

המלצות לאבחון, מעקב וטיפול במחלת ניוון שרירים דושן

מדריך לצוות המטפל

אבחנה • חולשת שרירים, ריבוי נפילות, עיבוי הסובכים ברגליים, הליכה ברוזית וקושי בקימה מהרצפה או בעליית מדרגות מצריכים בירור לשלילת מחלה נירומוסקולרית כולל ניוון שרירים אצל בנים • במקרה של אחור התפתחותי או רמה גבוהה של אנזימי כבד מסיבה לא ברורה יש לבצע בדיקת רמת קריאטין קינאז (CK) בדם ChildMuscleWeakness.org • אם ה-CK גבוה ($CK > 800$), יש להזמין בדיקה גנטית לבדיקת מחלת ניוון שרירים דושן • יש לדון על בדיקת נשאות/אפשרויות להריונות עתידיים אצל האם ובדיקת בני משפחה אחרים במקרה של אבחון לדושן.

סיוע בתמיכה • הפנה לגורמי סיוע אמינים באינטרנט; הצע קשר עם ארגוני חולים (עמותת צעדים קטנים littlesteps.org.il, CINRG, TREAT-NMD.eu, ParentProjectMD) • עזור לתאם מפגש במרכז נירו-מוסקולארי המתמחה בטיפול בחולי דושן.

קורטיקוסטרואידים (סטרואידים) • יש לשוחח על היתרונות ועל תופעות הלוואי האפשריות של קורטיקוסטרואידים עם נירולוג המומחה למחלות שריר בסביבות גיל 3 או בגיל צעיר ככל האפשר • יש להעריך את היעילות ולטפל בתופעות הלוואי של קורטיקוסטרואידים בכל ביקור במרכז הנירומוסקולארי • יש לדון על ההצדקה לטיפול ארוך טווח בסטרואידים.

הלב • יש לבקר אצל קרדיולוג ולבצע בדיקת אקו-לב או MRI של הלב בזמן האבחון או בגיל 6, לאחר מכן כל שנתיים עד גיל 10 (או לפי הצורך) ולאחר מכן כל שנה (או יותר במקרה הצורך). במהלך הביקור מומלץ לדון עם הרופא על האפשרויות לטיפול תרופתי מניעת • יש לדון על תרופות ללב אם מופיעה פיברוזיס על ה-MRI של הלב, כדי לעקוב אחר ירידה בתפקוד הלב מאז תחילת הבדיקות, או אי-ספיקת הלב (FS $noitcarf\ gnetrohs > 28\%$, או FE $noitcarf > 55\%$).

בכל ביקור • יש לבצע בדיקת משקל וגובה • יש להעריך/לדון על תזונה מותאמת (מזון בריא, סידן, ויטמין D) • אצל חולים בגרים יש לבדוק את הבליעה/הצורך בהתערבות • יש לטפל ב-GERD (רפלוקס/צרבת) ובעצירות לפי הצורך.

פיזיותרפיה, ריפוי בעיסוק ורפואה שיקומית הם חלק מהותי מהטיפול • בדיקה ע"י מומחה כל 4-6 חודשים • יש לדון על מניעת מצב של עיווגים - קונטרקטורות או מתח וקיצורי שרירים (סדים, מתיחות), התעמלות מתאימה ובהתאם לגיל ולהתקדמות המחלה, אמצעי עזר לניידות (עגלות, קטנועים, כיסאות גלגלים) ואמצעים מסייעים אחרים (מיטות, עזרה לזרועות, אמצעי הרמה וכדומה).

צפיפות עצם (Nor) • אם החולה נוטל סטרואידים, יש לבדוק 25-OH ויטמין D לפני תחילת נטילת הסטרואידים, לאחר מכן כל שנה • יש לתת ויטמין D לפי הצורך • יש לדון על תזונה ונטילת רמה מספיקה של סידן וויטמין D • יש לדון על מדידת צפיפות העצם והשימוש בביספוספונטים (bisphosphonates) • יש לבדוק את עמוד השידרה להימצאות עקמת בכל בדיקה ובמיוחד בחולים שאינם הולכים באופן עצמאי.

הערכת תפקודי הנשימה • יש לבצע מעקב רופא ראות ובדיקת תפקודי ריאות לפחות פעם אחת במהלך התקופה שהחולה מתהלך ופעם עד פעמיים בשנה מגיל 12 שנים ולאחר אובדן יכולת ההליכה • יש לדון על אמצעי עזר לשיעול כאשר זרימת השיא של השיעול נמוכה מ-270 ליטר לדקה או אם השיעול נעשה חלש יותר (לשימוש בעת מחלות נשימתיות שעה שהחולה במצב הליכה ובכל היום ולפי הצורך אחרי אובדן יכולת ההליכה) • יש לדון על הנשמה לא פולשנית בשעות הלילה לפי הצורך וכשיש עדות לתת אורור נשימתי בלילה, לפי מבחן שינה • יש לוודא שמקבלים את כל החיסונים הנדרשים (כולל נגד דלקת ריאות מחיידק הפנאומוקוק - פעם ב-5 שנים ושפעת שנתית) • יש לטפל בזיהומים נשימתיים במהירות ובאופן אגרסיבי.

בריאות נפשית • בכל ביקור במרפאה יש להעריך אם קיימת הפרעה בהסתגלות, בהתמודדות, בהתנהגות וברגשות וגם בבדידות חברתית שחווה החולה ובני המשפחה • בדקו אם קיים לקוי בלמידה, בדיבור ובשפה, הפרעת קשב וריכוז (ADHD), הפרעת תקשורת או הפרעה אובססיבית כפייתית (OCD) • במקרים בהם עולה חשד לאחת מהבעיות הנ"ל, יש לבצע הערכה נירו-קוגניטיבית בזמן האבחנה ולפני הכניסה הרשמית לבית הספר; יש לבדוק ולטפל בכך לפי הצורך • במידת הצורך יש לדון על הכנת תוכנית חינוכית אישית/מיוחדת.

יש לוודא שלחולים/להורים יש העתק של סיכום הביקור האחרון (כולל תרופות ומידע לקשר עם מרכז נירו-מוסקולארי) והאם הם נושאים עמם תמיד את כרטיס המידע לשעת חירום של חולה דושן • **במידת הצורך בהרדמה כללית, מומלץ לבצעה במרכז רפואי ועל ידי מרדים מומחה. יש ליידע את המרדים באבחנה של דושן • יש להימנע מהרדמה בסוקסנילכולין (succinyl choline), הלסון ותרופות נוספות על פי חוות דעת המרדים.**

למידע נוסף:

- עמותת צעדים קטנים - מדריכים לטיפול בדושן ובקר littlesteps.org.il
- Center for Disease Control and Prevention Care Considerations
- ParentProjectMD.org/CareGuidelines
- Family Friendly Version of the Care Considerations
- ParentProjectMD.org/CareGuidelinesFamilyPF
- Care for Duchenne
- ParentProjectMD.org/Care