durumlarda sosyal hizmetler uzmanından destek almalısınız.	- Okul performansında düşüklük olduğunda, algısal ya da öğrenme güçlüğünü tanımlayabilmek için nöropsikolojik muayene yaptırınız. - Yetişkinlik dönemine geçerken devlet tabanlı bir yardım gerekip gerekmediğini değerlendirmek için nöropsikolojik muayene yaptırınız. Hastanın ve ailenin ihtiyaçları doğrultusunda sosyal hizmetler uzmanından destek almalısınız.	Hasta günlük işlerini yürütürken herhangi bir fonksiyonel bozukluk ya da yetenek eksikliği yaşıyorsa nöropsikolojik muayene yaptırınız. Hasta, disfaji, çiğneme zorluğu ya da fonksiyonel iletişim sorunları yaşıyorsa konuşma ve dil patoloğuna muayene olmanız önerilmektedir.
MÜDAHALELER	Hastada ya da ailesinde tanımlanmış bir ruhsal/zihinsel problem var ise psikoterapi ya da psikofarmakoloji ya da her ikisine birden danışmalısınız. Sağlık, güvenlik ve erişilebilirlik açısından resmi olarak okulda konaklama sağlayınız; sağlıkla ilgili eksiklikler için plan yapınız. Gelecekle ilgili eğitim ve iş hedefleri belirleyin. DMD hakkında öğretmeni, okul psikoloğunu ve diğer okul personelini eğitmesi için aileye destek sağlayınız. DMD hakkında hastanın yaşatlarını eğitmek için hastaya ve ailesine destek sağlayınız. Gerektiğinde sosyal beceri eğitimi için bir psikoloğa danışınız. Hastaları ve aileleri aktif yaşama ve meşguliye teşvik ediniz. Hastayı kendini savunması ve bağımsızlığı konusunda teşvik ediniz.	22 yaşına kadar kişiselleştirilmiş eğitim programlarıyla birlikte genişletilmiş çocukluktan ergenliğe geçiş eğitimi, stajlar ve devam eden eğitimler ile ilgili yardım ediniz. İşe girmek için gerekli olan şartları sağlaması konusunda yardımcı olunuz. Evde bakım için temel düzenlemeler yapılmadığı için hasta risk altında ise evde bakım servisinde destek alınız. Hastaları ve ailelerini palyatif bakım hakkında bilgilendirin. Bakım sağlayan kişilere geçici bakım düzenlemelerinde yardımcı olun. Tedavi edilemeyecek duruma gelen hastalar için bakım ünitesi/bakımevi sağlanması	

Şekil 13³ Psikososyal Değerlendirme ve Tedavi Yöntemi

BAKIM VE DESTEK YAKLAŞIMLARI

- **Nöromuskular bakım koordinatörü**, doktorlardan oluşan tıbbi ekibin önemli bir üyesidir ve hastanın, davranışsal sağlık klinisyenlerine, sosyal hizmet uzmanlarına, danışmanlara ve palyatif bakım uzmanlarına sevklerini kolaylaştırabilir. Tıbbi ekibinizde nöromuskular bakım koordinatörü yoksa, acil durumlarda, randevu zamanınızın dışında sorularınızı ve endişelerinizi kime danışacağınızı sorun.
- Okul personelini DMD hastalığı ile ilgili bilgilendirmeniz önemlidir ve bu sayede hastalığın tanısıyla ilgili bilgi sahibi olurlar ve eğitimle, sosyal katılımı ve gelecekteki eğitim ve işle ilgili ihtiyacınız olan her konuya erişebilmeniz için yardımcı olurlar.
- Kişiye özel tedavi planı, sahip olabileceğiniz potansiyel öğrenme problemlerini ele almak, kaslarınız için zararlı olabilecek aktiviteleri değiştirmek (beden eğitimi), enerjinizi daha da azaltmak ya da yorgunluğunuzu arttırmak (öğle yemeğine giderken ve gelirken uzun mesafe yürümek), güvenliği bozmak (oyun parkı aktiviteleri) ve erişilebilirlik konularını ele almak için geliştirilebilir.
- Kendini savunabilme, özgürlük, karar alma sürecine dahil olma (özellikle tıbbi konularda), bakımını sağlayan (ailenin dışında) asistanlara alışma-onları tanıma, bağımsız olabilmek için önemli ve gerekli adımlardır. (Bknz 17. Bölüm)
- Sosyal ve öğrenme becerilerinin geliştirilmesi, yetişkin dönemde günlük hayata dahil olma ve iş bulabilme konusunda kolaylık sağlayacaktır.
- Ağrı tedavilerine ek olarak, palyatif bakım ekipleri, hastaya duygusal ve manevi destek sağlayabilir, gerektiğinde sürekli bakım hizmetinin sağlanması için aileye destek olabilir, karar vermesi zor tıbbi kararları alırken tedavi hedeflerini açıklığa kavuşturmada yardımcı olabilir, hastayla tıbbi ekip arasındaki iletişimi sağlayabilir ve kayıp/yas ile ilgili konuları ele alabilmektedir.

