

DIŠĒNA MUSKUĻU DISTROFIJAS DIAGNOSTIKA UN APRŪPE IETEIKUMI VECĀKIEM

Saturs

	Lappuse
ATRUNA	1
<hr/>	
1. IEVADS	2
2. KĀ LIETOT ŠO BUKLETU	3
3. DIAGNOZE	7
4. NEIROMUSKULĀRĀ APRŪPE –muskuļu spēka un funkciju saglabāšana	11
5. REHABILITĀCIJA – fizioterapija un ergoterapija	18
6. ORTOPĒDISKĀ APRŪPE – palīdzība kaulu un locītavu problēmu gadījumos	20
7. ELPOŠANAS SISTĒMAS APRŪPE– kā rūpēties par elpošanas muskulatūru	22
8. SIRDIS UN ASINSVADU SISTĒMAS BOJĀJUMU AIZKAVĒŠANA – kā rūpēties par sirdi	24
9. GREMOŠANAS SISTĒMAS APRŪPE- uzturs, rīšana un citas aprūpes jomas, kas saistītas ar kuņģa-zarnu traktu	25
10. PSIHOSOCIĀLĀ APRŪPE – uzvedības un apmācības palīdzība	27
11. OPERĀCIJAS PLĀNOŠANA	30
12. RĪCĪBA NEATLIEKAMĀS SITUĀCIJĀS	31
<hr/>	
SAĪSINĀJUMI	33
TERMINI, AR KURIEM JUMS VAR NĀKTIES SASKARTIES	34

ATRUNA

Šajā bukletā pieejamā un publicētā informācija nav domāta, lai aizstātu ārstu apmeklējumus kā arī tā nevar aizvietot ārsta un pacienta savstarpējās attiecības. Šie padomi ir jāskatās kopā ar informāciju, ko sniedz Jūsu ārstējošais ārsts, ar kuru Jūs konsultējaties par jebkura veida veselības problēmām, jo īpaši attiecībā uz simptomiem, kuriem nepieciešama medicīniska iejaukšanās. Šajā bukletā ietvertās informācijas izmantošana ir Jūsu pašu ziņā. Lai gan bukletā apkopotā informācija ir dota pēc iespējas precīzāka un pilnīgāka, pilnīga precizitāte nevar tikt garantēta, un aprūpe katrā no gadījumiem būs individuāla.

1. IEVADS

Šie ieteikumi apkopo starptautiskās ekspertu grupas vienošanās kopsavilkumu par Dišēna muskuļu distrofijas (DMD) pacientu aprūpes principiem. Šo kopsavilkumu atbalsta ASV Slimību Kontroles un Profilakses Centrs (*US Centers for Disease Control and Prevention*) sadarbībā ar pacientu organizācijām un Eiropas neiromuskulāro slimību organizāciju (TREAT-NMD network). Izmantotais raksts, kas tika izmantots kopsavilkumam, ir publicēts žurnālā *Lancet Neurology*.

Atsauces uz publikāciju:

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management, Lancet Neurology 2010, 9(1) 77-93.

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care, Lancet Neurology 2010, 9(2) 177-189.

Publikācija var tikt lejupielādēta bez maksas no:

<http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-DMD>

Rekomendācijas ir balstītas uz pētījumiem, ko veikuši 84 starptautiski DMD diagnostikas un aprūpes eksperti, kas izvēlēti no dažādām aprūpes specialitāšu jomām. Katrs no viņiem neatkarīgi vērtēja DMD aprūpes metodes, lai varētu precizēt, cik „**nepieciešama**”, „**piemērota**” vai „**nepiemērota**” katra no tām ir dažādos DMD attīstības posmos. Kopumā tika apsvērti vairāk kā 70 000 dažādu variantu. Tas ļāva izveidot vadlīnijas, kuras pēc ekspertu vairākuma viedokļa atspoguļo vislabāko praksi DMD aprūpē.

Eksperti uzsver, ka vislabākajai aprūpei nepieciešama **multidisciplināra pieeja** ar vairāku nozaru speciālistu ieguldījumu, un, ka ir vajadzīgs viens ārsts vai medicīnas speciālists, kurš koordinē visu aprūpi. Tā kā katrs gadījums ir individuāls, personai ar DMD un viņa ģimenei **aktīvi jāsadarbjas ar medicīnas speciālistu**, kurš koordinēs un veiks individualizētu klīnisko aprūpi.

Šis buklets nodrošinās Jūs ar pamata informāciju, lai Jūs varētu aktīvi piedalīties aprūpes procesā. Ārstam vai medicīnas speciālistam, kurš koordinē aprūpi, ir jāpārzina informācija par DMD un ir jābūt spējīgam veikt izmaiņas aprūpē, ja nepieciešams, iesaistot arī citas specialitātes profesionāļus. Galvenie aprūpes aspekti dažādos vecumos būs atšķirīgi. Šīs vadlīnijas ir par dažādām DMD aprūpes tēmām un sfērām (Attēls nr. 1). Ne visi speciālisti ir nepieciešami katrā no slimības posmiem, bet ir svarīgi, ka šie speciālisti ir pieejami nepieciešamības gadījumā, un, ka aprūpi koordinējošajai personai ir sadarbība ar visiem.

2.KĀ LIETOT ŠO BUKLETU?

Šajos ieteikumos ir daudz informācijas. Jūs varat to izmantot divos dažādos veidos. Daži no vecākiem vairāk pievērš uzmanību tam DMD posmam, kuru uz doto brīdi ir sasniedzis viņu bērns. Citi vecāki vēlas izprast DMD pēc iespējas vairāk, no visiem skatupunktiem un pašas slimības sākuma.

Šajā nodaļā un 1. tabulā Jūs iegūsiat ekspertu informāciju par dažādiem DMD posmiem un kā, mainoties DMD posmiem laika gaitā, mainās arī slimības aprūpe. Ja Jums būs vajadzīga kāda noteikta nodaļa, Jūs to varēsiet viegli atrast. Bukleta beigās ir divas sadaļas, kurām būtu jābūt viegli atrodamām: lietas, par kurām jāatceras, ja plānojat operāciju, un lietas, kas jāatceras ārkārtas gadījumos. Katra no nodaļām ir atzīmēta savā krāsā, kas saskan ar krāsām tabulās. Bukleta beigās ir vārdnīca, lai palīdzētu Jums saprast jebkuru no terminiem, ko šeit izlasīsiet vai kuru var lietot aprūpes personāls.

"Šis ir vadlīnijas par DMD 'medicīnisko' pusī, bet vienmēr paturiet prātā, ka šī puse nav vienīgā. Galvenais, ka, mazinot medicīniskās problēmas, Jūsu dēlam ir vieglāk dzīvot savu dzīvi un Jums – būt viņa ģimenei. Ir labi atcerēties, ka vairums Dišēna zēnu ir laimīgi bērni un vairumam ģimeņu pēc sākotnējās diagnozes uzstādīšanas šoka iet labi."

**Elizabeth Vroom, United Parent Projects
Muscular Dystrophy**

APĢŪSTOT DMD SOLI PA SOLIM (1. tabula)

DMD mainās laika gaitā. Ārsti un citi cilvēki bieži atpazīst "atslēgas" posmus, ko novēro, slimībai progresējot. Viņi šos atslēgas posmus izmanto par rādītājiem, pēc kuriem vadās tālāko aprūpes rekomendāciju noteikšanā, tomēr šie posmi ir zināmā mērā mākslīgi nodalīti. Neraugoties uz to, šis dalījums var palīdzēt saprast, tieši kāda iejaukšanās aprūpē ir nepieciešama, un kas ir jāsagaida no aprūpes personāla.

Posms pirms simptomu parādīšanās

Vairums DMD zēnu netiek diagnosticēti pirms simptomu periodā, izņemot gadījumus, ja ģimenē jau ir kāds pacients ar DMD vai asins analīzes tiek ņemtas citu iemeslu dēļ. Šajā posmā var aizkavēta runas attīstība vai bērns vēlāk sāk staigāt, bet šie simptomi var būt tikai nedaudz izteikti un bieži tiek nepamanīti un neatpazīti.

Agrīnais staigāšanas posms

Šajā posmā zēnam var vērot tipiskās jeb "klasiskās" DMD pazīmes – Goversa simptoms (veids, kā bērni pieceļas no grīdas, atbalstoties pret augšstilbiem), iešana gāzelējoties un staigāšana uz pirkstgaliem. Viņi joprojām spēj uzkāpt pa kāpnēm, bet tipiski ir uz katra pakāpiena otru kāju likt blakus pirmajai, nevis kāpt, pamīšus mainot kājas.

Šie abi sākotnējie posmi ir laiks, kad tiek uzsākts diagnostikas process (3. nodaļa).

DIAGNOZE: Tiks ieteikts veikt specifiskus izmeklējumus, lai noteiktu, kāda veida DNS izmaiņas ir izraisījušas DMD. Lai saprastu šo izmeklējumu rezultātus un izrunātu, kā šīs izmaiņas var ietekmēt Jūsu dēlu un citus ģimenes locekļus, būs nepieciešama speciālista palīdzība.

MĀCĪŠANĀS UN UZVEDĪBA: Zēniem ar DMD var būt problēmas ar uzvedību un mācīšanos. Dažiem tās var būt saistītas ar DMD ietekmi uz smadzenēm, bet citiem ar fiziskiem ierobežojumiem. Dažiem medikamentiem, piemēram, steroīdiem arī ir liela loma. Ģimenes atbalsts ir ļoti svarīgs, bet var būt nepieciešama speciālistu palīdzība, lai risinātu mācīšanās un uzvedības traucējumus (10. nodaļa).

FIZIOTERAPIJA: Fizioterapijas uzsākšana (5. Nodaļa) šajā agrīnajā posmā nozīmē pakāpeniski izveidot vingrošanas režīmu, kas nodrošinātu muskuļu elastīgumu un novērstu locītavu stīvumu. Lai veicinātu līdzdalību, fizioterapeiti var ieteikt vingrinājumus skolai.

STEROĪDI: Šis ir īstais brīdis, lai domātu par citām ārstēšanas iespējām, piemēram, steroīdu lietošanu. (4. nodaļa) Tie tiks plānoti, kad zēna fizisko prasmju attīstība sāks kļūt lēnāka vai apstāsies pavisam. Pirms steroīdu terapijas uzsākšanas ir jāpārbauda, vai ir pabeigta vakcinācija. Jānoskaidro par riska faktoriem un medikamentu blakusefektiem, ko var iepriekš paredzēt un mazināt. Piemēram, var būt nepieciešami padomi svāra kontrolēšanai.

SIRDS UN ELPOŠANAS SISTĒMAS MUSKUĻI: Sirds un elpošanas muskuļu problēmas nav tipiskas šajā posmā, bet aprūpē ir jāiekļauj regulāras pārbaudes pie atbilstošajiem speciālistiem, lai uzzinātu izejas stāvokli (noskaidrotu, kas ir 'normāli' Jūsu dēlam). Sirds izmeklēšana ir nepieciešama uzreiz pēc diagnozes uzstādīšanas, bet pēc tam tā ir jāatkārto vienu reizi divos gados līdz 10 gadu vecumam. Pēc 10 gadu vecuma pārbaudes ir nepieciešamas biežāk. Ir ļoti svarīgi, lai bērns būtu potēts pret pneimokoku pneimoniju un gripu (7. nodaļa).

Vēlākais staigāšanas posms

Šajā posmā staigāšanas grūtības pieaug, palielinās problēmas ar kāpšanu pa kāpnēm un piecelšanos no grīdas.

MĀCĪŠANĀS UN UZVEDĪBA: Pastāvīgs profesionāļu atbalsts nepieciešams, lai palīdzētu ar dažādiem mācīšanās un uzvedības traucējumiem. Īpaši svarīgs šis atbalsts būs, lai samierinātos ar staigāšanas spēju zudumu (10. nodaļa).

FIZIOTERAPIJA: Rehabilitācijas uzdevums ir koncentrēties uz kustību apjoma uzturēšanu un neatkarības saglabāšanu (5. nodaļa). Ja locītavu stīvums palielinās, un to nav iespējams labot ar fizioterapiju, ir nepieciešama ortopēda iesaistīšanās. Ir jāpārlicinās, ka ratiņkrēsls ir piemērots un tam ir tāds sēdus stāvokļa atbalsts, kas ilgstoši var nodrošināt indivīda neatkarību un labsajūtu.

STEROĪDI: Steroīdus lietojot, nepieciešama pastāvīga kontrole, pievēršot uzmanību režīmam un devai (4. nodaļa), kā arī blakus parādību novērtēšanai. Divreiz gadā ir nepieciešams izvērtēt muskuļu spēku un funkcijas. Nepieciešams pievērst uzmanību svāra pieaugumam vai zudumam, lai laicīgi varētu risināt problēmas, ja tādas rodas (9. nodaļa).

SIRDS UN ELPOŠANAS MUSKUĻI: Pastāv neliela iespēja, ka attīstīsies sirds vai elpošanas sistēmas problēmas (attieciņi 7. un 8. nodaļa), tomēr ir jāturpina sirds un elpošanas muskuļu darbības novērtēšana. No 10 gadu vecuma reizi gadā ir nepieciešams veikt ehokardiogrāfiju un citus izmeklējumus. Ārsts ieteiks nepieciešamo ārstēšanu, ja ehokardiogrammā būs vērojamas kādas pārmaiņas.

Agrīnais posms, kad zaudētas spējas staigāt

Šajā posmā zēniem ir nepieciešams ratiņkrēsls. Sākumā viņš ir spējīgs to vadīt pats, un poza, kādā viņš sēž vēl ir laba (5. nodaļa).

MĀCĪŠANĀS UN UZVEDĪBA: Neskatoties uz to, ka fiziskais stāvoklis pasliktinās, ir jārunā par neatkarību, lai iedrošinātu apmeklēt skolu un dažādus pasākumus pusaudža gados.

FIZIOTERAPIJA: Īpaša uzmanība jāpievērš augšējo ekstremitāšu locītavu (plecu, elkoņu, plaukstu, pirkstu) stīvumam, kā arī vajadzībai pēc atbilstoša aprīkojuma, lai palīdzētu Jūsu dēlam nostāvēt. Kopš plaši tiek lietoti steroīdi, nepareizo muguras izliekumu (skoliozi) novēro arvien retāk, tomēr pēc staigāšanas spēju zuduma joprojām ir rūpīgi jāseko līdz muguras stāvoklim. Dažos gadījumos skolioze progresē ļoti ātri, dažu mēnešu laikā (6. nodaļa). Ortopēda konsultācija var būt nepieciešama, lai risinātu problēmas ar pēdām, kas var būt sāpju un diskomforta iemesls, vienlaicīgi ierobežojot apavu izvēli.

STEROĪDI: Svarīga aprūpes sastāvdaļa šajā posmā ir terapija ar steroīdiem (4. nodaļa), vai nu turpinot to kopš iepriekšējā slimības posma, vai arī uzsākot to lietot šajā slimības stadijā.

SIRDS UN ELPOŠANAS MUSKUĻI: Ikgadēja sirds funkciju novērtēšana joprojām ir svarīga, lai pasliktināšanās gadījumā nekavējoties uzsāktu ārstēšanu (8. nodaļa). Elpošanas funkcija visticamāk pasliktināsies pēc staigāšanas spēju zuduma. Pakāpeniski ir jāsāk plānot dažādas procedūras elpošanas un atklepošanas aprūpei (7. nodaļa).

