

DIAGNOSTICUL SI MANAGEMENTUL DISTROFIEI MUSCULARE DUCHENNE

GHID PENTRU FAMILII

CUPRINS

	Pag
ACT DE DECLINARE A RESPONSABILITĂȚII	1
<hr/>	
1. INTRODUCERE	2
2. CUM SĂ FOLOSITI ACEST DOCUMENT	3
3. DIAGNOSTIC	7
4. MANAGEMENTUL NEUROMUSCULAR – mentinerea puterii si functiei	11
5. MANGEMENTUL REABILITARII – fizioterapie si terapia ocupationala	18
6. MANAGEMENTUL ORTOPEDIC – ajutor pentru oase si problemele articulatiilor	20
7. MANAGEMENTUL PULMONAR – ingrijirea muschilor respiratorii	22
8. MANAGEMENTUL CARDIAC – ingrijirea inimii	24
9. MANAGEMENTUL GASTROINTESTINAL - nutritie, inghitire si alte aspecte gastrointestinale	25
10. MANAGEMENTUL PSIHOSOCIAL - ajutor pentru tulburarile comportamentale si de invatare	27
11. CONSIDERATII PENTRU CHIRURGIE	30
12. CONSIDERATII PENTRU INGRIJIREA DE URGENTA	31
<hr/>	
ABREVIERI	33
LISTA TERMENILOR PE CARE I-ATI PUTEA INTALNI	34

ACT DE DECLINARE A RESPONSABILITĂȚII

Informațiile și sfaturile publicate sau puse la dispoziție în această broșură nu au intenția să înlocuiască serviciile medicului și nici relația medic-pacient. Aceste sfaturi trebuie luate în considerare împreună cu sfatul medicului dumneavoastră pe care ar trebui să îl consultați în toate aspectele legate de sănătatea dumneavoastră, mai ales în legătură cu simptomele ce au nevoie de diagnostic sau îngrijire medicală. Orice acțiune a dumneavoastră ca urmare a informației cuprinsă în această broșură este la libera dumneavoastră decizie. Deși au fost făcute toate eforturile pentru a ne asigura că informațiile cuprinse în această broșură sunt corecte și complete, acuratețea lor nu poate fi garantată și îngrijirea trebuie individualizată în fiecare situație.

1. INTRODUCERE

Acest ghid pentru familii reprezinta rezultatul unui consens international despre ingrijirile medicale in Distrofia Musculara Duchenne (DMD). Acest efort a fost suportat de Centrul pentru control si prevenire a bolilor din Statele Unite (CCB), in colaborare cu grupuri de sprijin ale pacientilor si cu reseaua TREAT-NMD. Documentul principal a fost publicat in Lancet Neurology.

Referinte pt. documentul principal:

Bushby K, și colectivul Diagnosticarea și managementul Distrofiei Musculare Duchenne partea 1: diagnostic și management farmacologic și psihosocial, Lancet neurology 2010, 9(1) 77-93

Bushby K, și colectivul Diagnosticarea și managementul Distrofiei Musculare Duchenne partea 2: implementarea îngrijirii multidisciplinare, Lancet Neurology 2010, 9(2) 177-189.

Documentul poate fi descărcat, fără taxă, de pe site-ul:

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

Recomandarile sunt bazate pe un studiu extins realizat de 84 de experți internaționali în diagnosticarea și tratarea DMD, aleși pentru a reprezenta o extinsă varietate de specializări. Fiecare, în mod independent, a categorisit diversele metode de tratament folosite în managementul DMD pentru a stabili cât de **“necesare”**, **“potrivite”** sau **“nepotrivite”** sunt fiecare dintre ele în diferitele stadii ale evoluției DMD. În total, ei au ajuns la peste 70.000 de scenarii diferite. Acest lucru le-a permis stabilirea unor repere asupra cărora majoritatea au fost de acord că reprezintă **“cea mai bună practică”** în îngrijirea DMD.

Experții au subliniat faptul că cea mai bună metodă de îngrijire obligă la o **abordare multidisciplinară** cu contribuția specialiștilor din multe arii diferite și că trebuie să fie un doctor sau cadru medical care să coordoneze activitățile echipei de specialiști. Pentru că fiecare persoană este unică, fiecare persoană afectată de DMD și familia sa ar trebui să fie **angajate activ în legătura cu un cadru medical** care să coordoneze și să individualizeze îngrijirea clinică.

Acest document va oferi informațiile de bază pentru a vă permite participarea efectivă la acest proces. Doctorul sau cadrul medical ce coordonează îngrijirea trebuie să fie conștient de toate problemele care pot apărea în DMD și trebuie să aibă acces la intervențiile ce reprezintă baza unei îngrijiri corespunzătoare și la implicare a altor diferite specialități. Importanța intervențiilor se va schimba de-a lungul timpului. Acest ghid va trece prin diferite subiecte și domenii ale tratării DMD (figura 1). Nu toate stadiile bolii necesită participarea tuturor specialiștilor, dar este important ca aceștia să fie disponibili la nevoie și ca persoana coordonatoare să aibă sprijinul necesar în toate aceste domenii.

2. CUM SA FOLOSITI ACEST DOCUMENT

Acest ghid contine multe informatii. Il puteti folosi in doua feluri. Unele familii prefera sa se concentreze pe stadiul DMD pe care l-a atins copilul. Altii prefera sa inteleaga cat de mult posibil despre fiecare aspect al DMD inca de la inceput.

In aceasta sectiune si in Figura 1 puteti vedea cum privesc specialistii stadiile diferite ale DMD si care este tipul de ingrijire pentru acel stadiu. Apoi, daca doriti sa treceti direct la partile relevante pentru dumneavoastra, ar trebui sa le gasiti cu usurinta. La sfarsitul documentului sunt doua sectiuni pe care ar putea fi important sa le aveti ca referinta: lucruri de tinut minte daca sunt planificate interventii chirurgicale si lucruri de luat in considerare intr-o situatie de urgenta. Sectiunile sunt colorate diferit, codul de culori potrivindu-se cu cele din figura. La sfarsitul cartii se gaseste un glosar pentru a va ajuta sa intelegeti termenii mai dificili pe care ii veti intalni in document sau pe cei folositi de echipa dumneavoastra de ingrijire.

“Aceste este un ghid despre aspectele medicale ale DMD, dar intotdeauna tineti cont ca latura medicala nu este totul. Ideea este ca, minimalizand problemele medicale, fiul dumneavoastra isi poate continua viata si puteti continua sa fiti o familie. Este bine de tinut minte ca majoritatea baietilor care sufera de Duchenne sunt copii fericiti si majoritatea familiilor se descurca foarte bine dupa socul initial al diagnosticului.”

Elizabeth Vroom
United Parent Projects Muscular Dystrophy

LUAND DMD PAS CU PAS (Figura 1)

DMD este o afectiune care sufera modificari o data cu trecerea timpului. Doctorii si persoanele implicate recunosc adesea stadiile cheie ale evolutiei conditiei. Ei folosesc aceste stadii cheie pentru a-si ghida recomandarile in legatura cu ingrijirea, desi aceasta stadializare e o delimitare un pic artificiala. Totusi ea ar putea fi utila pentru a identifica tipul de interventie necesara intr-un anumit moment si pentru a sti la ce ar trebui sa va asteptati de la echipa de ingrijire la momentul respectiv.

Faza presimptomtica

Majoritatea baietilor cu DMD nu sunt diagnosticati in perioada presimptomtica decat daca exista cazuri in familie sau se efectueaza analize de sange pentru alte motive. Simptomele de mers intarziat sau vorbit intarziat sunt prezente, dar de obicei sunt subtile si, in majoritatea cazurilor, trec neobservate sau nu sunt recunoscute in acest stadiu.

Faza ambulatorie timpurie

In stadiul ambulatoriu (mersului) timpuriu, baietii arata semnele ce sunt considerate de regula semnele clasice ale DMD - manevra Gowers (ceea ce inseamna ca au nevoie sa se sprijine cu mainile pe coapse in timp ce se ridica de jos), mersul leganat sau mersul pe varfuri. Ei pot inca sa urce scarile, dar de obicei aduc al doilea picior langa primul in loc sa mearga picior dupa picior.

Aceste doua stadii timpurii sunt perioada in care procesul de diagnosticare este, de obicei, in curs de desfasurare (sectiunea 3).

DIAGNOSTICUL: Sunt recomandate teste specifice pt identificarea modificarilor in ADN sau mutatia genetica ce cauzeaza DMD. Parerea specialistilor poate fi necesara pentru interpretarea testelor si discutarea felului in care rezultatele vor avea un impact asupra fiului dumneavoastra si a membrilor familiei.

INVATAREA SI COMPORTAMENTUL: Baietii care au DMD au sanse mai mari sa aiba probleme de acest gen. Unele se datoreaza efectului DMD asupra creierului, altele datorita limitelor fizice. Unele medicamente cum ar fi steroizii joaca si ele un rol in acest aspect. Sprijinul familiei este esential si adesea e nevoie de ajutorul specialistilor pentru rezolvarea problemelor de invatare si comportament (sectiunea 10).

FIZIOTERAPIA: Intalnirea cu echipa de fizioterapie (sectiunea 5) in acest stadiu timpuriu, inseamna ca regimul de exercitii poate fi introdus gradual pentru a mentine muschii maleabil si pentru a preveni sau minimaliza rigidizarea incheieturilor. Echipa de fizioterapie va poate sfatui asupra unor exercitii potrivite pentru scoala, sustinand astfel participarea la procesul de invatamint.

STEROIZII: Este momentul potrivit pentru a afla despre optiuni de tipul steroizilor (sectiunea 4), care vor fi planificati pentru momentul in care abilitatile locomotorii ale baiatului incep sa scada sau sa se "aplatizeze". In planul de folosire al steroizilor este important sa se verifice daca toate imunizarile sunt complete si daca orice factori de risc ale efectelor secundare ale steroizilor pot fi preveniti si minimizati. Ar putea fi necesara de exemplu o supraveghere a excesului ponderal.

INIMA SI MUSCHII RESPIRATORII: In mod obisnuit, in acest stadiu nu apar probleme ale inimii sau functiei respiratorii, dar supravegherea ar trebui sa fie constituita din vizite regulate la doctor si stabilirea unei linii de baza (ceea ce e "normal" pentru fiul dumneavoastra). Monitorizarea cardiaca este recomandata la diagnosticare si apoi o data la fiecare doi ani pana la varsta de zece ani. Dupa varsta de zece ani, monitorizarea ar trebui sa fie mai frecventa. De asemenea e important ca baiatului sa i se faca vaccin pneumococcic si antigripal (sectiunea 7).

Faza ambulatorie tarzie

In stadiul ambulatoriu tarziu, mersul devine din ce in ce mai dificil si apar mai multe probleme la urcatul scarilor si la ridicatul de jos.

INVATAREA SI COMPORTAMENTUL: Va fi necesar sprijinul permanent al profesionistilor pentru a ajuta la gestionarea problemelor legate de invatare si comportament si ajutorul specific ar putea fi necesar pentru strategiile de adaptare si pentru a face fata pierderii abilitatii de a merge (sectiunea 10).

FIZIOTERAPIA: Actiunile de reabilitare se vor baza pe gradul de miscare si independenta (sectiunea 5). Daca rigiditatea incheieturilor devine mai ales o problema pentru interventii de fizioterapie, va fi necesara interventia unui specialist in ortopedie. Este important sa va asigurati ca exista un fotoliu rulant care ofera sprijinul necesar pentru a promova independenta si confortul continuu.

STEROIZII: Managementul tratamentului cu steroizi este important in acest stadiu, si trebuie aplicat acordandu-se o atentie sporita atit regimului si dozei folosite (sectiunea 4) cat si efectelor secundare. Controlul bianual este important pentru monitorizarea tonusului muscular si functiei motorii. Supravegherea greutatii trebuie sa aiba in vedere tendinta de a fi supra sau subponderal si aplicarea unei interventii potrivite, daca e nevoie (sectiunea 9).

INIMA SI MUSCHII RESPIRATORII: Desi din punct de vedere respirator si cardiac (sectiunile 7 si respectiv 8) exista in continuare un risc scazut de complicatii, dar e necesara totusi monitorizarea celor doua functii. Echocardiograma si alte teste tipice trebuie facute anual incepind cu virsta de 10 ani. Daca se vor constata modificari ecografice, medicul va recomanda o interventie specifica.

Faza non-ambulatorie timpurie

In **FAZA NON-AMBULATORIE TIMPURIE** baiatul are nevoie de un fotoliu rulant. La inceput va putea sa il foloseasca singur si sa aiba de regula o pozitie buna (sectiunea 5).

INVATAREA SI COMPORTAMENTUL In ciuda deprecierii continue a conditiei este necesar sa se puna accentul pe independenta si sa fie incurajata participarea normala la scoala si activitati placute din perioada adolescentei.

FIZIOTERAPIA: Devine foarte importanta atentia acordata rigiditatii membrilor superioare (umeri, coate, incheieturi si degete), precum si necesitatea unui echipament de sprijin pentru a va ajuta fiul sa stea in picioare. Folosirea steroizilor reduce incidenta scoliozei, dar monitorizarea acesteia este foarte importanta mai ales in urma pierderii capacitatii locomotorii. In unele cazuri scolioza progreseaza destul de rapid, deseori in cateva luni (sectiunea 6). Poate fi necesar ajutorul unui ortoped pentru a face fata problemelor legate de pozitia piciorului, care pot cauza durere sau disconfort si pot limita alegerea pantofilor.