PSİKOTERAPİ VE İLAÇ YAKLAŞIMLARI

Anksiyete ya da depresyon ile ilgili bir sorunuz varsa, reçeteli antidepresan kullanmanız faydalı olacaktır. Bu ilaçlar, uygun oldukları sağlık sorunları özellikle teşhis edildiğinde reçete edilebilir ve yakından takip edilebilir.

15. CERRAHİ DEĞERLENDİRMELER

DMD ile ilgili (kas biyopsisi, eklem kontraktür ameliyatı, spinal cerrahi ya da gastrostomi), ya da DMD ile ilgili olmayan (akut cerrahi müdahaleler) cerrahi müdahale ve/veya genel anestezi gerektiren birçok durum olacaktır. Herhangi bir cerrahi müdahale durumunda, güvenliğinizi için ele alınması gereken duruma özgü birçok konu olacaktır.

Cerrahi müdahale, operasyona katılacak personelin olduğu hastanede yapılmalıdır ve tıbbi ekibin müdahale sonrası bakım için DMD hakkında bilgisi olmalı ve her şeyin yolunda gittiğinden emin olmak için beraber çalışmaya istekli olmalıdır. **Steroidlerin (kortizon) stres dozları dikkate alınmalıdır.** Stres dozu için rehber PJ Nicholoff Steroid Protokolü'nden ulaşabilirsiniz.

www.parentprojectmd.org/PJ

DMD hastalarının tümü rabdomiyoliz riski taşımaktadır. Rabdomiyoliz, yoğun kas yıkımlarında meydana gelmektedir. Bu tür kas yıkımları, kan dolaşımına miyoglobin ve potasyum akışına neden olur. Miyoglobin, böbrekler için tehlikelidir ve böbrek yetmezliğine neden olur. Potasyum ise kalp için tehlikelidir. Rabdomiyoliz riskinden dolayı, özellikle anestezi alırken dikkat edilmelidir.

- **Süksinilkolin, rabdomiyolize neden olur ve kesinlikle kullanılmamalıdır.**
- Rabdomiyoliz riskini arttıracığı için **inhalasyon (solunum yolu ile verilen) anestezisinden kaçınınız.**
- Damar yolundan verilen (IV anestezi ajanları- intravenöz) anestezi ajanları genellikle güvenlidir.
- Duchenne'li hastalarda anestezi ajanlarını kullanırken dikkatli olunmalıdır.
- Güvenli ve zararlı olan anestezi ajanlarının listesine PPMD internet sitesinden ulaşabilirsiniz. (www.parentprojectmd.org/Surgery)
- Oksijenin dikkatli alınması gerektiğini tıbbi ekibinize hatırlatınız. (Bknz. Bölüm 11)
- Optiyatların (uyuşturucu ilaçlar), diğer sakinleştirici ilaçların ve kas gevşeticilerin kullanımında dikkatli olunmalıdır. Bu tür ilaçlar, solunum hızı ve derinliğini etkileyerek, solunumu daha sık ve yavaş hale getirebilir.

Kalp Sağlığı ve Bakımı

Tüm cerrahi işlemlerden önce bir kardiyologdan danışılmalıdır.

Anestezistler, DMD'li hastaların cerrahi sırasında kalp yetmezliği riski altında olduklarını bilmelidirler.

Büyük cerrahi işlemleri için prosedürler

- DMD'li hastalar, büyük prosedürler esnasında özellikle kardiyak olay yaşamaları riski taşırlar.
- Ekokardiyogram ve elektrokardiyogram, cerrahi işlemler planlananyere yakını yerlerde yapılmalıdır.

Küçük cerrahi işlemleri için prosedürler

Normal kalp fonksiyonu olan hastalarda son kardiyoloji değerlendirmesi bir yıldan daha uzun süre önce yapıldıysa yeniden yapılması önerilmektedir.

Solunum Sağlığı ve Bakımı

Ameliyat öncesi ve sonrası destekli öksürük (assisted cough) teknikleri hakkında eğitim

- Öksürme gücü maksimum değeri (PCF) 270 L/dak'dan aşağıda olan veya maksimum nefes verme (ekspiratuar) basıncı 60 cm H₂O'dan küçük olan hastalar için destekli öksürük tekniklerinin bilinmesi gereklidir.

