

DIAGNOSTYKA I POSTĘPOWANIE W DYSTROFII MIĘŚNIOWEJ TYPU DUCHENNE'A

PORADNIK DLA RODZIN

SPIS TREŚCI

	Strona
Oświadczenie	1
<hr/>	
1. Wstęp	2
2. Jak korzystać z tego dokumentu	3
3. Rozpoznanie	7
4. Opieka nerwowo-mięśniowa – zachowanie siły i funkcji	11
5. Rehabilitacja – fizjoterapia i terapia zajęciowa	18
6. Opieka ortopedyczna – problem kostno-stawowe	20
7. Opieka pulmonologiczna – jak zadbać o mięśnie oddechowe	22
8. Opieka kardiologiczna- jak zadbać o serce	24
9. Opieka gastroenterologiczna – odżywianie, połykanie i inne problemy układu pokarmowego	25
10. Opieka psychospołeczna – zaburzenia zachowania i trudności szkolne	27
11. Leczenie chirurgiczne	30
12. Opieka w stanach nagłych	31
<hr/>	
Skróty	33
Spis ważnych terminów	34

Oświadczenie

Informacje i porady opublikowane czy udostępnione w tej broszurze nie mają na celu zastąpienia porady lekarza, ani nie konstytuują relacji lekarz – pacjent. Informacje te powinny zostać przyjęte łącznie z zaleceniami lekarza opiekującego się Państwem dzieckiem, z którym należy omawiać wszystkie sprawy dotyczące zdrowia, w szczególności w związku z objawami, które mogą wymagać diagnostyki lub pomocy lekarskiej. Wszelkie działania z Państwa strony w związku z informacjami dostarczonymi w tej broszurze odbywa się według Państwa uznania. Pomimo że starano się zapewnić dokładność i wyczerpujący charakter informacji zawartych w tej broszurze, dokładność taka nie może być zagwarantowana i opieka musi być dostosowana do indywidualnej sytuacji.

1. WSTĘP

Przewodnik ten, adresowany do rodzin, podsumowuje rezultaty międzynarodowego porozumienia w sprawie opieki lekarskiej w dystrofii mięśniowej Duchenne’a (DMD).

Przedsięwzięcie to było wspierane przez Amerykański Ośrodek Kontroli Chorób i Zapobiegania (CDC), we współpracy z grupami wsparcia pacjenta i sieci TREAT-NMD. Główny dokument został opublikowany w Lancet Neurology.

Piśmiennictwo dla źródłowego dokumentu:

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.

Źródłowy dokument można pobrać bez opłat na stronie:

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

Zalecenia oparte są na intensywnych badaniach grupy 84 międzynarodowych ekspertów zajmujących się diagnostyką i opieką w DMD, reprezentujących szeroki zakres specjalności. „Ocenili” oni niezależnie od siebie metody opieki zastosowane w prowadzeniu pacjentów z DMD, aby powiedzieć, jak „potrzebna”, „odpowiednia” lub „nieodpowiednia” była każda z nich na różnych etapach przebiegu DMD. Rozważyli oni w sumie ponad 70000 różnych (odmiennych) scenariuszy. Pozwoliło im to ustalić wytyczne, (które większość uznała za reprezentujące „najlepszą praktykę”) w opiece nad chorymi na DMD.

Ekspertki podkreślili, iż prowadzenie opieki nad chorymi z DMD w sposób najlepszy wymaga podejścia wielodyscyplinarnego, z udziałem specjalistów wielu różnych dziedzin, jak również to, że w prowadzenie chorego musi być zaangażowany lekarz, który koordynuje wysiłki zespołu specjalistów.

Ponieważ każdy człowiek jest inny, osoba z DMD i jej rodzina powinna aktywnie współpracować ze specjalistą, który koordynuje i indywidualizuje opiekę kliniczną.

Dokument ten zawiera podstawowe informacje, które pozwolą Państwu uczestniczyć efektywnie w tym procesie. Lekarz lub pracownik ochrony zdrowia, który koordynuje opiekę, musi być świadomy wszystkich możliwych kwestii związanych z DMD, mieć dostęp do działań, które są podstawą właściwej opieki oraz do zaleceń specjalistów innych dziedzin.

Potrzeba rozmaitych konsultacji będzie się zmieniała z czasem.

Przewodnik ten przeprowadzi Państwa przez różne tematy czy dziedziny związane z opieką w DMD. Nie wszyscy wymienieni specjaliści będą potrzebni na wszystkich etapach choroby, ale ważne jest, aby byli oni dostępni w razie potrzeby oraz aby lekarz, który koordynuje opiekę otrzymywał wsparcie w zakresie wszystkich tych dziedzin.

2. JAK KORZYSTAĆ Z TEGO DOKUMENTU

Przewodnik ten zawiera wiele informacji. Mogą Państwo wykorzystać je w dwojaki sposób. Niektóre rodziny wolą skoncentrować się na tym etapie DMD, który osiągnęło ich dziecko. Inne chciałyby rozumieć jak najlepiej każdy aspekt choroby od początku.

W tej części (przewodnika) oraz na Rysunku 1. mogą Państwo zobaczyć, jak eksperci postrzegają różne etapy DMD i jak powinna zmieniać się opieka nad chorym na DMD z upływem czasu. Jednak jeśli chcą Państwo przejść bezpośrednio do tych części dokumentu, które dotyczą Państwa aktualnie, możecie je Państwo z łatwością odnaleźć. Na końcu tego dokumentu znajdują się dwie części, które mogą być ważne, jako prosty punkt odniesienia: sprawy do zapamiętania, jeśli planowany jest zabieg operacyjny oraz sprawy do uwzględnienia w sytuacji nagłej.

Oznaczyliśmy poszczególne części (rozdziały przewodnika) kolorami odpowiadającymi kolorom na rysunku. Na końcu broszury znajduje się słowniczek trudnych pojęć, które Państwo znajdą tutaj bądź usłyszają od swoich lekarzy.

"To przewodnik dotyczący "medycznych" aspektów DMD ale zawsze pamiętaj, że medyczna strona opieki to nie wszystko. Chodzi o to, aby minimalizować problemy medyczne, aby toczyło się życie Twojego syna i waszej rodziny. Warto pamiętać, że większość chłopców z dystrofią Duchenne'a to szczęśliwe dzieci, a większość rodzin radzi sobie całkiem dobrze, po wstrząsie związanym z rozpoznaniem choroby."

Elizabeth Vroom, United Parent Projects Muscular Dystrophy

DMD krok po kroku (Wykres 1)

DMD to choroba, której obraz ulega zmianie z upływem czasu. Lekarze i inni często wyodrębniają kluczowe „etapy” postępu choroby. Posługują się oni tymi kluczowymi etapami, aby ukierunkować swoje zalecenia dotyczące opieki. Chociaż podział na etapy stanowi dodatkowe rozróżnienie, jednak posługiwanie się nimi może być przydatne do określenia rodzaju postępowania, zalecanego w danym czasie, a także do określenia, czego powinni Państwo oczekiwać w danym czasie od specjalistów opiekujących się dzieckiem.

Okres przedobjawowy

Większość chłopców z DMD nie jest zdiagnozowana podczas tego **PRZEDOBJAWOWEGO** etapu, jeśli nikt w rodzinie nie chorował wcześniej na DMD lub jeśli nie wykonano dziecku badań krwi z innych powodów. Możliwe jest opóźnienie rozwoju ruchowego lub opóźnienie rozwoju mowy, ale zwykle objawy te są subtelne i często niezauważone lub nierozpoznane na tym etapie choroby.

Dziecko chodzi, okres wczesny

We **WCZESNYM OKRESIE, KIEDY DZIECKO CHODZI**, widoczne będą „klasyczne” objawy DMD – objaw Gowersa (co oznacza, że chłopcy podczas wstawania z podłogi rękami wspinają się po sobie; chód kołyszący oraz chodzenie na palcach. Chłopcy potrafią wciąż wchodzić po schodach, ale zwykle dostawiają na tym samym schodku stopę do stopy zamiast iść stopa za stopą po kolejnych stopniach.

Zwykle w tych dwóch wczesnych etapach toczy się diagnostyka choroby.

ROZPOZNANIE: zalecane jest badanie genetyczne w celu zidentyfikowania zmiany w DNA, która spowodowała DMD. Konieczna może być pomoc specjalistów w celu interpretacji tych testów oraz dyskusji, jaki wpływ mogą mieć ich wyniki na Państwa syna i innych członków rodziny.

NAUKA I ZACHOWANIE: Chłopcy, którzy chorują na DMD mają problemy w nauce i zachowaniu częściej niż ich zdrowi rówieśnicy. Niektóre są spowodowane efektem, jaki wywiera DMD na mózg, inne ograniczeniami fizycznymi związanymi z chorobą. Niektóre leki, takie jak sterydy, również odgrywają w tym pewną rolę. Kluczowe jest wsparcie rodziny, ale w rozwiązywaniu szczególnych problemów w nauce i zachowaniu może być potrzebna pomoc specjalistów (część/rozdział 10).

TERAPIA FIZYKALNA: Włączenie do grupy fizykoterapeutycznej (część/rozdział 5) w tym wczesnym okresie choroby pozwoli wprowadzać stopniowo ćwiczenia, mające na celu utrzymanie elastyczności mięśni oraz zapobieganie lub

zminimalizowanie przykurczów w stawach. Zespół fizjoterapeutyczny może również doradzić właściwe ćwiczenia, które dziecko może wykonywać w szkole, tak aby szkoła włączyła się także w proces terapii.

STERYDY: Jest to dobry czas, aby dowiedzieć się o możliwości leczenia sterydami (Część/ Rozdział 4). Leczenie to będzie zaplanowane na chwilę, kiedy nabywanie zdolności motorycznych przez chłopca zacznie się stabilizować. W planowaniu stosowania sterydów ważne jest sprawdzenie, czy wykonano wszystkie zalecane szczepienia ochronne oraz dowiedzenie się, czy można uniknąć wszelkich czynników ryzyka wystąpienia efektów ubocznych sterydoterapii i lub je zminimalizować. Na przykład wymagana może być uważna kontrola masy ciała.

SERCE I MIĘŚNIE ODDECHOWE: Typowo nie spodziewamy się problemów z sercem i mięśniami oddechowymi na tym etapie DMD, ale pewne badania należy wykonać już teraz. Wyniki tych badań stanowiąc będą wartości wyjściowe, prawidłowych dla Państwa syna. Ocena kardiologiczna jest zalecana w momencie ustalenia rozpoznania i następnie co dwa lata do 10. roku życia. Po 10. roku życia kontrole powinny być częstsze. Ważne jest także, aby chłopcy otrzymali szczepienia przeciwko pneumokokom oraz wirusowi grypy (Część/Rozdział 7).

Dziecko chodzi, okres późny

W tym okresie chodzenie sprawia coraz więcej problemów. Trudne staje się wchodzenie po schodach i wstawanie z podłogi.

NAUKA I ZACHOWANIE: Potrzebne będzie dalsze wsparcie ze strony profesjonalistów, aby pomóc dziecku w nauce i w problemach z zachowaniem. Potrzebna będzie także specyficzna pomoc w opracowywaniu sposobów radzenia sobie z utratą możliwości samodzielnego chodzenia (Część/Rozdział 10).

TERAPIA FIZYKALNA: Wysiłek rehabilitacji będzie nadal skupiał się na utrzymaniu zakresu ruchów w stawach i niezależności (Część/Rozdział 5). Jeśli przykurcze w stawach staną się za dużym problemem fizjoterapeuty, może być potrzebna konsultacja specjalistów ortopedii. Ważny jest dobór właściwego wózka inwalidzkiego z odpowiednim podparciem, aby zapewnić dziecku niezależność i wygodę.

STERYDY: Na tym etapie ważna jest kontynuacja leczenia sterydami ze zwróceniem uwagi na odpowiednią dietę i podawaną dawkę leku (Część/Rozdział 4), jak również na efekty uboczne. Ważna jest kontrola siły i funkcji mięśni dwa razy w roku. Konieczna jest ciągła ocena masy ciała i zwrócenie uwagi na jakąkolwiek tendencję do jej wzrostu lub spadku oraz właściwa interwencja, jeśli pojawi się jakiś problem.

SERCE I MIĘŚNIE ODDECHOWE: Z punktu widzenia układu oddechowego i sercowego (Części/Rozdziały 7 i 8), ryzyko pozostaje niskie, ale potrzebna jest systematyczna ocena serca i mięśni oddechowych. Echokardiografia i inne rodzaje badań powinny być wykonywane co roku, począwszy od 10. roku życia. Lekarz zaleci odpowiednie interwencje, jeśli zaobserwuje jakiegokolwiek nieprawidłowości w echokardiogramie.

Dziecko nie chodzi, okres wczesny

W TYM OKRESIE chłopiec używa wózka inwalidzkiego. Na początku jest on w stanie przemieszczać się wózkiem samodzielnie i zazwyczaj jego postawa ciała jest wciąż dobra (część/rozdział 5).

NAUKA I ZACHOWANIE: Pomimo postępu choroby potrzebne jest zwiększenie nacisku na niezależność, aby zachęcić dziecko do normalnego uczestniczenia w zajęciach szkolnych i rozrywkach w okresie dorastania.

TERAPIA FIZYKALNA: Bardzo ważne staje się zwrócenie uwagi na przykurcze w kończynach górnych (ramiona, łokcie, nadgarstki i palce), jak również zaopatrzenie w sprzęt wspomagający, który pomaga Państwa synowi utrzymać pozycję stojącą. Skrzywienie kręgosłupa (skolioza) jest widywana dużo rzadziej, dzięki rozpowszechnieniu terapii sterydami, jednakże monitorowanie tego jest wciąż bardzo ważne od momentu kiedy dziecko przestaje chodzić. W niektórych przypadkach skolioza postępuje dość szybko, często w przeciągu miesięcy. Może być także potrzebne zaangażowanie ortopedy, aby poradzić sobie z problemami dotyczącymi ułożenia stóp, które może powodować ból lub dyskomfort oraz ograniczać wybór obuwia.

STERYDY: Utrzymanie sterydoterapii jest na tym etapie nadal ważnym elementem prowadzenia pacjenta. Dotyczy to zarówno terapii rozpoczętej wcześniej, jaki włączonej na tym etapie.

SERCE I MIĘŚNIE ODDECHOWE: Coroczne monitorowanie funkcji serca jest nadal kluczowe i każde pogorszenie powinno być bezzwłocznie leczone. Funkcja oddechowa prawdopodobnie zacznie się pogarszać, odkąd dziecko przestanie chodzić. W tym okresie powinny zostać wprowadzone odpowiednie metody postępowania, które ułatwią dziecku oddychanie i odkaszanie wydzieliny.