STEROIZII: Mentinerea tratamentului cu steroizi continua sa fie o parte importanta a managementului in aceasta faza (sectiunea 4) fie ca este in continuarea inceperii tratamentului intr-o faza anterioara fie ca tratamentul este inceput in aceasta faza.

INIMA SI MUSCHII RESPIRATORII: Monitorizarea anuala a functiei cardiace este esentiala in continuare si orice deteriorare trebuie trata prompt (sectiunea 8). Functiile respiratorii incep sa se deterioreze dupa pierderea independentei in mers si poate fi necesara introducerea unei serii de interventii pentru a ameliora complicatiile determinate de insuficienta respiratorie si pentru a facilita tuscitul (sectiunea 7).

Faza non-ambulatorie tarzie

In faza non-ambulatorie tarzie mentinerea functiei membrelor superioare si a unei posturi corecte este din ce in ce mai dificila si devine mai probabila aparitia complicatiilor.

FIZIOTERAPIA: Este important sa discutati cu fizioterapeutul in legatura cu stabilirea celui mai bun echipament pentru mentinerea independentei si participarii la diverse activitati. Ar putea fi necesare si adaptari suplimentare pentru facilitarea activitatilor precum mancatul, bautul, toaleta personala si intorsul in pat.

STEROIZII: Deciziile legate de tratamentul cu steroizi, nutritie si mentinerea greutatii trebuiesc revizuite si discutate cu echipa de ingrijire.

INIMA SI MUSCHII RESPIRATORII: Este recomandata monitorizarea bianuala a functiei cardiace si respiratorii si deseori pot fi necesare investigatii si interventii mai intense.

Multi tineri afectati de DMD traiesc vieti normale, implinite, de adult. Este important sa planificati in mod activ o viata de adult cu sprijin, dar independenta, avand parte de toate oportunitatile si provocarile acesteia.

Sectiunea urmatoare prezinta opt domenii diferite de ingrijire in DMD asa cum sunt descrise in Figura 1.

Stadiul 1: FAZA PRESIMPATOMICA Diagnosticul poate fi stabilit daca se descopera accidental nivelul ridicat al creatinazei sau daca exista in familie un istoric Poate fi observata intarziere in dezvoltare, dar nu tulburari ale mersului	Stadiul 2: FAZA AMBULATORIE TIMPURIE Manevra Gowers Mers leganat Posibil mers pe varfuri Poate urca scari	Stadiul 3: FAZA AMBULATORIE TARZIE Dificultati crescute la mers Pierderea posibilitatii de urcare a scarilor si ridicare de la podea.	Stadiul 4: FAZA NON-AMBULATORIE TIMPURIE Poate fi capabil sa se autopropulseze pentru o perioada Capabil sa isi mentina singur postura Poate sa apara scolioza.	Stadiul 5: FAZA NON-AMBULATORIE TARZIE Mentineria functiei membrelor superioare si a posturii corecte este din ce in ce mai limitata	
Nevoie de eforturi de diagnosticare si de consiliere genetica		Cel mai probabil sa fie diagnosticat pana in acest stadiu daca nu apar intarzieri din alte motive (de ex. patologii simultane cu alta afectiune)			DIAGNOSTIC
Planuri anticipate pentru viitoare simptome Asigurati programul de imunizare complet	Evaluare continua privind evolutia bolii corelata cu interpretarea testelor de diagnostic Evaluare cel putin la 6 luni a functiei motorii a puterii si duratei miscarilor pt a defini faza si necesitatea interventiilor cu steroizi, continuarea managementului tratamentului cu steroizi si managementul efectelor secundare				MANAGEMENT NEUROMUSCULAR
Educatie si sprijin Masuri preventive de mentinere a extensibilitatii muschilor/reducere a contracturilor Incurajarea exercitiilor/activitatii adecvate Sustinerea functiilor si a participarii la activitati Achizitia echipamentului de adaptare necesar		Masurile anterioare continua Achizitionarea unui fotoliu rulant, a unor dispozitive de sedere si adaptari pentru a permite maximul de independenta in activitati zilnice, functionalitate si participare			MANAGEMENT PENTRU REABILITARE
Chirurgia ortopedica e rareori necesara		Poate fi luata in considerare in anumite situatii optiunea chirurgiei pentru contractura tendonului lui Achille	Monitorizare pt scolioza: interventie chirurgicala pentru fuziunea spinala posterioara in anumite situatii Posibile interventii pt pozitia piciorului pentru pozitionarea in fotoliul rulant		MANAGEMENT ORTOPEDIC
Funcție respiratorie normala Asigurati programul obisnuit de imunizare incluzand vaccinuri antipneumococ si antigripal.	Risc scazut de complicatii respiratorii Monitorizarea evolutiei		Creste riscul problemelor respiratorii Demararea investigatiilor respiratorii	Creste riscul insuficientei respiratorii Demararea investigatiilor si interventiilor respiratorii	MANAGEMENT PULMONAR
Ecocardiografia la momentul diagnosticului sau pana la 6 ani	Maxim 24 de luni intre investigatii, pana la 10 ani si annual dupa varsta de 10 ani	Evaluari identice cu grupul de varsta anterior Cu varsta, creste riscul problemelor cardiace; necesitatea interventiei chiar si daca e asimptomatic Deteriorarea functiei cardiace necesita interventii standard pentru prevenirea accidentului cardiac			MANAGEMENT CARDIAC
Mentineria unei greutati normale, corespunzatoare varstei Evaluare nutritionala pentru supra/sub ponderalitate				Atentie asupra unei posibilei disfagii	MANAGEMENT GASTROINTESTINAL
Sprijinul familiei, evaluare/interventie timpurie pentru dezvoltare, invatare si comportament	Evaluare/interventie pentru invatare, comportament si adaptare Sprijiniti independenta si dezvoltarea sociala		Planificati tranzitia catre serviciile de sprijin pentru adult		MANAGEMENT PSIHOSOCIAL

Figura 1. Diferite arii de ingrijire pentru fiecare stadiu al DMD

3. DIAGNOSTIC

AVETI GRIJA LA DIAGNOSTIC

Diagnosticul reprezinta cauza specifica a unei afectiuni medicale. Este foarte important sa stabiliti diagnosticul exact cand DMD este suspecta de catre doctorul dumneavoastra. Scopul principal al ingrijirii in aceasta perioada il reprezinta stabilirea diagnosticului exact cat mai repede. Printr un diagnostic prompt, toata familia poate fi informata despre traseul general al DMD, se poate oferi consiliere genetica si pot fi prezentate optiunile de tratament. O ingrijire adecvata poate fi pusa in aplicare si familia poate beneficia de suport si instruire. Ideal ar fi ca diagnosticul sa fie pus de catre un doctor specialist in afectiunile neuromusculare, care poate evalua copilul din punct de vedere clinic si care poate initia si interpreta investigatiile intr-un mod corect. Urmarirea familiei si suportul dupa diagnostic vor fi adesea completate cu sprijinul din partea consilierilor genetici.

CAND SA SUSPECTAM DMD

Primele suspiciuni sunt de obicei ridicate de unul din urmatoarele 3 semne (chiar si atunci cand la antecedentele familiale nu exista DMD)

- Probleme ale functiilor musculare. Se intampla adesea ca un membru al familiei sa observe ca ceva este in neregula. Baietii cu DMD incep sa mearga mai tarziu decat alti baieti de varsta lor. Muschii gambei sunt mariti ca volum si au probleme la alergat, sarit sau la urcatul scarilor. Ei cad usor si pot avea tendinta sa mearga pe varful degetelor. Pot prezenta de asemenea o intarziere in vorbire. Unul din semnele clasice de DMD este reprezentat de manevra sau semnul Gowers, in care baiatul trebuie sa-si foloseasca mainile si bratele pentru a le "plimba" in sus pe corp pentru a se impinge si a se ridica in picioare. Acest lucru se intampla datorita slabiciunii muschilor soldurilor si coapselor (vezi figura 2).
- Nivelele crescute ale proteinei creatinkinaza (CK) la analizele de sange. Gasirea unei valori crescute ale CK necesita prezentarea prompta la un medic specialist in afectiuni neuromusculare pentru confirmarea diagnosticului. Nivele crescute ale CK sunt intalnite si la persoane cu alte probleme musculare si doar o crestere a CK nu este de ajuns pentru a confirma DMD.
- Nivelele crescute ale enzimelor hepatice (AST, ALT) la analizele de sange. Nivelele ridicate al acestor enzime sunt de cele mai multe ori asociate cu afectiunile hepatice, dar distrofiile musculare pot de asemenea cauza aceasta crestere. Valori neasteptat de mari ale acestor enzime fara existenta altei cauze trebuie sa ridice suspiciunea ca si nivelul CK va fi ridicat si astfel poate fi suspectat un diagnostic de distrofie musculara. O biopsie a ficatului nu este recomandata.
- Copiii cu DMD au adesea o intarziere in dezvoltarea vorbirii si uneori se pot prezenta cu acest semn (vezi sectiunea 10).

CONFIRMAREA DIAGNOSTICULUI DE DMD

DMD este o afectiune genetica – ea este cauzata de o mutatie sau o schimbare in ADN-ul genei numita distrofina sau gena DMD. Diagnosticul trebuie confirmat printr-un test genetic realizat de obicei dintr-o proba de sange, dar uneori sunt utilizate si alte teste. Unele experiente legate de testele genetice sunt oferite in Chenarul 1.

Lucruri importante de retinut :

1. Detereminarea diagnosticului este un pas important pentru ca d-voastra si doctorul d-voastra sa puteti face un plan pentru ingrijirea copilului.
2. Doctorul nu poate pune diagnosticul doar pe baza unui test a CK (creatinkinazei). Daca fiul d-voastra are valorile CK crescute, doctorul va trebui sa confirme diagnosticul prin testarea genetica.
3. NU SUNTETI SINGUR. Luati legatura cu doctorul dvs. pentru a va raspunde la orice intrebari si cautati consultanta la un consilier genetic.
4. Aceasta este perioada potrivita sa contactati un grup de suport sau o organizatie de sustinere care pot reprezenta un real ajutor. Puteti gasi o lista de contacte la www.treat-nmd.eu/dmddpatientorganisations.



Figura 2. Manevra Gowers

TESTELE

1) TESTAREA GENETICA

(surori, fiice, matusi, verisoare) pentru a determina daca sunt la randul lor purtatoare sau nu.

Testarea genetica si prezentarea la un consilier genetic va ajuta familia sa inteleaga rezultatele testului genetic si potentialul impact asupra altor membri ai familiei (vezi Chenarul 1).

2) BIOPSIA MUSCULARA

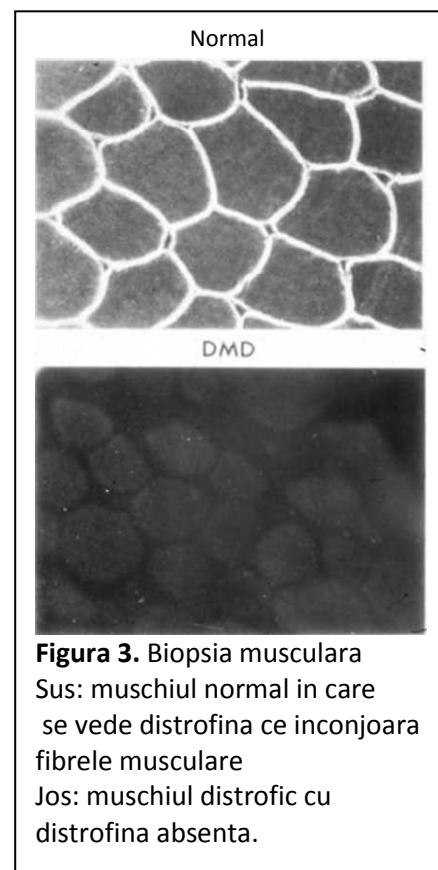
Doctorul va poate recomanda o biopsie musculara (luarea unei mici mostre de tesut muscular pentru a o analiza). Mutatia genetica in DMD se manifesta prin faptul ca organismul nu poate produce distrofina sau produce o cantitate insuficienta. Acest test poate oferi informatii referitoare la cantitatea de distrofina prezenta in celulele musculare (vezi figura 3).

Daca diagnosticul a fost deja stabilit prin testarea genetica , biopsia musculara nu mai este necesara. Totusi, in anumite centre, diagnosticul de DMD poate fi stabilit prin biopsie musculara. Testarea genetica dupa determinarea unui deficit de distrofina prin biopsia musculara este esentiala pentru a determina modificarea specifica a ADN-ului sau mutatia genetica ce cauzeaza DMD.

Sunt 2 tipuri de teste ce se realizeaza de obicei intr-o biopsie musculara. Acestea sunt imunocitochimie si imunoblot pentru distrofina. Aceste teste se realizeaza pentru a determina prezenta sau absenta distrofinei si pot ajuta la a diferentia DMD de formele mai usoare ale afectiunii.