Ameliyat öncesi ve sonrası Non-invaziv ventilasyon (Vücut dışından mekanik araçlarla solunum takviyesi) kullanılması hakkında eğitim

- Tahmin edilen FVC değeri %30'dan düşük olan kişilerde Non-invaziv ventilasyon gereklidir.
- Tahmin edilen FVC değeri %50'den daha düşük olan kişilerde non-invaziv ventilasyon kuvvetle önerilir.

Non-invaziv ventilasyonla beraber yapılmayan, tek başına ekstübasyonla ilave oksijen uygulamasından kaçınılmalıdır.

Spirometre ile derin nefes alma egzersizi ,solunum kaslarında zayıflık olan hastalarda potansiyel olarak etkisizdir, bu yüzden bahsedilmemiştir, ve tercih edilebilecek başka alternatifler bulunmaktadır.

Anestezi

Tamamen Damar yolundan (intravenöz) anestezi şiddetle tavsiye edilir.

Succinylcholine chloride (Suksametonyum klorür), gibi depolarizan kas gevşeticiler, ölümcül tepkilere yol açtığı için, kesinlikle kullanılmamalıdır.

Rabdomiyoliz ve hiperkalemi riski

- DMD'li hastalar, inhalasyon anestezisi ile ya da aleksamehonium klorür verildiğinde rabdomiyoliz riski altındadır.
- Rabdomiyoliz komplikasyonları sıklıkla malignant hipertermiyle karışır.

Şekil 14² Duchenne Kas Hastalığının Cerrahi Değerlendirmelerinde Dikkat Edilecek Hususlar

16. ACİL BAKIM KONULARI

Herhangi bir acil durumda hastaneye gitmek durumunda kalırsanız, dikkat edilmesi gereken birçok faktör vardır.

- Hastaneye gitmeden önce, bakım ekibiniz ya da kas hastalıkları doktorunuz hastaneye aramalıdır. Bu sayede hastane personeli sizi uygun bir şekilde hastaneye alıp bakımınızı yapacaktır.
- Acil servise gitmeniz halinde, kas hastalıkları doktorunuzu ya da kas hastalıkları uzman ekibinizi aradığınızdan emin olunuz.
- DMD tanınız, kullandığınız ilaçlar, solunum ve kardiyak komplikasyon durumunuz ve temel sağlık ekibiniz, hastanenin kabul bölümüne açıkça bildirilmelidir.
- Birçok sağlık çalışanı DMD hastalığının potansiyel tedavi yöntemlerini bilmediği için, mevcut yaşam beklentisi ve beklenen yaşam kalitesi de sağlık çalışanlarına anlatılmalıdır.

ACİL DURUM BİLGİLERİ

Acil durum kartınızı her zaman yanınızda taşımali ve kas hastalıkları uzmanınız tarafından hazırlanmış aşağıdaki tıbbi bilgilere ulaşmalısınız.

- DMD tanınıza ait rapor
- Kullandığınız ilaçların listesi
- En son yapılmış akciğer ve kalp fonksiyonlarını içeren rapor
- Tekrarlayan tıbbi sorunlarınızın geçmiş öyküleri (pnömoni (zatürre), kalp yetmezliği, böbrek taşı, gastroparezi (gecikmiş mide boşalması) gibi)
- İlk değerlendirme ve tedavi ile ilgili kısa bir bilgi

Acil durumda yapılması gerekenlerle ilgili bilgilere, PPMD telefon uygulamasından da erişebileceğiniz gibi diğer ülkelerde de yerel savunma grupları aracılığıyla ulaşabilirsiniz.

(www.parentprojectmd.org/App)

KUTU 8. ACİL BAKIMLA İLGİLİ ÖNEMLİ BİLGİLER

- Doktor, hemşire ve hastane yönetimiyle konuşurken kullanmak için yanınızda acil durum kartınızı getirin, ya da PPMD uygulamasını telefonunuza indirin ya da kendi ülkenizdeki telefon uygulamanızı kullanın.
- Tedavinizle ilgili konuşmak için ilk değerlendirmenizden sonra kas hastalıkları uzmanınızı arayın.
- Steroid (kortizon) kullanıyorsanız, acil servis personeline bildirin.
- FVC, ECG, LVEF sonuçlarını da içeren en son yaptırdığınız kalp ve akciğer test sonuçlarını mümkünse yanınızda getirin.
- Öksürük destek cihazı ya da solunum cihazı (Bİ-PAP gibi) kullanıyorsanız, hastaneye gelirken yanınızda getirin.
- Oksijen seviyeniz düşerse, hastane personeli solunum desteği (ventilatör) olmadan oksijen verirken dikkatli olmalıdır. Bu durum nefes alma isteğinin/refleksinin ortadan kalkmasına neden olabilir. (Bknz. Kutu 8)
- Kırık bir kemiğiniz varsa, hastane personeline kas hastalıkları uzmanınız ya da fizik tedavi uzmanınız ile konuşmaları için ısrar edin. Yağ embolisi sendromunun belirtilerini ve semptomlarını kontrol edin. (Bknz. Bölüm 9)