Dziecko nie chodzi, okres późny

W TYM OKRESIE funkcja kończyn górnych oraz utrzymanie dobrej postawy ciała staje się coraz trudniejsze i bardziej możliwe są komplikacje.

TERAPIA FIZYKALNA: Ważne jest przedyskutowanie z fizjoterapeutą, jaki rodzaj sprzętu będzie najlepiej wspomagał niezależność dziecka i uczestniczenie w terapii. Dziecko może wymagać dodatkowych udogodnień, które ułatwią takie czynności, jak: jedzenie, picie, toaleta, kładzenie się oraz zmianę pozycji w łóżku.

STERYDY: Decyzje dotyczące sterydoterapii, odżywiania i utrzymywania masy ciała są analizowane i przedyskutowywane z zespołem terapeutycznym.

SERCE I MIĘŚNIE ODDECHOWE: Zalecane jest monitorowanie funkcji serca i płuc 2 razy w roku. Może być konieczne przeprowadzenie bardziej intensywnych badań i działań.

Wielu młodych mężczyzn z DMD dożywa w pełni dorosłego wieku. Ważne jest aktywne planowanie aktywności życiowych, aby mogli oni, jako osoby wspierane, ale niezależne, prowadzić dorosłe życie z wszystkimi możliwościami i wyzwaniami, jakie się z tym wiążą.

Kolejne części rozwijają problemy związane z 10 najważniejszymi zagadnieniami związanymi z opieką nad pacjentem z DMD, przedstawionymi w tabeli 1.

Okres 1: Przedobjawowy	Okres 2: Wczesny–chodzi	Okres 3: Późny–chodzi	Okres 4: Wczesny-nie chodzi	Okres 5: Późny-nie chodzi	
Możliwe rozpoznanie, jeśli stwierdzono wysokie CK, lub jeśli ktoś w rodzinie już chorował Możliwe opóźnienie rozwoju, ale nie zaburzenia chodu	Objaw Gowensa Kołyszący chód Czasem chód na palcach Wchodzi po schodach	Narastające trudności z chodzeniem Utrata umiejętności wchodzenia po schodach, wstawania z podłogi	Może sam poruszać się wózkiem przez pewien czas Kontroluje postawę Możliwa skolioza	Postępujące ograniczenie funkcji kończyn górnych i kontroli postawy	
Wymaga diagnostyki i porady genetycznej		Zazwyczaj rozpoznanie ustalono wcześniej, opóźnienie rozpoznania czasem opóźnione z innych powodów (np. innej patologii)			ROZPOZNANIE
Planowanie opieki w kolejnych okresach choroby Realizacja szczepień ochronnych	Stała optymalna opieka, właściwa interpretacja badań diagnostycznych Co 6 miesięcy ocena funkcji, siły mięśni i zakresu ruchów, aby określić fazę choroby, włączenie sterydów, ocena leczenia sterydami, monitorowanie ew. działań niepożądanych				OPIEKA NERWOWO-MIĘŚNIOWA
Nauka i wsparcie Działania zapobiegawcze, aby zapewnić elastyczność mięśni/minimalizować przykurcze Zachęcanie do odpowiednich ćwiczeń/aktywności Wspieranie funkcjonalne Zapewnienie urządzeń ułatwiających funkcjonowanie, jeśli trzeba		Kontynuacja poprzednich działań Zaopatrzenie we właściwy wózek inwalidzki, przybory umożliwiające maksymalną samodzielność w codziennych czynnościach			REHABILITACJA
Chirurgia ortopedyczna rzadko potrzebna		Rozważenie wskazań do operacyjnego wydłużenia ścięgna Achillesa	Obserwacja w kierunku skoliozy. Leczenie operacyjne z określonych wskazań Możliwa operacyjna korekta stop w celu poprawy ustawienia stop na wózku inwalidzkim		OPIEKA ORTOPEDYCZNA
Prawidłowa funkcja oddechowa Szczepienia zgodne z kalendarzem uzupełnione o szczepionkę 23-walentną przeciw pneumokokom i przeciw grypie	Niskie ryzyko powikłań oddechowych Monitorowanie funkcji oddechowej		Rosnące ryzyko powikłań oddechowych Rozpocznij ocenę wentylacji	Rosnące ryzyko zaburzeń oddychania Ocena wentylacji i odpowiednie leczenie	OPIEKA PULMONOLOGICZNA
Badanie echokardiograficzne przy rozpoznaniu lub w wieku 6 lat	Maksimum 24 miesiące pomiędzy badaniami kontrolnymi do 10 roku życia, potem raz na rok	Ocena jak w młodszej grupie wiekowej Rosnące ryzyko problemów kardiologicznych, wymaga interwencji nawet bez objawów klinicznych Leczenie niewydolności serca na zasadach ogólnych w razie pogarszania się funkcji serca			OPIEKA KARDIOLOGICZNA
Ocena prawidłowości przyrostu masy ciała Ocena żywieniowa chłopców z nadwagą/niedowagą				Ocena ewentualnych zaburzeń pożywania	OPIEKA GASTROENETEROLOGICZNA
Wsparcie dla rodziny, wczesna ocena/interwencja trudności w nauce, zaburzeń zachowania	Ocena/interwencja trudności w nauce, zaburzeń zachowania, radzenia sobie z chorobą Wspieranie samodzielności i rozwoju kontaktów społecznych			Planowanie przejścia pod opiekę specjalistów zajmujących się dorosłymi	ASPEKTY PSYCHOSPOŁECZNE

Tabela 1. Różne obszary opieki w kolejnych okresach DMD

3. ROZPOZNANIE

OPIEKA W MOMENCIE ROZPOZNANIA

Swoista przyczyna zaburzenia stanu zdrowia nazywa się diagnozą, czyli rozpoznaniem. Kiedy lekarz podejrzewa DMD, bardzo ważne jest ustalenie dokładnego rozpoznania. Celem opieki zdrowotnej w tym czasie powinno być zapewnienie jak najszybszego rozpoznania. Kiedy znana jest już właściwa diagnoza, wszyscy członkowie rodziny mogą zostać poinformowani o ogólnym przebiegu DMD, mieć zapewnione poradnictwo genetyczne oraz uzyskać informacje na temat możliwości terapeutycznych. Możliwa jest wówczas właściwa opieka oraz wsparcie i edukacja rodziny. Najlepiej jest, jeśli rozpoznanie stawia lekarz specjalizujący się w chorobach nerwowo-mięśniowych, który może ocenić dziecko klinicznie, wprowadzić i właściwie zinterpretować badania. Dalsza obserwacja pacjenta i jego rodziny często uzupełniona jest wsparciem poradni genetycznych.

KIEDY PODEJRZEWAĆ DMD

Pierwsze podejrzenia nasuwa zwykle jeden z trzech następujących sygnałów (nawet jeśli dotychczas nikt w rodzinie nie chorował na DMD):

- Problemy z funkcją mięśni. Często ktoś z rodziny zauważy, że coś jest nie tak. Chłopcy z DMD zaczynają chodzić później niż ich rówieśnicy. Mają przerośnięte mięśnie łydek oraz problemy z bieganiem, skakaniem i wchodzeniem po schodach. Łatwo się przewracają i często chodzą na palcach. Może być również opóźniony rozwój mowy. Jeden z klasycznych objawów DMD jest zwany manewrem lub objawem Gowers'a i polega na tym, że chłopiec przy wstawaniu z podłogi musi użyć rąk i ramion do „wspinania się po sobie”, aby wypchnąć się do pozycji pionowej. Jest to spowodowane osłabieniem mięśni bioder i ud (patrz Rycina 2).
- Wysokie poziomy kinazy kreatyniny (CK) w badaniach krwi. Stwierdzenie wysokiego poziomu CK we krwi powinno skłonić do pilnego skierowania do specjalisty chorób nerwowo-mięśniowych w celu potwierdzenia rozpoznania. Wysokie poziomy CK są widywane u ludzi z innymi chorobami mięśni, więc sam wysoki poziom CK nie jest wystarczający do potwierdzenia DMD.
- Wysokie poziomy „enzymów wątrobowych” AST and ALT we krwi (aminotransferaz). Wysokie poziomy tych enzymów we krwi są często związane z chorobą wątroby, ale dystrofie mięśniowe mogą także powodować ich wzrost. Nieoczekiwany wzrost poziomu tych enzymów bez innej przyczyny powinien nasunąć podejrzenie, że poziom CK będzie również wysoki, a tak jest w dystrofii mięśniowej. Biopsja wątroby nie jest zalecana.
- U dzieci z DMD naprawdę często opóźniony jest rozwój mowy (patrz: Rozdział 10).

POTWIERDZENIE ROZPOZNANIA DMD

DMD to choroba genetyczna – jest wywołana mutacją lub zmianą w DNA dla genu białka zwanego dystrofiną (genu DMD). Diagnoza powinna być potwierdzona badaniem genetycznym, zwykle z próbki krwi, ale wykonywane są również czasami inne badania. Więcej informacji na temat badań genetycznych jest zawartych w tabeli 1.

Ważne do zapamiętania:

1. *Postawienie rozpoznania jest ważne, aby Twój lekarz i Ty mógł zaplanować dalszą opiekę nad Twoim synem.*
2. *Lekarz nie może rozpoznać DMD jedynie w oparciu o wynik CK. Jeśli Twój syn ma podwyższone CK, lekarz będzie musiał potwierdzić rozpoznanie wykonując badanie genetyczne.*
3. *NIE JESTEŚ SAM. Zwróć się do swojego lekarza z pytaniami, które Ci się nasuwają; skorzystaj z konsultacji w Poradni Genetycznej.*
4. *To właściwy czas na nawiązanie kontaktu z grupami wsparcia dla pacjentów. Listę kontaktów znajdziesz na stronie www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations.*

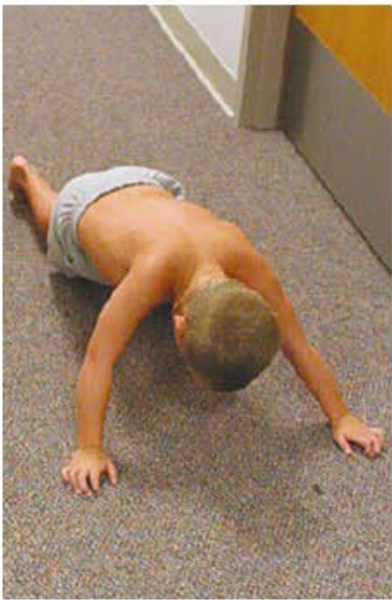
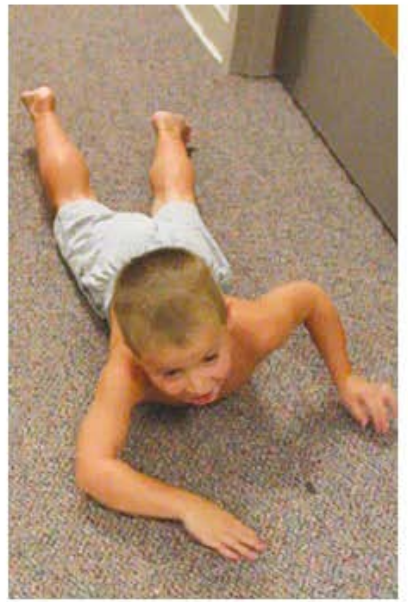
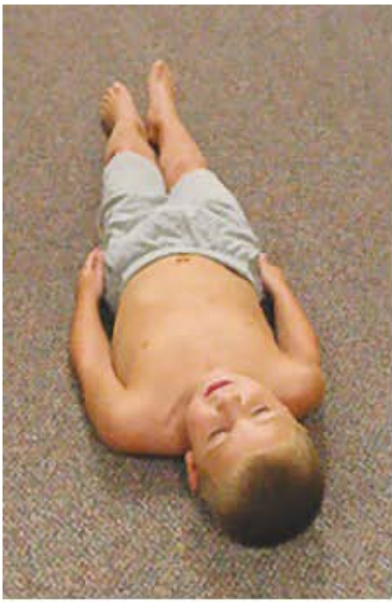


Figure 2. Gowers' Manoeuvre.

BADANIA

1) BADANIA GENETYCZNE

Badanie genetyczne jest potrzebne zawsze, nawet jeśli DMD zostało wcześniej potwierdzone biopsją mięśnia. Różne typy badań genetycznych umożliwiają zapewnienie konkretnych i bardziej szczegółowych informacji na temat zmiany w DND czy mutacji. Genetyczne potwierdzenie rozpoznania jest ważne z wielu powodów. Pomoże to ustalić, czy chłopiec kwalifikuje się do licznych prób klinicznych, specyficznych dla danej mutacji, jak również pomoże rodzinie w podejmowaniu decyzji związanych z diagnostyką prenatalną i przyszłymi ciążami.

Kiedy znana jest dokładna mutacja czy zmiana w DNA dla genu dystrofiny, powinno się zaproponować matkom możliwość badania genetycznego w celu sprawdzenia, czy są one nosicielkami, czy nie. Ta informacja jest ważna także dla kobiet w rodzinie ze strony matki (siostr, córek, ciotek, kuzynek), aby i one wiedziały, czy są nosicielkami.

Badanie genetyczne i skierowanie do poradnictwa genetycznego pomoże rodzinie w zrozumieniu wyników badań i ich możliwego wpływu na pozostałych członków rodziny (patrz: Tabela 1).

2) BIOPSJA MIĘŚNIA

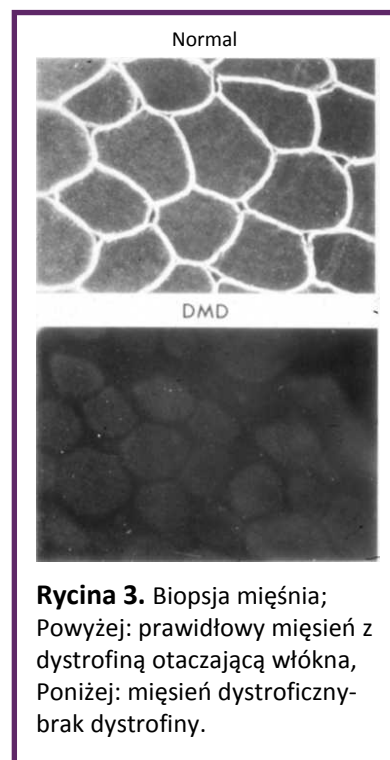
Lekarz może zlecić biopsję mięśnia (pobranie małej próbki/wycinka mięśnia do analizy). Mutacja genetyczna w DMD oznacza, że organizm nie może produkować białka dystrofiny lub nie produkuje jej w wystarczającej ilości. Badanie za pomocą biopsji mięśnia może dostarczyć informacji o ilości dystrofiny obecnej w komórce mięśnia (patrz: Rycina 3).