3) ALTE TESTE

In trecut, teste ca electromiografie (EMG) sau studiile de conductie nervoasa (testele cu ace) au reprezentat o parte traditionala in evaluarea unui copil cu suspiciune de afectiune neuromusculara. Expertii au cazut de acord ca aceste teste NU SUNT adecvate sau necesare pentru evaluarea DMD.



Chenarul 1. De ce este importanta confirmarea genetica?

CONSULTATIA GENETICA SI TESTAREA PURTATORILOR:

- Uneori mutatia genetica cauzatoare a DMD apare accidental la un baiat. Aceasta este considerata o mutatie spontana. In alte cazuri este transmisa de la mama la fiu.
- Daca mama are mutatia genetica prezenta, ea este numita "purtatoare" si poate transmite aceasta mutatie copiilor. Baietii carora ea le va transmite aceasta mutatie vor suferi de DMD, pe cand fetele vor fi la randul lor purtatoare. Daca mama este testata si se determina faptul ca prezinta aceasta mutatie, ea poate lua decizii informate despre viitoarele sarcini si de asemenea rudele sale de sex feminin (surori, matusi, fiice) pot fi testate pentru a vedea daca prezinta riscul de a da nastere unui baiat cu DMD.
- Chiar daca o femeie nu este purtatoare exista un risc mic pentru viitoarele sarcini pentru ca mutatia poate aparea la nivelul ovulului sau a celulei ou. Acest proces este cunoscut sub numele de "mozaicism al liniei germinale".
- O purtatoare prezinta de asemenea un risc mic de a dezvolta afectiuni cardiace sau chiar slabiciuni ale picioarelor la varste inaintate. Cunoasterea statutului ei de purtatoare ajuta la identificarea acestui risc astfel incat femeia sa poata avea parte de sfaturi adecvate.
- Ar trebui sa aveti acces la un consilier genetic care sa va poata explica toate aceste aspecte mai in detaliu.

ELIGIBILITATEA PENTRU STUDIILE CLINICE:

- Exista un numar de studii clinice in desfasurare ce au in prim plan DMD care au ca tinta anumite tipuri de mutatie. Testarea genetica este necesara pentru a determina daca baiatul dvs este eligibil pentru a participa la aceste studii. Pentru a ajuta doctorii sa gaseasca baietii care pot fi eligibili, ar trebui sa va inscrieti intr-un registru al pacientilor.
- Cea mai importanta intrebare pe care trebuie sa ne-o punem este daca testarea genetica efectuata a fost la nivelul standardelor acceptate actualmente, pentru a defini exact mutatia genetica. Daca nu a corespuns acestor standarde, o alta testare va fi necesara. Trebuie sa discutati asta cu doctorul dumneavoastra. Determinarea mutatiei exacte este necesara si pentru inregistrarea in baza de date a pacientilor DMD. Puteti gasi detalii despre tipurile de teste care se pot face si despre cat de eficiente sunt la detectarea la cel mai mic detaliu al mutatiei genetice in documentul principal.

Toate registrele nationale ale pacientilor pentru DMD din intreaga lume sunt enumerate la www.treat-nmd.eu/patientregistries. Va rugam vizualizati site-ul pentru mai multe detalii.

4. MANAGEMENTUL NEUROMSUCULAR – mentinere puterii si functiei

CE TESTE AR TREBUI FACUTE SI DE CE

Fiul dumneavoastra ar trebui să faca verificari regulate la un medic specialist care are pregătirea necesara pentru a monitoriza modul in care lucrurile merg și să înțeleagă dacă există ceva neobișnuit care ar putea avea nevoie de evaluari suplimentare. Acest lucru este important pentru a lua decizii in legatura cu noile tratamente in momentele cele mai potrivite si in legatura prevenirea cat mai multor probleme posibil. Este recomandat ca fiul dumneavoastra sa vada un doctor la fiecare 6 luni si un specialist fizioterapeut si/sau terapeut ocupational la fiecare 4 luni, daca este posibil.

Testele folosite in diferite clinici pt a urmări indivizii cu DMD pot varia. Cel mai important lucru este ca există revizuirea periodică, astfel încât intervențiile pot fi monitorizate în mod corespunzător. Aceste evaluări periodice trebuie să includă teste care arata cum progresa starea, incluzand:

PUTEREA: Puterea poate fi măsurată în diferite moduri pentru a vedea dacă forța generata la nivelul articulațiilor specifice se schimbă.

RAZA DE MISCARE A INCHEIETURILOR: Acest lucru este făcut pentru a monitoriza dacă contracturile sau scurtarea articulatiilor evolueaza si pentru a ajuta la orientarea catre cele mai utile miscari de intindere (sau de stretching) sau interventii.

TESTE CRONOMETRATE: Multe clinici desfasoara regulat activitati cronometrate cum ar fi timpul necesar pentru a se ridica de la podea, timpul necesar parcurgerii unei anumite distante, timpul necesar urcarii catorva scari. Acestea ofera informatii importante despre cum se schimba starea pacientului si cum acesta raspunde la tratament.

SCALA FUNCTIILOR MOTORII: Exista un numar mare de gradatii diferite, dar clinicianul dumneavoastra ar trebui sa foloseasca in mod current aceeasi gradatie pt a monitoriza starea intr-un mod sistematic. Gradatii diferite ar putea fi utile in momente diferite.

ACTIVITATI DE ZI CU ZI: Acestea permit echipei sa isi dea seama daca este nevoie de ajutor suplimentar pentru a asigura independenta.

TRATAMENTE MEDICAMENTOASE PENTRU SIMPTOMELE MUSCULARE

In prezent, se fac o serie de cercetari in domeniul noilor medicamente pt DMD. In acest document expertii dau recomandari numai acolo unde exista deja dovezi suficiente pentru un anumit tratament. Aceste recomandari se vor schimba in viitor cand noi dovezi (cum ar fi rezultatul experimentelor clinice) vor deveni disponibile. Aceste orientari vor fi revizuite pe masura ce noi rezultate vor deveni disponibile.

Desi este asteptat ca in viitor o gama mai larga de optiuni de tratament sa fie disponibile, in prezent, singurul tratament medicamentos pt simptomele musculoscheletice ale DMD asupra carora specialistii au fost de acord ca exista suficiente dovezi pentru a-l recomanda este tratamentul cu steroizi. Steroizii sunt subiectul discutat in detaliu aceasta sectiune. Tratamente medicamentoase pentru alte simptome specifice al bolii, cum ar fi problemele cardiace , vor fi discutate mai tarziu.

TRATAMENT CU STEROIZI - UN GHID PAS CU PAS

Steroizii sunt folositi in multe alte afectiuni medicale, existand multa experienta cu privire la folosirea lor in intreaga lume. Nu exista nici un dubiu ca aduc beneficii multor baieti cu DMD dar acest beneficiu are nevoie sa fie echilibrat cu contracararea proactiva a posibilelor efecte secundare. Folosirea steroizilor este foarte importanta in DMD si ar trebui discutata cu toate familiile din timp.

Aspecte importante de retinut:

1. *Din cauza faptului ca fiul dumneavoastra nu are distrofina, muschii lui vor devini din ce in ce mai slabi.*
2. *Anumite tipuri de exercitii precum si oboseala pot deteriora muschii si mai mult.*
3. *Doctorul intelege progresul slabirii muschilor si il poate ajuta pe copilul dumneavoastra sa fie pregatit pentru urmatorul pas.*
4. *Este important ca doctorul sa stie cum functioneaza muschii copilului dumneavoastra, pentru a incepe terapia potrivita cat mai curand posibil.*

NOTIUNI DE BAZA

- **Steroizii (de asemenea numiti glucocorticoizi sau corticosteroizi) sunt singurele medicamente cunoscute in incetinirea declinului puterii muschilor si functiei motorii in DMD.** Scopul folosirii steroizilor este acela de a ajuta copilul sa mearga independent pt mai mult timp, sa permita intensificarea participarii lui la diverse activitati si pt a intarzia scaderea frecventei respiratorii, a problemele cardiace sau ortopedice. De asemenea pot reduce riscul scoliozei (curbura coloanei vertebrale).
- **Prevenirea si gestionarea efectelor secundare trebuie sa fie proactive si anticipative.** Interventiile trebuie sa aiba loc in timp TAMPURIU intr-un efort de prevenire a problemelor si impiedicare a severitatii acestora. Efecte secundare ale folosirii steroizilor variaza de regula si sunt expuse in Tabelul 1.

INCEPEREA SI OPRIREA TRATAMENTULUI CU STEROIZI

- **Perioada optima pentru inceperea tratamentului cu steroizi este cand functia motorie se afla in "faza de platou"** - cand functiile motorii ale baiatului au incetat sa mai creasca, dar nu au inceput sa se inrautateasca. In mod normal acest lucru se intampla undeva in intervalul de varsta dintre 4-6 ani. Nu este recomandat sa se administreze steroizi copiilor care inca dezvoltata functii motorii, in special daca au varsta sub 2 ani.
- **Programul national de vaccinare recomandat ar trebui finalizat pana cand tratamentul cu steroizi este inceput, la fel si imunizarea impotriva varicelei.**
- **Inceperea tratamentului cu steroizi la baieti/tineri care nu mai merg independent, este o chestiune a propriei decizii si trebuie sa fie discutata cu un medic, avand in vedere efectele factorilor de risc pre-existenti.** La baietii care au folosit steroizi in perioada in care inca mergeau, multi experti recomanda continuarea medicamentatiei si dupa pierderea mersului. Scopul tratamentului la o persoana ce nu mai poate sa mearga este acela de a-si pastra rezistenta membrului superioare, de a incetini progresia scoliozei si de a intarzia declinul functiilor cardiace si respiratorii.

DIVERSE REGIMURI CU STEROIZI

Una din potentialele confuzii in ingrijirea DMD este aceea ca diferiti doctori si clinici adesea prescriu diferite regimuri de steroizi, ceea ce inseamna ca veti afla informatii despre diferite medicamente si diferite regimuri. Aceste orientari au incercat sa stabileasca un traseu clar de a utiliza steroizii in mod eficient si in conditii de siguranta, bazat pe evaluarile regulate ale functiilor si reactii secundare.

- **Prednison (prednisolon) si deflazacort** sunt cele doua tipuri de steroizi care sunt in principal folositi pt DMD. **Se presupune ca actioneaza similar.** Niciunul din ei nu este in mod evident mai bun decat celalalt. Experimente clinice planificate sa se desfasoare asupra acestor medicamente sunt importante si ar trebui sa ne ajute sa le intelegem mai bine in viitor.
- Alegerea carui steroid sa folosim depinde de existenta acestuia intr-o anumita tara, de cost, de modul in care medicamentul este administrat, de reactiile secundare percepute. Prednisonul are avantajul de a nu fi scump si este disponibil atat sub forma de tablete, cat si sub forma lichida. Deflazacortul poate fi preferat in favoarea prednisonului de anumite persoane, deoarece exista un risc mai mic de a lua in greutate.

Incepand cu o utilizare zilnică a unui steroid a fost preferat de către experți în favoarea regimurile alternative. Datele provenite din studiile în curs de desfășurare și viitoare pot schimba aceste recomandari.

Aspecte importante de retinut:

1. *Steroizii sunt singurele medicamente cunoscute in incetinirea slabiciunii musculare.*
2. *Spuneti intotdeauna doctorilor si altor furnizori de asistenta medicala ca fiul dumneavoastra ia steroizi. Acest lucru este important daca sufera o interventie chirurgicala sau prezinta o infectie sau rana, deoarece steroizii pot atenua sistemul imunitar.*
3. *Fiul dumneavoastra nu ar trebui niciodata sa opreasca brusc medicamentatia cu steroizi.*
4. *Fiul dumneavoastra ar trebui sa faca controale regulate la un doctor a carui compententa este administrarea steroizilor. Doctorul va va explica posibilele efecte secundare si va va informa daca fiul dumneavoastra prezinta riscul sa le dezvolte.*

Chenarul 2. Doze pentru inceperea si mentinerea tratamentului cu steroizi

- **Doza de inceput recomandata pt prednison este de 0.75 mg/kg/zi si pt deflazacort este de 0.9 mg/kg/zi, luate dimineata.** Unii copii pot prezenta efecte secundare comportamentale de scurta durata (hiperactivitate, stari oscilative) timp de cateva ore de la administrarea medicamentului. Pentru acesti copii administrarea medicamentului dupa-amiaza ar putea usura unele din aceste dificultati.
- **Pentru indivizii ambulatori, doza este de obicei crescuta pe masura ce copilul inaintea in varsta pana atinge greutatea aproximativa de 40 kg.** Doza maxima de predison este de obicei limitata la aproximativ 30 mg/zi si de deflazacort la 36 mg/zi.
- Adolescentii nonambulatori aflati sub tratament cu steroizi de lunga durata au de obicei greutatea mai mare de 40 kg si **doza de prednison per kg se afla in intervalul 0,3-0,6 mg/kg/zi.** Cu toate ca aceasta doza este mai mica decat limita de aproximativ 30 mg, s-a demonstrat a avea un beneficiu substantial.
- Tratamentului cu steroizi sub forma de doza zilnica a fost preferat de specialisti fata de tratamentul alternativ (o zi da, una nu). Date ce sunt asteptate de la studiile in desfasurare sau viitoare, pot modifica aceasta recomandare.
- Deciziile cu privire la mentinerea dozei de steroizi sunt efectuate pe baza varstei, cat de bine raspunde pacientul la steroizi si dificultatea efectelor secundare. Deci aceasta decizie trebuie revizuita de fiecare data cand vizitati clinica, fiind bazata pe rezultatele testelor facute si pe concluzia privind efectele secundare care pot fi controlate sau tolerate.
- **La baietii aflati sub tratament cu doza mica de steroizi (mai mica decat doza de inceput per kg masa corporala) care incep sa intre in declin functional, este necesar sa se ia in considerare o ajustare de "salvare functionala".** Doza de steroizi este marita pana la tinta si apoi pacientul trebuie sa fie reevaluat in aproximativ 2-3 luni pentru a se observa beneficiile.
- **Nu exista un consens privind doza optima de steroizi daca tratamentul este pornit la un individ nonambulator.** De asemenea, nu este cunoscut cat de eficient este tratamentul cu steroizi in prevenirea scoliozei sau in stabilizarea functiilor cardiace si respiratorii. Aceasta problema justifica studii viitoare.