Vēlīnais posms, kad zaudētas spējas staigāt

Šajā posmā palielinās grūtības ar pozu un augšējo ekstremitāšu funkciju, parādās komplikācijas.

FIZIOTERAPIJA: Ir ļoti svarīgi pārrunāt ar fizioterapeitu, kāda veida aprīkojums vislabāk palīdzēs saglabāt neatkarību un patstāvību. Var būt nepieciešamas palīgierīces, lai atvieglotu dažādas darbības, piemēram, ēšanu, dzeršanu, tualeti un nokļūšanu vai apgriešanos gultā.

STEROĪDI: Kopā ar aprūpes personālu tiek pārskatīti un apspriesti steroīdu lietošanas režīmi, ēšanas un svāra kontrole.

SIRDS UN ELPOŠANAS MUSKUĻI: Sirds un plaušu funkcijas novērtēšana tiek rekomendēta divreiz gadā, un bieži vien nepieciešams veikt padziļinātus izmeklējumus un uzsākt intensīvākas ārstēšanas metodes.

Daudzi jauni vīrieši ar DMD dzīvo pilnvērtīgu pieaugušo dzīvi. Ir svarīgi plānot atbalstāmu, bet neatkarīgu pieaugušā dzīvi ar visām iespējām un izaicinājumiem, ko tā dod.

Nākamajās nodaļās sekos desmit dažādas DMD aprūpes jomas, kā tas ir aprakstīts 1. attēlā.

1.posms: PIRMS SIMPTOMU	2.posms: AGRĪNAIS STAIGĀŠANAS	3.posms: VĒLĪNAIS STAIGĀŠANAS	4.posms: AGRĪNAIS NESTAIGĀŠANAS	5.posms: VĒLĪNAIS NESTAIGĀŠANAS	
Var tikt diagnosticēta šajā posmā, ja nejauši atrasts paaugstināts KFK līmenis vai ir pozitīva ģimenes anamnēze Var būt attīstības aizture, bet gaita nav traucēta	Goversa manevrs Gāzēlēja gaita, staigāšana uz pirkstgaliem Var kāpt pa kāpnēm	Pieaug staigāšanas grūtības Zūd spēja kāpt pa kāpnēm un piecelties no grīdas	Kādu laiku spēj pats pārvietoties ar ratiņkrēslu Spēj noturēt pozu Var attīstīties skolioze	Ievērojami ierobežotas augšējo ekstremitāšu funkcijas un spēja noturēt pozu	
Nepieciešama izmeklēšana un ģenētiskā konsultēšana		Visticamāk diagnoze tiek uzstādīta šajos posmos, ja diagnostika netiek aizkavēta citu iemeslu dēļ (blakus slimības)			DIAGNOZE
Laicīgi plānot stāvokļa attīstību nākotnē Nodrošināt vakcināciju kalendāra izpildi	Ilgstoša uzraudzība, lai pārliecinātos, ka slimības gaita ir tāda kā sagaidīts, un saskan ar izmeklēšanas rezultātu interpretāciju Vismaz reizi 6 mēnešos muskuļu spēka un funkciju pārbaude, kustību apjoma un locītavu stīvuma novērtēšana, lai noteiktu slimības attīstības posmu un noteiktu steroīdu terapijas pievienošanas nepieciešamību. Kontrolētu pastāvīgi steroīdu lietošanas režīmu un kontrolētu blakus parādības				NEIROMUSKULĀRĀ APRŪPE
Izglītošana un atbalsts Preventīvi pasākumi, lai saglabātu muskuļu garumu un elastīgumu/mazinātu kontraktūras Piemērotu vingrojumu un aktivitāšu veicināšana Darbošanās un līdzdalības atbalsts Nodrošināt ar piemērotām palīgierīcēm	Turpina iepriekšējos pasākumus Nodrošināt ar piemērotu ratiņkrēslu, sēdierīcēm un citām palīgierīcēm, kas veicinātu neatkarību ikdienas aktivitātēs, kustībās un sabiedriskā dzīvē				REHABILITĀCIJA
Ortopēdiska operācija ir nepieciešama reti	Noteiktos gadījumos apsvērt ķirurģisku operāciju Ahileja cīpslas kontrakciju korigēšanai		Skoliozes uzraudzība: noteiktos gadījumos lemt par ķirurģisku terapiju Var veikt pēdas korekciju, lai varētu sēdēt ratiņkrēslā		ORTOPĒDISKĀ APRŪPE
Normāla elpošanas sistēmas funkcija Nodrošināt vakcinācijas kalendāra izpildi, iekļaujot tajā 23-valento pneimokoku un gripas vakcīnas	Zems elpošanas sistēmas problēmu risks Uzraudzīt, ja tādas rodas		Pieaug elpošanas sistēmas problēmu risks Uzsākt elpošanas sistēmas izvērtēšanu	Pieaug elpošanas sistēmas stāvokļa pasliktināšanās risks Uzsākt elpošanas sistēmas izmeklēšanu un ārstēšanu	ELPOŠANAS SISTĒMAS APRŪPE
Ehokardiogramma pēc diagnozes uzstādīšanas vai 6 gadu vecumā	Līdz 10 gadu vecumam intervāls starp izmeklējumiem ir līdz 24 mēnešiem; pēc 10 gadu vecuma izmeklēšana katru gadu	Izmeklējumi līdzīgi kā iepriekšējos posmos Ar vecumu pieaug sirds problēmu risks; nepieciešama ārstēšana, pat ja nav simptomu Pasliktinoties sirds funkcijām, standarta sirds mazspējas ārstēšana			SIRDS APRŪPE
Novērot, vai svara pieaugums nav lielāks par vecumam atbilstošo Uztura novērtējums, ja ir svara zudums vai pārlielu liels svars				Pievērst uzmanību iespējamiem rīšanas traucējumiem	GASTROINTESTINĀLĀ APRŪPE
Ģimenes atbalsts, agrīna attīstības, mācīšanās un uzvedības novērtēšana/veicināšana	Mācīšanās, uzvedības un sadarbības spēju noteikšana/veicināšana Veicināt neatkarību un sociālās aktivitātes			Plānot pāreju uz pieaugušo aprūpi	PSIHOSOCIĀLĀ APRŪPE

1. attēls. Dažādas aprūpes jomas, kas nepieciešamas DMD dažādos posmos.

3. DIAGNOZE

APRŪPE DIAGNOZES UZSTĀDĪŠANAS LAIKĀ

Diagnoze ir atklāts slimības cēlonis. Ir ļoti svarīgi uzstādīt precīzu diagnozi, ja ārsts domā par DMD. Aprūpes mērķis šajā laikā ir pēc iespējas ātrāk noteikt pareizu diagnozi. Tūlīt pēc diagnozes apstiprināšanas ģimene var iegūt informāciju par vispārēju DMD norisi, ko sniedz ģenētiķa konsultācijā, kā arī par ārstēšanas iespējām. Var uzsākt atbilstošu aprūpi, apmācīt ģimeni un sniegt tai palīdzību. Vislabāk, ja diagnozi uzstāda neiromuskulāro slimību speciālists, kas var pienācīgi novērtēt bērna klīnisko stāvokli, uzsākt izmeklējumus un paskaidrot to rezultātus. Ģimenes turpmākajā aprūpē pēc diagnozes uzstādīšanas bieži piedalīsies arī ārsti-ģenētiķi.

KAD DOMĀT PAR DMD

Pirmās aizdomas parasti rodas novērojot vienu no 3 pazīmēm (pat ja ģimenē iepriekš nav bijis DMD gadījumu):

- Muskuļu vājums. Parasti to ievēro kāds no ģimenes locekļiem. Zēni ar DMD sāk staigāt vēlāk nekā citi viņa vienaudži. Viņiem ir palielināti ikru muskuļi un ir grūtības ar skriešanu, lekšanu vai kāpšanu pa kāpnēm. Viņi bieži klūp un viņiem var būt tendence staigāt uz pirkstgaliem. Viņiem var būt arī valodas attīstības aizture. Viena no klasiskajām pazīmēm ir Goversa simptoms, kad zēnam, lai pieceltos kājās no guļus pozīcijas, ar rokām atbalstoties pret grīdu un kājām pakāpeniski jāuzstumj stāvus pozīcijā sava ķermeņa augšdaļu. Tas ir tāpēc, ka viņiem ir vāji iegurņa un augšstilbu muskuļi (skatīt 2. attēlu).
- Paaugstināts muskuļu proteīna kreatīnosfokināzes (KFK) līmenis asinīs. Ja ir paaugstināts KFK līmenis, steidzami ir jāgriežas pie neiromuskulārā speciālista, lai apstiprinātu diagnozi. Paaugstināts KFK līmenis var būt arī cilvēkiem ar citām muskuļu saslimšanām. Viens pats paaugstināts KFK līmenis nav pietiekošs, lai apstiprinātu DMD diagnozi.
- Paaugstināti "aknu enzīmi" AsAT, AlAT asinīs. Šo enzīmu paaugstināts līmenis bieži tiek saistīts ar aknu slimībām, bet to var novērot arī muskuļu distrofiju gadījumā. Negaidīta šo enzīmu līmeņa paaugstināšanās gadījumā, ja tai nav citu iemeslu, var sagaidīt arī augstu KFK līmeni un tādējādi domāt par muskuļu distrofijas diagnozi. Aknu biopsija šajā gadījumā nav ieteicama.
- Bērniem ar DMD bieži ir runas attīstības aizture, tā var būt arī pirmā sūdzība, ar kuru viņi vēršas pie ārsta (skatīt 10. nodaļu).

DMD DIAGNOZES APSTIPRINĀŠANA

DMD ir ģenētiska slimība – to rada izmaiņas (mutācija) Distrofīna jeb DMD gēnā. Diagnozi apstiprina ar ģenētisko izmeklēšanu, ko parasti veic asins paraugā, bet dažreiz ir nepieciešami arī citi izmeklējumi. Ieskats ģenētiskajā izmeklēšanā ir attēlots 1. izcēlumā.

Atcerieties:

1. *Diagnozes uzstādīšana ir svarīga, lai Jūs un Jūsu ārsts varētu plānot Jūsu dēla aprūpi.*
2. *Ārsti nevar diagnosticēt DMD tikai pēc KFK noteikšanas. Ja Jūsu dēlam ir paaugstināts KFK līmenis, Jūsu ārstam ir nepieciešams apstiprināt diagnozi ar ģenētiskiem testiem.*
3. *JŪS NEESAT VIENI. Griezieties pie sava ārsta ar jebkuriem jautājumiem un konsultējieties ar ģenētiķi.*
4. *Šis ir laiks, kad sazināšanās ar atbalsta grupām un organizācijām, sniedz vislielāko atbalstu. Dažas no šīm grupām Jūs varat atrast: www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations.*



2. attēls. Goversa simptoms

IZMEKLĒJUMI

1) ĢENĒTISKĀS ANALĪZES

Ģenētiskās analīzes ir jāveic vienmēr, pat ja DMD diagnoze ir iepriekš apstiprināta muskuļu biopsijā. Ar dažādām DNS analīzes metodēm ir iespējams iegūt konkrētu un detalizētu informāciju par DNS bojājuma jeb mutācijas veidu. Diagnozes ģenētiska apstiprināšana ir svarīga vairāku iemeslu dēļ. Tā var palīdzēt noteikt, vai zēns ir piemērots dalībai specifiskos klīniskajos pētījumos, un palīdzēs ģimenei prenatalajā diagnostikā nākošajās grūtniecībās.

Kad ir noteikta konkrētā mutācija vai citas izmaiņas DNS Distrofīna gēnā, ir jāpiedāvā ģenētisko testēšanu veikt mātēm, lai noteiktu, vai viņas ir šī izmainītā gēna nēsātājas, vai nav. Šī informācija savukārt būs svarīga arī citiem ģimenes locekļiem no mātes puses (māsām, meitām, māsīcām, tantēm) lai noskaidrotu, vai arī viņas var būt šī izmainītā gēna nēsātājas.

Ģenētiskā izmeklēšana un ģenētiķa konsultācija palīdzēs ģimenei saprast analīžu rezultātus un to iespējamo ietekmi uz citiem ģimenes locekļiem (skatīt 1. izcēlumu).

2) MUSKUĻU BIOPSIJA

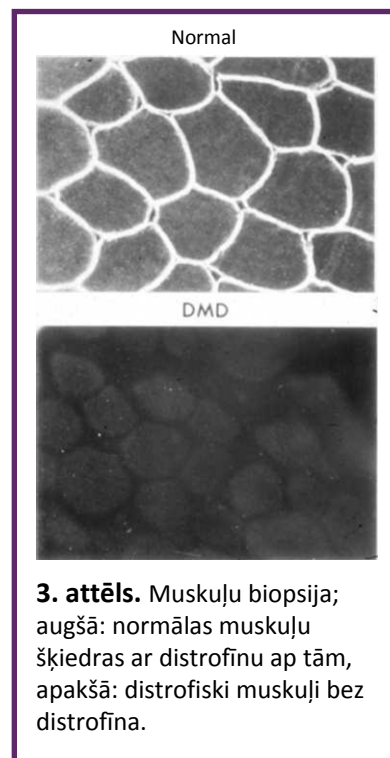
Jūsu ārsts var ieteikt veikt muskuļu biopsiju (maza muskuļa gabaliņa paņemšana analīžu veikšanai). DMD gadījumā ģenētiskās mutācijas dēļ muskuļi nevar saražot olbaltumvielu – distrofīnu, vai arī to saražo nepietiekošā daudzumā. Muskuļu biopsijas gabaliņa izpēte ļauj atklāt, cik daudz distrofīna ir muskuļu šūnās (3. attēls).

Ja diagnozes apstiprināšanai ir veikta ģenētiskā izmeklēšana, tad muskuļu biopsija nav nepieciešama. Dažās klīnikās diagnoze tiek balstīta tikai uz muskuļu biopsijas rezultātiem. Ģenētiskajai izmeklēšanai ir būtiska nozīme arī pēc diagnozes apstiprināšanas muskuļu biopsijā, lai noteiktu, tieši kāda veida mutācijas ir izraisījušas zēna DMD.

Muskuļu biopsijas analizēšanai var veikt divu veidu testus – imunohistoķīmijas un proteīnu hibridizācijas analīzes distrofīna noteikšanai. Šos testus veic, lai noteiktu distrofīna klātbūtni šūnās, un līdz ar to atšķirtu DMD no vieglākas slimības formas.

3) CITI IZMEKLĒJUMI

Agrāk tādi izmeklējumi kā elektromiogrāfija (EMG) un neurogrāfija (NCV) tika veikti visiem bērniem ar aizdomām par neiromuskulāru slimību. Mūsdienās eksperti ir vienojušies, ka tie nav ne piemēroti, ne nepieciešami, lai diagnosticētu DMD.



1. izcēlums. Kāpēc ģenētiskā izmeklēšana ir svarīga?