Jeśli rozpoznanie zostało już potwierdzone na podstawie badania genetycznego, biopsja mięśnia może nie być wymagana. Jednakże w niektórych ośrodkach rozpoznanie może być postawione na podstawie analizy biopsji mięśnia. Badanie genetyczne po otrzymaniu pozytywnego wyniku biopsji mięśnia jest wciąż niezbędne do określenia specyficznej zmiany w DNA czy mutacji genetycznej, powodującej DMD.

Istnieją dwa rodzaje testów wykonywanych na wycinku mięśnia, otrzymanym w biopsji. Jest to badanie immunocytochemiczne i immunoblotting dla dystrofiny. Badania te są wykonywane, aby stwierdzić obecność lub brak dystrofiny i mogą pomóc w odróżnieniu DMD od łagodniejszej postaci tej choroby.

3) INNE BADANIA

W przeszłości badanie znane jako elektromiografia (EMG) i badanie przewodnictwa nerwowego (testy igłowe) były tradycyjną częścią oceny dziecka z podejrzeniem choroby nerwowo-mięśniowej. Eksperti zgodnie uznali, że badania te NIE są właściwe i potrzebne w ocenie DMD.



Rycina 3. Biopsja mięśnia; Powyżej: prawidłowy mięsień z dystrofina otaczającą włókna, Poniżej: mięsień dystroficzny-brak dystrofiny.

Tabela 1. Dlaczego potwierdzenie rozpoznania jest ważne.

PORADNICTWO GENETYCZNE I BADANIE NOSICIELSTWA:

- Czasami mutacja genetyczna powodująca DMD pojawia się u chłopca przypadkowo. Jest ona uznana za mutację spontaniczną. W innych przypadkach mutacja została przekazana chłopcu przez matkę.
- Jeśli matka ma mutację, nazywana jest nosicielką i może przekazać mutację genetyczną swojemu innemu dziecku. Chłopcy, którym przekaze mutację, będą chorowali na DMD, podczas gdy dziewczynki będą nosicielkami. Jeśli u matki badanie wykaże obecność mutacji, może podejmować świadome decyzje dotyczące przyszłych ciąży, a jej krewne (siostry, ciotki, córki) mogą także zostać zbadane, aby zobaczyć, czy istnieje u nich ryzyko posiadania syna chorego na DMD.
- Nawet jeśli kobieta nie jest nosicielem, istnieje niewielkie ryzyko dla przyszłych ciąż, ponieważ mutacja może pojawić się w jej komórkach jajowych. Nazywa się to „mozaikowością linii zarodkowej”.
- U nosicielki również występuje niewielkie ryzyko osłabienia serca lub nawet nóg w późniejszym wieku. Znajomość statusu nosicielki pomaga rozpoznać ryzyko, więc kobieta może otrzymać właściwą poradę.
- Powinni Państwo mieć dostęp do Poradni Genetycznej, w której lekarz może wyjaśnić Państwu to wszystko bardziej szczegółowo.

MOŻLIWOŚĆ WŁĄCZENIA DO BADAŃ KLINICZNYCH:

- Trwa wiele prób klinicznych dotyczących DMD, ukierunkowanych na pewne typy mutacji. Badanie genetyczne jest ważne, aby stwierdzić, czy Państwa syn kwalifikuje się do wzięcia udziału w tych próbach. Aby pomóc lekarzom znaleźć chłopca, który kwalifikuje się do prób klinicznych, powinni Państwo zarejestrować dziecko w rejestrze pacjentów.
- Najważniejszym pytaniem, na które powinni Państwo otrzymać wcześniej odpowiedź, jest kwestia, czy przeprowadzone badanie genetyczne zgadza się z aktualnie zaakceptowanymi standardami, umożliwiającymi dokładne określenie mutacji. Jeśli nie, wówczas wymagane będą dalsze badania. Powinni Państwo omówić to z lekarzem. Dokładna mutacja jest również potrzebna, aby zarejestrować się do jednego z rejestrów DMD. W głównym dokumencie znajdą Państwo szczegółowe informacje na temat rodzajów badań, które mogą zostać wykonane i na ile efektywne są one w wykrywaniu w absolutnie dokładny sposób danej mutacji.

Wszystkie rejestry pacjentów z DMD z całego świata są wymienione na liście dostępnej na stronie internetowej www.treat-nmd.eu/patientregistries. Prosimy zapoznać się z tą stroną

4. OPIEKA NERWOWO-MIĘŚNIOWA - podtrzymywanie siły i funkcji mięśni

CO POWINNO BYĆ OCENIANE I DLACZEGO

Państwa syn powinien być regularnie badany kontrolnie przez lekarza specjalistę, który ma doświadczenie w monitorowaniu przebiegu choroby i zauważy, kiedy pojawi się coś nietypowego, co będzie wymagało dodatkowej oceny. Jest to ważne, w celu podejmowania decyzji dotyczących nowych działań leczniczych we właściwym czasie oraz przewidywania i możliwie najlepsze zapobiegania problemom. Zalecane jest, by Państwa syn widział się co 6 miesięcy z lekarzem oraz co 4 miesiące z fizjoterapeutą i/lub z terapeutą zajęciowym, jeśli tylko jest to możliwe.

Badania stosowane w celu śledzenia przebiegu choroby mogą się różnić między klinikami. Najważniejszą rzeczą są regularne kontrole. Regularna kontrola powinna zawierać badania, które pomogą pokazać, jak stan dziecka ulega progresji (zmienia się w czasie). Ocena ta obejmuje następujące elementy:

SIŁA: Siła powinna być mierzona na wiele różnych sposobów, żeby zobaczyć, czy siła generowana w poszczególnych stawach się zmienia.

ZAKRES RUCHU W STAWAC: badany jest w celu monitorowania, czy rozwijają się przykurcze w stawach oraz po to, by wskazać, rozciąganie których mięśni czy jakie inne działania będą najbardziej pomocne.

TESTY NA CZAS: takie, jak czas wstawania z podłogi, czas przejścia pewnej odległości albo czas pokonania kilku schodów, wykorzystywane rutynowo przez wielu lekarzy, dostarczają ważnych informacji o tym, jak zmienia się stan dziecka i jak odpowiada ono na leczenie.

SKALE FUNKCJI RUCHOWEJ: Opracowano wiele takich skal, ale poszczególne kliniki powinny posługiwać się rutynowo tymi samymi wybranymi skalami. Pomoże to w monitorowaniu postępu choroby. W różnych okresach choroby zastosowanie znajdują inne skale.

AKTYWNOŚCI ŻYCIA CODZIENNEGO: ich ocena pomaga zespołowi opiekującemu się dzieckiem określić, czy potrzebna jest jakaś dodatkowa forma pomocy, aby ułatwić samodzielne funkcjonowanie.

LEKI WPŁYWAJĄCE NA STAN MIĘŚNI

Toczy się wiele badań mających na celu opracowanie nowych leków mogących leczyć DMD. W tym dokumencie zalecają jedynie te leki, których skuteczność została już udowodniona. Obecne zalecenia zmieniają się, jeśli pojawią się nowe dowody (np. wyniki badań klinicznych). Zalecenia będą aktualizowane w miarę pojawiania się nowych wyników badań.

Oczekujemy, że w przyszłości dostępnych będzie więcej sposobów leczenia DMD. Dotychczas jednak jedynymi lekami, co do których skuteczności eksperci byli zgodni, są steroidy. Leczenie steroidami jest szczegółowo omawiane w dalszej części tego rozdziału. Leki stosowane z innych powodów, np. zaburzeń funkcji serca, przedstawiono w kolejnych częściach poradnika.

Ważne do zapamiętania:

- 1. Ponieważ Twój syn nie ma w mięśniach dystrofiny, jego mięśnie będą z czasem stawały się słabsze.*
- 2. Niektóre rodzaje ćwiczeń i duże wysiłki mogą nasilać uszkodzenie mięśni.*
- 3. Lekarz zna przebieg choroby i może pomóc w przygotowaniu się na kolejny etap choroby.*
- 4. Ważne, aby lekarz opiekujący się synem znał stan mięśni chłopca, aby rozpocząć właściwe leczenie w odpowiednim momencie.*

LECZENIE STERYDAMI – KROK PO KROKU

Sterydy są stosowane w wielu innych chorobach, doświadczenie w ich stosowaniu jest więc duże na całym świecie. Niewątpliwie u wielu chłopców z DMD wywierają one dobroczynny skutek, ale korzyść wynikająca z ich stosowania musi być zrównoważona aktywnym zapobieganiem możliwym skutkom ubocznym. Stosowanie sterydów jest bardzo ważne w DMD i powinno zostać omówione ze wszystkimi rodzinami odpowiednio wcześniej.

PODSTAWY

- **Sterydy (nazywane również glukokortykosteroidami lub steroidami) są jedynymi lekami, o których wiadomo, że spowalniają proces pogarszania się siły mięśniowej i funkcji ruchowej w DMD.** Celem stosowania sterydów jest wydłużenie czasu, w którym dziecko chodzi samodzielnie i uczestniczy aktywnie w rehabilitacji oraz zminimalizowanie problemów oddechowych, sercowych i ortopedycznych, które pojawiają się w późniejszym okresie choroby. Leki te zmniejszają również ryzyko skoliozy (skrzywienia kręgosłupa).
- **Należy aktywnie i wcześniej zapobiegać działaniom ubocznym sterydoterapii.** Wszelkie interwencje w tym kierunku powinny być wprowadzone WCZEŚNIE, aby zapobiec problemom i aby mieć pewność, że nie staną się one poważne. Działania uboczne związane ze sterydoterapią różnią się; są one wymienione w tabeli 1.

POCZĄTEK I KONIEC STERYDOTERAPII

- **Optymalny czas rozpoczęcia sterydoterapii to moment, kiedy funkcja motoryczna znajduje się w „fazie plateau”** - to znaczy wtedy, kiedy chłopiec przestał doskonalić umiejętności ruchowe, ale kiedy jeszcze nie zaczęły one ulegać pogorszeniu. Typowo jest to czas między 4-6 rokiem życia. Nie zaleca się rozpoczynania sterydoterapii u dzieci, które jeszcze wciąż nabywają zdolności motorycznych, szczególnie, jeśli są poniżej 2. roku życia.
- **Schemat szczepień obowiązkowych powinien zostać zrealizowany przed rozpoczęciem leczenia sterydami. Ponadto dziecko powinno zostać zaszczepione przeciwko ospie wietrznej.**
- **Rozpoczęcie leczenia sterydami u chłopców/ młodych mężczyzn, którzy przestali już chodzić samodzielnie, jest kwestią indywidualnej decyzji i powinno zostać przedyskutowane z lekarzem, biorąc pod uwagę wpływ istniejących uprzednio czynników ryzyka.** U chłopców, którzy przyjmowali sterydy, zanim przestali chodzić, wielu ekspertów zaleca kontynuację leczenia. Celem leczenia u osoby która nie chodzi już samodzielnie jest zachowanie siły kończyn górnych, zwolnienie progresji skoliozy i opóźnienie pogorszenia się funkcji oddechowej i serca.

RÓŻNE SCHEMATY LECZENIA STEROIDAMI

Jedną z rzeczy powodujących zamieszanie jest fakt, iż różni lekarze i różne kliniki często przepisują odmienne schematy sterydoterapii, co oznacza, że znajdują Państwo różne informacje o różnych lekach i różnych schematach leczenia. Wytyczne te są próbą utorowania bezpiecznego i efektywnego stosowania sterydów, opartego na regularnych ocenach funkcji dziecka i działań ubocznych leków (Ramka 2)

- **Prednizon (prednizolon) i deflazacord** są to dwa rodzaje stosowanych w DMD sterydów. Uważa się, że **działają one podobnie**. Żaden z nich nie jest wyraźnie lepszy. Planowane badania kliniczne tych leków są ważne i powinny pomóc nam w przyszłości lepiej zrozumieć ich działanie.
- Wybór stosowanego leku zależy od jego dostępności w danym kraju, ceny, sposobu przyjmowania leku oraz zauważanych działań ubocznych. Zaletą prednizonu jest jego przystępna (niska) cena i dostępność w formie tabletek i w postaci płynu. Deflazacort może być preferowany przez niektórych pacjentów ze względu na nieco niższe ryzyko przyrostu masy ciała.

Ważne do zapamiętania:

1. *Sterydy to jedyne znane leki, które spowalniają postęp choroby.*
2. *Zawsze mów lekarzom i innym pracownikom ochrony zdrowia, że Twoje dziecko jest leczone sterydami. To jest szczególnie ważne, jeśli syn ma być operowany, ma infekcję lub przeżył uraz, ponieważ sterydy mogą działać hamująco na układ immunologiczny.*
3. *Nie należy gwałtownie przerywać podawania sterydów.*
4. *Twój syn powinien być pod opieką lekarza mającego doświadczenie w leczeniu sterydami. Lekarz wyjaśni, jakie mogą być działania niepożądane oraz określi ryzyko tych działań u Twojego dziecka.*

Ramka 2. Dawki początkowe i podtrzymujące steroidów.

- **Rekomendowaną dawką początkową prednizonu jest 0.75 mg/kg/dobę, a deflazacortu 0.9 mg/kg/dobę**, podawaną rano. Niektóre dzieci doświadczają krótkotrwałych działań ubocznych w postaci zaburzeń zachowania (nadpobudliwość ruchowa, wahania nastroju) przez kilka godzin po przyjęciu leku. W przypadku tych dzieci podanie leku w godzinach popołudniowych może załagodzić niektóre z tych trudności.
- **U pacjentów chodzących dawka jest zwykle zwiększana w miarę, jak dziecko rośnie, dopóki nie osiągnie masy ciała 40 kg.** Maksymalna dawka prednizonu jest zwykle ograniczona do około 30 mg/dobę, a deflazacortu do 36 mg/dobę.
- Nie chodzący nastolatki pozostający na długotrwałej terapii sterydami mają masę ciała zwykle większą niż 40 kg, **często (można pozwolić sobie na obniżenie) dawki prednizonu do zakresu 0.3 - 0.6 mg/kg/dobę.** Chociaż dawka ta jest zwykle mniejsza niż 30 mg/dobę nadal wykazuje wyraźną skuteczność.
- Początkowo codzienne stosowanie sterydów było preferowane przez ekspertów (w porównaniu z alternatywnymi schematami leczenia). Rekomendacje te mogą zostać zmodyfikowane przez trwające obecnie i przyszłe badania naukowe.
- Decydowanie o utrzymaniu danej dawki sterydów wymaga wzięcia pod uwagę wzrostu dziecka, tego jak dobra jest odpowiedź na sterydy oraz obciążenia działaniami ubocznymi. Decyzja ta, weryfikowana podczas każdej wizyty pacjenta, powinna być oparta na wynikach wykonanych badań oraz uzależniona od tego, czy działania uboczne stanowią problem, którego nie można pokonać ani zaakceptować.
- **U chłopców otrzymujących stosunkowo niską dawkę sterydów (mniejszą niż dawka początkowa na kg masy ciała), których sprawność ruchowa pogarsza się, potrzebne jest rozważenie modyfikacji „ratującej sprawność”.** Dawka sterydów jest zwiększana do docelowej i stan pacjenta jest ponownie oceniany w kierunku jakichkolwiek korzyści za około 2 – 3 miesiące.