STERÖİDLER (KORTİZONLAR)

Kronik günlük steroid kullanımı, acil servis personeline açıkça belirtilmelidir. Acil servis personeline, ne kadar zamandır günlük steroid kullandığınızı ve almayı unuttuğunuz bir doz varsa bildirin. Şu an kullanmasanız dahi geçmişte kullanmış olduğunuz steroidlerle ilgili acil servis personelini bilgilendirin.

Önemli olabilecek diğer bilgiler:

- Steroidler vücudun strese tepkisini azaltabilir. Bu nedenle acil serviste ekstra stres steroid dozları kullanımı gerekebilir.
- Steroidler mide ülseri riskini arttırabileceğinden, acil servis personeli tarafından göz önünde bulundurulmalıdır.
- Acil servis personeli tarafından dikkat edilmesi gereken diğer bir durum ise, steroidlerle ilişkili diğer komplikasyonların nadiren de olsa akut olarak ortaya çıkabilmesi durumudur.

KALP FONKSİYONLARI

- Son yaptırdığınız kalp fonksiyon testleri yardımcı olabilir. (ECG, EKO ya da MRI sonuçları) Mümkünse yanınızda getirin.
- Her yaştaki DMD hastaları için ECG testinin tipik olarak anormal olduğunu acil durum personeline hatırlatın ve mümkünse ECG testinin bir kopyasını yanınızda bulundurun.
- Akut hastalık sırasında, kalp hızınız ve ritminizle ilgili bir sorun olmadığından emin olmak için düzenli olarak kardiyak izleme gerekebilir.

SOLUNUM FONKSİYONLARI

- Son yaptırdığınız solunum fonksiyon testleri yardımcı olabilir (örneğin; zorlu vital kapasite (FVC)). Mümkünse yanınızda getirin.
- Hastanede sizin için kullanılmak üzere ekipman/cihaz olmaması durumunu göz önünde bulundurarak hastaneye gelirken kullandığınız ekipmanları/cihazları yanınızda getirmeniz çok önemlidir. Acil servis personeline bakımınızı sağlaması amacıyla ekipmanınızı/cihazınızı kullanması konusunda ısrar edin.
- Evde solunum cihazı (ventilatör) kullanıyorsanız, hastanenin solunum bakım ekibi en kısa sürede dahil edilmelidir.
- Optiyatların (uyuşturucu ilaçlar), diğer sakinleştirici ilaçların ve kas gevşeticilerin kullanımında dikkatli olunmalıdır. Bu tür ilaçların, solunumu yavaşlatarak solunum hızı ve derinliğini etkilediğini unutmayın. (Bknz. Bölüm 15)
- Eğer anestezi gerekiyorsa, IV anestezi (intravenöz) kullanılmalı ve inhale anestezi yapılmamalıdır. Suksinilkolin, Duchenne hastalarında kesinlikle kontraindikedir (ters etkili) ve kullanılmamalıdır. (Bknz. Bölüm 15)

Hasta olduğunuzda solunum ve öksürük kasları daha da zayıflar ve komplikasyon riski önemli ölçüde artar. Bu nedenle eğer solunum kaslarınız oldukça zayıfsa;

- Göğüs enfeksiyonları için antibiyotikler gerekebilir.
- Non-invaziv ventilatör ile sağlanan solunum desteğine ihtiyaç duyulabilir ya da her zamankinden daha fazla ihtiyaç duyulabilir.
- Eğer oksijen ihtiyacı varsa, dikkatli kullanınız. (Bknz. Kutu 9)
- Uyanık haldeyken, sık yardımcı öksürük sağlanması için, gerektiği şekilde kesilerek non-invaziv ventilasyonun sürekli kullanımı, acil serviste solunum hastalıkları için standart bir yaklaşımdır.

KUTU 9. OKSİJEN KULLANIMI- DİKKAT !