ĢENĒTISKĀ KONULTĀCIJA UN NESĀTĀJU NOTEIKŠANA:

- Dažos gadījumos DMD izraisošā mutācija nejauši ir izveidojusies tieši pacientam. To sauc par spontānu mutāciju. Citos gadījumos mutācija tiek saņemta no slimā zēna mātes.
- Ja mātei ir šī pati DMD izraisošā mutācija, viņu sauc par "nēsātāju" un viņa šo mutāciju var nodot citiem saviem bērniem. Ja viņa šo mutāciju nodos dēlam, tad viņam būs DMD. Ja viņa šo mutāciju nodos meitai, arī meitas būs nēsātājas. Ja mātei ir veiktas ģenētiskās analīzes, un noteikts, ka viņa ir nēsātāja, viņa var pieņemt informētu lēmumu par turpmāko grūtniecību norisi. Nēsātājas sievietes dzimtas radnieces (māsas, tantes, meitas) arī var veikt ģenētisko izmeklēšanu, lai uzzinātu, vai arī viņu dēliem ir paaugstināts risks piedzimt ar DMD.
- Pat ja sieviete nav nēsātāja, nākamajās grūtniecībās pastāv neliels risks, jo mutācija var būt viņas olšūnās un nebūt asinīs. Šādu situāciju sauc par "dzimumšūnu mozaicisms".
- Nēsātājām ir arī palielināts sirds muskuļu vājuma (dilatācijas kardiomiopātijas) risks, un arī iespējams, ka vēlāk dzīvē viņām var attīstīties kāju muskuļu vājums. Nosakot nēsātājas statusu var atklāt sievietes ar šo paaugstināto risku un līdz ar to laicīgi nodrošināt pienācīgu aprūpi un ārstēšanu.
- Jābūt pieejamai ģenētiķa konsultācijai, kurš var šo visu rūpīgi izskaidrot.

PIEMĒROTĪBA KLĪNISKAJIEM PĒTĪJUMIEM:

- Ar DMD ārstēšanu saistīti norisinās daudzi pētījumi, kuri ir balstīti uz konkrētām DMD gēna mutācijām. Ģenētiskie izmeklējumi ir nepieciešami, lai uzzinātu, vai Jūsu zēns ir piemērots piedalīties šajos pētījumos. Lai palīdzētu ārstiem atrast pētījumiem piemērotos zēnus, reģistrējiet savu dēlu DMD pacientu reģistrā.
- Jums ir svarīgi saprast, vai ģenētiskie izmeklējumi veikti atbilstoši šobrīd pieņemtajiem standartiem, kas ļauj noteikt konkrētu mutāciju. Ja tas tā nav bijis, ir nepieciešami tālāki izmeklējumi. Par to Jums jāpajautā savam ārstam. Arī atrasto mutāciju ir nepieciešams reģistrēt kādā no DMD reģistriem. Papildus informāciju par izmantojamo ģenētisko izmeklējumu veidiem un to, cik tie ir efektīvi mutāciju noteikšanā, Jūs varat izlasīt galvenajā publikācijā (skat. ievadu).

Visus nacionālos DMD pacientu reģistrus Jūs varat atrast adresē: www.treat-nmd.eu/patientregistries. Lūdzu, apmeklējiet šo mājaslapu, lai iegūtu sīkāku informāciju.

4. NEUROMUSKULĀRĀ APRŪPE – saglabāt muskuļu spēku un funkcijas

KĀDA VEIDA IZMEKLĒJUMI BŪTU JĀVEIC UN KĀPĒC

Jūsu dēlam ir jāveic regulāras pārbaudes pie ārsta speciālista, kurš pārzina slimības norisi, un zina, kuros gadījumos ir nepieciešami papildus izmeklējumi. Tas ir ļoti svarīgi, kad jālemj par citu ārstēšanas metožu uzsākšanu tām vispiemērotākajā laikā, kā arī lai paredzētu un pēc iespējas ilgāk aizkavētu sagaidāmās problēmas. Vizīte pie ārsta ir ieteicama reizi 6 mēnešos, bet vizīte pie fizioterapeita un/vai ergoterapeita apmēram ik 4 mēnešus, ja tas ir iespējams.

Katrā no klīnikām izmeklējumi, ko veic, lai kontrolētu slimības gaitu, var atšķirties. Pats svarīgākais ir, lai pārbaudes notiktu regulāri, līdz ar to laikus var tikt pievienota papildus ārstēšana. Regulārajās pārbaudēs jāiekļauj testi, ar kuriem var izvērtēt stāvokļa progresēšanu, tai skaitā novērtēt:

SPĒKU: Spēks var tikt mērīts daudzos dažādos veidos, lai redzētu, vai konkrētu muskuļu spēka stiprums mainās laika gaitā;

LOCĪTAVU KUSTĪBU APJOMU: Kustību apjoms ir jānosaka, lai kontrolētu locītavu kontraktūru vai stīvuma attīstību. Pēc kustību apjoma noteikšanas var izvērtēt, kurām locītavām vajadzētu pielietot stiepšanas vingrinājumus vai cita veida terapiju;

LAIKA TESTUS: Daudzas klīnikas regulāri izmanto laika testus, piemēram, cik ilgā laikā var piecelties no grīdas, cik ilgā laikā noiet noteiktu attālumu un cik ilgā laikā uzkāpj dažus pakāpienus. Tas dod svarīgu informāciju par slimības gaitu – vai stāvoklis progresē, kā arī kādu iespaidu atstāj ārstēšana.

MOTORO FUNKCIJU SKALU: Pastāv dažādas motoro funkciju noteikšanas skalas, bet, lai rezultātus varētu salīdzināt savā starpā, Jūsu klīnikā regulārajām pārbaudēm izmantos vienu skalu. Dažādos slimības attīstības posmos var būt izmantojamas dažādas skalas.

IKDIENAS AKTIVITĀTES: Tās aprūpes komandai ļaus izvērtēt, vai ir nepieciešama papildus palīdzība, lai veicinātu zēna neatkarību.

MUSKUĻU SIMPTOMU MEDIKAMENTOZA ĀRSTĒŠANA

Pašreiz notiek plaši pētījumi par jauniem medikamentiem DMD ārstēšanā. Šajā bukletā eksperti ir rekomendējuši tikai tos medikamentus, par kuriem jau ir pietiekami pierādījumi efektīvā ārstēšanā. Šīs rekomendācijas nākotnē mainīsies, kad būs pieejami jauni pierādījumi (piemēram, no klīniskajiem pētījumiem) par jauniem medikamentiem. Ieteikumi tiks pārskatīti pēc jaunu rezultātu iegūšanas.

Lai gan ir gaidāms, ka nākotnē būs pieejamas plašākas ārstēšanas iespējas, pašreiz vienīgie medikamenti DMD muskuloskeletālo simptomu ārstēšanai, kuram ir pietiekami efektivitātes pierādījumi, ir glikokortikoīdi (steroīdi). Turpmāk šajā nodaļā tiks iztirzāta ārstēšana ar steroīdiem. Medikamentozā ārstēšana pie citiem specifiskiem simptomiem, piemēram, sirds problēmām, tiks aplūkota nākamajās nodaļās.

Atcerieties:

1. *Distrofina trūkuma dēļ Jūsu dēlam pakāpeniski samazināsies muskuļu spēks.*
2. *Daži aktivitāšu veidi un pārguršana var veicināt muskuļu bojājumu.*
3. *Ārsts izprot progresīvo muskuļu pavājināšanos un viņš Jums var palīdzēt sagatavoties nākamajam posmam.*
4. *Ārstam ir ļoti svarīgi zināt, cik vāji vai stipri muskuļi ir Jūsu dēlam, lai pēc iespējas ātrāk tiktu piemērota terapija.*

STEROĪDU LIETOŠANA – SOLI PA SOLIM

Steroīdi tiek lietoti arī daudzu citu slimību ārstēšanā un ir uzkrāta liela pieredze to lietošanā. Nav šaubu, ka tie var palīdzēt daudziem zēniem ar DMD, bet to lietošanā jāņem vērā iespējamie blakusefekti un jau laikus jārikojas, lai tos nepieļautu. DMD gadījumā steroīdu lietošana ir ļoti svarīga un ģimenes par to ir laicīgi jāinformē.

PAMATI

- **Steroīdi (arī saukti par glikokortikoīdiem vai kortikosteroīdiem) ir vienīgie pašreiz zināmie medikamenti, kas palēnina muskuļu spēka un kustību funkciju pasliktināšanos DMD gadījumā.** Steroīdu lietošanas mērķis ir palīdzēt bērnam pēc iespējas ilgāk neatkarīgi staigāt, ļaut viņam līdzdarboties, vēlāk arī mazināt elpošanas, sirds un ortopēdiskās komplikācijas. Tie var arī samazināt skoliozes (nepareizs mugurkaula izliekums) attīstības risku.
- **Steroīdu blakusefektu novēršanai vai ārstēšanai ir jābūt savlaicīgai un aktīvai.** Agrīni jāuzsāk pasākumi blakusefektu novēršanai, pirms tie ir kļuvuši izteikti. Steroīdu lietošanas blakusefekti var būt dažādi un tie ir uzskaitīti 1. tabulā.

KAD STEROĪDUS SĀKT UN BEIGT LIETOT

- **Optimālais steroīdu terapijas uzsākšanas laiks ir tad, kad motorās jeb kustību funkcijas ir “plato fāzē”** – kad zēna motorās prasmes ir beigušas uzlaboties, bet vēl nesāk pasliktināties. Parasti šis sākums ir ap 4 – 6 gadu vecumu. Steroīdu lietošana nav ieteicama bērniem, kam joprojām pieaug motorās prasmes, īpaši, ja bērns ir jaunāks par 2 gadiem.
- **Nacionālais vakcinācijas kalendārais plāns ir jāpabeidz pirms steroīdu lietošanas uzsākšanas.** Kalendārajā plānā ir arī jāiekļauj arī varicella (vējbaku) vakcīna, ja zēns tās nav izslimojis.
- **Zēniem/jauniem vīriešiem, kuri vairs nestaigā, lēmums par steroīdu lietošanas uzsākšanu ir jāpieņem individuāli un tas ir apsverams kopā ar ārstu, izvērtējot iespējamās riska faktorus un blakusparādības.** Zēniem, kas steroīdus ir lietojuši jau staigāšanas periodā, eksperti iesaka turpināt tos lietot arī pēc staigāšanas spēju zuduma. Ārstēšanas mērķis šajā slimības posmā ir pasargāt roku un plecu muskuļu spēku, samazināt skoliozes attīstības gaitu un aizkavēt elpošanas un sirds funkciju pasliktināšanos.

DAŽĀDI STEROĪDU LIETOŠANAS REŽĪMI

Viena no iespējami mulsinošajām lietām DMD ārstēšanā ir tā, ka dažādi ārsti un dažādas klīnikas bieži nozīmē dažādus steroīdu lietošanas režīmus. Līdz ar to Jūs varat saņemt dažādu informāciju par dažādiem medikamentiem un to lietošanas režīmiem. Šajās vadlīnijās cenšamies sniegt vienotu efektīvas steroīdu lietošanas ceļvedi, balstoties uz regulāru funkciju un blakusefektu novērtēšanu (skatīt 2. izcēlumu)

- **Prednizons (prednizolons) un deflazakorts** ir divu veidu steroīdi, kas galvenokārt tiek izmantoti DMD ārstēšanā. **Domājams, ka tie darbojas līdzīgi.** Neviens no tiem nav labāks par otru. Nākotnē plānotie pētījumi ar šiem medikamentiem ir svarīgi, lai palīdzētu mums viņus labāk izprast.
- Izvēle, kuru no steroīdiem labāk lietot, ir atkarīga no to pieejamības Jūsu valstī, vecāku spējām segt to izmaksas, veidam, kā medikaments tiek lietots, kā arī no iespējamajiem blakusefektiem. Prednizona priekšrocības ir tā salīdzinošais lētums un tas ir pieejams gan tablešu, gan šķidruma veidā. Daži pacienti dos priekšroku deflazokortam, jo tā lietošanai ir nedaudz mazāks svara pieauguma risks.

Atcerieties:

1. *Steroīdi pašreiz ir vienīgie zināmie medikamenti, kas palēnina muskuļu vājuma progresēšanu.*
2. *Vienmēr informējiet ārstus un citas aprūpes personas, ka Jūsu dēļ lieto steroīdus. Īpaši svarīgi tas ir, ja tiek plānota kāda operācija, vai ja viņam ir kāda infekcija vai ievainojums, jo steroīdi var nomākt organisma imunitāti.*
3. *Jūsu dēļ nekādā gadījumā nedrīkst strauji pārtraukt lietot steroīdus.*
4. *Jūsu dēlam ir regulāri jāapmeklē ārsts, kuram ir pieredze steroīdu terapijā. Ārsts izskaidros iespējamās blakusefektus un pastāstīs, vai Jūsu dēls ir pakļauts šādam riskam.*

2. izcēlums. Steroīdu terapijas uzsākšanas un uzturošās devas

- **Prednizolona terapijas uzsākšanas ieteicamā deva ir 0,75 mg/kg/dienā, bet deflazakorta ieteicamā sākuma deva ir 0,9 mg/kg/dienā**, dodot no rīta. Reizēm dažu stundu laikā pēc medikamenta saņemšanas bērni izjūt īslaicīgas uzvedību ietekmējošas blaknes (hiperaktivitāte, garastāvokļa svārstības). Tādos gadījumos šīs neērtības ir iespējams mazināt, dodot medikamentu pēcpusdienā.
- **Staigājošiem pacientiem, bērnam augot, deva parasti tiek pakāpeniski palielināta, līdz bērna svars sasniedz apmēram 40 kg svaru.** Prednizolona devas kāpināšana parasti tiek apturēta pie apmēram 30 mg/d, bet deflazakorta deva pie 36 mg/d.
- Nestaigājoši pusaudži, kuri saņem ilgstošu steroīdu terapiju, parasti ir smagāki par 40 kg, un **prednizolona devai uz kg bieži ļauj samazināties līdz līmenim 0,3-0,6 mg/kg/d.** Kaut arī šī deva ir mazāka par 30 mg, tā sniedz vērā ņemamu uzlabojumu.
- Eksperti uzskata, ka steroīdu lietošanas uzsākšana saņemot tos katru dienu ir labāka par steroīdu lietošanu citā režīmā. Taču šie ieteikumi var mainīties balstoties uz šobrīd noritošajiem vai nākotnē veiktajiem pētījumiem.
- Steroīdu uzturošās devas noteikšanā ir jāatrod līdzsvars starp bērna augšanu, steroīdu terapijas efektivitāti un terapijas blakņu smagumu. Līdz ar to šī deva ir jāizvērtē katrā klīnikas apmeklējuma reizē, balstoties uz pārbaužu rezultātiem un to, vai blakņu sagādātās grūtības ir iespējams novērst vai pieciest.
- **Zēniem, kas saņem relatīvi mazu steroīdu devu (mazāku kā uzsākšanas devu uz masas kilogramu) un kuriem sāk izpausties funkciju zudums, nepieciešams izvērtēt „funkciju glābšanas” devas pielāgošanu.** Steroīdu deva tiek palielināta līdz mērķa apjomam un terapijas efektivitāte tiek novērtēta divu līdz trīs mēnešu laikā.
- **Par optimālās steroīdu devas lielumu, kas tiek uzsākta nestaigājošam pacientam, nav vienotas nostājas.** Nav arī zināms, cik efektīva šādā gadījumā ir steroīdu spēja aizkavēt skoliozes veidošanos vai stabilizēt sirds vai elpošanas funkcijas. Šos jautājumus vēl jānoskaidro turpmākos pētījumos.

STEROĪDU TERAPIJAS KONTROLE UN BLAKNES (3. un 4. izcēlums un 1. tabula)

Zēnam uzsākot ilgtermiņa steroīdu terapiju, ārkārtīgi svarīga ir ar steroīdu lietošanu saistīto blakņu kontrole. Tā kā šobrīd steroīdu terapija ir galvenā medikamentozās DMD ārstēšanas daļa, to nevajadzētu uzsākt neapdomīgi, bet tā jānozīmē tikai ārstam ar atbilstošu pieredzi.