PROWADZENIE LECZENIA STERYDAMI I DZIAŁANIA UBOCZNE (Ramka 3 i 4 oraz Tabela 1)

Uważne monitorowanie działań ubocznych związanych ze sterydami jest kluczowe, odkąd tylko chłopiec rozpocznie długotrwałą sterydoterapię. Chociaż leczenie sterydami stanowi obecnie podstawę farmakoterapii DMD, nie może być podejmowane swobodnie przez lekarza czy rodzinę, ale powinno zostać podjęte tylko przez lekarzy z odpowiednim doświadczeniem.

Ramka 3. Prowadzenie sterydoterapii.

W przypadku wystąpienia nietolerancji lub niemożliwych do opanowania działań ubocznych sugerowana jest redukcja dawki o około ¼ - 1/3 z ponowną konsultacją (telefoniczną bądź wizytą) za miesiąc w celu oceny działań ubocznych leku.

- **Jeśli dobowy schemat dawkowania leku skutkuje w trudne do opanowania i/lub niedające się tolerować działania uboczne, które nie ulegają poprawie po redukcji dawki leku, właściwa jest zmiana leku na alternatywny.**
- **Sterydoterapii nie wolno odstawić, nawet wówczas, gdy efekty uboczne NIE dają się opanować i/lub tolerować, dopóki nie nastąpi co najmniej jedna redukcja dawki i zmiana na alternatywny lek.** To zalecenie dotyczy zarówno pacjentów leczonych ambulatoryjnie, jak i hospitalizowanych.
- Jeśli skorygowanie dawki sterydu i/lub schematu podawania leku okaże się nieskuteczne w opanowaniu i/lub tolerowaniu znaczących działań ubocznych, wówczas konieczne jest przerwanie sterydoterapii. Decyzje te powinny być podejmowane indywidualnie, wspólnie z dzieckiem i jego rodziną. **Sterydów nigdy nie wolno odstawiać nagle.**

Ramka 4. Inne leki i suplementy diety.

Ekspertcy rozpatrzyli wiele innych leków i suplementów diety, o których wiadomo, że są stosowane w niektórych przypadkach w leczeniu DMD. Przeanalizowali oni opublikowane dane na temat tych substancji, aby sprawdzić, czy istnieją wystarczające dowody na ich bezpieczeństwo i skuteczność, aby mogły być zalecane.

Ekspertcy doszli do następujących wniosków:

- Stosowanie **oxandrolonu**, steroidu anabolicznego, **nie jest zalecane**.
- Bezpieczeństwo stosowania Botoxu nie zostało zbadane w leczeniu czy zapobieganiu przykurczom u pacjentów z DMD i stosowanie Botoxu nie jest zalecane.
- Nie ma uzasadnienia dla systematycznego stosowania kreatyny. Randomizowane badanie kontrolne nie wykazało wyraźnej korzyści ze stosowania kreatyny. Jeśli pacjent przyjmuje kreatynę i rozpoznano u niego problemy z nerkami, należy ten suplement odstawić.
- Aktualnie **nie ma zaleceń** dotyczących innych suplementów czy leków, stosowanych czasami w leczeniu DMD, takich, jak: koenzym Q10, karnityna, aminokwasy (glutamina, arginina), środki przeciwzapalne/antyoksydanty (olej rybi, witamina E, ekstrakt z zielonej herbaty, pentoksyfilina) i inne, włączając ekstrakty ziołowe czy roślinne. Ekspertcy uznali, że nie było wystarczających dowodów na ich skuteczność w opublikowanej literaturze.
- Ekspertcy byli zgodni, że jest to dziedzina, w której potrzebne są dodatkowe badania naukowe. Zachęcają oni do aktywnego zaangażowania rodzin w działania przyczyniające się do rozwoju wiedzy, takie jak prowadzenie rejestrów pacjentów i badań klinicznych.

Steroidy są jedynymi lekami, które eksperci zgodnie zalecają. Chociaż niektóre z leków wspomnianych w Tabeli 4 są szeroko stosowane, brakuje obecnie jeszcze wystarczających dowodów, by powiedzieć, czy suplementy te rzeczywiście działają czy nie. Ważne jest, aby przedyskutowali Państwo każdą kurację z lekarzem, zanim pomyślą Państwo o dodaniu lub zaniechaniu kuracji.

Tabela 1 podsumowuje główne działania uboczne steroidów, które powinny być monitorowane oraz przydatne interwencje. Czynniki, które należy brać pod uwagę przy podtrzymywaniu lub zwiększaniu dawki to odpowiedź na terapię, masa ciała i wzrost oraz obecność i możliwość opanowania działań ubocznych.

Tabela 1. Działania uboczne steroidów: Zalecane monitorowanie i podejmowane kroki

Wymienione są tutaj niektóre z najczęściej występujących działań ubocznych przewlekłego przyjmowania wysokich dawek sterydów w okresie wzrostu dzieci. Kluczem do sukcesu w prowadzeniu terapii sterydami jest świadomość potencjalnych działań ubocznych i aktywne zapobieganie lub minimalizowanie działań niepożądanych, kiedy jest to możliwe. Zmniejszenie dawki sterydu jest potrzebne, kiedy działania uboczne nie dają się opanować lub są nieznosne. Jeśli to się nie powiedzie, wtedy potrzebna jest dalsza redukcja dawki lub zmiana na inny sposób dawkowania, zanim zaniecha się całkowicie leczenia.

Ogólne i kosmetyczne	Wzrost masy ciała	Otyłość
Ogólne i kosmetyczne Wzrost masy ciała Otyłość	Porada dietetyczna powinna być zapewniona wszystkim rodzinom przed włączeniem kuracji sterydami. Konieczne jest ostrzeżenie, że sterydy zwiększają apetyt.	Ważne jest, by cała rodzina odżywiała się rozsądnie, aby zapobiec przyrostowi masy ciała. Dobrze jest poszukać dla całej rodziny porad dotyczących diety i odżywiania.
Cushingoidalny wygląd twarzy („twarz jak księżyc w pełni”)	Wypełnienie twarzy i policzków stanie się z czasem bardziej widoczne.	Uważne kontrolowanie diety oraz ograniczenie spożywania cukru i soli pomoże zapobiec przybieraniu na wadze i zminimalizuje cushingoidalne cechy wyglądu.
Nadmierne owłosienie na ciele (hirsutyzm)	Badanie kliniczne.	Zwykle nie jest na tyle poważne, aby było powodem zmiany w leczeniu.
Trądzik, grzybica, (brodawki)	Bardziej zauważalne u nastolatków.	Stosuj specyficzne leczenie (leki o działaniu miejscowym) i nie spiesz się ze zmianą kuracji sterydami, jeśli nie ma wpływa to wyraźnie na stan emocjonalny
Opóźnienie wzrostu	Monitorowanie wzrostu przynajmniej co 6 miesięcy jako część ogólnej opieki (w DMD występuje skłonność do niskiego wzrostu nawet bez kuracji sterydami)	Zapytać, czy Państwa syn jest uważany za niskiego. Jeśli tak, omówić z lekarzem potrzebę kontroli endokrynologicznej.
Opóźnione pokwitanie	Monitorowanie rozwoju. Poznanie (ewentualnej) rodzinnej historii opóźnienia dojrzałości płciowej.	Zachęć do rozmowy o dojrzewaniu. Omów ze swoim lekarzem możliwość konsultacji endokrynologicznej, jeśli jesteście zaniepokojeni opóźnionym pokwitaniem.

<p>Niekorzystne zmiany w zachowaniu</p> <p>(więcej informacji na temat zachowania znajduje się w części/rozdziale 10)</p>	<p>Określenie właściwego dziecka nastroju, temperamentu, cech ADHD. Należy mieć świadomość, że często ulegają one tymczasowemu pogorszeniu podczas pierwszych sześciu tygodni sterydoterapii.</p>	<p>Rozważyć leczenie problemów dziecka przed włączeniem sterydoterapii, (na przykład porada psychologa lub leczenie ADHD). Czasem pomagają przesunięcie podawania sterydów na nieco późniejszą porę – przedyskutuj to ze swoim lekarzem. Może on również zalecić konsultację specjalisty zajmującego się zaburzeniami zachowania.</p>
<p>Supresja układu odpornościowego/nadnerczy</p>	<p>Świadomość ryzyka poważnych infekcji i potrzeba właściwego zajęcia się łżejszymi infekcjami.</p> <p>Poinformowanie całego personelu medycznego, że dziecko leczone jest sterydami</p> <p>Upewnienie, że sterydów nie odstawia się nagle.</p> <p>Bardzo ważne jest, aby osoba na przewlekłej kuracji sterydami nie pomijała dawki leku na dłużej niż 24 godziny, szczególnie, (kiedy jest w gorszej ogólnej kondycji).</p>	<p>Przed rozpoczęciem sterydoterapii zaszczepić dziecko przeciwko ospie wietrznej; jeśli nie zostało zaszczepione, zapytać lekarza o zalecenia na wypadek kontaktu z ospą.</p> <p>Jeśli w środowisku dziecka istnieje problem gruźlicy, może być wymagana szczególna obserwacja.</p> <p>Omówić z lekarzem strategię działania na wypadek przerwy w podawaniu sterydu, na przykład zastąpienie deflazakortu prednizonem, jeśli deflazacort jest chwilowo niedostępny albo w jaki sposób dziecko może otrzymać lek dożylnie w czasie choroby lub postu.</p> <p>Omówić podawanie dożylnie „dawki stresowej” metyloprednizolonu na wypadek operacji lub cięższej choroby.</p> <p>Podać lek dożylnie, jeśli dziecko nie przyjmuje pokarmów.</p>
<p>Nadciśnienie</p>	<p>Monitorowanie ciśnienia krwi podczas każdej wizyty.</p>	<p>Jeśli ciśnienie krwi jest podwyższone, pierwszym krokiem będzie ograniczenie podaży soli w diecie i redukcja masy ciała.</p> <p>Jeśli to nie przyniesie efektu, lekarz rozważy włączenie ACE-inhibitorów lub beta-blokerów.</p>
<p>Nietolerancja glukozy</p>	<p>Badanie poziomu glukozy w moczu testem paskowym podczas wizyty kontrolnej.</p> <p>Zapytać o zwiększone oddawanie moczu lub wzmożone pragnienie.</p>	<p>Potrzebne badanie krwi, jeśli badanie moczu daje wynik pozytywny.</p>

Refluks żołądkowy/żołądkowoprzetykowy	<p>Uwaga na objawy refluksu (zgaga).</p>	<p>Unikać niesteroidowych leków przeciwzapalnych (aspiryna, ibuprofen, naproksen).</p> <p>W przypadku objawów mogą być stosowane (takie leki, jak inhibitory pompy protonowej).</p>
Wrzód (trawienny)/(przewodu pokarmowego)	<p>Uwaga na bóle żołądka, ponieważ mogą być one oznaką uszkodzenia błony śluzowej żołądka.</p> <p>Badanie na krew utajoną w kale, jeśli jest niedokrwistość lub sugerująca historia.</p>	<p>Unikać niesteroidowych leków przeciwzapalnych (aspiryna, ibuprofen, naproksen).</p> <p>W przypadku objawów mogą być stosowane (takie leki, jak inhibitory pompy protonowej).</p> <p>Skonsultować dziecko gastroenterologicznie.</p>
Zaćma	<p>Coroczne badanie oczu.</p>	<p>Rozważyć zamianę deflazacortu na prednizon, jeśli zaćma zaburza widzenie.</p> <p>Poszukać konsultacji okulistycznej.</p> <p>Zaćma wymaga leczenia tylko wtedy, gdy zaburza widzenie.</p>
Demineralizacja kości i zwiększone ryzyko złamań	<p>Dokładne odnotowanie historii złamań.</p> <p>Coroczne badanie densytometryczne w celu monitorowania gęstości kości.</p> <p>Coroczne badanie poziomu witaminy D (idealnie późną zimą) i suplementacja wit.D3, jeśli poziom jest niski.</p> <p>Ocena dietetyczna podaży wapna i witaminy D.</p>	<p>W zależności od poziomu witaminy D we krwi, może być potrzebna suplementacja. Ponowne sprawdzenie poziomu wit. D po 3 miesiącach terapii.</p> <p>Pomocne mogą być zajęcia siłowe</p> <p>Upewnić się, że podaż wapnia w diecie jest właściwa i czy nie jest potrzebna suplementacja.</p>
Mioglobinuria (Mocz przybiera kolor coca-coli, ponieważ zawiera produkty rozpadu białek mięśniowych. Powinno być to sprawdzone w laboratorium szpitalnym)	<p>Zapytać o nietypowe zabarwienie moczu po ćwiczeniach – (badanie moczu)</p>	<p>Unikać energicznych i wyszukanych ćwiczeń takich, jak zbieganie w dół czy skakanie na trampolinie.</p> <p>Ważne jest prawidłowe przyjmowanie płynów.</p> <p>Jeśli mioglobinuria nie ustępuje, potrzebne jest badanie nerek.</p>

5. OPIEKA REHABILITACYJNA – fizykoterapia i dodatkowa terapia

Chorzy na DMD wymagają różnych rodzajów opieki rehabilitacyjnej przez całe swoje życie. Wiele z nich może być zapewnione przez fizjoterapeutów lub terapeutów zajęciowych, ale czasem potrzebna jest również pomoc specjalistów rehabilitacji, protetyków, zaopatrzenie w wózki inwalidzkie. Mogą wymagać także operacji ortopedycznych.

Rozciąganie mięśni i przykurczy w stawach jest kluczowym elementem w rehabilitacji.

Celem rozciągania jest zachowanie funkcji mięśni i utrzymanie komfortu życia. Program rozciągania mięśni będzie monitorowany przez lekarza, ale powinien on stać się dla rodziny częścią codziennej rutyny.

Jest wiele czynników w DMD, które przyczyniają się do tego, że stawy stają się „usztynione lub „przykurczone”. Zalicza się do nich fakt, iż mięsień staje się mniej elastyczny z powodu ograniczonych zmian pozycji czy dlatego, że mięśnie otaczające staw nie są w równowadze (jeden jest silniejszy od drugiego). Ważne jest utrzymanie prawidłowego zakresu ruchu i symetrii w różnych stawach. Pomaga to zachować możliwie najlepszą funkcję, zapobiega rozwojowi utrwalonych zniekształceń kończyn oraz zapobiega powstawaniu odleżyn.