- Hepimiz oksijen alıp, karbondioksit veriyoruz.
- Solunum fonksiyonlarınızda azalma varsa, dışardan oksijen vermek nefes almayı güçleştirebilir ve karbondioksit seviyesini yükseltebilir (bu duruma CO₂ retansiyonu ya da solunumsal asidoz denir). Bu durum hayati derecede tehlikeli olabilir. Bu nedenle dışarıdan oksijen desteği sağlarken çok dikkat edilmeli ve CO₂ seviyesi sürekli takip edilmelidir.
- Kandaki oksijen doygunluğu %95'in altına düştüğünde, kandaki CO₂ seviyesi kontrol edilmelidir (parmak nabız oksimetresi ile ölçülür). Eğer ki kandaki CO₂ düzeyi yükselirse, manuel ya da mekanik destekli öksürük cihazı ve non-invaziv solunum desteği gerekli olacaktır.
- Oksijen gerekli olduğu zaman, non-invaziv ventilasyon (iki seviyeli pozitif basınç ventilasyonu) ile verilmeli ve kan CO₂ oranı dikkatlice takip edilmelidir.

KEMİK KIRILMALARI

DMD hastaları kemik kırılmaları açısından risk taşırlar. Bacak kemiği kırıkları, kırıktan önce yürümekte zaten zorlanan hastalar için tekrar yürümeyi zorlaştırır. Bu gibi durumlarda kas hastalıkları ekibinize özellikle fizik tedavi uzmanınıza haber veriniz ve eğer bir kırığınız varsa doktorlarınız gerektiği durumda cerrahlar ile görüşecektir.

- Yürüyen bir hasta için kırık bacağı alçıya almaktansa, cerrahi müdahale daha iyi bir seçenek olacaktır.
- Mümkün olan en kısa sürede hastanın tekrar ayağa kalkabilmesi için fizyoterapistten yardım alınması son derece önemlidir.
- Eğer omurga kemiklerinden biri kırılmışsa ve sırtta ağrı varsa, doğru tedavi için bir ortopediste ve endokrinoloji uzmanına danışınız. (Bknz. Bölüm 9)

Yağ embolisi sendromu DMD hastaları için bir risktir ve acil durumu ifade eder. (Bknz. Bölüm 9) **Yağ embolisinden şüphelendiğinizde derhal acil servis personeline bildiriniz.** Yağ embolisi sendromu (FES) belirtileri :

- Kafa karışıklığı ve/veya uyum sorunu
- Kendi gibi davranmama
- Hızlı nefes alıp verme ve kalp atım hızının artması
- Nefes darlığı

17. BAKIM SÜRECİNE GEÇİŞ

Daha fazla bağımsızlığa (kendi başına yetebilme) hazırlanırken, sağlık ve bakım ihtiyaçları göz önünde bulundurulmalıdır. Tipik olarak, istenen bağımsızlık seviyesine ulaşabilmek için dikkatli bir şekilde sürekli planlama yapmak gereklidir.

BAKIM SÜRECİNİ PLANLAMA ZAMANI

Erken çocukluk döneminden başlayarak, bakım sürecini sağlayıcılar, eğitimciler ve aileniz sizi gelecekteki planlarınıza ve sağlık hizmetlerine hazırlamaya başlamalıdır. Birçok durumda, yetişkinlik döneminde tıbbi servis sağlayıcılarınızdan bir kısmına ya da hepsine geçiş yapabilirsiniz. Siz ve aileniz, 12 yaşınıza kadar (pediatriten yetişkin nöromusküler bakım sürecine geçiş) sağlık bakım geçişinizle ilgili planınızı yapmaya başlamalı ve en azından 13-14 yaşınıza kadar olan tedavi planlarınızı yapması gerekmektedir.

- Tıbbi planınız; hangi hizmetlerin sunulması gerektiği, kimlerin hizmet vereceği ve nasıl finanse edileceği konularını içermelidir.
- Geçiş planınız; istek, ihtiyaç ve sizin ve ailenizin önem verdiği değerleri içermelidir.
- Planınız şu dört alanda önemli olduğunu düşündüğünüz sonuçları içermelidir. Bunlar; iş edinme/eğitim (ne olmak istediğiniz), bağımsız yaşam (en çok kiminle ve nerede yaşamak istiyorsunuz), sağlığınız (kişisel önceliklerinize dayanarak) ve sosyal çevre (çevrenizde arkadaşlarınız ile nasıl aktif kalacağınız) olarak sıralanabilir.
- Uzun vadeli olacak şekilde bir ödeme planı yapılmalıdır.
- 18 yaş ve üstü hastalar için yasal planlama da yapılmalıdır. Yasal planlama ülkeden ülkeye değişkenlik gösterse de Amerika'da hastanın yerine yasal kararları alabilecek yasal vasilik ya da vasilik ve hastanın yerine (eğer hasta karar verebilecek durumda değilse) tıbbi kararları alabilecek avukatı içeren yasal düzenleme mevcuttur.