3. izcēlums. Steroīdu terapijas kontrole

Parādoties nepieciešamiem vai nenovēršamiem steroīdu terapijas blakusefektiem ir ieteicama to devas samazināšana par apmēram $\frac{1}{4}$ līdz $\frac{1}{3}$, un pēc mēneša vai nu vizītes laikā vai pa tālruni blaknes ir jānovērtē atkārtoti.

- Ja steroīdu lietošana katru dienu izraisa **nenovēršamas un/vai nepieciešamas blaknes, kas nemazinās samazinot steroīdu devu, nepieciešams mainīt steroīdu lietošanas režīmu.**
- **Steroīdu terapiju nevajadzētu pilnībā atcelt, pat ja blaknes NAV novēršamas un/vai paciešamas, kamēr kaut reizi nav izmēģināta steroīdu devas samazināšana un to lietošanas režīma maiņa.** Šis ieteikums ir spēkā kā staigājošiem, tā arī nestaigājošiem pacientiem.
- Ja izmaiņas steroīdu devā vai lietošanas režīmā nespēj pietiekami novērst ārstēšanas blaknes vai padarīt tās paciešamas, steroīdu terapija ir jāpārtrauc. Šis lēmums jāpieņem katrā gadījumā individuāli, apspriežot to kopā ar pacientu un viņa ģimeni. **Steroīdu terapiju nekad nedrīkst pārtraukt pēkšņi.**

4. izcēlums. Citi medikamenti un uztura bagātinātāji

Eksperti ir novērtējuši arī vairākas citas zāles un uztura bagātinātājus, kuri ir lietoti DMD gadījumu ārstēšanā. Viņi izlasīja un izanalizēja par šīm vielām publicētos rakstus, lai novērtētu, vai tajos ir atrodami pietiekami pierādījumi to lietošanas drošībai un efektivitātei, lai varētu izveidot lietošanas rekomendācijas.

Eksperti ir secinājuši sekojošo:

- **Oksandrolona** (anaboliskā steroīda) lietošana **nav ieteicama**.
- Botox lietošanas drošība DMD pacientu kontraktūru profilaksē un ārstēšanā nav pētīta un nav ieteicama.
- Pastāvīga kreatīna lietošana nav pamatota. Randomizētā kontrolētā pētījumā par kreatīna lietošanu DMD gadījumā netika atklāta pārliecinoša terapijas efektivitāte. Ja pacients pastāvīgi lieto kreatīnu un viņam ir radušies nieru darbības traucējumi, šī uztura bagātinātāja lietošana ir jāpārtrauc.
- Šobrīd **nav iespējams dot rekomendācijas** daudziem citiem medikamentiem vai uztura bagātinātājiem, kurus dažkārt lieto DMD ārstēšanā, tai skaitā koenzīmam Q10, karnitīnam, aminoskābēm (glutamīnam, arginīnam), pretiekaisuma līdzekļiem/antioksidantiem (zivju eļļai, vitamīnam E, zaļās tējas ekstraktam, pentoksifilīnam) un citiem, arī augu valsts ekstraktiem. Eksperti ir secinājuši, ka publicētajos rakstos nav atrodami pietiekoši pierādījumi to efektivitātei vai neefektivitātei.
- Eksperti ir vienojušies, ka šajā jomā ir nepieciešami papildus pētījumi. Ir atbalstāma pacientu ģimeņu iesaistīšanās aktivitātēs, kas vairo zināšanas par slimību un tās ārstēšanu, piemēram, pacientu reģistros un klīniskos pētījumos.

Steroīdi ir vienīgie medikamenti, kuru lietošanu eksperti ir atzinuši par ieteicamu. Kaut arī daži no 4. izcēlumā minētajiem medikamentiem tiek izmantoti diezgan plaši, šobrīd vienkārši nav pietiekamu pierādījumu tam, ka šie vai citi līdzekļi tiešām darbojas. Ir svarīgi, lai pirms jebkura medikamenta lietošanas uzsākšanas vai pārtraukšanas, jūs to pārrunātu ar savu ārstu.

1. tabulā (nākošajā lapā) ir apkopoti galvenie steroīdu blakusefekti un ieteikumi to kontrolei. Faktori, kas jāņem vērā uzturot vai palielinot medikamentu devu, ir terapijas efektivitāte, svars un augšana, kā arī blakņu esamība un to novēršanas iespējas.

1.Tabula Steroīdu terapijas blaknes un ieteikumi to kontrolei

Šeit ir uzskaitītas dažas biežākās blaknes, ko izraisa lielu steroīdu devu ilgtermiņa lietošana augošiem bērniem. Ir svarīgi apzināties, ka dažādu cilvēku reakcijas uz steroīdu terapiju var ļoti atšķirties. Lai steroīdu terapija būtu veiksmīga, galvenais ir apzināties iespējamās blakusefektus un censties novērst to attīstīšanos vai iespējas gadījumā tos mazināt. Ja blaknes ir nepieciešamas un tās nav iespējams mazināt, ir jāsamazina steroīdu deva. Ja tas nav pietiekoši, pirms pilnībā atcelt steroīdu terapiju, jāizmēģina vēl mazāka steroīdu deva vai pāreja uz savādāku lietošanas režīmu.

Steroīdu blaknes	Piezīmes un ieteikumi kontrolei	Lietas, kam pievērst uzmanību, un kuras pārrunāt ar savu ārstu
Vispārējās un kosmētiskās Pieņemšanās svarā Aptaukošanās	Pirms steroīdu terapijas uzsākšanas visām ģimenēm ir jāsaņem dietologa konsultācija. Ir jābrīdina par steroīdu izraisīto apetītes pieaugumu.	Lai novērstu pārlietu pieņemšanos svarā, veselīgs uzturs jāēd visai ģimenei. Meklējiet padomus, kā uzlabot visas ģimenes ēšanas paradumus.
Kušingoīdās pazīmes (“mēnessveida seja”)	Ar laiku sejas un vaigu pilnīgums kļūst ievērojamāks.	Rūpīga diētas ievērošana, ierobežojot sāls un cukura daudzumu, palīdzēs samazināt svara pieaugumu un mazinās kušingoīdās pazīmes.
Pastiprināta ķermeņa apmatojuma augšana (hirsutisms)	Regulāra apskate.	Parasti tā nav tik izteikta, lai būtu nepieciešamas izmaiņas medikamentu devās.
Pinnes, ādas sēnīšu infekcija, kārpas	Vairāk izteikti pusaudžiem.	Izmantojiet specifisku ārstēšanu (lokālās ziedes) un nesteidzieties mainīt steroīdu režīmu, ja vien tas nerada izteiktu emocionālu spriedzi.
Augšanas aizture	Mēriet augumu vismaz ik pēc 6 mēnešiem (augums DMD pacientiem mēdz būt nedaudz mazāks arī nelietojot steroīdu terapiju).	Pajautājiet, vai jūsu dēlu satrauc viņa mazais augums. Jā tā, pajautājiet ārstam, vai ir nepieciešama endokrinologa konsultācija.
Aizkavēta pubertāte	Pārbaudiet attīstību. Noskaidrojiet vai ģimenē ir raksturīgi aizkavētas dzimumnobriešanas gadījumi.	Sarunas par pubertāti. Pajautājiet savam dēlam, vai viņš ir uztraucies par kādu aizkavēšanos. Ja jūs vai jūsu dēls esat norūpējušies par šo jautājumu, pajautājiet savam ārstam par endokrinologa konsultācijas iespēju.

<p>Nevēlamas izmaiņas uzvedībā (Šo rekomendāciju 10. nodaļā ir atrodama daudz plašāka informācija par uzvedību.)</p>	<p>Noskaidrojiet pacienta ikdienas garastāvokli, raksturu un sūdzības par uzmanības deficītu vai hiperaktivitāti. Šīs sūdzības bieži var pastiprināties pirmo sešu steroīdu terapijas nedēļu laikā.</p>	<p>Noskaidrojiet, vai iepriekšējie uzvedības traucējumi būtu jāārstē pirms steroīdu terapijas uzsākšanas, piem., konsultācija par uzmanības deficītu, hiperaktivitāti, medikamentu lietošanu to korekcijai.</p> <p>Varbūt var palīdzēt steroīdu lietošana vēlākās dienas stundās – pajautājiēt to savam ārstam, varbūt viņš vēlēšies nozīmēt arī psihiatra konsultāciju.</p>
<p>Imūnsistēmas un virsnieru nomākums</p>	<p>Ņemiet vērā nopietnas infekcijas risku un nepieciešamību atbilstoši ārstēt nopietnas infekcijas.</p> <p>Informējiet visu medicīnisko personālu, ka bērns pastāvīgi saņem steroīdus un nēsā steroīdu “trauksmes” kartiņu.</p> <p>Pārliecinieties, ka steroīdu terapija netiek pēkšņi pārtraukta.</p> <p>Cilvēks, kas regulāri saņem steroīdu terapiju, nedrīkst izlaist medikamentu uzņemšanu ilgāk par 24 stundām, it īpaši gadījumā, ja šajā laikā viņš nejūtas labi.</p>	<p>Pirms steroīdu terapijas uzsākšanas vakcinējieties prēt vējbakām. Ja neesat to izdarījis, bet nonākat kontaktā ar vējbaku slimnieku, griezieties pie ārsta.</p> <p>Ja jūsu reģionā ir paaugstināta tuberkulozes bīstamība, var būt nepieciešama īpaša uzraudzība.</p> <p>Pārrunājiet ar ārstu, ko jums darīt gadījumā, ja rodas problēmas ar steroīdu lietošanu, piemēram, kā lietot prednizolonu, ja deflazokorts īslaicīgi nav pieejams, vai kādas papildus medikamentu devas jums jāsaņem vēnā slimības vai ilgstošas neēšanas laikā.</p> <p>Apspriediet intravenozas metilprednizolona “stresa devas” lietošanu operācijas vai smagas slimības gadījumā.</p> <p>Ilgstošas ne-ēšanas laikā lietojiet medikamentu intravenozi.</p>
<p>Hipertensija</p>	<p>Mēriet asinsspiedienu katras ārsta vizītes laikā.</p>	<p>Ja asinsspiediens ir paaugstināts noderīga var būt sāls ierobežošana uzturā un svara samazināšana.</p> <p>Ja tas nelīdz, jūsu ārsts var nozīmēt ACEi vai beta blokatorus.</p>
<p>Glikozes tolerances traucējumi</p>	<p>Ārsta vizīšu laikā pārbaudiet glikozi urīnā.</p> <p>Pajautājiēt par palielinātu urīna daudzumu vai izteiktām slāpēm.</p>	<p>Ja urīnā tiek konstatēta glikoze, jāpārbauda tās līmenis asinīs.</p>
<p>Gastrīts / gastroezofageālais atvīlnis</p>	<p>Jautājiēt par gastroezofageālā atvīlņa simptomiem (dedzināšana aiz krūšu kaula).</p>	<p>Izvairieties no nesteroido pretiekaisuma līdzekļu (NSPL), piemēram, aspirīna, ibuprofēna, naproksēna lietošanas.</p> <p>Ja parādās simptomi, var lietot antacīdus (kuņģa skābi mazinošus preparātus).</p>
<p>Peptiskās čūlas slimība</p>	<p>Pastāstiet par kuņģa sāpēm, jo tās var būt kuņģa sienas bojājuma pazīmes.</p> <p>Ja ir anēmija vai atbilstošas sūdzības, fēcēs var noteikt asins klātbūtni.</p>	<p>Izvairieties no NSPL (aspirīns, ibuprofēns, naproksēns).</p> <p>Ja parādās simptomi, var lietot antacīdus (kuņģa skābi mazinošus preparātus).</p> <p>Griezieties pie gastroenterologa.</p>

<p>Katarakta</p>	<p>Okulista konsultācija reizi gadā.</p>	<p>Ja attīstās katarakta, kas ietekmē redzi, apdomājiet pāreju no deflazakorta uz prednizolona lietošanu.</p> <p>Griezieties pie okulista.</p> <p>Katarakta jāārstē tikai gadījumā, ja tā ietekmē redzi.</p>
<p>Kaulu demineralizācija un palielināts lūzumu risks</p>	<p>Rūpīgi iztaujājiet par lūzumiem.</p> <p>Reizi gadā pārbaudiet kaulu blīvumu ar osteodensitometriju.</p> <p>Reizi gadā (vislabāk ziemas beigās) nosakiet D vitamīna daudzumu. Ja tas ir samazināts, nozīmējiet papildus D3 vitamīnu.</p> <p>Dietologs novērtē kalcija un D vitamīna uzņemšanu ar uzturu.</p>	<p>Atkarībā no asins D vitamīna līmeņa var būt nepieciešams lietot papildus D vitamīnu. Atkārtoti pārbaudiet D vitamīna līmeni 3 mēnešus pēc terapijas uzsākšanas.</p> <p>Var palīdzēt vingrojumi, kas saistīti ar kaulu noslogošanu.</p> <p>Pārliecinieties, ka diēta satur pietiekošu kalcija daudzumu. Ja nē, lietojiet kalciju papildus.</p>
<p>Mioglobinūrija</p> <p>(Urīnam ir <i>kokakolas</i> krāsa, jo tas satur muskuļu olbaltumvielu noārdīšanās produktus. Tos nosaka slimnīcas laboratorijā.)</p>	<p>Pajautājiet par īpatnēju urīna krāsu pēc fiziskas slodzes – pārbaudiet laboratoriski.</p>	<p>Izvairieties no smagas fiziskas slodzes un īpatnējiem vingrojumiem, piemēram, skriešanas no kalna.</p> <p>Svarīgi uzņemt daudz šķidruma. Ja mioglobinūrija turpinās, jāpārbauda nieru funkcijas.</p>

5. REHABILITĀCIJA – fizioterapija un ergoterapija

Cilvēkiem ar DMD visas dzīves laikā nepieciešama pieeja dažādiem rehabilitācijas veidiem. Lielākoties to sniedz fizioterapeiti un ergoterapeiti, tomēr var būt nepieciešama arī citu speciālistu, piemēram, rehabilitācijas speciālista, protēzista, riteņkrēslu un citu ierīču piegādātāju palīdzība. Var tikt iesaistīti arī ortopēdiskie ķirurgi.

Rehabilitācijas galvenais uzdevums ir muskuļu stiepšanās spējas saglabāšana un locītavu kontraktūru profilakse un aprūpe.

Stiepšanas mērķis ir funkciju saglabāšana un komforta saglabāšana. Stiepšanas programmu uzraudzīs fizioterapeits, bet tai ir arī jāklūst par daļu no ģimenes ikdienas.

DMD gadījumā darbojas vairāki faktori, kas palielina locītavu tendenci kļūt stīvām – attīstīties kontraktūrām. Tas notiek, kad muskuļi kļūst mazāk elastīgi, ja to lietošana un kustīgums ir ierobežots, vai ja muskuļi ap locītavu nav vienādi attīstīti (daži spēcīgāki, citi – vājāki). Ir svarīgi uzturēt visu locītavu kustīgumu pietiekošā apjomā un simetriski. Tas palīdz saglabāt labāko iespējamo darbošanās apjomu un novērst fiksētu deformāciju attīstību vai izgulējumu rašanos.