Tabela 5. Postępowanie z przykurczami w stawach.

- Najważniejszą osobą, z którą kontaktują się Państwo w sprawie przykurczy w stawach jest Państwa fizjoterapeuta. (Idealnie praca rejonowego fizjoterapeuty będzie wspierana przez specjalistycznego fizjoterapeutę mniej więcej raz na 4 miesiące). Rozciąganie **przykurczów** powinno być wykonywane przynajmniej 4-6 razy w tygodniu i powinno stać się częścią codziennej rutyny.
- Efektywne rozciąganie w celu przeciwdziałania rozwojowi przykurczów wymaga różnych technik, które pokaże Państwu fizjoterapeuta, zawiera rozciąganie, stosowanie szyn i łusek oraz zastosowanie pionizatorów.
- Ważne jest regularne rozciąganie kostek, kolan, bioder ((zwiększanie zakresu ruchów biernych stawów skokowych, kolanowych, biodrowych). Później stanie się potrzebne regularne rozciąganie kończyn górnych, szczególnie palców, nadgarstków, łokci i ramion. Dodatkowe obszary, które wymagają rozciągania mogą być zidentyfikowane podczas indywidualnego badania.
- Szyny/łuski do stosowania na noc (ortezy kostkowo-stopowe (ankle-foot orthoses) czy AFO) mogą być używane w celu kontrolowania przykurczy w stawach skokowych. Powinny być one wykonane na miarę, a nie „wzięte z półki”. Po utracie zdolności chodzenia mogą być preferowane szyny zakładane na dzień, ale nie są one zalecane u chłopców, którzy wciąż chodzą samodzielnie.
- Długie szyny na nogę (ortezy kolanowo-kostkowo-stopowe (knee-ankle-foot orthoses czy KAFOs) mogą być przydatne/użyteczne na etapie, kiedy chodzenie staje się bardzo trudne lub niemożliwe. KAFO mogą być potrzebne aby pomóc kontrolować przykurcze w stawach, przedłużyć zdolność chodzenia oraz opóźnić rozwój skrzywienia kręgosłupa.
- Programy pionizacji: pionizator lub wózek elektryczny z pionizatorem) są zalecane po tym jak chodzenie stanie się niemożliwe.
- Łuski na dłonie zalecane są dla chorych z przykurczami zginaczy długich palców.
- W niektórych sytuacjach proponowany jest zabieg operacyjny zmniejszający stopień przykurczów w stawach kończyn dolnych, celem jest przedłużenie okresu chodzenia. Jednakże takie podejście musi być ściśle zindywidualizowane. Więcej informacji na temat różnych opcji jest dostępnych w głównym dokumencie.

WÓZKI INWALIDZKIE, MIEJSCA SIEDZĄCE I INNY SPRZĘT

- **Na wczesnym etapie, kiedy dziecko chodzi, wózek spacerowy, skuter lub wózek inwalidzki może być wykorzystywany na długie dystanse, aby chronić siłę mięśni.** Kiedy Państwa syn zacznie używać wózka inwalidzkiego, ważne stanie się obserwowanie postawy ciała. Czasem potrzebne jest wykonanie wózka na zamówienie.
- Jako że trudności z chodzeniem narastają, zaleca się zaopatrzenie chłopca w wózek elektryczny, lepiej wcześniej niż później. Pierwszy wózek powinien być przystosowany i dopasowany tak, aby zoptymalizować komfort/wygodę, postawę i symetrię ciała. Niektórzy eksperci zalecają również elektryczne pionizatory, jeśli są dostępne.
- Z czasem osłabienie mięśni ramion staje się większym problemem. Fizjoterapeuci i terapeuci zajęciowi pomogą w dobraniu przyrządów wspomagających, aby pomóc utrzymać niezależność chłopca. Najlepiej jest pomyśleć wcześniej o rodzaju wyposażenia, które będzie potrzebne, aby wspierać niezależność i aktywne uczestniczenie dziecka w rehabilitacji, oraz wcześniej zaplanować, jak zapewnić je dziecku na czas.
- W późnym okresie, kiedy dziecko chodzi oraz wówczas, gdy dziecko już nie chodzi, może być potrzebne dodatkowe przystosowanie pomieszczeń, do pomocy w pokonywaniu schodów, przemieszczaniu się, jedzeniu i piciu, zmianie pozycji w łóżku i kąpielu.

Tabela 6. Walka z bólem.

Ważne jest pytanie chłopców/ młodych mężczyzn z DMD, czy dokucza im ból, aby można go było traktować i leczyć właściwie. Niestety, obecnie mało wiadomo na temat bólu w DMD. Potrzeba więcej badań na ten temat. Jeśli Państwa syn odczuwa ból, należy zgłosić ten fakt lekarzowi i wyjaśnić, iż ból stanowi problem.

- **Dla efektywnego radzenia sobie z bólem ważne jest ustalenie, w jakich sytuacjach ból się pojawia,** aby lekarz mógł podjąć właściwe działania.
- Jeśli częsty ból wynika z problemów związanych z postawą ciała i trudnościami w przyjęciu wygodnej postawy, działania obejmują **zaopatrzenie we właściwe i indywidualnie dobrane ortezy (aparaty ortopedyczne), miejsca do siedzenia, leżenia, aparaty do poruszania się, jak również standardowe leczenie farmakologiczne** (na przykład środki rozluźniające mięśnie, leki przeciwzapalne). Interakcje z innymi lekami (np. steroidami i niesteroidowymi lekami przeciwzapalnymi) i towarzyszące im efekty uboczne, szczególnie te, które wpływają na funkcje układu krążenia i układu oddechowego, powinny być przemyślane.
- **Rzadko wskazana może być interwencja chirurgiczna,** w przypadku bólu, z którym nie można sobie poradzić w inny sposób i który może odpowiedzieć na operację. Ból pleców, szczególnie u ludzi przyjmujących steroidy, oznacza, iż lekarz musi sprawdzić, **czy nie doszło do złamań kręgow.** Jeśli tak się stało, **leczenie bisfosfonianami pozwala na uzyskanie poprawy.**

6. OPIEKA ORTOPEDYCZNA – pomoc w problemach kości i stawów

Osoby z DMD, które nie są leczone sterydami, mają 90% prawdopodobieństwo rozwinięcia postępującej skoliozy (boczne skrzywienie kręgosłupa, które pogarsza się z upływem czasu). Wykazano, iż leczenie sterydami redukuje ryzyko skoliozy lub opóźnia jej początek. Aktywne postępowanie przy ryzyku skoliozy wymaga następujących działań:

Obserwacja

- **Dbanie o kręgosłup powinno obejmować monitorowanie skoliozy. Odbyna się to poprzez obserwację/badanie dziecka w czasie wizyty ambulatoryjnej** i wykonanie RTG kręgosłupa, jak tylko zauważy się skoliozę. W okresie, kiedy chory nie chodzi, kliniczna ocena skoliozy jest niezbędna podczas każdej wizyty/badania klinicznego.
- **Badanie radiologiczne kręgosłupa (RTG) powinno być wykonane jako ocena wyjściowa na czas, kiedy chłopiec zaczyna używać wózka inwalidzkiego.** Potrzebne są specjalne zdjęcia RTG, zawierające dwa ujęcia całego kręgosłupa. Kontrolne badania RTG powinny być wykonywane przynajmniej raz w roku, jeśli istnieje problem skoliozy. Przerwy między kolejnymi badaniami RTG dłuższe niż 1 rok niosą ze sobą ryzyko przeoczenia postępu skoliozy. Kiedy chłopiec zakończy okres wzrostu, RTG wymagane jest tylko w przypadku zauważalnej klinicznie zmiany.

Profilaktyka (zapobieganie)

- Pilnowanie właściwej postawy ciała przez cały czas: zapobieganie asymetrycznym przykurczom u chłopców wciąż chodzących, właściwe fotele wózka inwalidzkiego, pomagające utrzymać symetrię kręgosłupa i miednicy oraz wyprostowanie kręgosłupa (utrzymanie kręgosłupa w pozycji prostej). Stosowanie gorsetu, aby opóźnić operację kręgosłupa, nie jest właściwym rozwiązaniem, ale można go używać, jeśli operacja jest niemożliwa do wykonania albo nie stanowi wybranej opcji.

Leczenie

- **Operacja z tylną spondylosyndezą (chirurgicznym unieruchomieniem dwu lub więcej kręgów)** jest wskazana, gdy stopień skoliozy (znany jako kąt Cobb'a) jest większy niż 20 stopni u chłopców, którzy jeszcze nie przestali rosnąć i którzy nie przyjmują steroidów. Celem operacji jest zachowanie możliwie najlepszej postawy dla sprawności i komfortu dziecka. Kiedy chłopcy przyjmują steroidy, ryzyko pogorszenia jest mniejsze, więc decyzja o operacji może być odłożona do czasu, aż kąt Cobb'a będzie większy niż 40 stopni.
- Ważne jest uzgodnienie z Państwem chirurgiem/ortopedą, jaki typ operacji jest potrzebny i omówienie wszelkich obaw dotyczących zabiegu.

Zdrowie kości

- Zdrowie kości jest ważne zarówno u chodzących chłopców, jak i tych, którzy nie poruszają się już samodzielnie. Chłopcy z DMD mają w każdym wieku słabe kości, zwłaszcza, jeśli przyjmują steroidy. Mają oni niższą gęstość mineralną kości oraz zwiększone ryzyko złamań, w porównaniu z generalną populacją.

Postępowanie w złamaniu kości długiej

Ważne do zapamiętania:

1. *Chłopcy i młodzi mężczyźni z DMD mają słabsze kości, szczególnie, jeśli leczeni są sterydami.*
2. *Ważne, aby Twój syn przyjmował odpowiednią dawkę wapnia i witaminy D, aby jego kości były mocne.*
3. *Lekarz powinien uważnie obserwować kręgosłup Twojego syna, kiedy przestanie chodzić, szczególnie, jeśli jest nadal w okresie wzrostu, ponieważ krzywienie kręgosłupa może narastać szybko.*
4. *Podstawą sukcesu operacji skrzywienia kręgosłupa jest znalezienie chirurga z dużym doświadczeniem oraz prawidłowa ocena czynności serca i układu oddechowego.*
5. *Jeśli Twój syn skarży się na ból pleców, powinien zostać zbadany przez lekarza.*

- Złamanie nogi stanowi znaczące zagrożenie dla dalszej możliwości chodzenia. Dlatego należy brać pod uwagę leczenie chirurgiczne. Skraca ono zazwyczaj okres unieruchomienia związany ze złamaniem. Jeśli dziecku przydarzy się złamanie, należy upewnić się, że Państwa fizjoterapeuta został o tym powiadomiony. *Ważne jest bowiem możliwie jak najszybsze uruchomienie dziecka (przyp. tłum).*
- Jeśli chłopiec, który chodzi, złamie nogę, potrzebna jest tzw. wewnętrzna fiksacja (stabilizacja), czyli zabieg chirurgiczny stabilizujący złamanie jak najszybciej, aby powrócić do chodzenia i mieć większą szansę na utrzymanie możliwości samodzielnego poruszania się.
- U chłopców, którzy już nie chodzą, złamanie nogi może być bezpiecznie leczone szynowaniem lub gipsowaniem, biorąc przy tym pod uwagę funkcjonalną pozycję kończyny i możliwość powstania przykurczy.

Zdrowie kości ogólnie rzecz biorąc

- Sterydoterapia jest czynnikiem ryzyka niskiej gęstości mineralne kości i związana jest również z ryzykiem złamania kręgow kręgosłupa. Złamania kręgow zwykle nie są widywane u chłopców, którzy nie są leczeni sterydami. Gęstość kości wymagać może oceny za pomocą badań krwi, densytometrii i innych badań obrazowych (patrz: Tabela 7). Jest to zagadnienie, które wymaga późniejszych badań naukowych, aby ustalić parametry najlepsze dla praktyki klinicznej.

Tabela 7. Utrzymywanie zdrowia kości.

Podkreślanymi czynnikami, które pogarszają zdrowie kości są:

- Zmniejszona ruchliwość
- Osłabienie mięśni
- Sterydoterapia

Możliwe działania:

- Witamina D – potrzebna w przypadku rzeczywistego niedoboru, uzupełnianie niedoboru powinno być rozważane u dzieci.
- Wapń – najlepszym źródłem podaży jest dieta, natomiast suplementacja powinna zostać rozważona, jeśli dieta nie jest zgodna z zaleceniami dietetyka.
- Bifosfoniany – zalecane drogą dożylną w przypadku złamań kręgow.

7. OPIEKA PULMONOLOGICZNA – troska o mięśnie oddechowe

Zwykle chłopcy, którzy wciąż chodzą, nie mają problemów z oddychaniem czy kaszlem. Ponieważ w miarę jak chłopcy z DMD stają się starsi, pogarsza się siła mięśni oddechowych, u chłopców wzrasta ryzyko infekcji dolnych dróg oddechowych, często z powodu nieskutecznego kaszlu. Później rozwijają się problemy z oddychaniem w czasie snu. Kiedy chłopcy są starsi, mogą wymagać również wspomaganie oddechu w ciągu dnia. Ponieważ do postępu problemów dochodzi stopniowo, wskazane jest zaplanowane i aktywne podejście do opieki oddechowej. Zespół musi składać się z lekarza i terapeuty, posiadającego umiejętność prowadzenia i zapewnienia wentylacji nieinwazyjnej oraz stosowania dodatkowych technik zwiększania ilości powietrza, która może wejść do płuc (tzw. lung volume recruitment – rekrutacja objętościowa płuc), jak również ręcznego i mechanicznego wspomaganie kaszlu.

Obserwacja

- Kiedy chłopiec z DMD chodzi, ocena funkcji płuc (taka jak pomiar natężonej pojemności życiowej [FVC] w wykonywanej co najmniej raz w roku spirometrii) pozwala dziecku zapoznać się z badaniem oraz ocenić maksymalną sprawność oddechową, jaką dziecko osiągnęło.
- **Główny nacisk na ocenę układu oddechowego zaczyna się po tym, jak dziecko przestaje chodzić samodzielnie.** Ocena powinna zawierać pomiar pojemności życiowej płuc FVC i szczytowy przepływ wydechowy. Użyteczne mogą być również inne pomiary, takie jak badania saturacji, czyli wysycenia krwi tlenem podczas snu (pulsoksymetria), i powinny być wprowadzane z biegiem czasu. Częstotliwość oceny będzie zależała od okresu choroby, jakkolwiek badanie FVC powinno być wykonywane przynajmniej **co 6 miesięcy**.