BAKIM KOORDİNASYONU (ŞEKİL 15)

Bakım koordinatörü veya sosyal hizmetler uzmanı, DMD ile ilgili sağlık ve bakım hizmetleri hakkında aklınıza takılan tüm sorular için kaynak görevi görebilir. Bakım koordinatörleri; kas hastalıkları uzman ekibiniz, temel bakım sağlayıcınız, aileniz ve toplum arasında iletişim kurmanıza yardımcı olacaktır. Ayrıca sağlık ihtiyaçlarınızı karşılamaya ve bu ihtiyaçlarınızı karşılamak için kaynaklara erişmenize yardımcı olacaklardır. Çoğunlukla da bakım koordinatörleri, kaynaklara ve gerekli ekipmanlara ulaşmanızı sağlayarak fayda görmeyi destekleyebilir. Bakım koordinatörleri ve sosyal hizmetler desteği alınmaz ise, bakımınız eksik kalacak, herhangi bir tavsiye alamayacak ve ihtiyaçlarınızı karşılayamayacak durumda olabilirsiniz.

SAĞLIK BAKIMI

Geçiş planlaması, ileri yaşlarda alınacak yetişkin bakım desteğine kadar pediatri uzmanları ile sağlanan bakım sürekliliğini içermelidir. Geçiş koordinatörü, sağlık bakımınız için kişisel yönetiminizi/tedavinizi kolaylaştırmaya, hastaya uygun yetişkin tedavi sağlayıcılara yönlendirmeye, tıbbi raporların aktarıldığından emin olmanıza yardımcı olacaktır.

- Erken yaşlardan itibaren sağlığınız ile ilgili konularda fikir yürütmeniz ve 14 yaşınıza geldiğinizde doktorunuz ile birebir görüşmeniz konusunda teşvik edilmelisiniz.
- Bakım ve ihtiyaçlarınız konusunda kendinizi savunmak için ilgi ve yetenek göstermeye başladığınızda, aile merkezli pediatri kliniğinden hasta merkezli yetişkin etkileşimine geçmek için hazırsınız demektir.
- Ergenlik ve yetişkinlik yıllarında hassas konular daha sık olur ve rahatsızlık, endişe, başa çıkma ve kayıpları içerebilir. Bu durumlarda profesyonellerden yardım almanız önerilmektedir. Bu konuları kas hastalıkları uzman ekibiniz ile açıkça konuşmanız, onların, sizin ihtiyaç duyduğunuz ek destek ve ilaçlara erişebilmeniz açısından sizinle daha rahat iletişime geçmelerini sağlayacaktır.
- Kişisel değerlerinizi ve sağlığınız ile ilgili tercihlerinizi kas hastalıkları uzman ekibinize bildirmeniz önemlidir. Yetişkinliğinizde, ciddi tıbbi bakım seçimlerini önemsemeye başladığınızda, aileniz ve tıbbi bakım sağlayıcılarınız ileri düzeyde bakım planlaması yapmanıza yardımcı olurlar.

EĞİTİM, İŞE BAŞLAMA, MESLEK EDİNME

Lise eğitimi sonrası eğitim ve iş planlaması detaylı bir özen gerektirir. Okul personeli, mesleki danışmanlık servisleri, resmi geçiş klinikleri hastaya ek rehberlik sunabilir. Lise sonrası eğitimi herkes tercih etmeyebilir. Sizin için anlamlı ve ödüllendirici günlük aktivite programları yaratmak için özel yetenek ve güçleriniz belirlenmelidir.

- 13 yaşından itibaren yılda en az 1 kez olacak şekilde eğitim planlama toplantıları yapılmalıdır. İhtiyaç ve amacınıza yönelik kişisel güçlü taraflarınız ve ilgi alanlarınız değerlendirilmelidir.
- Tıbbi ihtiyaçlarınızı dengeleyecek bir eğitim planı oluşturmak ve okul devamlılığı, akademik standart ve çalışma taleplerini içeren pratik konularla ilgilenmek önemlidir.
- Ulaşım metotlarının yanı sıra ihtiyaç duyacağınız gerekli ekipman ve teknolojiye erişim için kaynakların belirlenmesi önemlidir.
- Nasıl bir kapasiteye sahip olursanız olun, üretken, ödüllendirici ve anlamlı bir yaşama liderlik etmenizi sağlamak çok önemlidir.

GÜNLÜK YAŞAMSAL FAALİYETLERE DESTEK VE EV SAHİPLİĞİ

Ergenlikten erişkinliğe geçerken, optimal bağımsızlığı kolaylaştırmak için gerekli destek ve kaynakların yanı sıra arzu edilen bağımsız yaşam düzeyini de keşfetmelisiniz. Gençken günlük yaşam aktiviteleriniz aileniz tarafından desteklenirken, ileri yaşlarda bu aktiviteleriniz için ailenizin dışında bakımınızı gerçekleştiren kişilerle iletişimde olmanız daha sık karşılaşılan bir durumdur. Okuldaki refakatçiler, hastanın sağlığı ile ilgilenmenin yanında, temizliği, yemeği ve taşınması konusunda hastaya destek olurlar. Evde bakım sunan firmalar ileri düzeyde sağlık ihtiyaçları için lisanslı bakım servisleri sunarlar. Ülkenizdeki yetişkin/ergen sağlık bakım servislerini öğrenmek için kas hastalıkları uzman ekibinize danışabilirsiniz.