5. izcēlums. Muskuļu stiepšanās spējas un locītavu kontraktūru aprūpe

- Galvenais cilvēks locītavu kontraktūru aprūpē ir jūsu fizioterapeits. Ir vēlams, lai darbošanos ar jums tuvāko fizioterapeitu reizi apmēram 4 mēnešos pārraudzītu speciālists ar pieredzi DMD gadījumos. Stiepšanās vingrinājumus jāizpilda vismaz 4-6 reizes nedēļā un tiem jāklūst par ikdienas sastāvdaļu.
- Lai stiepšanās būtu pietiekami efektīva un pretotos kontraktūru attīstībai, var būt nepieciešami arī tehniski palīgīdzekļi, piemēram, stiepšanās ierīces, ortozes, stāvēšanu atvieglojošas ierīces, kurus jums parādīs jūsu fizioterapeits.
- Sevišķi svarīga ir regulāra stiepšanās potīšu, ceļu un gūžu locītavās. Vēlāk kļūst nepieciešama arī roku stiepšana, it īpaši pirkstu, plaukstas pamatnes, elkoņa un plecu locītavās. Individuālas apskates laikā var konstatēt papildus apvidus, kuriem nepieciešama stiepšana.
- Nakts splinti (potītes-pēdas (*Ankle-foot*) ortozes jeb AFO) var izmantot, lai kontrolētu potīšu kontraktūras. Tām jābūt individuāli izgatavotām, nevis pirktām gatavām. Pēc spējas staigāt zaudēšanas var šīs ortozes lietot dienā, bet zēniem, kas vēl staigā, dienas splintu lietošana nav ieteicama.
- Garie kāju splinti (ceļa-potītes-pēdas (*knee-ankle-foot*) ortozes jeb KAFO) var būt noderīgi stadijā, kad staigāšana kļūst ļoti apgrūtināta vai neiespējama. KAFO var palīdzēt mazināt locītavu stīvumu, lai paildzinātu spēju staigāt un aizkavētu skoliozes attīstīšanos.
- Pēc tam, kad staigāšana kļuvusi neiespējama, ir ieteicamas stāvēšanas programmas (stāvēšanas rāmī vai elektriskajā ratiņkrēslā ar statīvu).
- Cilvēki ar saspringtiem garajiem pirkstu saliecējmuskuļiem var lietot roku ortozes.
- Dažās situācijās cenšoties paildzināt staigāšanas periodu, var piedāvāt ķirurģisku ārstēšanu. Tomēr šim risinājumam ir jābūt strikti individuālam. Vairāk informācijas par dažādām iespējām ir apskatītas pārējā tekstā.

RATIŅKRĒSLI, PALĪGIERĪCES SĒDĒŠANAI UN CITĀM SITUĀCIJĀM

- **Slimības sākumstadijā, kamēr pacients staigā, skrejriteņus, bērnu ratiņus vai ratiņkrēslus var izmantot, lai saglabātu spēku pieveikt lielos attālumos.** Kad Jūsu dēls sāk izmantot ratiņkrēslu ilgstoši, ir svarīgi pievērst uzmanību pareizai pozai un parasti ir nepieciešama ratiņkrēsla individuāla pielāgošana.
- Pieaugot staigāšanas grūtībām ir ieteicams sagādāt elektrisku ratiņkrēslu, turklāt labāk to darīt laicīgi. Vislabāk, ja iegādātais ratiņkrēsls var tikt pielāgots, lai uzlabotu komfortu, saglabātu pareizu un simetrisku pozu. Daži eksperti iesaka pievienot, ja iespējams, arī elektrisku stāvēšanas funkciju.
- Ar laiku spēks rokās samazinās. Fizioterapeits un ergoterapeits ieteiks dažādas palīgierīces, lai palīdzētu ilgāk saglabāt neatkarību. Lai pēc iespējas laicīgāk sagādātu vajadzīgo ekipējumu, vēlams par tā nepieciešamību padomāt jau pirms tas ir kļuvis vajadzīgs.
- Slimības stadijā, kad staigāšana vairs nav iespējama, vai neilgi pirms tās var būt nepieciešami arī citi pielāgojumi, lai atvieglotu pārvietošanos pa kāpnēm, pārvietošanos no krēsla gultā utml., ēšanu, dzeršanu, pagriešanos gultā uz otriem sāniem un mazgāšanos.

6. izcēlums. Sāpju kontrole

Zēniem un jauniem vīriešiem ar DMD ir jāpajautā, vai viņus moka sāpes, lai tās varētu atbilstoši ārstēt. Diemžēl šobrīd ļoti maz ir zināms par sāpēm DMD gadījumā, ir nepieciešami papildus pētījumi. Ja jūsu dēlam sāp, jums tas ir jāpastāsta viņa ārstam un jāpaskaidro, ka sāpes sagādā problēmas

- **Lai sāpes varētu efektīvi kontrolēt, ir jānoskaidro to cēlonis.** Tad ārsti var izvēlēties atbilstošus pasākumus sāpju mazināšanai.
- Bieži vien sāpes izraisa nepareiza ķermeņa poza un grūtības ērti iekārtoties. Tad sāpju novēršanas pasākumi ir individuālo ortožu, sēdekļu, gultu un ratiņkrēslu pielāgošana un standarta medikamentu lietošana (piem., miorelaksanti, pretiekaisuma medikamenti). Ir jāapzina riski, kas saistīti ar medikamentu savstarpējo mijiedarbību (piem., steroīdi un nesteroidie pretiekaisuma līdzekļi (NSPL)) un medikamentu blaknēm, it īpaši tām, kas ietekmē sirds vai elpošanas funkciju.
- **Retos gadījumos var būt nepieciešama operatīva iejaukšanās,** ja sāpes nevar tikt novērstas citādi, bet ir iespēja, ka tās varēs mazināt ar ķirurģisku ārstēšanu. Muguras sāpes, it īpaši pacientiem, kas lieto steroīdus, parāda, ka ārstam ir jāizmeklē pacients, **vēršot uzmanību uz iespējamiem skriemeļu lūzumiem, kas labi padodas ārstēšanai ar bifosfonātiem.**

6. ORTOPĒDISKĀ APRŪPE – palīdzība kaulu un locītavu problēmu gadījumos

Cilvēkiem ar DMD, kas nelieto kortikosteroīdus, ir 90% risks, ka viņiem attīstīsies skolioze (mugurkaula izliekums uz sāniem, kas ar laiku kļūst arvien izteiktāks). Ir pierādīts, ka steroīdu lietošana ikdienā samazina skoliozes attīstīšanās risku vai vismaz aizkavē tās sākšanos. Skoliozes riska mazināšanā nepieciešams:

Izmeklējumi

- **Mugurkaula aprūpē jāietilpst skoliozes pārbaudei. Kamēr zēns staigā, to veic apskatot muguru.** Ja novēro skoliozi, veic muguras rentģenu. Nestaigājošam pacientam skoliozes attīstība ir jānovērtē katrā ārsta vizītē.
- **Muguras rentģens ir jāveic kā bāzes izmeklējums laikā, kad pacients kļūst atkarīgs no ratiņkrēsla.** Ir nepieciešami uzņēmumi visa mugurkaula garumā divās projekcijās. Ja ir iniciāla (sākusies) skolioze, turpmāk rentģena uzņēmumi jāveic vismaz reizi gadā. Ilgāki starplaiki starp izmeklējumiem var palaist garām skoliozes pasliktināšanos. Pēc augšanas apstāšanās rentģenuzņēmumi jāveic tikai tad, ja ir klīniski norādījumi par izmaiņām.

Profilakse

- Nepārtraukta pozas uzraudzība: asimetrisku kontraktūru attīstības novēršana staigājošiem zēniem, atbilstoša sēdināšana ratiņkrēslā atbalstot mugurkaula un iegurņa simetrisku novietojumu un mugurkaula iestiepumu. Muguras korsete nav lietojama kā veids, kas aizvietotu vai attālinātu ķirurģisku ārstēšanu, bet to var lietot, ja ķirurģiska operācija nav iespējama vai nav vēlama.

Ārstēšana

- **Operācija ar skriemeļu mugurējo saudzēšanu** ir indicēta, kad izliekuma leņķis (Koba (Cobb) leņķis) ir lielāks par 20° zēniem, kas vēl nav pārstājuši augt un nesaņem steroīdus. Operācijas mērķis ir saglabāt komfortam un funkcijām labāko iespējamo pozu. Ja pacients saņem steroīdus, pasliktināšanās risks ir mazāks, tāpēc lēmumu par operāciju var atlikt līdz brīdim, kad Koba leņķis sasniedz 40°.
- Apspriediet ar jūsu ķirurgu visu par nepieciešamās operācijas veidu un to, kas jūs šajā ārstēšanas metodē satrauc.

Kaulu veselības aprūpe

- Kaulu veselība ir svarīga visās DMD stadijās. Zēniem ar DMD visos vecumos ir vāji kauli, it īpaši, ja viņi saņem steroīdus. Viņiem ir mazāks kaulu minerālu blīvums un ir palielināts kaulu lūzumu risks salīdzinājumā ar vispārējo populāciju.

Garo stobrkaulu lūzumu aprūpe

- Lauzta kāja var nopietni apdraudēt turpmāko staigāšanu. Tāpēc priekšroka dodama ķirurģiskai ārstēšanai, kas ļautu zēnam ar DMD pēc iespējas ātrāk atkal piecelties kājās. Ja jūsu dēlam ir lūzums, dariet to zināmu viņa fizioterapeitam.
- Ja zēns, kurš joprojām staigā, salauz kāju, lai atjaunotu staigāšanu un palielinātu iespēju to saglabāt, ir nepieciešama iekšējā fiksācija (tā ir ķirurģiska lūzuma stabilizēšana pēc iespējas ātrākā laikā).
- Zēniem, kuri vairs nestaigā, kājas lūzumu droši var ārstēt ar longetēm vai ģipsi, ņemot vērā locekļa funkcionālo pozīciju un kontraktūru attīstīšanās iespēju.

Atcerieties:

1. *Zēniem un jauniem vīriešiem ar DMD ir vāji kauli, it īpaši, ja viņi lieto steroīdus.*
2. *Ir svarīgi, lai jūsu dēls saņemtu atbilstošu kalcija un D vitamīna devu, lai palīdzētu viņam saglabāt stiprus kaulus.*
3. *Ārstam ir jāpievērš īpaša uzmanība jūsu dēla mugurkaulam pēc tam, kad viņš vairs nestaigā, it īpaši, kamēr viņš turpina augt, jo skoliozes pakāpe var strauji mainīties.*
4. *Mugurkaula ķirurģijas, ja tā nepieciešama, veiksmes atslēga ir pieredzējuša ķirurga piesaistīšana un atbilstoša uzmanība elpošanas muskulatūrai un sirdij.*
5. *Ja Jūsu dēlam sāp mugura, viņam jāgriežas pie ārsta.*

Kopējā kaulu veselība

- Ir zināms, ka ārstēšana ar steroīdiem palielina kaulu blīvuma pazemināšanās risku un ir saistīta ar mugurkaula skriemeļu lūzumu risku. Zēniem, kas nelieto steroīdus, parasti netiek novēroti skriemeļu lūzumi. Vajadzības gadījumā kaulu blīvumu var pārbaudīt ar asinsanalīzēm, osteodensitometriju un citām radioloģiskām metodēm (skat. 7. izcēlumu). Šajā jomā, lai definētu labākās prakses kritērijus, vēl nepieciešami papildus pētījumi.

7. izcēlums. Kaulu veselības aprūpe

Faktori, kas pasliktina kaulu veselību, ir:

- Mazkustība
- Muskuļu vājums
- Ārstēšana ar steroīdiem

Uzlabošanas iespējas:

- D vitamīns – nepieciešams, ja konstatēts vitamīna trūkums, bērniem var būt ieteicams lietot papildus.
- Kalcijs – vislabāk uzsūcas no uztura, bet pēc dietologa ieteikuma var tikt lietots kā uztura bagātinātājs, ja tā daudzums diētā ir nepietiekošs.
- Bifosfonāti – intravenoza bifosfonātu lietošana ieteicama skriemeļu lūzumu gadījumos.

7. ELPOŠANAS SISTĒMAS APRŪPE – kā rūpēties par elpošanas muskulatūru

Parasti zēniem, kamēr viņi vēl staigā, nav elpošanas traucējumu vai grūtību atklepot. Tā kā ar laiku elpošanas muskulatūra iesaistās slimības procesā, zēniem ar DMD kļūstot vecākiem, viņiem palielinās elpceļu infekciju risks, bieži vien tieši dēļ nepietiekošas spējas atklepot. Vēlāk attīstās elpošanas traucējumi miegā. Ar laiku viņiem varbūt vajadzēs palīdzēt elpot arī dienas laikā. Tā kā šīs problēmas attīstās pakāpeniski, elpošanas aprūpi ir iespējams plānot, veicot atbilstošas pārbaudes, profilaktiskos un ārstnieciskos pasākumus, un rīkoties jau pirms traucējumu attīstīšanās. Aprūpes komandā jāiekļauj ārsts un fizioterapeits, kuriem ir pieredze darbā ar neinvazīvās ventilācijas metodēm un aparatūru, kas palielina plaušās iekļūstošā gaisa apjomu (plaušu tilpuma palielināšana) un manuālu un mehānisku klepus atvieglošanu.

Izmeklējumi

- Kamēr zēns ar DMD spēj staigāt, minimālās plaušu funkciju pārbaudes (piemēram, forsētās vitālās kapacitātes (FVC) mērījumi vismaz reizi gadā) ļauj bērnam iepazīties ar aparatūru un komandu, kas pārbauda labāko iespējamo elpošanas funkciju robežu.
- **Galvenais uzsvars uz elpošanas pārbaudēm ir pēc staigāšanas spēju zaudēšanas**, un tajās jāiekļauj FVC un maksimālās klepus plūsmas mērījumi. Ar laiku var būt jāievieš arī citi mērījumi, piemēram, skābekļa līmenis miegā. Pārbaudu biežums būs atkarīgs no slimības stadijas, bet FVC mērījumi jāveic **ne retāk kā reizi sešos mēnešos**.

Ir ļoti svarīgi pievērst uzmanību pazīmēm, kas var norādīt uz to, ka jūsu dēlam attīstās elpošanas traucējumi. Ja jums šķiet, ka ievērojat kādu no šīm pazīmēm, paziņojiet par tām jūsu ārstam. Sazinieties ar ārstu, ja jūsu dēls:

- ilgstoši slimo ar it kā nenozīmīgām elpceļu infekcijām. Piemēram, atveseļošanās no saaukstēšanās ir ilgi, progresējot līdz trokšņiem krūtīs un bronhītam, bieži jālieto antibiotikas;
- ir noguris vairāk nekā parasti;
- izjūt elpas trūkumu, izskatās, ka viņš ir aizsies, vai viņam ir grūtības pabeigt teikumus;
- vienmēr no rītiem sūdzas par galvassāpēm;
- bieži bez iemesla ir miegains;
- nevar ilgstoši nogulēt, bieži mostas vai viņam rādās murgi;
- pamostas aizsies vai sūdzas par sirdsklauvēm;
- nespēj koncentrēt uzmanību.