Bardzo ważne jest zwracanie uwagi na pewne sygnały, świadczące o tym, że Państwa syn ma problemy z oddychaniem, w miarę jak staje się coraz starszy. Jeśli wydaje się Państwu, że zauważają takie oznaki, należy zgłosić ten fakt lekarzowi. Prosimy skontaktować się ze swoim lekarzem, jeśli Państwa syn:

- choruje z powodu pozornie drobnej infekcji górnych dróg oddechowych dłużej niż poprzednio. Na przykład, wyzdrowienie ze zwykłych przeziębień przebiega powoli, a przeziębienia powikłane są zajęciem dolnych dróg oddechowych i zapaleniem oskrzeli, często wymagającym podania antybiotyku;
- jest bardziej zmęczony niż zwykle;
- ma krótki oddech, zachowuje się tak, jakby nie mógł złapać oddechu czy ma trudności z dokańczaniem zdań;
- odczuwa bóle głowy cały dzień lub rano;
- często jest senny bez żadnej przyczyny;
- ma trudności w zasypianiu, wybudza się często, ma trudności z obudzeniem się lub ma koszmary senne;
- budzi się, próbując złapać oddech lub mówi, że czuje kołatanie serca;
- ma trudności ze skupieniem uwagi.

Ważne do zapamiętania:

1. *Zachowaj kopię wykonanego ostatnio badania układu oddechowego, aby pokazywać ją każdemu z lekarzy zajmujących się Twoim synem.*
2. *Twój syn nie powinien otrzymywać do znieczulenia ogólnego leków wziewnych ani sukcyntylocholiny.*
3. *Funkcja układu oddechowego powinna być oceniana przed każdą planową operacją. Najlepiej rozpoznawać i leczyć problem, zanim dadzą wyraźne objawy.*
4. *Twój syn w czasie infekcji układu oddechowego będzie potrzebował wspomaganie odruchu kaszlu oraz leczenia antybiotykami.*
5. *Oslabienie kaszlu i objawy hipowentylacji należy zgłaszać lekarzowi, pozwoli to podjąć właściwe działania.*
6. *Jeżeli saturacja krwi syna tlenem obniży się w czasie choroby lub po urazie, lekarze muszą być szczególnie ostrożni z podawaniem tlenu do oddychania. Podanie tlenu może pogorszyć własny napęd oddechowy.*

Zapobieganie problemom

- Szczepienie przeciwko pneumokokowemu zapaleniu płuc jest wskazane począwszy od 2. roku życia i może być powtarzane zgodnie z lokalnymi zaleceniami. Wskazane jest coroczne szczepienie przeciwko grypie. Obie szczepionki mogą być podawane dzieciom leczonym steroidami, chociaż u tych dzieci odpowiedź immunologiczna na szczepienie może być zmniejszona. **Aktualne, szczegółowe informacje na temat wskazań, przeciwwskazań i schematów szczepień można otrzymać z wielu krajowych źródeł. Ważne jest, aby śledzić na bieżąco strategię szczepień, ponieważ mogą zmieniać się one regularnie, zgodnie z nowymi zagrożeniami, takimi jak wystąpienie grypy H1N1 w 2009 roku.**
- Jeśli pojawi się infekcja dolnych dróg oddechowych, wtedy poza ręcznym i mechanicznym wspomaganie kaszlu, **należy rozważyć leczenie antybiotykiem.**

Tabela 8. WAŻNE – OSTRZEŻENIE

- W **późnych okresach DMD dodatkowa terapia tlenem powinna być stosowana ostrożnie.**
- Podczas gdy tlenoterapia może znacząco poprawić niską saturację, stosowanie tlenu będzie maskowało zasadniczą przyczynę, jak zapadnięcie się płuca czy słabe oddychanie.
- Terapia tlenem może obniżyć napęd oddechowy i **powodować zatrzymywanie dwutlenku węgla w organizmie.**
- Prawdopodobnie będą potrzebne ręczne i mechaniczne wspomaganie kaszlu oraz nieinwazyjne wspomaganie oddechu. **STOSOWANIE ZAMIAST TEGO TLENOTERAPII NIE JEST ZALECANE I MOŻE BYĆ NIEBEZPIECZNE!**
- Czasem podawanie tlenu jest konieczne, wówczas istnieje potrzeba bardzo uważnego monitorowania poziomów gazów we krwi i/lub równoczesne wspomaganie oddychania.

Interwencje (wymagają one specjalnych umiejętności)

- **Możliwe działania** zależne są od etapu choroby. Przede wszystkim, pomocne może być zastosowanie sposobów zwiększenia ilości powietrza docierającego do płuc przez głęboki wdech. **W miarę, jak DMD postępuje, kaszel staje się coraz mniej efektywny, więc będą pomocne sposoby, które go poprawią, takie jak ręczne i wspomagane techniki kaszlu.** Z czasem, potrzebne będzie wspomaganie oddechu, początkowo nocą, a później także w ciągu dnia (nieinwazyjne nocne/ dzienne wspomaganie oddechu), kiedy rozwiną się objawy wymienione w części „Obserwacja”. **Wspomaganie oddychania poprzez zastosowanie nieinwazyjnej wentylacji jest bardzo ważnym sposobem utrzymania zdrowia. Wentylacja może być również utrzymana poprzez chirurgiczne umieszczenie rurki w szyi (rurki tracheotomijnej), w zależności od miejscowej praktyki (ta metoda jest zwana inwazyjnym wspomaganie wentylacji).** Wszystkie te działania pomagają utrzymać pacjentów w zdrowiu i zapobiec ciężkim chorobom.
- Oddychanie wymaga szczególnej uwagi w okresie przygotowywania dziecka do planowej operacji (patrz: Rozdział 11, dotyczący wskazówek na temat oddychania dla chirurgów).

8. OPIEKA KARDIOLOGICZNA – troska o serce

Celem opieki kardiologicznej w DMD jest wczesne wykrywanie i leczenie pogorszenia funkcji mięśnia sercowego (zwykle tzw. kardiomiopatii – zaburzeń czynności skurczowej mięśnia sercowego lub zaburzeń rytmu serca, np. kołatania), które zwykle towarzyszy ogólnemu postępowi choroby. Jako że zazwyczaj rozwija się ono po cichu (bez rozwoju znaczących objawów), wymaga uwagi, aby można było w odpowiednim czasie rozpocząć leczenie. Najważniejszymi czynnikami do wzięcia pod uwagę w opiece kardiologicznej jest obserwacja i aktywne postępowanie. Należy upewnić się, że w zespole zajmującym się dzieckiem jest kardiolog.

Obserwacja

- **Podstawowa ocena funkcji serca** powinna zostać **przeprowadzona w momencie potwierdzenia diagnozy lub najpóźniej do szóstego roku życia**. Ocena powinna zawierać przynajmniej badania **elektrokardiograficzne (EKG) i echokardiografię**.
- Ocena funkcji serca wskazana jest **co najmniej raz na dwa lata, do 10. roku życia. Coroczne, kompletne badania kardiologiczne powinny rozpocząć się od 10. roku życia lub w przypadku pojawienia się objawów ze strony serca**. Jeśli nieinwazyjne badania kardiologiczne wykażą nieprawidłowości, wymagana jest nasilona obserwacja, przynajmniej co 6 miesięcy oraz może być konieczne podanie odpowiednich leków.

Leczenie

- **Inhibitory enzymu konwertazy angiotensyny (ACE) powinny zostać wzięte pod uwagę jako terapia pierwszego rzutu**. Inne leki, takie jak beta-blokery lub diuretyki są również właściwe. Istnieje wiele dowodów, popartych badaniami klinicznymi, przemawiających za **profilaktycznym leczeniem kardiomiopatii ACE-inhibitorami, przed pojawieniem się objawów ze strony serca**. Oczekuje się, iż przyszłe badania umocnią zalecenia dotyczące tej kwestii.
- **Zaburzenia rytmu serca powinny być szybko wykryte i leczone**. Tachykardia (szybki rytm serca) jest powszechnie spotykaną w DMD, nieszkodliwą cechą, ale może również towarzyszyć poważniejszym problemom serca. Jeśli rozwinie się jako nowa przypadłość, należy wykonać dokładne badania.
- **Pacjenci przyjmujący steroidy wymagają dodatkowej uwagi z punktu widzenia sercowo-naczyniowego, szczególnie monitorowania nadciśnienia tętniczego**. Mogą wymagać dostosowania dawki steroidów lub leczenia nadciśnienia tętniczego (patrz: Tabela 1)

Ważne do zapamiętania:

1. *Kontrole serca należy przeprowadzać regularnie od momentu rozpoznania DMD.*
2. *W DMD widoczne w badaniach dodatkowych, może nie dawać jeszcze żadnych objawów.*
3. *To oznacza, że Twój syn może wymagać podawania leków na serce zanim pojawią się objawy uszkodzenia serca.*
4. *Lepiej rozpoznawać i leczyć problem jak najwcześniej.*
5. *Zachowaj kopię najnowszych badań serca Twojego syna i pokazuj wszystkim lekarzom, którzy się nim zajmują.*

9. OPIEKA GASTROENTEROLOGICZNA – żywienie, połykanie i inne kwestie gastroenterologiczne

Na różnych etapach DMD może być potrzebny dostęp do następujących specjalistów: dietetyka, specjaliści od żywienia, foniatry lub logopedy oraz gastroenterologa.

OPIEKA ŻYWIENIOWA

- **Myślenie perspektywiczne po to, aby utrzymać odpowiedni stan odżywienia i dzięki temu zapobiec zarówno niedożywieniu, jak i nadwadze jest istotne przez całe życie, od momentu postawienia rozpoznania.** Ważne jest, aby masa ciała należąca dla wieku czy indeks masy ciała (body mass index – BMI) dla wieku utrzymywał się między 10. a 85. percentylem na siatce centylowej. W ocenie BMI pomoże pediatra lub inny lekarz. Należy zapewnić dziecku **dobrze zbilansowaną dietę, zawierającą wszystkie składniki odżywcze.** Informacje dla całej rodziny na temat dobrze zbilansowanej diety są dostępne w większości krajowych źródeł.
- Chłopcy powinni mieć regularnie ocenianą masę ciała i wzrost (u niechodzących chłopców może być wyliczony z pomiaru długości ramienia). Skierowanie do dietetyka/ specjalisty od żywienia wskazane jest w przypadku nadwagi lub niedowagi u chłopca, niezamierzonego spadku lub przyrostu masy ciała lub słabego przybierania na wadze, a także jeśli planowana jest większa operacja, jeśli chłopiec cierpi na przewlekłe zaparcia lub ma trudności z połykaniem. Skierowanie także jest wskazane w momencie stawiania diagnozy oraz przy włączaniu sterydoterapii. Dieta powinna być oceniona pod względem liczby kalorii, zawartości białek, płynów, wapnia, witaminy D i innych składników odżywczych.
- Zaleca się, by chorzy na DMD przyjmowali codziennie preparaty multiwitaminowe z witaminą D i minerałami.
- Jeśli pojawi się utrata masy ciała, ważne jest sprawdzenie, czy chory nie ma problemów z połykaniem. Należy jednak pamiętać, że zaburzenia innych układów, takich, jak układ krążenia czy układ oddechowy mogą również być powodem spadku masy ciała. Dlatego jeśli dziecko nieoczekiwanie traci na wadze, należy, poza układem pokarmowym, zbadać też całego pacjenta.

ZABURZENIA POŁYKANIA

W późniejszych okresach choroby, osłabienie mięśni gardła może powodować problemy z połykaniem (dysfagia), powodując później niedożywienie. Często dysfagia nasila się stopniowo, dlatego może być trudna do zauważenia.

- **Badanie kliniczne oraz badania RTG są potrzebne w przypadku podejrzenia zachłyśnięcia (dostania się pokarmu do róg oddechowych)** i upośledzenia ruchów mięśni odpowiedzialnych za połykanie (pokarm połykany w ten sposób może utknąć w gardle). Wskazania do wykonania tych badań to niezamierzony spadek masy ciała o 10% lub więcej, lub **niewystarczające** przybieranie na wadze u dziecka w wieku rozwojowym, przedłużony czas jedzenia posiłków (> 30 minut) lub zmęczenie, ślinotok, kaszel albo dławienie podczas posiłków.
- **Zapalenie płuc spowodowane dostaniem się płynu do płuc (tzw. zachłyستowe zapalenie płuc),** nieoczekiwane pogorszenie się **funkcji** płuc lub gorączka nieznanego pochodzenia mogą sygnalizować problemy z połykaniem, wymagające oceny lekarskiej.
- W przypadku problemów z połykaniem, powinien zostać zaangażowany w leczenie chłopca foniatra lub laryngolog, i **ustalił indywidualny plan leczenia.** Celem jest zachowanie dobrej funkcji połykania.

Ważne do zapamiętania:

1. *Należy kontrolować wzrost i wagę chłopca przy każdej wizycie u lekarza.*
2. *Ważna jest zrównoważona, prawidłowa dieta, szczególnie ważna jest prawidłowa zawartość w diecie wapnia i witaminy D.*
3. *Dietetyk lub specjalista od żywienia jest ważnym członkiem zespołu opiekującego się chorym na DMD. Ocena diety pozwala na wprowadzenie w niej odpowiednich zmian.*
4. *Jeśli wystąpią problemy z połykaniem, należy ocenić sytuację.*
5. *Jeśli wyczerpano sposoby zapewnienia synowi utrzymanie masy ciała, należy wziąć pod uwagę wykonanie gastrostomii.*

- Umieszczenie rurki żołądkowej powinno zostać zaproponowane, kiedy wysiłki, mające na celu utrzymanie masy ciała i podaży płynów przez usta nie pomagają w wystarczający sposób, w zaawansowanym okresie choroby. Gastrostomia może być umieszczona endoskopowo lub metodą otwartej operacji. Wybór sposobu założenia gastrostomii uwzględnić powinien czynniki związane ze znieczuleniem oraz preferencje pacjenta i rodziny. Rurka pokarmowa zapewniona choremu w odpowiednim czasie może zaoszczędzić wiele trudności, związanych z usiłowaniami przyjęcia jedzenia w odpowiedniej ilości. Pod warunkiem, że mięśnie odpowiedzialne za połykanie funkcjonują prawidłowo, posiadanie rurki pokarmowej nie oznacza, że nie można wciąż spożywać doustnie pokarmów, które się lubi.

INNE SPOSOBY POSTĘPOWANIA GASTROENTEROLOGICZNEGO

Zaparcia i refluks żołądkowo-przełykowy (który powoduje zgagę) są to dwa najczęściej widywane problemy gastroenterologiczne u chorych na DMD. Zaparcia typowo pojawiają się u starszych chłopców oraz po operacjach chirurgicznych. Ponieważ wydłużył się czas przeżycia ludzi z tą chorobą, obserwuje się inne komplikacje, takie, jak rozdęcie żołądka i jelit, spowodowane połykaniem powietrza przy używaniu wspomaganej wentylacji.