ADMINISTRAREA STEROIZILOR SI EFECTELOR SECUNDARE (Chenarele 3 si 4 si Tabelul 1)

O data ce un baiat a inceput terapia cu steroizi pe termen lung, masurile alternative de control al efectelor secundare este cruciala. O data ce terapia cu steroizi este baza terapiei pentru DMD, ea nu trebuie administrata la intamplare de doctor sau familie si poate fi administrata doar de un medic cu experienta potrivita.

Chenarul 3. Administrarea tratamentului cu steroizi

Este sugerata o reducerea a dozei de aproximativ $\frac{1}{4}$ - $\frac{1}{2}$ in momentul in care apar efecte secundare intolerabile sau imposibil de controlat, urmata de o reevaluare prin telefon sau vizita la clinica la o luna pentru a urmari controlul efectelor secundare.

- Daca programul de doza zilnica conduce la **efecte secundare de necontrolat si/sau intolerabile care nu se imbunatatesc nici dupa reducerea dozei, atunci trebuie schimbat regimul zilnic cu cel alternativ.**
- **Tratamentul cu steroizi nu trebuie oprit chiar daca efectele secundare NU POT FI controlate si/sau sunt intolerabile pana cand nu s-a facut cel putin reducerea dozei si schimbarea la regimul alternativ.** Aceasta recomandare este valabila atat pentru persoanele ambulatorii cat si pentru cele non-ambulatorii.
- Daca scaderea dozei de steroizi si/sau schimbarea regimului de tratament se dovedesc a fi ineficiente pentru un control suficient si tolerabil al efectelor secundare, atunci este necesara intreruperea tratamentului cu steroizi. Aceste decizii trebuiesc luate individual, cooperand cu copilul si familia. **Niciodata, tratamentul cu steroizi nu trebuie oprit brusc.**

Chenarul 4. Alte medicamente si suplimente alimentare

Expertii considera o gama de alte medicamente si suplimente de care se stie ca sunt folosite in anumite cazuri pentru tratamentul DMD. Acestia au revizuit datele publicate despre aceste substante pentru a vedea daca exista dovezi suficiente cu privire la siguranta si eficacitatea lor pentru a putea face recomandari.

Expertii au concluzionat urmatoarele:

- **Nu este recomandata** folosirea **oxandrolonului**, un steroid anabolic
- Siguranta folosirii botoxului nu a fost studiata pentru tratamentul si prevenirea contracturilor la indivizii cu DMD si nu este recomandata
- Nu exista niciun suport pentru folosirea sistematica a creatinei. Un studiu randomizat controlat asupra creatinei in DMD nu a demonstrat un beneficiu clar. Daca o persoana ia creatina si prezinta probleme ale rinichilor, este necesar sa inceteze acest supliment.
- In prezent, nu poate fi facuta **nicio recomandare** cu privire la alte suplimente sau medicamente care sunt uneori folosite in tratamentul DMD, incluzand coenzima Q10, carnitina, aminoacizii (glutamine, arginina) anti-inflamatoare/anti-oxidante (ulei de peste, vitamina E, extract din ceai verde, pentoxifilina) si altele incluzand extracte pe baza de plante sau botanice. Expertii au considerat ca nu exista suficiente dovezi in literatura de specialitate.
- Expertii au convenit ca acesta este un domeniu in care sunt necesare mai multe cercetari. A fost incurajata implicarea activa a familiilor in activitati care ar ajuta la dezvoltarea viitoarelor informatii, cum ar fi registrele pacientilor si testele clinice.

Steroizii sunt singurele medicamente pe care expertii le recomanda. Desi unele medicamente mentionate in Chenarul 4 sunt utilizate pe scara larga, nu exista dovezi care sa ateste faptul ca aceste suplimente functioneaza sau nu. Inainte de a adauga sau inceta medicamentatia, este important sa discutati in prealabil cu medicul dumneavoastra.

Tabelul 1 (de pe pagina urmatoare) prezinta pe scurt principalele efecte secundare ale steroizilor care ar trebui monitorizate si interventii utile in acest sens. Factorii care ar trebui luati in considerare in mentinerea sau cresterea dozei sunt raspunsul la tratament, greutatea si varsta, si daca efectele secundare sunt prezente si pot fi controlate.

Tabelul 1. Efectele secundare ale steroizilor: monitorizari si interventii recomandate

Unele din cele mai cunoscute efecte secundare pe termen lung ca urmare a administrarii de doze mari de steroizi sunt listate aici. Este important de stiut ca diferiti oameni prezinta reactii foarte diferite la steroizi. Cheia administrarii cu succes a steroizilor este constientizarea potentialelor efecte secundare si incercarea de a le preveni sau reduce in cazurile in care acest lucru este posibil. Reducerea dozei de steroizi este necesara daca efectele secundare sunt dificile sau intolerabile. Daca acest lucru nu da rezultate, atunci o noua reducere sau o schimbare a regimului medicamentos este necesara, inaintea abandonarii tratamentului.

Efecte secundare ale steroizilor	Comentarii si monitorizare recomandata	Lucruri la care sa va ganditi si pe care sa le discutati cu medical dvs
Generale si cosmetica Luatul in greutate Obezitate	Sfaturi in legatura cu dieta trebuie sa fie oferite tuturor familiilor inaintea inceperii unui regim cu steroizi. Ar trebui sa fie avertizate ca steroizii cresc apetitul.	Este foarte important ca intreaga familie sa manance cu grija pentru a preveni luarea excesiva in greutate. Cautati sfaturi pt intreaga familie cu privire la dieta si nutritie.
Trasaturi cushingoid ("fata de luna plina")	Rotunjirea fetei si a obrazilor devine vizibila odata cu trecerea timpului.	O dieta monitorizata cu grija si o restrictie a aportului de zahar si sare vor ajuta cu privire la luatul in greutate si vor micsora trasaturile cushingoid.
Cresterea excesiva a parului pe corp (hirsutism)	Examinare clinica	De obicei nu este indeajuns de sever pt a necesita o schimbare a medicamentatiei.
Acnee, tineea, negi	Mai vizibile la adolescenti	Folositi tratament specific (prescriptie tipica) si nu va grabiti sa schimbati regimul cu steroizi, decat in cazul in care exista stress emotional.
Incetinirea cresterii	Monitorizati inaltimea la cel putin 6 luni, ca parte a ingrijirii generale (inaltimea tinde sa fie mica in DMD, chiar si fara tratament cu steroizi).	Intrebati daca copilul dvs este ingrijorat cu privire la statura sa mica. Daca da, ar trebui sa discutati cu medicul dvs despre un control endocrinologic.
Intarzierea pubertatii	Monitorizati devoltarea. Identificati orice intarziere a maturizarii sexuale in familia dvs.	Incurajati discutiile despre pubertate. Intrebati-va fiul daca este ingrijorat cu privire la orice intarziere. Discutati cu medicul dvs despre o consultatie endocrinologica daca dvs sau copilul dvs sunteti ingrijorati.

<p>Schimbari comportamentale adverse</p> <p>(Exista mai multe informatii cu privire la comportament in Sectiunea 10 a acestor recomandari.)</p>	<p>Identificati orice linie comportamentala initiala, temperamentul si problemele asociate cu ADHD. Tineti cont ca aceste simptome se agraveaza adesea temporar in primele 6 saptamani ale tratamentului cu steroizi.</p>	<p>Considerati daca linia comportamentala initiala trebuie sa fie tratata inainte de tratamentul cu steroizi, de ex: consultare si tratament pt ADHD.</p> <p>Poate fi util sa schimbati ora medicatiei cu steroizi la o ora mai tarzie in cursul zilei - de discutat cu doctorul care ar putea recomanda un terapeut privind comportamentul.</p>
<p>Supresie imuna / adrenală</p>	<p>Atentie la riscul infectarii grave si nevoia de a trata prompt infectiile minore.</p> <p>Informati tot personalul medical ca baiatul ia steroizi si purtati cardul de alerta la steroizi.</p> <p>Asigurati-va ca tratamentul cu steroizi nu este oprit brusc.</p> <p>Este foarte important ca cineva care ia steroizi regulat sa nu intarzie doza mai mult de 24 de ore, mai ales daca nu se simt bine.</p>	<p>Imunizati-l prin vaccine anti-varicela inainte de tratamentul cu steroizi, daca nu o faceti discutati cu medicul in caz de contact cu varicela.</p> <p>Daca exista o problema regionala cu TBC, ar putea fi necesara supraveghere specifica.</p> <p>Discutati cu doctorul cum puteti proceda daca a facut o pauza de la steroizi copilul, de exemplu inlocuirea echivalentului de prednison daca deflazacortul nu este disponibil temporar, sau cum ar putea avea nevoie de perfuzie in timpul bolii sau infometarii.</p> <p>Discutati administrarea "dozei de stres" intravenos (IV) cu metilprednisolon in timpul operatiei sau bolilor grave.</p> <p>Administrati intravenos in caz de infometare.</p>
<p>Hipertensiune</p>	<p>Monitorizati tensiunea arteriala (TA) la fiecare vizita la clinica.</p>	<p>Daca presiunea este ridicata, reducerea consumului de sare si a greutatii pot fi primii pasi utili.</p> <p>Daca acestia nu sunt eficienti, medicul dumneavoastra probabil ca va fi nevoit sa considere medicatie betablocanta (sau ECA).</p>
<p>Intoleranta la glucoza</p>	<p>Testati glucoza din urina cu testul cu banda in timpul vizitelor la spital.</p> <p>Cereti informatii in legatura cu volumul mare de urina sau setea crescuta.</p>	<p>Pot fi necesare teste de sange daca testele de urina sunt pozitive.</p>

<p>Gastrite / Reflux gastroesofagial</p>	<p>Atentie la simptomele de reflux (arsuri).</p>	<p>Evitati medicamentele antiinflamatoare nonsteroidale (AINS) – cum ar fi aspirina, ibuprofen, naproxen.</p> <p>Medicamente ca antacid-ul poate fi folosite daca apar simptome.</p>
<p>Afectiunea ulcer peptic</p>	<p>Comunicarea unor simptome de dureri de stomac, poate fi un semn de afectare a mucoasei stomacului. Puteti verifica daca exista sange in scaun, dacă baiatul este anemic sau are un istoric sugestiv.</p>	<p>Evitati AINS – cum ar fi aspirina, ibuprofen, naproxen.</p> <p>Medicamente ca antacid-ul poate fi folosite daca apar simptome.</p> <p>Solicitati o consultatie gastrointestinala.</p>
<p>Cataractele</p>	<p>Examen oftalmologic anual.</p>	<p>Considerati inlocuirea deflazacortului cu prednisonul daca evalueaza cataractele astfel incat afecteaza vederea.</p> <p>Solicitati un consult oftalmologic.</p> <p>E nevoie sa tratati cataractele doar daca acestea influenteaza vederea.</p>
<p>Deminerizarea osoasa si riscul crescut de fracturi</p>	<p>Tineti un istoric atent al fracturilor.</p> <p>Faceti anual un control DEXA pentru a monitoriza densitatea osoasa.</p> <p>Verificati anual nivelul vitamin D din sange (ideal iarna tarziu) si suplimentati cu vitamina D3 daca nivelul este scazut.</p> <p>Dieticianul evalueaza consumul de calciu si vitamina D.</p>	<p>Poate fi necesar un supliment de vitamina D in functie de nivelul din sange. Repetati analiza vitaminei D3 dupa 3 luni de terapie Activitățile de susținere a greutății pot fi utile.</p> <p>Asigurati in dieta o cantitate buna de calciu si daca nu, poate fi nevoie de suplimente.</p>
<p>Mioglobinuria (Urina arata ca si coca-cola, se coloreaza din cauza produsilor reziduali ai proteinelor musculare) Pentru aceasta e nevoie sa faceti analize de laborator in spital.</p>	<p>Investigati orice colorare anormala a urinei dupa exercitii – test de urina.</p>	<p>Evitati exercitiile viguroase si excentrice, cum ar fi alergarea de coborare in panta sau saritul la trambulina.</p> <p>Este indicat un bun consum de lichide. Analizele de ficat sunt necesare daca se continua tratamentul.</p>

5. MANAGEMENTUL DE REABILITARE - fizioterapia si terapia ocupațională

Oamenii cu DMD au nevoie de acces la diferite tipuri de management al reabilitării de-a lungul vieții lor. O mare parte din acesta va fi livrat de fizioterapeuți și terapeuți ocupaționali, dar e de asemenea nevoie și de ajutorul altor persoane cum ar fi specialiști în reabilitare, furnizori de orteze, fotolii rulante și alte dispozitive pentru ședere. Chirurgii ortopezi pot fi implicați, de asemenea.