Atcerieties:

1. *Turiet pie sevis pēdējo elpošanas funkciju izvērtējuma rezultātus, lai varētu tos parādīt ārstam, kas strādā ar jūsu dēlu.*
2. *Jūsu dēlam nekad nevajadzētu dot inhalējamo anestēziju vai tādu medikamentu kā sukciļinholīnu.*
3. *Jūsu dēla elpošanas funkcijas ir jāpārbauda pirms ķirurģiskas iejaukšanās. Ir labi laicīgi zināt par traucējumiem, kas vēl neizpaužas klīniski, lai tos varētu atbilstoši ārstēt.*
4. *Ja jūsu dēlam ir elpceļu infekcija, viņam ir jālieto antibiotikas un jāpalīdz atklepot.*
5. *Hipoventilācijas un klepus vājuma simptomi ir jāuzrauga un par tiem jāziņo ārstam, lai uzsāktu terapiju.*
6. *Ja jūsu dēla skābekļa līmenis slimības vai ievainojuma laikā krītas, ārstam ir jābūt uzmanīgam nozīmējot skābekļa terapiju, jo tā var samazināt viņa dabisko vēlmi elpot.*

Profilakse

- **Vakcinācija** ar pneimokoku vakcīnu pacientiem ir indicēta no divu gadu vecuma un tā jāatkārto atbilstoši reģionālajām rekomendācijām. Ir nepieciešama ikgadēja vakcinācija **pret gripu**. Abas vakcīnas var saņemt arī cilvēki, kas lieto steroīdu terapiju, kaut arī šiem cilvēkiem imūnā atbilde pēc vakcinācijas var būt samazināta. **Atjaunotu, detalizētu informāciju par vakcinācijas indikācijām, kontraindikācijām un grafikiem var iegūt no dažādiem oficiāliem avotiem – skat. sadaļu “avoti” šī dokumenta beigās. Ir būtiski sekot izmaiņām vakcinācijas kalendārā, jo tās var mainīties atbilstoši jaunu infekciju draudu riskam, piemērm, H1N1 gripas uzliesmojumam 2009. gadā.**
- Ja attīstās plaušu infekcija, papildus manuālas un mehāniskas klepus palīdzības lietošanai **jālemj par antibiotiku lietošanu.**

8. izcēlums. UZMANĪBU – SVARĪGI

- DMD vēlākās stadijās papildus skābekļa terapija jānozīmē uzmanīgi.
- Kaut arī skābekļa terapija uzlabo zemo skābekļa līmeni asinīs, skābekļa lietošana var nomaskēt patoloģiju, piemēram, plaušas sarukumu vai elpošanas traucējumus.
- Skābekļa terapija var samazināt dabisko elpošanas refleksu un palielināt oglekļa dioksīda aizturi organismā.
- Visticamāk būs nepieciešama manuāla un mehāniska atklepošanās palīdzība un neinvazīva elpināšana. Toties skābekļa terapijas lietošana netiek rekomendēta un var būt bīstama.
- Ja tiek dots papildus skābeklis, un dažreiz tas var būt nepieciešams, ir rūpīgi jāseko līdzi asins gāzu analīzēm un/vai paralēli jānodrošina arī elpošanas atbalsts.

Ārstēšanas metodes (nepieciešama īpaša pieredze)

- **Ārstēšanas metodes** ir atkarīgas no slimības stadijas. Pirmkārt var būt izdevīgi lietot paņēmienu, kas palielina gaisa tilpumu, kas nonāk plaušās dziļas ieelpas laikā (plaušu piepūšanas metodes). **Progresējot DMD, klepus reflekss kļūs arvien neefektīvāks**, un ļoti noderīgas var būt metodes, kas to uzlabo, piemēram, manuāla vai mehāniska atklepošanas palīdzība. Ar laiku elpošanas aktivizācija būs vajadzīga pa nakti, bet vēlāk arī dienas laikā (neinvazīvā dienas/nakts ventilācija), pieaugot pazīmēm, kas minētas izmeklējumu sadaļā. **Neinvazīvās ventilācijas lietošana elpošanas atbalstam ir ļoti būtiska veselības saglabāšanai. Elpināšanu var veikt arī caur ķirurģiski ievietotu caurulīti kaklā (traheostomu)** atbilstoši lokāli pieņemtajai praksei (to sauc par invazīvo ventilāciju). Šīs metodes var palīdzēt pacientiem saglabāt veselību un izvairīties no akūtām infekcijām.
- Īpaša uzmanība elpošanai jāpievērš laikā, kad ir plānota ķirurģiska iejaukšanās (skat. 11. nodaļu par elpošanas aprūpi operācijas gadījumā).

8. SIRDS UN ASINSVADU SISTĒMAS BOJĀJUMU AIZKAVĒŠANA – kā rūpēties par sirdi

Kardioloģiskās aprūpes mērķis DMD gadījumā ir agrīna sirdsdarbības kontrole. Mērķis ir sirds muskuļa funkciju izmaiņu konstatēšana un ārstēšana, kas bieži pievienojas slimības attīstības gaitā (parasti tā ir kardiomiopātija – sirds muskuļa problēma, vai ritma traucējumi, kuri izraisa, piemēram, sirdsklauves). Tā kā tā bieži norit bez sūdzībām (neizraisa būtisku simptomu parādīšanos), lai varētu uzsākt atbilstošu ārstēšanu, sirds problēmas ir mērķtiecīgi jāmeklē. Kardioloģiskajā aprūpē galvenās ir pārbaudes un savlaicīga rīcība. Jums jābūt pārliecinātai/-am, ka kardiologs ir iekļauts jūsu dēla aprūpes komandā.

Izmeklējumi

- **Sirds funkciju sākotnējā novērtēšana jāveic diagnozes uzstādīšanas brīdī, bet ne vēlāk kā sešu gadu vecumā.** Izmeklējumu minimums ir elektrokardiogramma (EKG) un ehokardiogramma.
- Sirds funkciju novērtējums jāveic vismaz reizi divos gados līdz desmit gadu vecumam. Aptuveni desmit gadu vecumā, vai agrāk, ja parādās sūdzības par sirds darbības traucējumiem, jāuzsāk pilnīga sirds izmeklēšanas veikšana katru gadu. Ja neinvazīvās izmeklēšanas metodes uzrāda traucējumus, izmeklējumi jāatkārto ik pēc sešiem mēnešiem un jāuzsāk medikamentoza terapija.

Ārstēšana

- **Angiotenzīna konvertējošā enzīma (AKE) inhibitori ir uzskatāmi par pirmās rindas preparātiem.** Citi medikamenti, piemēram, beta blokatori un diurētiķi arī ir lietojami atbilstoši sirds mazspējas ārstēšanas vadlīnijām. Klīniskajos pētījumos ir iegūti pierādījumi, kas atbalsta **kardiomiopātijas profilaksi ar AKE inhibitoriem pirms jebkādu funkcionālu traucējumu pazīmju parādīšanās.** Lai izveidotu konkrētas rekomendācijas šajā jautājumā, nepieciešami vēl turpmāki pētījumi.
- **Sirds ritma traucējumi ir atbilstoši jāizmeklē un jāārstē.** Paātrināta sirdsdarbība ir bieži sastopama nekaitīga DMD pazīme, taču tā var būt saistīta arī ar sirds problēmām. Ja iepriekš tā nav bijusi, bet ir parādījusies nesen, tās iemesli ir jāizmeklē.
- Individīdiem, **kas saņem steroīdu terapiju, nepieciešama papildus uzraudzība** kardioloģiskajā ziņā, **it īpaši novērtējot hipertensijas (paaugstināta asinsspiediena) attīstīšanos.** Var būt vajadzīga steroīdu devas pielāgošana vai papildus medikamentu pievienošana ārstēšanā (skat. 1. tabulu).

Atcerieties:

1. *Jūsu dēlam no diagnozes uzstādīšanas brīža ir regulāri jāveic sirds pārbaudes.*
2. *DMD gadījumā sirdī var būt izmaiņas jau pirms pirmo sūdzību parādīšanās.*
3. *Tas nozīmē, ka jūsu dēlam var būt jālieto sirds medikamenti, pat ja viņam nav sirds slimības simptomu.*
4. *Ir labi laicīgi zināt par traucējumiem, kas vēl neizpaužas klīniski, lai tos varētu atbilstoši ārstēt.*
5. *Turiet pie sevis pēdējo sirds izmeklējumu rezultātus, lai varētu tos parādīt ārstam, kas strādā ar jūsu dēlu.*

9. GREMOŠANAS SISTĒMAS APRŪPE- uzturs, rīšana un citas aprūpes jomas, kas saistītas ar kuņģa-zarnu traktu

Dažādos slimības posmos var būt nepieciešama dažādu speciālistu palīdzība: dietologs vai uztura speciālists, logopēds un gastroenterologs.

UZTURA PLĀNOŠANA

- **Sākot ar diagnozes uzstādīšanas brīdi visu dzīvi ir nozīme plānot bērna uzturu, lai saglabātu atbilstošu ķermeņa barojumu un novērstu pārāk mazu bērna svaru vai arī virssvara veidošanos.** Svarīgi, lai svars un ķermeņa masas indekss atbilstoši vecumam turētos robežās starp 10 un 85 percentilēm atbilstoši valstī izstrādātām augšanas līknēm. Nodrošiniet sabalansētu diētu ar daudzveidīgiem pārtikas produktiem. Informācija ģimenēm par sabalansētu diētu lielākoties ir pieejama dažādos valstī izdotos informatīvajos materiālos.
- Regulāri jāmēra zēnu svars un augums (nestaigājošiem zēniem to var aprēķināt pēc roku mērījumiem). Dietologs vai uztura speciālists jāinformē, ja zēnam ir zems svars vai virssvars, ja tiek konstatēts neplānots svara zudums vai ieguvums, palēnināts svara pieaugums, ja ir plānota operācija vai arī ja ir hroniski aizcietējumi vai/un apgrūtināta rīšana (disfāģija). Dietologa konsultācija jānozīmē arī diagnozes uzstādīšanas laikā un uzsākot steroīdu terapiju. Diētā nepieciešams arī izvērtēt kaloriju daudzumu, olbaltumvielu, šķidrums, kalcija, vitamīna D un citu barības vielu daudzumu.
- Pacientiem ar DMD rekomendē lietot multivitamīnus ar D vitamīnu un minerālus.
- Ja ir konstatēts svara zudums, ir jānoskaidro vai nav rīšanas traucējumi. Tomēr ir jāatzīmē, ka arī komplikācijas citās orgānu sistēmās, piemēram, sirds vai elpošanas sistēmās, varētu sekmēt svara zudumu. Ja ir neparedzēts svara zudums, ir svarīgi novērtēt arī citu orgānu darbību.

RĪŠANA

Vēlākās stadijās rīkles muskuļu vājums var radīt rīšanas traucējumus (disfāģiju), akcentējot ēšanas traucējumus. Šis process var notikt pakāpeniski, un to var būt grūti pamanīt.

- **Klīniska rīšanas novērtēšana un rentgenoloģiski izmeklējumi nepieciešami, kad parādās simptomi par iespējamu aspirāciju (ēdiena nokļūšana elpceļos) un apgrūtinātu rīšanas muskuļu kustību (ēdiena iesprūšana rīklē).** Šie simptomi ir svara zudums 10 vai vairāk procentu apmērā vai nepietiekošs svara pieaugums augošiem bērniem, ilgāks ēšanas laiks (> 30 min.) vai arī nogurums, siekalošanās, klepošana vai smakšana ēšanas laikā.
- **Pneimonija, kuru izraisījusi šķidrums nokļūšana plaušās (aspirācijas pneimonija),** plaušu funkciju pasliktināšanās neskaidra iemesla dēļ, vai neskaidras etioloģijas drudzis var būt rīšanas traucējumu pazīmes, kuru dēļ nepieciešama rīšanas novērtēšana.
- Rīšanas traucējumu gadījumā, **lai nodrošinātu individualizētu ārstēšanas plānu, jāpiesaista runas terapeits/logopēds.** Mērķis – saglabāt labu rīšanas funkciju.
- Ja nav iespējams uzturēt vienmērīgu svaru un šķidrums uzņemšanu caur muti, jāpiedāvā gastrostomas ievietošana. Rūpīgi jāapsver procedūras iespējamie riski un ieguvumi. Ņemot vērā ģimenes un paša pacienta vēlmes, un anestēzijas iespējas, gastrostomu var ievietot endoskopiskas vai atvērtas operācijas ceļā. Stomas ievietošana pareizā brīdī var noņemt stresu, ko rada pastāvīga cenšanās apēst pietiekami daudz. Ja rīšanas muskulatūra darbojas apmierinoši, gastrostomas ievietošana neliedz Jums joprojām ēst savus iecienītos ēdienus

Atcerieties:

1. *Jūsu dēla svaru un augumu jāmēra katras ārsta vizītes/konsultācijas laikā.*
2. *Jūsu dēlam ir svarīgi ievērot līdzsvarotu diētu, iekļaujot tajā kalciju un D vitamīnu.*
3. *Dietologs vai uztura speciālists ir vajadzīgi Jūsu dēla veselības aprūpei, viņi var izvērtēt diētu un palīdzēt ēst labāk.*
4. *Jūsu dēlam ir jākonsultējas ar ārstu, ja viņam parādās rīšanas traucējumu pazīmes.*
5. *Apspriet gastrostomas caurulītes lietošanu, ja ir izmēģinātas citas svara saglabāšanas metodes.*

– tikai tā ļauj nepaļauties tikai uz ēdienreizēm kaloriju un uzturvielu uzņemšanā, līdz ar to Jūs savu ēdienu varat drošāk izbaudīt.

CITAS GASTROINTESTINĀLĀS APRŪPES JOMAS

Aizcietējumi un gastroezofageālais atvilkis (kas izraisa dedzināšanu aiz krūšu kaula) ir divas biežākās gremošanas problēmas, kas skar cilvēkus ar DMD. Aizcietējumi parasti rodas vēlākā vecumā un pēc operācijām. Palielinoties dzīvildzei, paplašinās gremošanas problēmu loks, tai skaitā kuņģa un zarnu gāzes, gaisa norīšanas dēļ, kuras cēlonis ir elpināšanas aparāta lietošana.

- Ārstēšanā var noderēt laksatīvi un citi medikamenti. Ir svarīgi uzņemt pietiekami daudz šķidruma. Pastiprināta šķiedrvielu uzņemšana var palielināt sūdzības, it īpaši ja netiek palielināts uzņemtā šķidruma daudzums.
- Atvilni ārstē ar atbilstošiem medikamentiem. Lai izvairītos no komplikācijām, bērniem, kas lieto steroīdu terapiju vai bifosfonātus, parasti izraksta antacīdus.
- Mutes dobuma aprūpe ir ļoti svarīga, tāpēc, kaut arī tās netika iekļautas publicētajā starptautiskajā vienošanās par DMD aprūpes vadlīnijām, TREAT-NMD ir izstrādājuši ekspertu rekomendācijas mutes dobuma aprūpei. Tās ir uzskaitītas 9. izcēlumā.

9. izcēlums. Mutes dobuma aprūpes rekomendācijas

- Zēniem ar DMD vajadzētu apmeklēt zobārstu, kuram ir pieredze un zināšanas par DMD, vēlams centralizētā vai specializētā klīnikā. Zobārsta mērķis būtu sniegt kvalitatīvu ārstēšanu un mutes dobuma veselību, un būt par zināšanu avotu ģimenei un zobārstam, kurš atrodas tuvāk zēna dzīvesvietai. Šim zobārstam būtu jāzina specifiskās atšķirības zobu un skeleta attīstībā zēniem ar DMD un jāsadarbojas ar zinošu un pieredzējušu ortodontu.
- Lai uzturētu labu mutes un zobu higiēnu, mutes dobuma un zobu aprūpei jābalstās uz profilaksi.
- Kad muskuļu spēks zēna rokās un kaklā sāk samazināties, mutes higiēnas nodrošināšanā īpaša nozīme parādās individuāli pielāgotām palīgierīcēm un tehniskiem palīgīdzekļiem.