Engelli yardım sistemlerinin karmaşıklığından ve eksikliğinden dolayı, engeli olmayan kişilere sağlanan finansal destekten daha fazlasını almalısınız. Kas hastalıkları uzman ekibiniz, özellikle de sosyal hizmetler uzmanınız sizi ve ailenizi, ulusal sosyal destek sistemleri, yerel programlar ve özel sigortaları hakkında bilgilendirecektir.

Bağımsız yaşamayı düşünüyorsanız, dikkat etmeniz gereken bazı durumlar olabilir.

- Yaşam alanınız, bir aile yanında yaşamayı, akademik çalışmalar sırasında kampüste yaşamayı, bir grupla aynı evde yaşamayı ya da organize edilmiş bir tesiste yaşamayı, ya da oda arkadaşıyla beraber ya da oda arkadaşı olmaksızın bir evde ya da dairede yaşamayı içeren seçeneklerden oluşabilir.
- Erişilebilirlik için evde değişimler ve konaklamalar gerekebilir. (bunun için uzmanlara danışınız. Yasa ve hakları, finansal kaynakları ve yardımcı teknoloji seçeneklerini öğreniniz.)
- Kişisel bakımınız ve günlük yaşamsal aktiviteleriniz için desteğe ihtiyacınız olabilir. (Bu noktada, hasta bakım görevlileri ya da aile hizmet sağlayıcıları, hizmet sağlayıcıların erişilebilirliği, finansal kaynaklar, bakım sağlayıcılarının eğitim ve yönetimi önemli konulardır.)