Managementul extensibilității mușchilor și contracturilor musculare este o parte cheie a managementului de reabilitare.

Scopul exercițiilor de întindere (stretching) este de a păstra funcția și de a menține confortul. Programul de stretching va fi monitorizat de fizioterapeut, dar trebuie să devină parte din rutina de zi cu zi ale familiei.

Există mai mulți factori în DMD care contribuie la tendința incheieturilor de a se strange sau "contractata". Aceștia includ faptul că mușchii devin mai puțin elastici, datorită utilizării limitate și poziționării sau pentru că mușchii din jurul incheieturii sunt în dezechilibru (unul mai puternic decât altul). Menținerea unei rațe bune de mișcare și de simetrie la diferite articulații este important. Acest lucru ajută la menținerea celei mai bune funcții posibile, să împiedice dezvoltarea unor deformări fixe, și pentru a preveni problemele de presiune cu pielea.

Chenarul 5. Managementul extensibilitatii muschilor si contracturilor articulatiilor

- Cheia de contact pentru gestionarea contracturilor articulare este fizioterapeutul dumneavoastră. În mod ideal informațiile de la un fizioterapeut local vor fi susținute de un fizioterapeut specialist la fiecare 4 luni. Exercițiile de întindere (stretching) ar trebui să fie efectuate cel puțin 4-6 ori în fiecare săptămână și ar trebui să devină parte din rutina de zi cu zi.
- Stretching-ul eficient pentru a contracara dezvoltarea contracturilor poate necesita diferite tehnici pe care vi le va arăta fizioterapeutul dumneavoastră, inclusiv dispozitive pentru stretching, fixare și pentru stat în picioare.
- Stretching-ul regulat la glezna, genunchi, și șold este importanta. Mai târziu, stretching-ul regulat pentru brațe devine necesar, în special degetele, încheietura mâinii, cotului și umărului. Zone suplimentare care necesită întindere pot fi identificate la o examinare individuală.
- Ortezele (splinturile) de noapte (orteze glezna-picior sau OGP) pot fi folosite pentru a ajuta la controlul contracturilor gleznei. Acestea trebuie să fie pe comandă și nu sunt furnizate "de pe raft". După pierderea mersului, ortezele de zi pot fi preferate, dar ortezele de zi nu sunt recomandate pentru băieții care încă merg.
- Ortezele lungi de picior (ortezele genunchi-glezna-picior sau OGGP) pot fi utile în jurul etapei când mersul pe jos devine foarte dificil sau imposibil. OGGP pot fi utile pentru a ajuta la controlul strângerii articulațiilor, să prelungească mersul și să întârzie apariția scoliozei.
- Programele de stat în picioare (într-un cadru de stat în picioare sau fotoliu rulant cu acționare electrică și dispozitiv pentru stat în picioare) sunt recomandate după ce mersul pe jos devine imposibil.
- Atelele de mână pentru repaus sunt adecvate pentru persoanele cu flexorul degetului mijlociu strans.
- Chirurgia poate fi oferită în unele situații, într-un efort de a prelungi perioada de mers pe jos. Cu toate acestea, această abordare trebuie să fie strict individualizată. Mai multe informații despre diferitele opțiuni sunt disponibile în documentul principal.

FOTOLII RULANTE, DISPOZITIVE PENTRU ȘEZUT ȘI A ALTE ECHIPAMENTE

- **În etapa ambulatorie timpurie, un scooter, un fotoliu rulant sau scaun cu roțile pot fi folosite pentru distanțe lungi pentru a conserva puterea.** Când fiul dumneavoastră începe să folosească un fotoliu rulant pentru perioade mai lungi, devine mai important ca postura să fie atent analizată, și personalizarea scaunului este de obicei necesară.
- Pe măsura ce dificultatea la mers crește, se recomandă ca un fotoliu rulant electric să fie furnizat mai devreme, decât mai târziu. Ideal este ca fotoliul rulant electric inițial să fie adaptat și personalizat pentru a optimiza confortul, postura și simetria. Unii experți recomandă, de asemenea, fotoliul rulant electric cu dispozitivul de ridicat în picioare inclusiv dacă este disponibil.
- Cu timpul, puterea brațului devine principala problemă. Fizioterapeuții și terapeuții ocupaționali (ergoterapeuți) vor fi de ajutor în recomandarea dispozitivelor de asistare pentru a ajuta la menținerea independenței. Este mai bine să se gândească proactiv cu privire la tipul de echipament care va sprijini cel mai bine independența și participarea și să planificați achiziționarea lui cât mai din timp posibil.
- Adaptări suplimentare în fazele ambulatorie târzie și non-ambulatorie pot fi necesare pentru a ajuta la ridicat și transfer, la mâncat și baut, la întorsul în pat și baie.

Chenarul 6. Gestionarea Durerii

Este important să întrebați băieții / bărbații tineri cu DMD dacă durerea este o problemă, astfel încât să poată fi abordată și tratată corespunzător. Din păcate, foarte puțin se cunoaște actualmente despre durere în DMD. Mai multă cercetare este necesară. Dacă fiul dumneavoastră are dureri, trebuie să discutați cu medicul dumneavoastră și să îi explicați faptul că aceasta este o problemă.

- **Pentru managementul eficient al durerii, este important să se stabilească de ce există durere**, astfel încât medicii pot oferi intervenții adecvate.
- Cum o mulțime de dureri rezulta din probleme de postură și dificultăți de a fi confortabil, intervențiile includ **furnizarea de orteze adecvate și individualizate (corsete abdominale), dispozitive pentru sedere, pentru statul în pat și pentru mobilitate, precum și abordări standard de tratament medicamentos** (de exemplu relaxante musculare, medicamente antiinflamatorii). Trebuie considerată și interacțiunea cu alte medicamente (de exemplu, steroizi și antiinflamatoare nonsteroidale [AINS]) și de asemenea efectele secundare asociate, în special cele care ar putea afecta funcția cardiacă sau respiratorie, ar trebui să fie luate în considerare.
- **Rar, intervenție ortopedică ar putea fi indicată** pentru eliminarea durerii care nu poate fi gestionată în orice alt mod, dar care ar putea răspunde la o intervenție chirurgicală. Dacă apar dureri de spate, mai ales la oamenii care folosesc steroizi, înseamnă că medicii ar trebui să **verifice cu atenție dacă există fracturi vertebrale, care răspund bine la tratamentul cu bifosfonați.**

6. MANAGEMENTUL ORTOPEDIC – ajutor pentru oase si problemele articulatiilor

Persoanele cu DMD, care nu sunt tratate cu corticosteroizi au o sansa de 90% de a dezvolta scolioza progresivă (o curbura laterală a coloanei vertebrale, care se înrăutățește pe masura ce trece timpul). Tratamentul zilnic cu steroizi s-a dovedit ca reduce riscul de scolioza sau cel puțin întârzie debutul său. Managementul proactiv al riscului de scolioza necesită:

Supraveghere

- **Îngrijirea coloanei vertebrale trebuie să includă monitorizarea pentru scolioza. Aceasta se face prin observare clinică pe tot parcursul etapei de ambulator și cu o radiografie a coloanei numai dacă scolioza este observată.** În faza de nonambulatory, evaluarea clinică pentru scolioza este esențială la fiecare vizită clinică.
- **Radiografia coloanei ar trebui să fie făcută ca o evaluare inițială în jurul perioadei in care va deveni dependent de fotoliul rulant.** Este necesară o radiografie specială care oferă două vizualizări complete ale coloanei vertebrale. Urmărirea prin radiografie ar trebui să se facă cel puțin o dată pe an, dacă există o problemă. Pauzele mai mari de un an între radiografiile prezintă riscul de a scăpa o agravare a scoliozei. După ce încetează creșterea, radiografiile sunt necesare doar în cazul în care există o schimbare punct de vedere clinic.

Profilaxia (măsurile preventive)

- Atentie la postura în orice moment: prevenirea contracturilor asimetrice la baietii care încă merg, sistemul corect de ședere în fotoliul rulant care să ofere sprijin simetriei coloanei și pelvisului și extinderea coloanei. Bracing pentru coloana nu este adecvată pentru a încerca și întârzia o intervenție chirurgicală, dar poate fi utilizată în cazul în care operația chirurgicală nu poate fi făcută sau nu este opțiunea aleasă.

Tratamentul

- **Chirurgia cu fuziunea spinală posterioară** este indicată atunci când gradul de curbă (cunoscut sub numele de unghiul Cobb) este mai mare de 20° la băieții care încă nu s-au oprit din creștere și care nu iau steroizi. Scopul intervenției chirurgicale este de a păstra cea mai bună poziție posibilă pentru confort și funcționalitate. Când băieții iau steroizi, există un risc mai mic de deteriorare și decizia de a proceda la o intervenție chirurgicală poate fi amânată până când unghiul Cobb este mai mare de 40°.
- Este important să discutați cu chirurgul dumneavoastră ce tip de operație este necesară și exprimați orice îngrijorări pe care le aveți.

Managementul sănătății oaselor

- Sănătatea oaselor este importantă în ambele faze ambulatorie și non-ambulatorie ale DMD. Băieții cu DMD, la toate vârstele, au oasele slabe, mai ales dacă aceștia sunt sub steroizi. Ei au o mai mică densitatea minerală osoasă și sunt la risc crescut de fracturi (ruperea oaselor) comparativ cu populația generală.

Managementul fracturilor oaselor lungi

- Un picior rupt poate fi o amenințare semnificativă asupra capacității de continuare a mersului. Acesta este motivul pentru care tratamentul printr-o intervenție chirurgicală ar trebui să fie luate în considerare pentru a permite băiatului cu DMD să revină pe picioare cât mai curând posibil. Dacă se produce o fractură, asigurați-vă că fizioterapeutul dvs. este informat.

Aspecte importante de reținut:

1. *Baietii si barbatii tineri cu DMD au oase slabe, mai ales dacă aceștia iau steroizi.*
2. *Este important pentru fiul dumneavoastră să aibă cantitatea corectă de calciu și vitamina D pentru a-și păstra oasele puternice.*
3. *Medicul ar trebui să urmărească îndeaproape coloana vertebrală a fiului dumneavoastră, mai ales după ce se opreste din mers pe jos, mai ales în timp ce el este încă în creștere, căci scolioza se poate schimba rapid.*
4. *Cheia succesului în chirurgia spinală, dacă aceasta este necesară, este identificarea unui chirurg cu experiență și atenția potrivită la mușchii respiratorii și inimă.*
5. *Dacă fiul dumneavoastră are dureri de spate el ar trebui să fie văzut de medic.*

- Dacă un băiat care încă merge are o fractură de picior, este necesară o fixare internă (pentru ca intervenție chirurgicală să stabilizeze fractura cât mai repede posibil) pentru a relua mersul pe jos și să aibă șansa cea mai mare posibilă de a menține mersul.
- La băieții care nu mai merg, un picior rupt poate fi tratat în condiții de siguranță prin atele sau punere în gips, luând în considerare poziția funcțională a membrilor și posibila dezvoltare a contracturilor.

Sanatatea oaselor în general

- Tratatamentul cu steroizi este cunoscut pentru creșterea riscului de densitate osoasă scăzută și este, de asemenea, asociat cu riscul de fracturi ale vertebrelor coloanei vertebrale. Fracturi ale vertebrelor nu sunt de obicei observate la băieții care nu sunt tratați cu steroizi. Densitatea osoasă poate fi necesar să fie evaluată cu teste de sânge, scanări ale oaselor și alte raze X (a se vedea Chenarul 7). Acesta este un domeniu în care sunt necesare cercetări viitoare pentru a stabili parametrii celor mai bune practici.

Chenarul 7. Managementul sănătății oaselor

Factorii care stau la baza unei slabe sănătăți a oaselor sunt:

- Scăderea mobilității
- Slăbiciune musculară
- Terapia cu steroizi

Posibile intervenții:

- Vitamina D - este necesară în cazul în care există o deficiență reală, suplimentul ar trebui să fie luat în considerare la copii.
- Calciul - consumul cel mai bun este în dietă, dar suplimentarea ar trebui să fie luată în considerare în cazul în care dieta nu este adecvată, cu sfatul unui dietetician.
- Bifosfonații – bifosfonații intravenoși sunt recomandați pentru fracturile vertebrale.

7. MANAGEMENTUL PULMONAR – îngrijirea mușchilor respiratorii

De obicei, băieții nu au probleme de respirație sau tuse cât timp încă merg. Deoarece mușchii respiratorii devin afectați, pe măsură ce băieții cu DMD cresc în vârstă, ei sunt expuși riscului de infecții în piept, de multe ori din cauza unei tuse ineficiente. Mai târziu apar probleme cu respirația lor în timpul somnului. Când sunt mai în vârstă, ei pot avea nevoie de ajutor cu respirația în timpul zilei, de asemenea. Cum aceasta este o progresie de probleme etapizată, o abordare planificată și proactivă a îngrijirii respiratorii este posibil să se bazeze pe supravegherea corespunzătoare, profilaxie și intervenții. Echipa trebuie să includă un medic și terapeut cu pricepere în oferirea de ventilare non-invazivă și tehnici asociate pentru creșterea cantității de aer care poate intra în plămâni (recrutarea volumului de aer), precum și tusea asistată manual și mecanic.