10. PSIHOSOCIĀLĀ APRŪPE – palīdzība uzvedībai un apmācībai

Cilvēkiem ar DMD var būt palielināts psihosociālo problēmu, piemēram, uzvedības un mācīšanās grūtību, risks, un medicīniskā aprūpe, kas neņem vērā psihosociālo veselību, ir nepietiekama. Sociālā kontakta nodibināšanas grūtības var būt saistītas ar noteiktu prasmju trūkumu, piemēram, sadzīvošana ar citiem cilvēkiem, sociālo situāciju un seku novērtēšanas grūtības, savukārt DMD sekas (kā, piemēram, fiziskie ierobežojumi) var radīt sociālu izolāciju, izvairīšanos no sabiedrības un samazinātu sociālo aktivitāšu pieejamību. Daudziem vecākiem spriedze, ko izraisa bērna psihoemocionālās grūtības un grūtības panākt bērna problēmu atzīšanu un to atbilstošu ārstēšanu, ir lielāka, nekā spriedze, kas saistīta ar slimības fiziskajiem aspektiem.

Ja Jums šķiet, ka Jūsu bērns ir norūpējies par savu stāvokli, atklātība un vēlme atbildēt uz viņa jautājumiem var lielā mērā novērst tālāko problēmu rašanos. Zēni ar DMD bieži saprot par savu slimību vairāk, nekā viņu vecāki domā. Ir svarīgi uz jautājumiem atbildēt atklāti, tomēr savas atbildes noformējiet atbilstoši bērna vecumam un vienkārši atbildiet uz uzdotajiem jautājumiem. Tas var būt ļoti grūti, bet Jūsu klīnikas parsonāls un pacientu atbalsta grupas var sniegt Jums palīdzību un norādīt, kas ir bijis noderīgs citām ģimenēm ar līdzīgām grūtībām.

Ne visiem DMD slimniekiem būs psihosociāli traucējumi, bet ģimenes locekļiem būtu jāpievērš uzmanība:

- Runas attīstības, sapratnes un īslaicīgās atmiņas traucējumiem;
- Mācīšanās grūtībām;
- Grūtībām nodibināt sociālus kontaktus un/vai iegūt draugus (t.i., sociāls nenobriedums, sliktas sociālās prasmes, izvairīšanās vai izolācija no vienaudžiem);
- Uztraukums/norūpēšanās/bieži strīdi un garastāvokļa svārstības;
- Pastāv arī palielināts uzvedības un attīstības traucējumu risks, t.sk. autisma, uzmanības deficīta/hiperaktivitātes un obsesīvi-kompulsīvo traucējumu risks;
- Var rasties problēmas ar emocionālo pielāgošanos un depresiju. Problemātisks var būt arī satraukums, kuru pastiprina garīgās fleksibilitātes un pielāgošanās prasmju trūkums (t.i., pārlietu taisnprātīgs domāšanas process);
- Tas var izraisīt arī kašķīgu uzvedību un garastāvokļa traucējumus;
- Turklāt palielinātais depresijas biežums vecākiem, kuriem ir bērni ar DMD, vēl pasvīturo visas ģimenes vajadzību pēc atbalsta.

Psihosociālajā aprūpē uzsvars jāliek uz problēmu profilaksi un agrīnu intervenci, jo tā dos maksimāli labāko gala rezultātu. Visumā psihosociālās problēmas jāārstē ar tām pašām efektīvajām, uz pierādījumiem balstītajām metodēm, ko izmanto vispārējā populācijā. Tas nozīmē, ka, ja Jums šķiet, ka šajā jomā Jūsu bērnam ir grūtības, ir jāmeklē profesionāla palīdzība.

Atcerieties:

1. *Jūsu dēla un Jūsu ģimenes psihosociālā veselība ir svarīga.*
2. *Iespēja, ka Jūsu dēlam būs psihosociālās problēmas, ir lielāka nekā citiem cilvēkiem.*
3. *Jums un Jūsu ģimenei ir paaugstināts depresijas risks.*
4. *Labākais veids kā novērst psihosociālās problēmas ir to laicīga atzīšana un ārstēšanas uzsākšana.*
5. *Var būt grūtības ar runu un mācībām. Tās ir biežas problēmas DMD gadījumā un tās var labot ar atbilstošu ārstēšanu.*
6. *Mācīšanās grūtības DMD gadījumā nav progresējošas, un lielākā daļa zēnu, saņemot atbilstošu palīdzību, panāk citus bērnus.*

10. izcēlums. Runas un valodas attīstības traucējumi - detaļas:

- Ir zināms, ka **dažiem bērniem ar DMD ir grūtības ar runu un valodu**, kas skar valodas attīstību, vārdu īslaicīgo atmiņu, fonoloģisko apstrādi, kā arī samazināts IQ un specifiski mācīšanās traucējumi. Tās neskar visus bērnus ar DMD, taču šīm problēmām ir jāpievērš uzmanība un nepieciešamības gadījumā jāmeklē palīdzība.
- Zēniem ar DMD salīdzinoši biežāk nekā viņu vienaudžiem sastop agrīnu runas aizturi. Visas bērnības laikā ir novērojamas atšķirības jaunu vārdu apguvē un valodas attīstībā. Ir svarīgi apzināties šīs problēmas iespēju un ārstēt to, ja tā ir konstatēta. **Novērtējiet runas un valodas attīstību un ārstējiet tās aizturi.**
- Ja ir aizdomas par valodas attīstības aizturi, **jāgriežas pie logopēda, lai speciālists novērtētu runas attīstību un rekomendētu nepieciešamo ārstēšanu.**
- Gan jauniem zēniem ar DMD un runas attīstības traucējumiem, gan vecākiem slimniekiem, kuriem pasliktinās mutes muskuļu spēks un/vai pasliktinās saprotamas izrunas iespējas ir **nepieciešams veikt vingrinājumus izrunā un skaņu veidošanā iesaistītajiem muskuļiem.**
- Ja vecākiem DMD pacientiem parādās valodas problēmas, kas saistītas ar skaņu veidošanu un balsis stiprumu dēļ elpināšanas aparātūras, ir pieejama **kompensatora taktika, balsis vingrinājumi un balsis pastiprinātāji**. Novērtēšana ar VOCA (Voice Output Communication Aid) var būt noderīga jebkurā vecumā, ja ir apgrūtināta valodas dzirdamība.

Novērtēšana

Kaut arī katram bērnam ir savas individuālās prasības, galvenie brīži, kad veikt valodas novērtējumu ir diagnozes uzstādīšanas laiks vai tuvu tam (6-12 mēnešu starplaiks starp izmeklējumiem ir piemērots, lai ļautu ģimenei aprast ar diagnozi), pirms uzņemšanas skolā un tad, ja mainās zēna funkcionālās spējas. Kaut arī ne katrā klīnikā būs pieejamas visas norādītās novērtēšanas un ārstēšanas metodes, šīs rekomendācijas var noderēt kā vadlīnijas trūkstošā klīniskā personāla piesaistē un nosūtīšanā pie atbilstošiem speciālistiem.

- Jānovērtē emocionālās pielāgošanās joma, vecumam atbilstoša mācīšanās attīstība, runas un valodas attīstība, iespējama autisma klātbūtne un sociālā atbalsta pieejamība. (Sociālais darbinieks var palīdzēt rast pieeju finansiālajiem resursiem, veidot sabiedriskā atbalsta grupas vai piedāvāt psiholoģisku atbalstu ģimenēm, kurām tas nepieciešams.)
- DMD pacienta un viņa ģimenes psihoemocionālajai veselībai jābūt ikdienas DMD aprūpes daļai.

Intervences

Aprūpes un atbalsta pasākumi

- Svarīgākā persona var būt aprūpes koordinators: šis cilvēks var būt ģimenes galvenā kontakta un uzticamības persona. Šim cilvēkam nepieciešamas pietiekamas pamatzināšanas par neiromuskulārajām slimībām, lai tas varētu apmierināt ģimenes ikdienas jautājumus.
- **Lai izvairītos no sociālām problēmām un sabiedriskas izolācijas, kas ir iespējama DMD gadījumos, ir būtiski rīkoties pro-aktīvi.** Noderīgi pasākumi ir informācijas un izpratnes par DMD vairošana skolās un kontaktos ar vienaudžiem, palīdzot piedalīties atbilstošos sporta veidos un nometnēs, piedāvājot palīgsuni, veicinot kontaktus ar citiem internetā un citas aktivitātes.
- **Ir jāizveido speciāls izglītības plāns, kas ietvertu iespējamās mācību problēmas un modificētu aktivitātes,** kas citādi varētu izrādīties kaitīgas bērna muskuļiem (piem., sports), enerģijas trūcumam/nogurumam (piem., garu gabalu soļošana pirms/pēc pusdienām), drošībai (piem., rotaļu laukumā) un pieejamības jautājumus.
- Ir svarīgi pārliecināties, ka skola ir pilnībā informēta par DMD. Dalieties ar skolas personālu visā Jums pieejamajā informācijā un uzziniet, kurš skolā ir atbildīgs par atbalstu bērniem ar īpašām vajadzībām. Proaktīva rīcība ir

būtiska, lai pārlicinātos, ka bērns ar DMD saņems visu tam vajadzīgo izglītību, lai izveidotu labus sabiedriskos kontaktus un sagatavotos tālākai izglītībai un algotam darbam. Jums ar skolu jādarbojas vienā komandā!

- Lai veicinātu personisko autonomiju, būtiska nozīme ir **neatkarības veicināšanai un iesaistīšanai lēmumu pieņemšanā** (tai skaitā, kas attiecas uz medicīnisko aprūpi). Tai būtu jābūt plānotai programmai pārejā no pediatriskā aprūpes uz pieaugušo aprūpi.
- **Palīdzība sociālo un mācīšanās prasmju attīstībā** vēlāk palīdzēs atrast darbu un vieglāk piedalīties normāla ikdienas dzīvē pieaugušā vecumā. Zēniem ar DMD ir vajadzīgs atbalsts, lai sasniegtu savus personiskos mērķus.
- Pieeja paliatīvajai aprūpei pēc vajadzības ir noderīga, lai atvieglotu vai novērstu ciešanas un uzlabotu dzīves kvalitāti. Papildus sāpju aprūpei (6. izcēlums), paliatīvās aprūpes komanda var sniegt arī emocionālu un garīgu atbalstu, palīdzēt ģimenei noteikt ārstēšanas mērķus un pieņemt grūtus medicīniskus lēmumus, veicināt komunikāciju starp ģimeni un medicīnas personālu, un pievērst uzmanību jautājumiem par sērām un zaudējumu.

Psihoterapija un medikamentoza ārstēšana

Palīdzībai dažādās jomās eksistē vairākas labi zināmas metodes. Piemēram, vecāku apmācība sadzīvošanā ar sliktu uzvedību un konfliktiem, individuālā vai ģimenes psihoterapija un uzvedības terapija. Pielietotās uzvedības analīze var palīdzēt dažu ar autismu saistīto uzvedības modeļu ārstēšanā.

Dažiem bērniem un pieaugušajiem tikt galā ar emocionālajām vai uzvedības problēmām var palīdzēt medikamentu lietošana. Šos medikamentus var lietot depresijas, agresivitātes, obsesīvi kompulsīvo traucējumu vai uzmanības deficīta/hiperaktivitātes gadījumos speciālista uzraudzībā un novērošanā, ja šīs diagnozes ir uzstādījis psihiatrs.

11. OPERĀCIJAS PLĀNOŠANA

Laika gaitā radīsies dažādas situācijas, gan saistībā ar DMD (piem., muskuļu biopsija, locītavu kontraktūru operācijas, mugurkaula ķirurģija vai gastrostomija), gan nesaistītas ar to (piem., akūtas ķirurģiskas situācijas), kuru gadījumā būs nepieciešama vispārējā anestēzija. Plānojot drošu ķirurģisku operāciju, jāņem vērā vairāki jautājumi, kas specifiski šai diagnozei.

Operācija būtu jāveic slimnīcā, kuras operācijā iesaistītajam personālam ir pieredze darbā ar DMD, un kuri ir gatavs strādāt kopā, lai visas lietas noritētu gludi. Turklāt, pacientiem, kuri mājās lieto steroīdus, jāieplāno „stresa steroīdu” papildus lietošana operācijas laikā.

Anestētiķi un citi drošas operācijas jautājumi

- Anestētiķu lietošanai vienmēr pastāv zināmi riski, bet DMD gadījumā ir jāņem vērā daži specifiski jautājumi, lai anestēzija būtu droša, tai skaitā pilnas intravenozās anestēzijas lietošana un izvairīšanās no noteiktu preparātu izmantošanas.
- Apjomīgā ķirurģiskā operācijā, tādā kā mugurkaula skriemeļu saudzēšana, ir īpaši svarīgi samazināt līdz minimumam asiņu zudumu. Šādā gadījumā ķirurgs un anesteziologs var izvēlēties lietot īpašas metodes tā nodrošināšanai.
- Detalizēts apraksts pieejams galvenajā dokumentā.

Kardioloģiskie jautājumi

- **Pirms vispārējās anestēzijas vajadzētu veikt ehokardiogrāfiju un elektrokardiogrāfiju.** Tās vajadzētu veikt arī pirms apziņas sedācijas vai reģionālās anestēzijas izmantošanas, ja pēdējo reizi šie izmeklējumi veikti vairāk nekā gadu iepriekš, vai pēdējo 7-12 mēnešu laikā bijušas atklātas izmaiņas ehokardiogrammā.
- Pirms **vietējās anestēzijas** ehokardiogrāfija jāveic, ja tās rezultāts bijis izmainīts iepriekš.

Elpošanas jautājumi

- **Pat ja DMD pacientam jau ir problēmas ar elpošanas muskuļiem, noteikti pasākumi var padarīt operāciju drošāku,** kaut arī tās risks tik un tā būs palielināts. Pirmsoperācijas elpošanas novērtējums centrā, kas ir pieredzējis DMD jautājumos, ir ļoti svarīgs. Var būt nepieciešama pirmsoperācijas apmācība neinvazīvās ventilācijas un klepus palīga, un specializētu metožu lietošanā.
- Ja cilvēkam ar DMD tiek veikta operācija, vienmēr būtu jāpiesaista fizioterapeits.
- Galvenais noteikums drošas operācijas nodrošināšanai DMD gadījumā ir plānošana un proaktīva novērtēšana un aprūpes pasākumi.

Atcerieties:

1. *Anestēzijai vienmēr ir savi riski, taču ņemot vērā DMD specifiskos aspektus, anestēziju var izmantot drošāk. Piemēram, lietojot pilnu intravenozo anestēziju un pilnībā izvairoties no tāda medikamenta kā sukcinilholīns lietošanas.*
2. *Plānojot operāciju, nepieciešams veikt atbilstošus sirds un plaušu izmeklējumus.*
3. *Pārliecinieties, ka visi ārsti ir pietiekoši informēti par DMD un medikamentiem (procedūrām), ko saņem Jūsu dēļ.*

12. RĪCĪBA NEATLIEKAMĀS SITUĀCIJĀS

Ja Jums ir jāvēršas pēc palīdzības slimnīcā neatliekamā situācijā, jāņem vērā vairāki faktori.

- Uzņemšanas personālam jāpasaka **DMD diagnoze, lietojamie medikamenti, jebkādu elpošanas vai kardioloģisko komplikāciju esamība un Jūsu galvenās kontaktpersonas medicīnas jautājumos.**
- Tā kā daudzi veselības aprūpes speciālisti nav pietiekoši pazīstami ar iespējamajām aprūpes stratēģijām DMD gadījumā, **ir jāpaskaidro arī pareizējais paredzamais dzīves ilgums un dzīves kvalitāte.**

Steroīdi

Noteikti jāpaziņo par ilgstošu steroīdu lietošanu. Pastāstiet personālam, cik ilgi Jūsu dēls lieto steroīdus un vai viņš ir izlaidis kādu lietošanas reizi. Ir svarīgi arī pastāstīt ārstam, ja Jūsu dēls ir lietojis steroīdus agrāk.