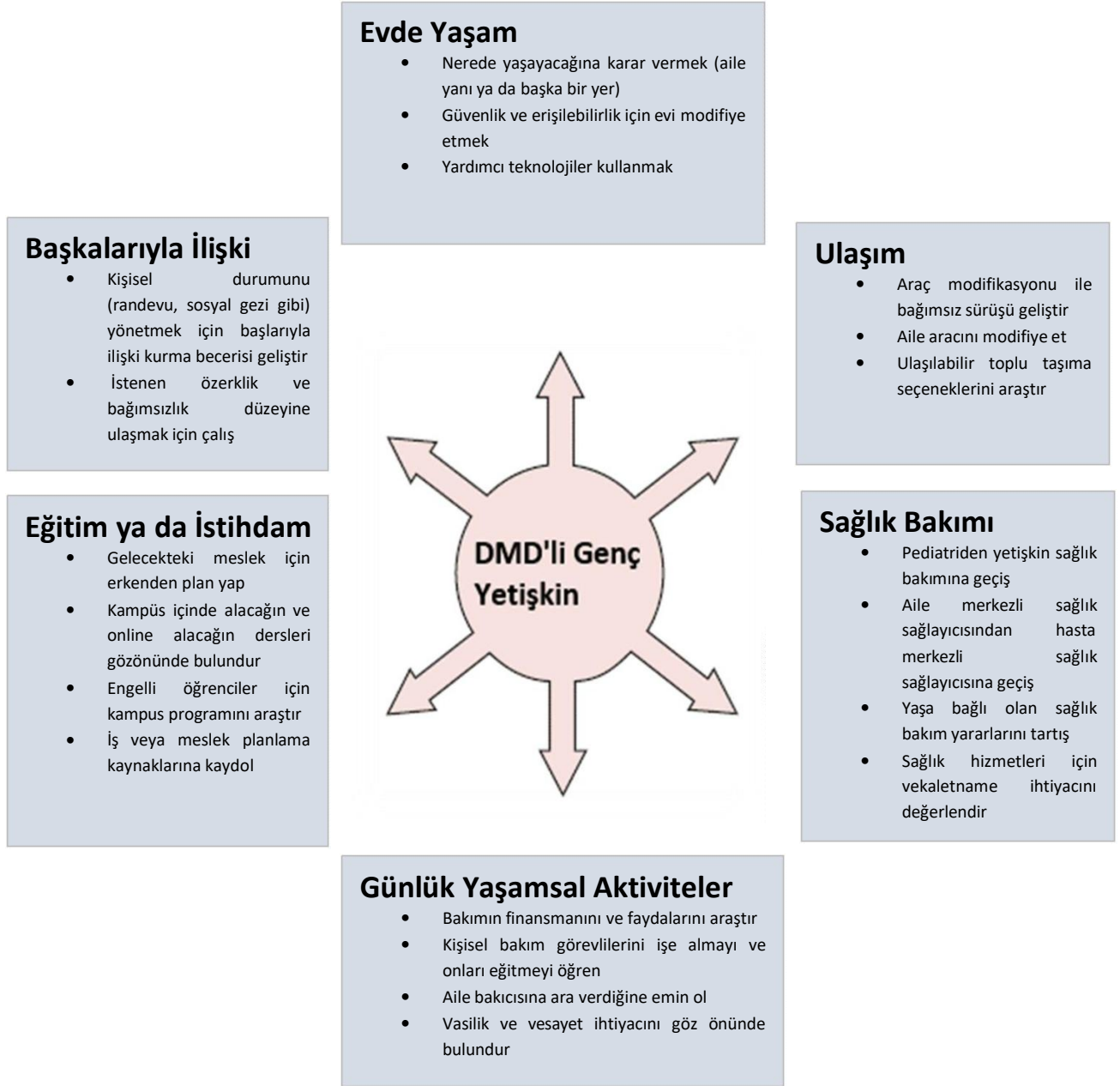
ULAŞIM

Ulaşım; sizin bireysel olarak hareketinizi/bağımsızlığınızı, eğitim ve iş fırsatlarınızı ve de sosyal aktivitelere katılımınızı etkileyen bir faktördür. Güvenli bir şekilde ulaşımınızı sağlayabilmeniz için kas hastalıkları uzman ekibinizin sizinle tartışması gereken konular:

- Araca uygulanan gerekli değişimler (modifikasyon) sayesinde bağımsız olarak araba sürebilme
- Aile arabasına da gerekli değişimlerin (modifikasyon) uygulanması
- Toplu taşıma

KİŞİSEL İLİŞKİLER

- Sosyal bağlantılar, sağlık, esenlik ve yaşam kalitesi için kritik öneme sahiptir.
- Bazen kişisel olarak iletişim kurmak ve sosyal katılım sağlamak kolay olmayabilir. Bu gibi durumlarda sosyal bağlantıları güçlendirmek adına ekstra olarak daha fazla çaba gerekebilir. Yetişkin ve ergen DMD hastaları için birçok sosyal grup mevcuttur. Bu gruplara katılmak için sivil toplum örgütleriyle/savunucu gruplarla iletişime geçilebilir. Ayrıca sosyal hizmetler uzmanınızda da bur tür sosyal grupların listesi olacaktır.
- Bazı DMD hastaları için, yakın arkadaşlık, buluşma ve cinsellik gibi konular yüksek önceliği olan konular arasındadır. Bu tür konuları ve hatta evliliği güvenilir bir arkadaşınız ya da bir aile üyeniz ile tartışmaya/ konuşmaya başlamayı deneyebilirsiniz. Onlar aynı zamanda size sosyal ilişkiler kurmanın ve sosyal aktivitelere katılmanın zorluklarını da anlatacaklardır. Bu konuda ayrıca kas hastalıkları uzman ekibinizden de yardım alabilirsiniz.
- Rutin kontrol ve uzmanlık randevularınız esnasında, kas hastalıkları uzman ekibinizden güvendiğiniz birine, mastürbasyon, cinsellik, çocuk sahibi olma ve diğer hususi konularla ilgili merak ettiklerinizi sorabilirsiniz. Uygun olduğunda, partneriniz ile beraber rehberlik açısından evlilik ve ilişki terapistine danışmak yardımcı olabilir.



Şekil 15³ Duchenne'de Yetişkinlik Döneminde Dikkat Edilecek Hususlar

SONUÇ

Duchenne ile yaşam yolculuğunuzda bu rehberin sizlere yardımcı olacağını umuyoruz. Sizi destekleyecek savunuculuk grupları, kas hastalıkları merkezleri ve ekipleri, aileler ve arkadaşlar olduğunu daima hatırlayınız. Ulaşmak her zaman en zor ama ilk adımdır. Bu yolculukta yalnız değilsiniz.

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

www.worldduchenne.org

Fotoğraflar Parent Project Muscular Dystrophy sitesinden alınmıştır. Fotoğraflar: Rick Guidotti, Positive Exposure.

Referanslar

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

Bu rehber, tamamen gönüllü olarak DMD hastası çocukların ve ailelerinin faydalanabilmesi amacıyla orijinal dilinden Türkçe'ye çevirilmiştir.

Bu çeviri Dr. Nazlı UÇUNOĞLU tarafından yapılmıştır.

DMD Aileleri Derneği olarak, tüm DMD'liler adına kendisine sonsuz şükranlarımızı sunuyoruz.