Supraveghere

- Cât timp un băiat cu DMD este încă merge, evaluarea minimă a funcției pulmonare (cum ar fi măsurarea capacității vitale forțate [CVF] cel puțin anual) permite copilului să se familiarizeze cu echipamentele și echipei să evalueze maxim atins de funcția respiratorie.
- **Accentul principal în evaluarea pulmonară este după pierderea mersului independent**, și ar trebui să includă măsurarea CVF și vârful debitului de tuse. Alte măsuri pot fi, de asemenea, utile, inclusiv studii asupra nivelurilor de oxigen în timpul somnului, și ar trebui să fie introdus o dată cu trecerea timpului. Frecvența evaluărilor va depinde de stadiul condiției, dar cel puțin măsurarea CVF ar trebui să se facă **cel puțin o dată la 6 luni**.

Este foarte important să se caute tipurile de semne care sugerează că fiul dumneavoastră poate avea probleme de respirație pe măsură ce crește în vârstă. Dacă credeți că observați oricare dintre acestea e nevoie să le comunicați medicului dumneavoastră. Adresați-vă medicului dumneavoastră dacă fiul dumneavoastră:

- se confruntă cu o boală prelungită, cu aparent minore infecții respiratorii superioare. De exemplu, dacă recuperarea după răceli comune este lentă, cu răceli care progresează la congestie în piept și bronșită, necesitând adesea terapia cu antibiotice;
- este mai obosit decât de obicei;
- are o respirație scurtă, se poartă ca și cum nu poate răsufla sau are dificultăți în terminarea propozițiilor;
- are dureri de cap tot timpul sau dimineața;
- este de multe ori somnoros fără nici un motiv;
- are probleme cu somnul, se trezește foarte des, are probleme cu trezirea sau are coșmaruri;
- se trezește încercând să își prindă respirația sau spune ca își simte inima bătând;
- are probleme de atenție.

Aspecte importante de reținut:

1. *Păstrează o copie a celor mai recente teste de respirație ale fiului dumneavoastră pentru a le arăta oricărui medic care are grija de el.*
2. *Fiului dumneavoastră nu trebuie niciodată să i se administreze anestezie inhalată sau medicamentul succinilcolină.*
3. *Funcția pulmonară a fiului dumneavoastră ar trebui să fie verificate înainte de intervenția chirurgicală. Este bine să ridicați probleme delicate, astfel încât acestea să poată fi tratate cu promptitudine.*
4. *Fiul dumneavoastră va avea nevoie de ajutor cu tușitul și de antibiotice în cazul în care are o infecție în piept.*
5. *Simptomele de hipoventilației și a tusei slabe ar trebui să fie monitorizate și să fie raportate îngrijitorii medicali, astfel ca terapia poate fi inițiată.*
6. *Dacă nivelul de oxigen al fiului dumneavoastră scade atunci când el este bolnav sau rănit, medicul trebuie să fie foarte atent, oferindu-i oxigen, deoarece acest lucru poate provoca o situație în care nevoia sa de a respira este scăzută.*

Prevenirea problemelor

- **Imunizarea** cu vaccinul pneumococic este indicată pentru persoanele cu vârsta de doi ani și mai în vârstă și ar putea fi necesar să fie reluată în conformitate cu politica locală. Imunizarea anuală cu vaccinul antigripal este indicată. Ambele pot fi administrate la persoanele tratate cu corticosteroizi, deși răspunsul imun la vaccinare poate fi diminuat la aceste persoane. **Informații detaliate la zi privind indicațiile, contraindicațiile și programele de imunizare pot fi obținute din diverse surse naționale** - vezi secțiunea "resurse" de la sfârșitul acestui document. **Este esențial să vă mențineți la curent cu politicile de vaccinare pe măsură ce acestea se pot schimba în mod regulat în funcție de noile amenințări**, cum ar fi apariția gripei H1N1 în 2009.
- Dacă apar infecții respiratorii, ar trebui să fie luate în considerare, în plus față de utilizarea asistării tusei manual și mecanic, **administrarea de antibiotice**.

Chenarul 8. ATENȚIE – IMPORTANT

- În etapele târzii ale DMD, terapia cu oxigen suplimentar ar trebui să fie utilizată cu precauție.
- În timp ce terapia cu oxigen poate îmbunătăți aparent nivelul scăzut de oxigen, folosirea măștii de oxigen va înrăutăți cauza, putând provoca un colaps pulmonar sau respirație săracă.
- Terapia cu oxigen poate reduce căile respiratorii și poate conduce la retenția de dioxid de carbon.
- Tusea asistată manual și mecanic și suportul ventilator non-invaziv e posibil să fie necesare. Folosirea terapiei cu oxigen în locul celor două de mai sus nu este recomandată și poate fi periculoasă.
- Dacă este dat oxigen, și ar putea fi uneori nevoie să o faceți, atunci trebuie să existe o monitorizare foarte atentă a gazelor în sânge și / sau trebuie administrat în același timp ajutor la respirație.

Intervențiile (acestea necesită expertiză specială)

- **Intervențiile** sunt dependente de faza bolii. Mai întâi de toate, ar putea fi util să se folosească modalități de a crește cantitatea de aer care poate intra în plămâni prin respirație profundă (tehnici de inflației pulmonară). **Pe măsură ce DMD progresează, tusea va deveni mai puțin eficientă**, și modalitățile de a îmbunătăți acest lucru poate fi foarte util, cum ar fi tehnicile de asistare manuală sau asistată. Cu timpul, va fi nevoie de sprijin pentru respirația din timpul nopții la început și apoi mai târziu și în timpul zilei (suport ventilator non-invaziv nocturn / în timpul zilei), pe măsură ce simptomele enumerate în secțiunea de supraveghere se vor dezvolta. **Suportul de respirație prin utilizarea unei ventilații non-invazive este o modalitate foarte importantă pentru menținerea sănătății. Ventilația poate fi, de asemenea, livrată prin intermediul unui tub introdus chirurgical în gât (tub traheostomic) în funcție de practica locală (acest lucru este cunoscut sub numele de suport ventilator invaziv).** Toate aceste intervenții pot ajuta la menținerea sănătății oamenilor și la evitarea bolilor acute.
- O atenție deosebită la respirație este necesară în jurul perioadei unei intervenții chirurgicale planificate (a se vedea secțiunea 11 în legătură cu considerațiile respiratorii pentru chirurgie).

8. MANAGEMENTUL CARDIAC – Îngrijirea inimii

Scopul îngrijirii inimii în DMD este depistarea timpurie și tratarea deteriorării funcțiilor mușchiului inimii (cardiopatia uzuală – activitatea mușchiului inimii sau probleme de ritm ce conduc de exemplu la palpitații) care însoțeste de regulă progresia afecțiunii. Cum această deteriorare se produce adesea pe tacute (adică fără apariția unor simptome semnificative), e necesar să fie supravegheată astfel încât să poată fi tratată cu promptitudine. Factorii cheie ce trebuie avuți în vedere în managementul cardiac sunt supravegherea și managementul proactiv. E nevoie să vă asigurați că un cardiolog este implicat în echipa de îngrijire.

Supravegherea

- **Evaluarea** inițială a funcției cardiace ar trebui realizată o dată cu **confirmarea diagnosticului, sau cel mult până la vârsta de șase ani**. O evaluare minimă ar trebui să includă o **electrocardiograma (EKG)** și o **ecografie**.
- Evaluarea funcției cardiace ar trebui făcută cel puțin o dată la doi ani până la vârsta de 10 ani. Evaluări cardiace complete ar trebui făcute anual începând cu vârsta de 10 ani, sau mai devreme dacă apar semne și simptome cardiace. Dacă testele cardiace noninvazive arată anormalități, este necesară supraveghere crescută, la fiecare șase luni și trebuie inițiat tratamentul medicamentos.

Tratamentul

- **Inhibitori ai enzimei de conversie a angiotensinei (ECA) trebuie considerați ca prima linie de tratament**. Alte medicamente ca betablocanțele și diureticele sunt de asemenea potrivite și ar trebui să urmeze recomandările publicate pentru gestionarea insuficienței cardiace. Există unele dovezi din testele clinice efectuate care susțin **tratamentul profilactic al cardiopatiei cu inhibitori ECA înainte de apariția oricărui semn de funcționare anormală**. Studii ulterioare sunt așteptate pentru a permite recomandări ferme în această chestiune.
- **Anormalitățile ritmului cardiac trebuie investigate și tratate prompt**. Un ritm cardiac accelerat este o caracteristică nepericuloasă observată în DMD, dar de asemenea a fost observată asociată cu probleme cardiace. Dacă acesta este o nouă apariție, ar trebui investigată.
- Indivizii care se află sub **tratamentul cu steroizi au nevoie de atenție suplimentară** din punct de vedere cardiovascular, **în special monitorizarea hipertensiunii arteriale (presiunea ridicată a sangelui)**. E posibil să fie nevoie de o ajustare a dozei de steroizi sau de adăugarea unui alt tratament (vezi Tabelul 1).

Aspecte importante de reținut:

1. *Inima fiului dumneavoastră trebuie verificată în mod regulat începând chiar din momentul stabilirii diagnosticului.*
2. *În DMD inima poate fi deja afectată înainte de apariția simptomelor.*
3. *Asta înseamnă că fiul dumneavoastră poate avea nevoie de tratament chiar dacă nu are simptome de probleme cardiace.*
4. *Este bine să comunicați problemele tacute, astfel ca ele să fie tratate cu promptitudine.*
5. *Pastrați o copie a ultimelor teste făcute fiului dumneavoastră pentru a le arăta oricărui medic ce îl consulta.*

9. MANAGEMENTUL GASTROINTESTINAL – nutritie, inghitire si alte aspecte gastrointestinale

Accesul la urmatoorii specialisti poate fi necesar in diferite etape: un dietetician sau nutritionist, un logoped si terapeut al vorbiri/inghitirii si un gastroenterolog.

MANAGEMENTUL NUTRIȚIEI

- **Prevederea in mentinerea unui bun statut nutritional pentru a preveni deopotriva subnutritia si suprapoderalitatea este esentiala din momentul diagnosticului de-a lungul intregii vietii.** Este important ca greutatea corespunzatoare varstei sau indexul de masa corporala pentru varsta sa fie mentinut intre 10% si 85% din hartile procentuale nationale (vezi sectiunea Resurse). Asigurati o dieta echilibrata care sa cuprinda toate tipurile de mancare. Informatii pentru intreaga familie in legatura cu o dieta echilibrata pot fi gasite din majoritatea surselor nationale.
- Baietii ar trebui monitorizati regulat pentru greutatea si inaltimea lor (care poate fi calculata prin masuratori ale bratului la baietii nonambulatori). Demararea intalnirilor cu un expert dietetician/nutritionist trebuie facuta daca baiatul este suprapoderal sau subpoderal, daca el ia sau pierde greutate neintentionat, daca creste greu in greutate, daca sunt planificate interventii chirurgicale majore, daca are constipatie cronica si/sau daca are dificultati cu inghitirea (disfagie). Consultul trebuie de asemenea facut in momentul stabilirii diagnosticului sau in momentul inceperii tratamentului cu steroizi. Trebuie de asemenea evaluate caloriele, proteinele, lichidele, calciul, vitamina D si alti nutrienti din dieta.
- Este recomandat ca persoanele cu DMD sa ia zilnic multivitamine cu vitamina D si minerale.
- Daca are loc o pierdere in greutate, este important sa fie investigate problemele cu inghitirea. De asemenea este important sa retineti ca alte complicatii ale sistemelor, cum ar fi cel cardiac sau respirator pot contribui la pierderea in greutate. Daca are loc o pierdere in greutate neasteptata, ar fi important sa verificati si alte arii.

MANAGEMENTUL INGHITITULUI

In ultimele stadii, slabirea muschilor gatului poate duce la probleme de mestecare (disfagie), care mai departe accentueaza aspectele de nutritie. Acest lucru se intampla adesea foarte gradual, asta facand dificila identificarea lui.