- Steroīdu lietošana samazina organisma dabisko reakciju uz stresu, tāpēc, ja cilvēks, kurš pastāvīgi lieto steroīdus, ir slims, viņam jāsaņem lielāka steroīdu deva.
- Steroīdu lietošana palielina kuņģa čūlas risku.
- Retos gadījumos akūtus simptomus var izsaukt citas komplikācijas.

Kaulu lūzumi

Zēniem ar DMD ir paaugstināts kaulu lūzumu risks, un salaužot kājas kaulu, tas var radīt grūtības atsākt staigāt, ja staigāšana jau pirms tam ir bijusi apgrūtināta. Paziņojiet par lūzumu savam fizioterapeitam un citiem aprūpes komandas locekļiem, lai viņi nepieciešamības gadījumā var sazināties ar Jūsu ķirurgiem.

- Ja zēns ar DMD vēl spēj staigāt, **bieži vien ķirurģiska kaulu fiksācija ir labāka nekā ģipša pārsējs.**
- **Nodarbības ar fizioterapeitu ir ļoti būtiskas**, lai zēns tiktu atpakaļ uz kājām, cik ātri vien iespējams.
- Ja laužts ir viens no muguras skriemeļiem, tas rada stipras sāpes mugurā, un pareizas ārstēšanas nodrošināšanai nepieciešamas endokrinologa konsultācijas (skat. 6. nodaļu).

Elpošanas grūtības

Centieties sev atzīmēt vai atcerēties Jūsu dēla pēdējo elpošanas testu rezultātus (**piem., forsēto vitālo kapacitāti – FVC**). Šī informācija var noderēt ārstiem izmeklējot Jūsu dēlu, ja viņš saslimst pēkšņi.

Galvenās elpošanas grūtības, kas sākas, kad samazinās FVC un klepošanas spēks:

- var būt nepieciešama palīdzība plaušu attīrīšanā no glotām;
- klepus palīdzība var kļūt svarīga;
- var būt nepieciešamas antibiotikas;
- dažreiz var būt nepieciešams elpošanas atbalsts, izmantojot mākslīgās elpināšanas aparātu;
- pacientiem ar elpošanas funkciju pasliktināšanos ir palielināts risks, ka elpošanas muskuļiem būs nepieciešams ventilācijas atbalsts infekcijas slimību laikā. Ir jāuzmanās, lietojot opiātus un citus sedatīvus, kā arī skābekļa dotāciju bez papildus ventilācijas, jo pacientiem ar elpošanas muskuļu vājumi ir oglekļa dioksīda līmeņa asinīs paaugstināšanās risks;
- ja pacients jau izmanto ventilāciju naktīs, akūtas slimības vai medicīniskas iejaukšanās laikā ir būtiska elpināšanas aparāta pieejamība. Tiem, kuri tiek pastāvīgi elpināti, pēc iespējas ātrāk jāpiesaista elpināšanu nodrošinošais personāls.

Atcerieties:

1. *Ļoti iespējams, ka Jūs par DMD zināt vairāk, nekā ārsti uzņemšanas nodaļā vai traumpunktā.*
2. *Ja Jūsu dēls lieto steroīdus, pastāstiet to veselības aprūpes personālam.*
3. *Ja Jūsu dēlam ir laužts kauls, uzstājiet, lai uzņemšanas nodaļas/traumpunkta ārsts sazinās ar Jūsu dēla ārstējošo ārstu.*
4. *Ja varat, atvediet līdz Jūsu dēla pēdējo izmeklējumu rezultātus (piem. FVC un LVEF).*
5. *Ja nokrītās Jūsu dēla skābekļa piesātinājuma līmenis, ārstam ir ļoti jāuzmanās, dodot viņam papildus skābekli vai sedatīvus līdzekļus.*

Ja Jums ir elpināšanas aparāts (vai līdzīga ierīce), ir labi paņemt to līdz uz slimnīcu.

Sirds funkcijas

Centieties sev atzīmēt Jūsu dēla pēdējo sirds izmeklējumu rezultātus (**piem., kreisā kambara izviedes frakciju – LVEF**), kādus sirds medikamentus viņš lieto, ja lieto, un kurš kardiologs viņu uzrauga. Tas palīdzēs uzņemšanas nodaļas ārstiem saprast, vai viņiem redzamās Jūsu dēla veselības problēmas ir saistītas ar sirds darbības traucējumiem.

- Ir svarīgi apzināties **sirds ritma traucējumu un kardiomiopātijas** risku.

Anestēzijas riski (skat. 11. nodaļu) jāņem vērā visos gadījumos, kad ir vajadzīga pacienta sedācija vai ķirurģiska iejaukšanās.

SAĪSINĀJUMI

AC	Ahilleja cīpsla
AFO	Potītes-pēdas ortozes (<i>ankle-foot orthoses</i>) – ortozes, kuras izmanto potišu nostiprināšanai
AKE	Angiotenzīnu konvertējošais enzīms (AKE inhibitorus izmanto sirds problēmu un paaugstināta asinsspiediena kontrolei)
ALAT	Alanīnaminotransferāze
AS	Asinsspiediens
ASAT	Aspartātaminotransferāze
DEXA	Osteodensitometrija (<i>dual energy X-ray absorptiometry</i>) – izmeklējums, ar kura palīdzību nosaka kaulu blīvumu
DMD	Dišēna muskuļu distrofija
EKG	Elektrokardiogramma (galvenais sirds ritma izmeklējums)
FVC	Forsētā vitālā kapacitāte (elpošanas muskuļu spēka izmeklējums)
GK	Glikokortikoīdi
IA	Ikdienas aktivitātes
IV	Intravenozi (medikamentu ievadīšana vēnā)
KAFO	Ceļa-potītes-pēdas ortozes (knee-ankle-foot orthoses), garas kāju ortozes, kuras īpaši izmanto periodā, kad staigāšana kļūst apgrūtināta, lai pēc iespējas paildzinātu staigāšanas periodu
KFK	Kreatīnosfokināze (enzīms, kas palielinātā daudzumā ir atrodams asinīs DMD un citu muskuļu distrofiju gadījumos)
kg	kilograms
l	litrs
LVEF	Sirds kreisā kambara izviedes frakcija (left ventricular ejection fraction) – viens no galvenajiem sirds funkcijas rādītājiem
mg	milligrams
nmol	nanomoli
NSPL	Nesteroīdie pretiekaisuma līdzekļi (tos izmanto sāpju mazināšanai, biežākie preparāti ir – ibuprofēns, diklofenaks un paracetamols)
NVD	Nacionālais veselības dienests (valsts iestāde, kas īsteno valsts politiku veselības aprūpē un tai paredzēto finansiālo līdzekļu administrēšanā Latvijā)
OKT	Obsesīvi-kompulsīvie traucējumi
TBC	Tuberkuloze
UDHS	Uzmanības deficīta/hiperaktivitātes sindroms
VOCA	Balsi atveidojoša saziņas ierīce (voice output communication aid)

TERMINI, AR KURIEM JUMS VAR NĀKTIES SASKARTIES

Etioloģija	Cēlonis
Priekšējā skriemeļu saaudzēšanas operācija	Skoliozes korekcijas metode ar pieeju no priekšpuses
Aspirācijas pneimonija	Pneimonija, ko izraisa kairinājums vai baktērijas, kas traucētas rīšanas dēļ no kuņģa nonāk plaušās.
Atelektāze	Stāvoklis, kad plaušas daļa nespēj piepildīties ar gaisu un ir saplakusi
Sākmstāvoklis vai pamatstāvoklis	Sākotnējā izmeklējuma rezultāts, ar kuru tiek salīdzināti turpmākie izmeklējumi
BiPAP	Bi - abējādi; PAP – pozitīvs gaisa spiediens (<i>positive air pressure</i>). Izmanto, lai uzturētu plaušu izplešanos
Ķermeņa masas indekss	Attiecība starp svaru un augumu atbilstoši formulai: svars kilogramos dalīts ar auguma garumu metros kāpinātu kvadrātā
Kardiomiopātija	Sirds muskuļa funkciju pasliktināšanās
Koba (Cobb) leņķis	Skoliozes leņķa mērījums mugurkaula rentgenogrammā
Kontraktūras	Saspringums locītavā, kas izraisa locītavas nekustīgumu vai kustības nepilnā apjomā
Kušingoīdās pazīmes	Termins, kas apzīmē apaļu jeb „mēnesveida” seju, kas var attīstīties cilvēkiem, kuri ilgstoši lieto steroīdus. (Tā var būt izteikta pat, ja vispārējā aptaukošanās nav problēma, un to var būt grūti novērst nemainot lietojamo medikamentu vai tā lietošanas režīmu.)
Depolarizējošie miorelaksanti	Medikamenti, kas samazina muskuļu tonusu, iedarbojoties uz muskuļu receptoriem, kuri iesaistīti depolarizācijā
DEXA	Skat. saīsinājumus
Disfāģija	Rīšanas traucējumi
Distrofinopātija	Termins, ar kuru apzīmē visas slimības, kuras izraisa distrofīna gēna bojājumi (Dišēna muskuļu distrofija, Bekera muskuļu distrofija, šo slimību simptomātiskas nēsātājas un tie nedaudznie pacienti, kuriem ir tikai kardiomiopātija)
Ekscentriskie vingrojumi	Tādi vingrinājumi kā kāpšana lejup pa kāpnēm vai vingrojumi uz trampļīna, kas saistīti vairāk ar muskuļu izstiepšanu nevis savilkšanu
Elektrokardiogramma (EKG)	Metode, ar kuru nosaka sirds muskuļa elektrisko aktivitāti. Reģistrējot EKG, lai pierakstītu sirds elektriskos signālus, uz krūtīm pielīmē elektrodus.
Ehokardiogrāfija ("EhoKG")	Metode, ar kuru apskata sirds struktūras. EhoKG sauc arī par sirds ultrasonogrāfiju un ar to iegūst darbojošas sirds attēlus
Elektromiogrāfija	Izmeklējums, ar kuru mēra muskuļu elektriskos signālus, un kas var norādīt uz to, vai pacienta slimība ir saistīta ar muskuļu vai ar nervu traucējumiem

Forsētā vitālā kapacitāte	Maksimālais gaisa tilpums, ko iespējams izelpot pēc maksimālas ieelpas
Gastroezofageālais atvilkis/reflukss	Rodas, kad muskulis, kas atrodas pie barības vada ieejas kuņģī nepietiekami aizveras vai atveras nepareizā brīdī, un kuņģa saturs nonāk barības vadā. To sauc arī par skābo refluksu, jo kopā ar ēdienu kuņģis atgrūž kuņģa sulu, kas satur skābi.
Gastrostoma	Ķirurģiski veidota atvere vēdera priekšējā sienā, savienota ar kuņģi, lai ievietotu zondi barošanai, kuru sauc arī par PEG zondi.
Dzimumšūnu mozaīcisms	Situācija, kad dzimumdziedzeru šūnas, no kurām vēlāk attīstās dzimumšūnas (olšūnas un spermatozoīdi) satur divas ģenētiski atšķirīgas šūnu grupas.
Glikozes intolerance	Prediabētisks stāvoklis, kas saistīts ar insulīna rezistenci.
Goversa simptoms/pazīme	Gūžu un augšstilbu muskuļu vājuma pazīme. Tas apraksta veidu, kā cilvēks ar šo muskuļu vājumu pieceļas no grīdas. Lai to izdarītu viņam ir balstoties uz rokām jāpieceļas kājās, turot kājas plati un, lai pieceltu ķermeņa augšdaļu, ar rokām jāatbalstās pret ceļiem un augšstilbiem. To parasti novēro DMD gadījumā, bet arī citas slimības, kas izraisa vājumu šajās muskuļu grupās, var izraisīt Goversa pazīmi.
Holtera monitorēšana	Metode, ar kuras palīdzību EKG tiek pierakstīta nepārtraukti 24h laikā.
Hiperkapnija	Pārāk daudz oglekļa dioksīda asinīs.
Hipertensija	Paaugstināts asinsspiediens.
Hipoventilācija	Samazināta elpošanas efektivitāte.
Hipoksēmija	Samazināts skābekļa daudzums asinīs.
Imūnblotings	Metode, ar kuru var izmērīt distrofīna daudzumu muskulī.
Imūncitoķīmija	Veids, kā iekrāsot muskuli, lai skatoties mikroskopā varētu redzēt, cik tajā ir distrofīna.
Ceļu adduktori	Muskuļi, kas notur ceļu locītavas.
Kifoskolioze	Nepareizs mugurkaula izliekums gan uz sāniem (skolioze), gan uz aizmuguri (kifoze).
Ļaundabīgā hipertermija	Reakcija uz anestēziju, kas izraisa ķermeņa temperatūras paaugstināšanos un var būt bīstama dzīvībai.
Motora funkciju skala	Testi, ar kuriem standartizēti raksturo kustību funkciju saglabāšanos / stāvokli?
Mioglobīnūrija	Mioglobīna klātbūtne urīnā, kas norāda uz muskuļu sabrukšanu (urīns izskatās koka-kolas krāsā, jo tajā ir muskuļu sabrukšanas produkti).
Osteopēnija/osteoporoze	Kaulu blīvuma samazināšanās
Oksimetrija	Skābekļa līmeņa noteikšana asinīs, izmantojot aparātu, kas to nosaka caur ādu.
Sirdsklauves	Sajūta, ka ir nepareizs vai pastiprināts sirds ritms.

Iegurņa slīpums	Stituācija, kad iegurņa stāvoklis nav taisns, bet vienā pusē ir pagriezts uz leju
Rabdomiolīze	Muskuļu sabrukšana
Skolioze	Mugurkaula deformācija
Tannera pakāpes	Nosaka dzimumattīstības pakāpi, balstoties uz ārējām primārajām un sekundārajām dzimumpažīmēm, piemēram, krūšu un dzimumorgānu lielumu un kaunuma apmatojuma augšanu.
Tenotomija	Ķirurģiska cīpslas pārgriešana.
Trombu veidošanās	Recekļa (tromba) veidošanās asinsvadā, kas atbrīvojas un kopā ar asins straumi nonāk citā asinsvadā, kuru tas nosprosto.
Tinea	Ādas sēnīšu infekcija.
Traheostomija	Ķirurģiska procedūra, kad kaklā tiek izveidota atvere elpošanai caur griezienu trahejā (elpvadā).
Varus	Pēdas griešanās uz iekšpusi, kas rodas pēdas muskuļu spēka nelīdzsvarotības dēļ.
Volume recruitment vai paušu tilpuma palielināšana	Plaušās ieplūstošā gaisa tilpuma palielināšana, izmantojot ierīci, kas palīdz piepūst plaušas. Šādas ierīces ir Ampulu maiši un in-ekssuflatori. Arī elpināšanas aparātus var izmantot, lai palielinātu plaušu tilpumu.
Videofluoroskopiskie izmeklējumi	Izmeklējumi, kas palīdz noteikt orofaringeālās rīšanas grūtības un to izteiktību. Videorentgenizmeklējumu veic, kamēr bērns norij ēdienu.

MDA, PPMD, TREAT-NMD un UPPMD bija tieši iesaistītas šo vadlīniju rakstīšanā un izdošanā.