- Pomocne mogą być środki przeczyszczające i inne leki. Ważna jest odpowiednia podaż płynów. Zwiększenie ilości błonnika może nasilić objawy, zwłaszcza, jeśli podaż płynów nie została zwiększona.
- Reflaks jest typowo leczony odpowiednimi lekami. Blokery pompy protonowej są powszechnie przepisywane dzieciom będącym na sterydoterapii lub doustnych bifosfonianach, aby zapobiec komplikacjom. Decyzja o podaniu leku należy do lekarza.
- Higiena jamy ustnej jest ważnym zagadnieniem u chorych z DMD i chociaż nie została opublikowana w międzynarodowym konsensusie na temat opieki i prowadzenia DMD, TREAT-DMD opracowało zalecenia ekspertów na temat higieny jamy ustnej, które są wymienione w Tabeli 9.

Tabela. 9. Zalecenia dotyczące opieki stomatologicznej i higieny jamy ustnej.

- Chłopcy z DMD powinni odwiedzać dentystę, który ma doświadczenie i szczegółową wiedzę na temat choroby, najlepiej w klinice specjalistycznej. Zadaniem dentysty powinno być dążenie do wysokiej jakości leczenia, utrzymania zdrowia jamy ustnej i dobrego samopoczucia pacjenta, jak również wspieranie dentysty, opiekującego się chłopcem w miejscu zamieszkania. Dentysta ten powinien być świadomy specyficznych różnic w rozwoju zębów i całego kośćca u chłopców z DMD oraz współpracować z dobrze poinformowanym i doświadczonym ortodontą.
- Dbanie o zęby i jamę ustną powinno być oparte na badaniach profilaktycznych i zwracaniu uwagi na utrzymywanie higieny (zębów i jamy ustnej).
- Kiedy siła mięśni dłoni, ramion i szyi chłopca zacznie się zmniejszać, szczególnie ważne są indywidualnie przystosowane dodatkowe urządzenia i środki pomocnicze do higieny jamy ustnej.

10. OPIEKA PSYCHOSPOŁECZNA – zaburzenia zachowania w trudności szkolne

Ludzie z DMD mają zwiększone ryzyko trudności psychospołecznych, takich jak problemy z zachowaniem i nauką, więc opieka medyczna nie jest kompletna bez wspierania dobrego samopoczucia psychospołecznego. **Trudności** w funkcjonowaniu społecznym mogą być spowodowane specyficznymi wymaganiami, związanymi z poszczególnymi umiejętnościami, takimi, jak bycie w dobrych stosunkach z innymi, ocena sytuacji społecznych, planowanie, podczas gdy konsekwencje DMD (takie jak ograniczenia fizyczne) mogą skutkować izolacją społeczną, wycofaniem i ograniczonym dostępem do zajęć w grupie. Dla wielu rodziców stres spowodowany problemami psychospołecznymi dziecka i trudnościami w ich rozpoznawaniu oraz właściwym traktowaniu, przewyższa stres związany z fizycznymi aspektami choroby.

Jeśli wydaje się Państwu, że Państwa syn martwi się swoim stanem, otwartość i chęć odpowiadania na jego pytania otwiera długą drogę zapobiegania przyszłym problemom. Chłopcy z DMD często rozumieją więcej na temat własnej choroby, niż się rodzicom wydaje. Ważne jest szczere odpowiadanie na pytania dziecka, ale w sposób dostosowany do jego wieku i wyjaśnianie tylko tego, o co dziecko pyta. Choć jest to bardzo trudne, zespół w Państwa klinice może zaoferować pomoc i poradnictwo oparte na doświadczeniach innych rodzin, a także polecić grupy wsparcia pacjentów.

Nie wszyscy chorzy na DMD będą mieli trudności psychospołeczne, ale rodziny powinny zwrócić uwagę na:

- Osłabienie rozwoju języka (mowy), rozumienia, pamięci krótkotrwałej;
- Kłopoty w nauce;
- Trudności w interakcjach społecznych i/lub nawiązywaniu przyjaźni (np. niedojrzałość społeczna, słabe umiejętności społeczne, wycofanie lub izolacja od rówieśników);
- Niepokój/przygnębienie;
- Częste kłótnie lub ataki złości;
- Istnieje również zwiększone ryzyko zaburzeń neurobehawioralnych i neurorozwojowych, takich, jak zaburzenia ze spektrum autyzmu, zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ADHD) i zaburzenia obsesyjno-kompulsyjne ;
- Bierność emocjonalna i depresja. Może pojawić się lęk, zwiększony w przypadku upośledzonej elastyczności i ograniczeń w możliwościach przystosowawczych myślenia (proces sztywnego myślenia);
- Zachowania opozycyjno-buntownicze i zaburzenia nastroju;
- Dodatkowo, zwiększony wskaźnik depresji u rodziców dzieci chorych na DMD podkreśla potrzebę oceny i zapewnienia wsparcia dla całej rodziny.

Nacisk na opiekę psychospołeczną oraz wczesne interwencje pozwolą zapobiec problemom i zwiększą potencjalny efekt. Generalnie, problemy psychospołeczne powinny być leczone z taką samą skutecznością, metodami opartymi na faktach, jak ma to miejsce w ogólnej populacji. Oznacza to, że jeśli Państwo podejrzewają u dziecka problem natury psychospołecznej, należy szukać pomocy.

Ważne do zapamiętania:

1. *Zdrowie psychospołeczne Twojego syna i całej rodziny jest ważne.*
2. *Syn ma większe ryzyko problemów psychospołecznych.*
3. *Ty i rodzina jesteście zagrożeni wystąpieniem depresji.*
4. *Aby poradzić sobie z problemami psychospołecznymi, należy je zidentyfikować i zacząć leczenie.*
5. *Właściwe stosowanie języka oraz trudności w nauce są często spotykane w DMD. Można próbować im zaradzić.*
6. *Trudności w nauce nie postępują i większość chłopców z DMD z odpowiednią pomocą może pokonać trudności.*

Tabela 10. Mowa i język – szczegóły:

- Istnieje dobrze udokumentowany model **deficytów mowy i języka u niektórych dzieci z DMD**. Do deficytów tych należą problemy w rozwoju języka, krótkotrwałej pamięci werbalnej i procesów fonologicznych, jak również obniżenie ilorazu inteligencji i specyficzne problemy w nauce. Nie dotyczą one wszystkich dzieci z DMD, ale trzeba na nie zwrócić uwagę i leczyć je, jeśli są obecne.
- Opóźnienie w rozwoju mowy jest częste u chłopców z DMD, w porównaniu ze zdrowymi rówieśnikami. Różnice w nabywaniu i doskonaleniu umiejętności językowych powinny zostać zauważone i leczone. **Należy ocenić i leczyć problemy związane z mową i językiem.**
- W razie podejrzenia nieprawidłowości mowy i języka, **potrzebne jest skierowanie do specjalisty logopedy lub foniatry, aby ocenił i leczył problem.**
- **Ćwiczenia mięśni odpowiedzialnych za mowę i pomoc w artykulacji dźwięków** potrzebne są zarówno u młodych chłopców z DMD, u których stwierdzono problem w tym obszarze, jak również u starszych, którzy mają osłabioną siłę mięśni jamy ustnej i/lub mówią niewyraźnie.
- Dla starszych chorych, **strategie kompensacyjne, ćwiczenie głosu i wzmacnianie mowy są właściwe**, jeśli zrozumienie dziecka staje się trudne z powodu problemów oddechowych i słabej siły głosu. Jeśli wydajność głosu jest ograniczona, w niektórych krajach zalecane jest stosowanie tzw. komunikatora mowy Voice Output Communication Aid (VOCA).

Ocena

Chociaż potrzeby każdego dziecka będą się różniły, kluczowy czas na ocenę stanu psychospołecznego dziecka przypada na okres stawiania rozpoznania (ale może być korzystne pozostawienie okresu od 6 do 12 miesięcy na oswojenie się z diagnozą), przed rozpoczęciem uczęszczania do szkoły, po wystąpieniu zmian w funkcjonowaniu. Ponieważ nie każda klinika ma bezpośredni dostęp do wszystkich wymienionych badań i interwencji, zalecenia te mogą posłużyć jako wskazówki do skierowania dziecka do odpowiedniego ośrodka.

- Powinno się ocenić u dziecka sferę emocjonalnego dostosowania się i umiejętności radzenia sobie, postępy w nauce stosowne do wieku, rozwój mowy i języka, możliwą obecność zaburzeń ze spektrum autyzmu, wsparcie socjalne (opieka społeczna może pomóc w dostępie do środków finansowych, rozwinąć sieć pomocy społecznej lub zapewnić wsparcie zdrowia psychicznego rodzinie, w razie potrzeby).
- Dobrostan psychospołeczny chorego na DMD, jego rodziców i krewnych powinien stanowić rutynową część opieki w DMD.

Interwencje

Opieka i wsparcie

- Koordynator opieki jest tutaj najważniejszą osobą: rodziny mogą się z nim kontaktować i darzyć zaufaniem. Osoba ta powinna posiadać wystarczającą wiedzę i doświadczenie w chorobach nerwowo-mięśniowych, aby móc udzielić rodzinie potrzebnych informacji.
- **Proaktywne działanie jest niezbędne, aby zapobiec problemom w funkcjonowaniu społecznym oraz izolacji społecznej, która pojawia się w kontekście DMD.** Przykłady przydatnych działań obejmują zwiększenie świadomości i edukacji na temat DMD w szkole i wśród kolegów dziecka, zapewnienie udziału w wydarzeniach sportowych i wycieczkach, kontakt z innymi przez Internet i inne formy aktywności, np. spotkania z psami szkolonymi do zabaw z chorymi dziećmi, tzw. dogoterapeutami.

Powinno się zapewnić dziecku specjalnie zindywidualizowany plan edukacji, w którym uwzględnia się potencjalne problemy w nauce i modyfikuje zajęcia, mogące szkodzić mięśniom dziecka (np. zajęcia wychowania fizycznego), redukuje nakład energii/zmęczenie (np. przechodzenie dużych odległości do stołówki szkolnej), zapewnia bezpieczeństwo (np. w czasie zabawy) itp.

- Ważne jest upewnienie się, że szkoła została dobrze poinformowana na temat DMD. Należy podzielić się ze szkołą informacjami, które Państwo posiadają i wyznaczyć w szkole osobę, która będzie wspierała dziecko i pomagała mu w razie potrzeby. Trzeba upewnić się, że dziecko z DMD korzysta w pełnym zakresie z zajęć edukacyjnych, których potrzebuje, aby rozwinąć umiejętność dobrej interakcji społecznej i przygotować się do przyszłej edukacji i pracy zawodowej.
- **Wspieranie niezależności i zaangażowania w podejmowanie decyzji** (szczególnie dotyczących opieki medycznej) jest potrzebne i bardzo istotne w promowaniu autonomii i niezależności dziecka. Powinno być częścią programu zaplanowanego, począwszy od opieki pediatrycznej, aż do wieku dorosłego.
- **Pomoc w rozwijaniu umiejętności społecznych i szkolnych** ułatwi znalezienie pracy i uczestniczenie w normalnym, codziennym życiu w dorosłości. Chłopcom z DMD pomaga w osiągnięciu swoich osobistych celów wsparcie ze strony otoczenia.
- Dostęp do opieki paliatywnej potrzebny jest, aby nieść ulgę lub zapobiec cierpieniu i poprawić jakość życia, kiedy zajdzie potrzeba. Poza leczeniem bólu (Tabela 6), zespoły opieki paliatywnej są w stanie zapewnić także emocjonalne i duchowe wsparcie, towarzyszyć rodzinie, objaśniać decyzje terapeutyczne, ustalać cele, ułatwiać komunikację z zespołem lekarzy, jak również wspierają rodzinę w sytuacji żalu, straty i żałoby.

Psychoterapia i farmakoterapia

Istnieje kilka dobrze znanych, pomocnych technik. Należą do nich treningi dla rodziców w radzeniu sobie za złym zachowaniem i konfliktami, terapie indywidualne i rodzinne oraz terapie behawioralne. Wprowadzenie analizy zachowania może pomóc w pewnych zachowaniach związanych z autyzmem.

Niektóre dzieci i dorośli odnoszą korzyść z włączenia leków w celu radzenia sobie z problemami, związanymi z zachowaniem czy emocjami. Leki te mogą być stosowane tylko pod kontrolą specjalistyczną. Wymagane jest monitorowanie depresji, agresji, zachowań kompulsywnych lub ADHD, jeśli zaburzenia te zostały zdiagnozowane przez specjalistę.

11. LECZENIE CHIRURGICZNE

Będzie wiele sytuacji, zarówno związanych z DMD (np. biopsja mięśnia, operacja przykurczy w stawach, operacja kręgosłupa, czy zakładanie gastrostomii), jak i niezależnych (np. ostre stany chirurgiczne), wymagających znieczulenia ogólnego. Istnieje wiele specyficznych kwestii, w przypadku DMD, które powinny zostać wzięte pod uwagę przy planowaniu bezpiecznej operacji.

Aby mieć pewność, że wszystko przebiegnie pomyślnie operacja powinna zostać przeprowadzona w szpitalu, gdzie personel zaangażowany w zabieg i opiekę pooperacyjną jest zaznajomiony z DMD i wykazuje chęć współpracy. Ponadto, w przypadku chorych leczonych w domu steroidami, należy rozważyć podanie osłonowo „dawki stresowej steroidów” podczas zabiegu.

Środki znieczulające i inne - bezpieczeństwo operacji

- Istnieje zawsze ryzyko, związane ze stosowaniem środków znieczulających. W DMD, zalecane jest stosowanie całkowicie dożylnego znieczulenia czy unikanie konkretnych leków. Postępowanie takie zwiększa bezpieczeństwo znieczulenia.
- Ważne jest minimalizowanie utraty krwi, zwłaszcza przy większych operacjach, jak np. operacje kręgosłupa.
- Wszystkie szczegóły dostępne są w głównym dokumencie.

Ostrożność ze względu na serce

- **Przed znieczuleniem ogólnym powinno być wykonane EKG i ECHO serca.** Badania te wskazane są również przed znieczuleniem przewodowym lub miejscowym, jeśli ostatni raz wykonane były ponad rok temu lub ostatni echokardiogram, wykonany 7-12 miesięcy temu był nieprawidłowy.
- **Przed wykonaniem znieczulenia miejscowego powinno być wykonane ECHO serca,** jeśli wynik wykonanego wcześniej badania był nieprawidłowy.