- **Teste clinice si radiografii sunt necesare cand sunt prezenti indicatori clinici de posibila aspiratie (ajungerea mancarii pe caile respiratorii)** si o miscare slaba a muschilor de inghitire (simte ca ii raman mancarea in gat). Aceste semne includ o pierdere neintentionata in greutate de 10% sau mai mult, sau o insuficienta crestere in greutate la copii ce sunt in crestere, o prelungire a timpului de masa (mai mare de 30 de minute) sau mese insotite de oboseala, scurgeri de saliva, tuse sau sufocare.
- **Pneumonia cauzata de scurgerea lichidelor in jos in plamani (pneumonie de aspiratie)**, un declin neasteptat la functiei pulmonare, sau febra fara o cauza clara, pot fi semne ale problemelor de inghitire care necesita evaluare.
- In cazul problemelor de inghitire, **un terapeut logoped ar trebui implicat pentru a oferi un plan de tratament individualizat.** Scopul este de a conserva o buna functie de inghitire.
- Plasarea unui tub gastric trebuie oferita cand eforturile de mentinere a greutatii si consumul de lichide pe gura nu ajuta indeajuns. Trebuie discutate cu atentie riscurile si beneficiile. Gastrostomia poate fi realizata prin endoscopie sau chirurgie deschisa, luand in considerare aspectele de anestezie si preferintele familiei sau personale. Un tub pentru hranire plasat in momentul potrivit poate elimina o mare presiune din incercarea de a manca destul. Cu conditia ca muschii de inghitire sa fie OK, prezenta unui tub de hranire nu inseamna ca nu mai

Aspecte importante de retinut:

1. *Greutatea fiului dumneavoastra ar trebui verificata la fiecare vizita la doctor.*
2. *Este important ca fiul dumneavoastra sa aiba o dieta echilibrata, in special una care sa includa cantitatea potrivita de calciu si vitamina D.*
3. *Nutritionistii si dieteticienii sunt membri importanti ai echipei de ingrijire a fiului dumneavoastra, care pot verifica dieta fiului dumneavoastra si il pot ajuta sa manance mai bine.*
4. *Fiul dumneavoastra ar trebui evaluat daca are semne de probleme la inghitire.*
5. *Un tub gastrostomic este o alta optiune dupa ce ati incercat alte moduri de mentinere a greutatii fiului dumneavoastra.*

puteti manca in continuare alimentele pe care le doriti – doar faptul ca nu mai sunteti nevoit sa va bazati pe mese pentru a lua cantitatea de calorii si alte substante nutritive de care aveti nevoie si astfel puteti sa va bucurati mai mult de mancare.

ALTE ARII ALE MANAGEMENTULUI GASTROINTESTINAL

Constipatia si refluxul gastrointestinal (ce cauzeaza arsuri) sunt doua din cele mai comune conditii observate la indivizii cu DMD. Constipatia apare de obicei la o varsta mai mare si dupa operatie. Au fost remarcate si alte complicatii cu o pondere in crestere, care includ swelling gastric si intestinal in urma inghitirea de aer in urma utilizarii ventilarii.

- Laxativele si alte medicamente pot fi utile. Este important sa fie consumata o cantitate suficienta de lichide. Cresterea cantitatii de fibre poate inrautati simptomele mai ales daca nu este crescuta cantitatea de lichide.
- Ingrijirea cavitatii bucale este o zona importanta si, desi nu a fost inclusa in consensul international publicat pe tema ingrijirii si managementului DMD, TREAT-NMD a dezvoltat recomandari expertizate pentru ingrijirea cavitatii bucale care sunt subliniate in Chenarul 9.

Chenarul 9. Recomandari privind ingrijirea cavitatii bucale

- Baietii cu DMD ar trebui sa vada un dentist cu mare experienta si cunostinte detaliate despre afectiune, de preferat intr-o clinica centralizata sau de stomatologie. Misiunea dentistului ar trebui sa fie de a strive pentru un tratament de inalta calitate, sanatate bucala si bunastare a functiei ca o resursa pentru detistul familiei si al baiatului din comunitatea lor. Acest dentist ar trebui sa fie informat in legatura cu diferentele specifice in dezvoltarea dentara si scheletala a baietilor cu DMD si sa colaboreze cu un ortodont bine informat si cu experienta,
- Igiena bucala si ingrijirea dentara trebuie sa se bazeze pe masuri profilactice avand in vedere mentinerea unei bune igiene bucale si dentare.
- Dispozitivele de asistare ataptate individual si ajutoarele tehnice sunt de o mare importanta cand puterea muschilor mainilor, bratelor si gatului baiatului incepe sa scada.

10. MANAGEMENTUL PSIHOSOCIAL – ajutor pentru tulburările de comportament și de învățare

Persoanele cu DMD pot avea un risc crescut de a dezvolta dificultăți psihosociale, cum ar fi tulburările de comportament și de învățare, iar îngrijirea medicală nu poate fi considerată completă fără sprijin pentru bunăstarea psihosocială. Dificultățile de ordin social se pot datora provocărilor specifice în anumite abilități, cum ar fi înțelegerea cu ceilalți, judecarea situațiilor sociale și perspective, în timp ce consecințele DMD (cum ar fi limitările fizice) pot rezulta în izolarea socială, abandonul social și accesul redus la activitățile sociale. Pentru mulți părinți, stresul determinat de problemele psihosociale ale copilului și dificultățile întâmpinate în a reuși ca acestea să fie recunoscute și tratate corect, depășește stresul provocat de aspectele fizice ale afecțiunii.

Dacă credeți că fiul dumneavoastră este îngrijorat din cauza condiției lui, deschiderea și dorința dumneavoastră de a răspunde la întrebările lui pot preveni cu mult timp înainte viitoarele probleme. Adesea băieții cu DMD înțeleg mai mult decât își imaginează părinții lor despre condiția lor. Este important să li se răspundă deschis la întrebări, dar încadrând răspunsurile în limitele de înțelegere ale vârstei lor și răspundeți doar la ceea ce sunteți întrebat. Acest lucru poate fi destul de dificil, dar personalul clinicii dumneavoastră și grupurile de suport ale pacienților pot oferi ajutor și orientare în legătură cu ceea ce a funcționat pentru alte familii.

Nu toți cei ce au DMD prezintă dificultăți psihosociale, dar familia trebuie să fie atentă la următoarele aspecte :

- Întârziere în dezvoltarea limbajului, a capacității de înțelegere și a memoriei de scurtă durată;
- Problemele de învățare;
- Dificultăți cu interacțiunea socială și / sau a stabili prietenii (de ex. imaturitate socială, abilități sociale sărace, retragere sau izolare față de semenii);
- Anxietate/grijă;
- Contraziceri frecvente și isterie temperamentală;
- Risc crescut pentru dezvoltarea de afecțiuni neurocomportamentale și de dezvoltare neurologică, incluzând afecțiuni cu spectru autist, tulburare de hiperactivitate cu deficit de atenție (ADHD) și afecțiuni obsesiv-compulsive (AOC);
- Acestea pot duce la comportament opozițional/argumentativ și la probleme de temperament;
- În plus, există o rată crescută de episoade depresive în rândul părinților copiilor cu DMD, subliniind nevoia de evaluare și sprijin pentru întreaga familie;

Accentul în managementul psihosocial trebuie pus cu putere pe prevenirea problemelor și pe intervenția timpurie deoarece în felul acesta pot fi maximizate rezultatele. În general problemele psihosociale ar trebui tratate prin aceleși metode a căror eficiență a fost dovedită și pentru populația generală. Asta înseamnă că este important să solicitați ajutor în cazul în care vă confrunțați cu probleme de acest gen.

Aspecte importante de reținut:

1. *Sanătatea psihosocială a fiului vostru și a familiei voastre este foarte importantă.*
2. *Fiul vostru prezintă un risc crescut pentru a dezvolta dificultăți psihosociale.*
3. *Voi și familia sunteți expuși riscului de a face depresie.*
4. *Cea mai bună cale de a controla problemele psihosociale este de a le identifica și a începe tratamentul.*
5. *Dificultățile de limbaj pot constitui o problemă de școlarizare. Acest aspect este întâlnit adesea în DMD, dar poate fi tratat cu metode adecvate.*
6. *Problemele de învățare din cadrul DMD nu sunt progresive, cei mai mulți băieți reușind să le surmonteze dacă primesc ajutor de specialitate.*

Chenarul 10. Managementul vorbirii si limbajului - detalii:

- Exista un model bine documentat al **deficientelor de exprimare si de limbaj ale unor copii cu DMD**, incluzind probleme legate de dezvoltarea limbajului, memoria verbala pe termen scurt și prelucrarea fonologica, precum și legate de afectarea IQ și de tulburările specifice de învățare. Acestea nu afectează toți copiii cu DMD, dar ele ar trebui identificate și tratate acolo unde au aparut.
- Întârzierea în dezvoltarea timpurie a limbajului este mai frecventă la băieții care au DMD, comparativ cu copiii de aceeași vârstă. Diferențele în învățarea și îmbogățirea limbajului pot fi observate în timpul copilăriei. Este important, însă, ca această problemă să fie identificată și tratată. **Evaluati și tratați întârzierile de vorbire și tulburările de limbaj.**
- **Trimiterea la un terapeut logoped pentru evaluarea vorbirii și limbajului și tratament este necesară** în cazul în care sunt suspectate probleme de acest gen.
- **Exercițiile pentru mușchii implicați în vorbire și ajutor pentru articulare cuvintelor** sunt adecvate și necesare atât pentru băieții tineri care au DMD cu dificultăți în acest domeniu cit și pentru cei mai în vârstă care prezintă o deteriorare a musculaturii bucale și / sau o inteligibilitate afectată a vorbirii.
- Pentru persoanele mai în vârstă, **strategiile compensatorii, exercițiile de voce și amplificarea vorbirii** sunt adecvate în cazul când devine greu să înțelegi persoana cu DMD din cauza problemelor suportului respirator pentru vorbire sau intensitate. O evaluare de tipul ajutor pentru ieșire vocală și comunicare (AIVC), ar putea fi adecvată la toate vârstele în cazul în care capacitatea de vorbire este limitată.

Evaluari

Deși nevoile fiecărui copil sunt diferite, momentul crucial în care trebuie făcute evaluările poate fi în momentul diagnosticului sau foarte aproape de aceasta (o fereastră de 6 – 12 luni poate fi benefică pentru a permite stabilizarea după diagnostic), înainte de a începe școlii, și în urma unei schimbări în funcționare. Din moment ce nu fiecare clinică va oferi acces direct la toate evaluările și intervențiile enumerate, aceste recomandări pot servi ca un ghid pentru acoperirea lipsei de personal specializat și ca recomandări directe acolo unde sunt potrivite.

- Ar trebui evaluate zonele de reglare emoțională și adaptare, de dezvoltare a capacității de învățare în concordanță cu vârsta, de dezvoltare a vorbirii și limbajului, prezenta posibilă a unui spectru de afecțiuni de autism, precum și de asistență socială. (Un cadru al serviciilor sociale poate facilita accesul la resursele financiare, poate dezvolta rețele sociale de sprijin sau oferi suport psihologic familiei, dacă e cazul).
- Asigurarea sănătății psihosociale a persoanei cu DMD, a părinților și rudelor ar trebui să constituie o parte de rutină a îngrijirii în DMD.

Interventii

Interventii de îngrijire și sprijin

- Un coordonator al programului de îngrijire poate fi o persoană crucială aici: aceasta poate servi drept punct de contact pentru familie și deveni o persoană de încredere. Aceasta persoană trebuie să aibă suficiente cunoștințe și experiență în bolile neuromusculare pentru a putea satisface nevoia de informații de rutină pentru familie.
- Intervenția proactivă este esențială pentru a ajuta la evitarea problemelor sociale și a izolării sociale care pot apărea în contextul DMD. Exemple de astfel de intervenții utile includ creșterea gradului de conștientizare și educație despre DMD în școală și cu colegii, asigurând participarea la activități sportive adecvate și tabere, furnizarea de servicii de îngrijire cu ajutorul căinilor și contactul cu ceilalți prin intermediul internetului și a alte activități.

Ar trebui să fie dezvoltat un program de instruire individualizat (PIP) pentru a aborda potențialele probleme de învățare și pentru a modifica activitățile care s-ar putea dovedi dăunătoare pentru mușchii copilului (de exemplu educație fizică), consumatoare de energie / obositoare (de exemplu mersul pe distanțe lungi / pentru a lua masa de prânz), nesigure (de exemplu activitățile pe terenul de joacă), precum și aspecte legate de accesibilitate.

- Este important sa va asigurati ca școala este pe deplin informata cu privire la DMD. Trebuie sa împărtășiți cu ei toate informațiile pe care le aveți și să identificați persoana din școala care este acolo pentru a sprijini copiii cu nevoi suplimentare. Este important să aveți o abordare proactivă pentru a vă asigura că băiatul cu DMD accesează o gamă maximă de educație de care are nevoie pentru a dezvolta o bună interacțiune socială și pentru a se pregăti pentru continuarea studiilor și practicarea unei meserii. Deci, școala trebuie să fie alături de dumneavoastră.
- **Este necesar și de o importanță majoră să promovați independența și implicarea în luarea deciziilor** (în special a celor ce se referă la asistența medicală) pentru a promova autonomia și independența. Acest lucru ar trebui să fie parte a unui program care să asigure tranziția de la îngrijirea pediatrică la cea pentru persoanele adulte.
- **Sprijinul pentru dezvoltarea abilităților sociale și de învățare** va face mai ușoară găsirea unui loc de muncă și desfășurarea unei vieți normale de adult. Băieții cu DMD trebuie să beneficieze de sprijin pentru a-și atinge obiectivele lor personale.
- Accesul la servicii paleative de îngrijiri este necesar pentru a ușura sau preveni suferința și pentru a îmbunătăți calitatea vieții de care are nevoie. În plus față de managementul durerii (caseta 6), echipele de îngrijiri paleative pot fi, de asemenea, în măsură să ofere suport emoțional și spiritual, să ajute familiile în clarificarea obiectivelor tratamentului și în a lua decizii medicale dificile, să faciliteze comunicarea între familii și echipele medicale, precum și să abordeze aspecte legate de durere, pierdere și deces.