Ostrożność ze względu na układ oddechowy

- **Jeśli chory z DMD ma problemy z mięśniami oddechowymi, dzięki pewnym badaniom operacja może stać się bardziej bezpieczna,** choć ryzyko nadal istnieje. Bardzo ważna jest przedoperacyjna ocena funkcji oddechowej w ośrodku, w którym znana jest DMD. Może być potrzebny przedoperacyjny trening stosowania wentylacji nieinwazyjnej i wspomaganie kaszlu, jak również inne specjalistyczne działania.
- Chory na DMD przechodzący operację powinien być zawsze pod opieką fizjoterapeuty.
- Planowanie i ocena ryzyka związanego z zabiegiem są kluczowe dla bezpieczeństwa operacji chorego na DMD.

Ważne do zapamiętania:

1. *Znieczulenie ogólne zawsze wiąże się z pewnym ryzykiem, jednak w DMD należy zwrócić uwagę na pewne aspekty znieczulenia ogólnego, aby ryzyko zminimalizować. Należy do nich stosowanie pełnego znieczulenia dożylnego i absolutne unikanie sukcynylocholino.*
2. *Przed operacją należy ocenić stan serca i układu oddechowego.*
3. *Upewnij się, że lekarze wiedzą, że Twój syn choruje na DMD i przekaz, jakie leki otrzymuje.*

12. OPIEKA W STANACH NAGŁYCH

Jeśli będą Państwo musieli udać się z dzieckiem do szpitala w sytuacji nagłej, istnieje zakres czynników, które należy wziąć pod uwagę:

- **Diagnoza DMD, aktualne leczenie, obecność komplikacji oddechowych czy kardiologicznych oraz informacja o tym, kto głównie zajmuje się leczeniem Państwa dziecka, powinny być jasno przedstawione** przy przyjęciu do szpitala.
- Ponieważ wielu pracowników służby zdrowia nie jest świadomych potencjalnych strategii postępowania w DMD, **powinno się również objaśnić aktualne życiowe oczekiwania i spodziewaną dobrą jakość życia.**

Steroidy

Powinno się jasno przedstawić kwestię przewlekłego stosowania steroidów. Należy powiedzieć personelowi, **jak długo Państwa syn przyjmuje steroidy i czy nie została pominięta dawka leku.** Jeśli Państwa syn przyjmował steroidy w przeszłości, ważne jest poinformowanie lekarza również o tym.

- Steroidy mogą złagodzić odpowiedź na stres, dlatego może być potrzebne podanie dodatkowych dawek steroidów, jeśli pacjent na przewlekłej sterydoterapii jest w złym stanie.
- Steroidy zwiększają ryzyko choroby wrzodowej żołądka.
- Rzadko mogą pojawić się w stanie ostrym inne komplikacje.

Złamanie kości

Chłopcy z DMD mają zwiększone ryzyko złamania kości. Złamanie nogi może oznaczać trudności z powrotem do samodzielnego chodzenia, jeśli chodzenie i tak jest już bardzo trudne. Powinni Państwo zawiadomić o złamaniu swojego fizjoterapeutę i pozostałych członków zespołu terapeutycznego, aby mogli oni porozmawiać na ten temat z chirurgami, jeśli zajdzie taka potrzeba.

- **Operacja jest często lepszą opcją niż opatrunek gipsowy** złamanej nogi, jeśli pacjent chodzi samodzielnie.
- **O szybkim postawieniu chłopca „na nogi” decyduje intensywne rehabilitacja pod opieką fizjoterapeuty.**
- Jeśli złamany jest jeden z kręgów kręgosłupa, z silnym bólem pleców, wskazana jest konsultacja ortopedy lub endokrynologa, aby wprowadzone zostało właściwe leczenie (patrz: Rozdział 6).

Problemy oddechowe

Należy zanotować lub zapamiętać, jakie badanie oddechowe chłopiec miał ostatnio wykonywane (**np. natężoną pojemność życiową, FVC w spirometrii**). Informacja ta będzie potrzebna lekarzom badającym Państwa syna, jeśli zachoruje on nagle.

Największe ryzyko wystąpienia problemów oddechowych pojawia się wówczas, gdy zmniejszy się pojemność życiowa płuc i siła kaszlu:

- Potrzebna może być pomoc w oczyszczaniu dróg oddechowych;
- Ważne jest ułatwianie kaszlu/odkaszuszania;
- Potrzebne może być leczenie antybiotykiem;

Ważne do zapamiętania:

1. *Możliwe, że wiesz na temat DMD więcej niż lekarz Izby Przyjęć lub oddziału ratunkowego.*
2. *Poinformuj lekarza i personel medyczny, że Twój syn przyjmuje sterydy.*
3. *W razie złamania kości poproś aby skontaktowano się z lekarzem prowadzącym i fizjoterapeutą syna.*
4. *Jeśli to możliwe, przekaz kopię ostatnich badań serca i układu oddechowego (FVC i LVEF).*
5. *Jeśli obniżona jest saturacja krwi tlenem, lekarz musi być rozważny planując podanie tlenu lub leków uspokajających.*

- Czasem może być potrzebne wspomaganie wentylatorem;
- Ryzyko zaistnienia potrzeby dodatkowego wspomagania mięśni oddechowych w czasie infekcji może być wysokie u chłopców z graniczną funkcją oddechową. Niezbędna jest ostrożność w stosowaniu opioidów i innych środków uspokajających, jak również ostrożność w stosowaniu tlenu bez respiratoroterapii, ze względu na zwiększone ryzyko pogorszenia napędu oddechowego u ludzi z osłabioną siłą mięśni oddechowych;
- Jeśli stosowana jest już nocna wentylacja, w sytuacji nagłej niezbędny jest dostęp do respiratora. W przypadku pacjentów, którzy są już wentylowani, zespół zajmujący się opieką respiracyjną powinien włączyć się jak najszybciej.

Jeśli posiadają Państwo respirator (lub podobny sprzęt), dobrze jest wziąć go ze sobą do szpitala.

Serce

Należy zanotować lub zapamiętać wyniki ostatnich badań funkcji serca (**np. frakcji wyrzutowej lewej komory serca, LVEF, EF w badaniu echokardiograficznym**), wiedzieć jakie leki na serce i w jakiej dawce chłopiec przyjmuje oraz który kardiolog się nim opiekuje. Pomoże to lekarzom w nagłej sytuacji zdecydować, czy problemy, które obserwują u Państwa syna są związane z sercem.

- **Ważna jest świadomość ryzyka zaburzeń rytmu serca i kardiomiopatii.**

Ryzyko związane ze znieczuleniem (patrz: *Rozdział 11*) musi być brane pod uwagę zawsze, jeśli wymagana jest operacja lub znieczulenie ogólne.

SKRÓTY

ACE	Enzym konwertujący angiotensynę (inhibitory ACE stosowane są w leczeniu problemów kardiologicznych i nadciśnienia tętniczego)
ADHD	Zespół nadpobudliwości psychoruchowej (attention deficit hyperactivity disorder)
ADL	Aktywności dnia codziennego (activities of daily living)
AFOs	Ortezy na stopę i podudzie (ankle-foot orthoses – łuski do zapobiegania przykurczowi ścięgna Achillesa)
ALT	Aminotrasferaza alaninowa
AST	Aminotrasferaza aspartaginianowa
BP	Ciśnienie tętnicze (blood pressure)
CDC	Ośrodek Kontroli i Zapobiegania Chorobom (instytucja zdrowia publicznego w Stanach Zjednoczonych Center of Disease Control and Prevention)
CK	Kinaza kreatyniny (enzym, którego wartości są znacznie podwyższone u chorych na DMD lub inne dystrofie mięśniowe)
DEXA	densytometria (test oceniający gęstość mineralną kości) – czasem określane też jako DXA
DMD	Dystrofia mięśniowa Duchenne’a
EKG	elektrokardiogram (badanie oceniające rytm serca)
FVC	Natężona pojemność oddechowa (Forced vital capacity – test oceniający układ oddechowy)
IV	Dożylnie
KAFOs	Ortezy na kolano, kostkę i stopę (knee-ankle-foot orthoses – długie szyny mogące wspomagać chód, w zaawansowanym okresie choroby)
kg	Kilogram
L	Litr
LVEF	Fracja wyrzutowa lewej komory serca (left ventricular ejection fraction – ważny parameter oceniający funkcje serca)
mg	Milligram
nmol	Nanomol
VOCA	Komunikator mowy

SPIS WAŻNYCH TERMINÓW

Etiologia	przyczyna
Zachyłstowe zapalenie płuc	Zapalenie płuc powodowane podrażnienie treścią lub bakteriami pochodzącymi z żołądka, spowodowane jest zaburzeniami połykania
Rozstrzenie	Stan, w którym płuca nie są w pełni rozprężone
Wartości wyjściowe	starting point to compare other tests
BiPAP	Metoda wentylacji
BMI	Współczynnik określający proporcję masy ciała do wzrostu (tzw. Body Mass Index masa ciała w kg podzielona przez wzrost w metrach podniesiony do kwadratu)
Kardiomiopatia	zaburzenie funkcji, choroba, serca
Kąt Cobba	Pomiar kąta skrzywienia kręgosłupa na zdjęciu rtg
Przykurcze	Ograniczenie ruchomości w stawach prowadzące do utrwalonego nieprawidłowego ułożenia kończyny w stawie
Cechy Cushingoidalne	Termin używany na określenia twarzy "jak księżyc w pełni", cechy pojawiającej się czasem u ludzi otrzymujących sterydy (czasem nawet wtedy, kiedy nie było wyraźnego przyrostu masy ciała)
Depolaryzujące leki zwiotczające	Leki obniżające napięcie mięśni działające na receptory w mięśniu biorące udział w procesie depolaryzacji
DEXA	Densytometria (patrz skróty)
Dysfagia	Zaburzenia połykania
Dystrofinopatia	Termin stosowany na określenie różnych chorób spowodowanych nieprawidłową budową genu dystrofiny (dystrofia Duchenne'a, Beckera, objawowe nosicielki i rzadko-pacjenci z chorobą tylko serca)
Ćwiczenia ekcentryczne	Ćwiczenia takie jak schodzenie po schodach lub skoki na trampolinie, w których dochodzi raczej do wydłużania niż skurczu mięśni
Elektrokardiogram (EKG)	Metoda badająca czynność elektryczną serca. EKG wykonuje się umieszczając elektrody nad sercem na ścianie klatki piersiowej.
Echokardiogram ("echo")	Metoda oceniająca budowę serca, znana również jako usg serca. Pokazuje obraz bijącego serca.
Elektromiografia	Metoda oceniająca czynność elektryczną mięśnia. Pomaga ocenić, czy jest choroba nerwów obwodowych lub mięśni.
Natężona objętość oddechowa	Maksymalna objętość powietrza wydychanego po maksymalnym wdechu
Zapalenie żołądka/efluks żołądkowo-przełykowy	Występuje kiedy mięśnie wpustu – pomiędzy przełykiem a żołądkiem – nie domykają się prawidłowo. Możliwe jest wówczas zarzucanie kwaśnej treści żołądkowej do przełyku.

Gastrostomia	Chirurgicznie wykonana droga do żołądka, w tym przypadku aby założyć rurkę umożliwiającą odżywianie, znana też jako PEG
Mozaicyzm gonadalny	Sytuacja, w której komórki gonad (rozdrodzce) są mieszkanką dwóch różnych genetycznie linii komórkowych.
Nietolerancja glukozy	Stan przedcukrzycowy związany z opornością na insulinę
Objaw Gowersa	Objaw osłabienia mięśni obręczy biodrowej. Osoba wstająca z podłogi obraca się twarzą do podłogi, wstaje na szeroko rozstawionych stopach, odpychając się (wspinając) rękami po udach. Objaw często obserwowany w DMD, jednak możliwy również w innych chorobach, przebiegających z osłabieniem podobnych grup mięśni
Holter	24-godzinny zapis EKG
Hiperkapnia	Nadmiar dwutlenku węgla we krwi
Nadciśnienie tętnicze	Zbyt wysokie ciśnienie krwi tętniczej
Hipowentylacja	Zmniejszona wydajność oddychania
Hipoksemia	Za mało tlenu we krwi
Immunoblotting	Metoda badania zawartości dystrofiny w mięśniu
Immunocytochemia	Sposób oceny mikroskopowej zawartości dystrofiny w mięśniu
Przywodziciele ud	Mięśnie, które trzymają kolana razem
Kyfoskolioza	Nieprawidłowe wygięcie kręgosłupa, równocześnie na bok (skolioza) i do przodu lub tyłu (kyfoza)
Hipertermia złośliwa	Reakcja na znieczulenie ogólne związana ze wzrostem temperatury, potencjalnie stan zagrażający życiu
Testy/skale motoryczne	Testy oceniające sprawność ruchową w standaryzowany sposób
Mioglobinuria	Obecność w moczu mioglobiny –objaw rozpadu mięśnia (mocz ma kolor coca-coli, ponieważ zawiera białka będące produktami rozpadu mięśnia)
Osteopenia/osteoporoza	Obniżenie gęstości mineralnej kości
Pulsoksymetria	Metoda pomiaru utlenowania krwi przez skórę
Palpitacje	Odczucie nieprawidłowego bicia serca
Asymetria miednicy	Sytuacja, w której miednica jest ustawiona nierówno, np. skrzywiona w jedną stronę
Profilaktyka	Zapobieganie
Rabdomioliza	Rozpad mięśnia
Skolioza	Skrzywienie kręgosłupa
Stadium Tannera	Metoda określająca zaawansowanie rozwoju płciowego na podstawie wtórnych cech płciowych, takich jak rozmiar narządów płciowych, owłosienie łonowe
Tenotomia	Chirurgiczne przecięcie ścięgna

Epizod zatorowy	Powstanie w naczyniu krwionośnym skrzepliny, która odrywa się i przemieszczając się w z prądem krwi zatyka inne naczynie krwionośne
Tinea	Grzybicza infekcja skóry
Tracheostomia	Zabieg chirurgiczny pozwalający na dostęp do dróg oddechowych przez otwór w tchawicy
Szpotawość	Rotacja wewnętrzna stop powodowana zaburzoną równowagą siły różnych grup mięśni
Objętościowa rekrutacja oddechu	Zwiększanie ilości powietrza w płucach przy pomocy urządzenia pomagającego wprowadzić powietrze do płuc, np. worka Ambu lub tzw. in-ekssuflatora. Również respiratory mogą być używane w tym celu
Badanie videofluoroskopowe	Metoda oceny zaburzeń połykania na poziomie ustnogiardłowym. Video-rtg wykonywane jest w czasie, kiedy pacjent przełyka pokarm

MDA, PPMD, TREAT-NMD i UPPMD były bezpośrednio zaangażowane w napisanie i stworzenie tego poradnika

Tłumaczenie na j.polski: lek. med. Barbara Pęczkowska

Redaktor naukowy tłumaczenia na j. polski: dr hab. med. Anna Kostera-Pruszczyk