Psihoterapia și intervenția medicamentoasă

Există câteva tehnici binecunoscute pentru a ajuta în diverse domenii. Acestea includ instruire pentru părinți, în încercarea de a face față tulburărilor de comportament și conflictelor, terapie individuală sau familială sau intervenții comportamentale. Analize comportamentale aplicate pot fi de ajutor anumitor comportamente legate de autism.

Unii copii și adulți pot obține beneficii din consumul unor medicamente prescrise care să îi ajute în tulburările emoționale sau comportamentale. Aceste medicamente trebuie luate sub supraveghere de specialitate, administrarea lor având nevoie de monitorizare pentru depresie, agresivitate, TOC sau ADHD atunci când aceste probleme au fost diagnosticate de către medicii specialiști.

11. CONSIDERATII PENTRU CHIRURGIE

Va exista o varietate de situatii, unele legate de DMD (de ex. biopsia musculară, intervenția chirurgicală a contracturilor incheieturilor, intervenția chirurgicală spinală sau gastrostomia) altele fără legatură (de ex. cazuri chirurgicale acute) unde anestezia generală poate fi necesară. Există o serie de aspecte specifice condiției pe care trebuie să le luați în considerare pentru a planifica o operație în siguranță.

Operația trebuie realizată într-un spital în care personalul implicat în operație și în îngrijirea postoperatorie este familiarizat cu DMD și dispus să lucreze împreună pentru a se asigura că totul decurge bine. În plus, trebuie să se ia în considerație în timpul operației reducerea "stresului produs de steroizi" la pacienții ce se tratează acasă cu steroizi.

Agenți anestezici și alte considerente pentru îngrijirea operatorie sigură

- Întotdeauna există riscuri în administrarea anesteziilor și sunt considerații speciale în DMD pentru a permite administrarea sigură a anesteziilor, cum ar fi anestezia total intravenoasă și evitarea anumitor medicamente.
- Reducerea pierderii de sânge este importantă, mai ales în intervențiile chirurgicale majore precum "fuziunea spinală". În acest caz, chirurgul și anestezistul pot decide să utilizeze tehnici specifice pentru a ajuta în acest sens.
- Detalii complete sunt disponibile în documentul principal.

Considerente cardiace

- **O ecocardiogramă și o electrocardiogramă trebuie realizate înainte de anestezia generală.** Aceste proceduri ar trebui realizate și în timpul sedării conștiente sau anesteziei regionale dacă ultima investigație a fost realizată cu mai mult de un an în urmă sau dacă există o ecocardiogramă anormală în precedentele 7-12 luni.
- **Pentru anestezie locală, ar trebui realizată o ecocardiogramă** dacă a existat un rezultat anormal obținut anterior.

Considerente respiratorii

- **Chiar dacă a persoană care suferă de DMD prezintă deja probleme ale mușchilor respiratori, anumite măsuri pot face intervenția chirurgicală mai sigură,** deși va exista în continuare un risc ridicat. O evaluare preoperatorie a funcțiilor respiratorii într-un centru medical familiarizat cu DMD este foarte importantă. Ar putea fi necesară pregătirea preoperatorie pentru ventilație non-invazivă și tuse asistată și intervenții specializate.
- Fizioterapeuții ar trebui implicați totdeauna când o persoană cu DMD suferă o intervenție chirurgicală.
- Planificarea, evaluări proactive și managementul riscurilor reprezintă cheia unei intervenții chirurgicale în siguranță în DMD.

Aspecte importante de reținut:

1. *Întotdeauna există riscuri cu anestezia, prin urmare considerații speciale în DMD pot permite administrarea sigură a anesteziilor, cum ar fi tehnica anesteziei total intravenoase și evitarea absolută a medicamentului numit succinilcolină.*
2. *Evaluarea corectă a inimii și plămânilor este importantă când planificați o intervenție chirurgicală.*
3. *Asigurați-vă că toți medicii sunt informați corespunzător despre DMD și despre toate intervențiile (medicamentele) pe care le ia fiul dumneavoastră.*

12. CONSIDERATII PENTRU ÎNGRIJIREA DE URGENTĂ

Dacă trebuie să mergeți la spital într-o situație de urgență, trebuie să luați în considerație o serie de factori:

- **Diagnosticul de DMD, medicația curentă, prezența oricărei complicații respiratorii sau cardiace, precum și persoanele care pot fi consultate în legătură cu afecțiunea sau pot oferi informații medicale, trebuie comunicate** unitații de primire.
- Ținând cont că mulți profesioniști din domeniul sănătății nu sunt la curent cu potențialele strategii de management disponibile pentru DMD, **rata de supraviețuire și calitatea vieții ce este așteptată ar trebui de asemenea explicate.**

Steroizii

Consumul cronic de steroizi trebuie făcut cunoscut. Spuneți personalului **de cât timp fiul dumneavoastră urmează tratamentul cu steroizi și dacă a ratat vreo doză.** Este de asemenea important să informați medicii și în cazul în care fiul dumneavoastră a urmat în trecut un tratament cu steroizi.

- Steroizii reduc răspunsul la stres așa că un nivel crescut de steroizi poate fi necesar când persoanele care folosesc cronic steroizi nu se simt bine.
- Steroizii pot crește riscul de ulcerare gastrică.
- Rareori, pot apărea alte complicații acute.

Oase fracturate

Băieții cu DMD au un risc mai mare al fracturilor osoase, iar fractura unui picior poate însemna dificultati în a mai merge din nou dacă deja există mari dificultăți la mers. Anunțați fizioterapeutul și restul echipei de îngrijire în cazul unei fracturi pentru a se putea consulta cu chirurgia dacă este necesar.

- **Operația este adesea o opțiune mai bună decât fixarea** pentru un picior fracturat dacă pacientul încă merge.
- **Opinia fizioterapeutului este crucială** pentru a vă asigura că baiatul revine pe picioare cât mai curând posibil.
- Dacă osul fracturat este o vertebră (os al spatelui) ce provoacă multă durere în spate, consultația unui ortoped sau a unui endocrinolog este necesară pentru a primi tratamentul potrivit (vezi Secțiunea 6).

Probleme respiratorii

Încercați să notați sau rețineți care au fost rezultatele ultimelor teste respiratorii (de ex. capacitatea vitală forțată CVF). Această informație poate fi folosită pentru doctorii care vă evaluează fiul dacă acesta se îmbolnăvește acut.

Principalele riscuri ale problemelor respiratorii apar când CVF și puterea tusei scad:

- Poate fi necesar ajutor la curățarea pieptului;
- Poate fi important să-l ajutați să tușească;
- Antibioticele pot fi necesare;
- Uneori este nevoie de asistență ventilatorie;
- Riscul ca mușchii respiratorii să aibă nevoie de suport suplimentar în timpul unei infecții poate fi ridicat la persoanele cu funcțiile respiratorii la limita inferioară. Atenția în cazul folosirii opiaceelor sau a altor sedative este esențială, precum și atenția în folosirea oxigenului fără ventilație deoarece există riscul de a crește dioxidul de carbon la persoanele cu afecțiuni ale forței musculaturii respiratorii.
- Dacă ventilația nocturnă este deja folosită, atunci accesul la ventilator este esențial în orice eveniment acut sau intervenție. Pentru cei care sunt deja asistați cu ventilatorul, echipa responsabilă cu îngrijirea respiratorie trebuie implicată cât mai curând posibil.

Dacă aveți ventilator (sau alt aparat similar) este o idee bună să-l luați cu dumneavoastră la spital.

Aspecte importante de reținut:

1. *Este foarte posibil să știți mai multe despre DMD decât medicii din secția de urgență.*
2. *Avertizați medicul sau personalul de îngrijire ca fiul dumneavoastră ia steroizi.*
3. *Dacă fiul dumneavoastră are un os fracturat, insistați ca ei să vorbească cu medicul sau fizioterapeutul dumneavoastră.*
4. *Dacă puteți aduceți copii ale ultimelor teste făcute de fiul dumneavoastră, cum ar fi CV sau FEV.*
5. *Dacă scade nivelul de oxigen al fiului dumneavoastră, medicul trebuie să fie foarte atent când îi da oxigen sau sedative.*

Funcționarea inimii

Încercați să notați sau rețineți rezultatele ultimului test referitor la funcția inimii (**de ex. fracția de ejecție ventriculară FEV**), unde și ce, dacă s-au efectuat, care este medicația cardiacă urmată de fiul dumneavoastră precum și numele cardiologului care îl vede. Aceste informații îi pot ajuta pe medicii din urgență să hotărască dacă simptomele pe care ei le vad sunt generate de problemele cardiace.

- Cunoașterea **riscului de tulburări de ritm cardiac sau cardiomiopatie** este importantă.

Riscurile anesteziei (vezi Secțiunea 11) trebuie luate în considerare în toate cazurile ce necesită intervenții chirurgicale sau sedare.

ABREVIERI

ECA	enzima de conversie a angiotensinei (inhibitorii ECA sunt folositi pentru a controla problemele cardiace si tensiunea arteriala – in engleza ACE)
ADHD	tulburare de hiperactivitate cu deficit de atentie (prescurtare din engleza: attention deficit hyperactivity disorder)
AZ	activitati zilnice
OGP	orteze glezna-picior (orteze care sunt folosite , in engleza AFO)
ALT	alanin-aminotransferaza
AST	aspartat-aminotransferaza
TA	tensiunea arteriala
CCB	Centre de Control si Prevenire a Bolilor (institutie majora de sanatate publica in SUA, in engleza CDC)
CK	creatinkinaza (o enzima din sange cu nivel ridicat in DMD si alte forme de distrofie musculara)
DEXA	absorbtiometrie duala cu raze X (un test efectuat pentru a verifica puterea oaselor) – numit de asemenea DXA
DMD	distrofie musculara Duchenne
EKG	electrocardiograma (testul principal ce urmareste ritmul inimii) – numit de asemenea ECG
CV	capacitate vitala (un test al puterii muschilor respiratorii, in engleza FCG)
GC	glucocorticoid
IV	intravenos (in vena)
OGGP	orteza genunchi-glezna-picior (orteze lungi pentru picior care pot fi folosite mai ales in perioada in care mersul incepe sa devina imposibil si ulterior pentru a ajuta la prelungirea perioadei in care mersul este posibil, in engleza KAFO)
kg	kilogram
L	litru
FEV	fractie de ejectie ventriculara (unul din testele principale ale functiei inimii, in engleza LVEF)
mg	miligram
nmol	nanomoli
AINS	antiinflamatoare nonsteroidiene (care sunt folosite la eliminarea durerii , din care cele mai cunoscute sunt ibuprofen, diclofenac si naproxen)
TOC	tulburare obsesiv-compulsiva (in engleza OCD)
TBC	tuberculoza
AIVC	ajutor pentru iesire vocala si comunicare (in engleza VOCA) – un dispozitiv electric care ajuta persoanele care nu sunt in masura sa utilizeze discursul natural sa-si exprime nevoile si sa schimbe informatii cu alte persoane in timpul unei conversatii

LISTA TERMENILOR PE CARE I-ATI PUTEA INTALNI

Aductorii genunchiului	muschii care tin genunchiul
Atelectazie	starea in care plamanii nu sunt complet umflati
BiPAP	bi – doua cai; PAP- presiunea aerului pozitiva - dispozitiv medical folosit la mentinerea expansiunii pulmonare
Capacitate vitala	volumul maxim de aer ce poate fi expirat dupa o inspiratie maxima, CV (in engleza FVC)
Cardiomiopatie	deteriorarea functiei muschiului cardiac – cunoscuta de asemenea sub numele de "boala muschiului inimii"
Cifoscolioza	o indoire anormala a coloanei vertebrale cu ambele indoiri: stanga-dreapta (scolioza) si inainte-inapoi (cifoza)
DEXA	vezi lista de abrevieri
Disfagie	probleme de inghitire
Distrofinopatii	termen folosit pentru toate tipurile de afectiuni cauzate de modificari la nivelul genei distrofina (distrofia musculara Duchenne, distrofia musculara Becker, purtatori ai uneia din aceste afectiuni care prezinta manifestari si rar pacienti care au doar o afectiune a inimii)
Ecografie cardiaca ("eco")	metoda folosita pentru a evalua structura inimii. Eco este de asemenea cunoscut ca "evaluare cardiaca prin ultrasunete " si ofera imagini ale batailor inimii.
Electrocardiograma (EKG)	metoda folosita pentru elavuarea activitatii electrice a muschiului cardiac. EKG-ul presupune fixarea pe piept a unor electrozi pentru a inregistra semnalele inimii
Electromiografie	un test ce masoara semnalele electrice dintr-un muschi si poate oferi un indiciu daca este prezenta o tulburare a unui nerv sau muschi
Etiologie	cauza
Evenimente trombolitice	formarea unui cheag (tromb) intr-un vas de sange care impiedica circulatia si este purtat de fluxul sanguin pentru a bloca un alt vas
Exercitii excentrice	exercitii cum ar fi coborarea sau saritura la trambulina care implica mai degraba prelungirea decat contractia muschilor
Faza lui Tanner	defineste dezvoltarea din perioada pubertatii care se bazeaza pe caracteristicile externe sexuale primare si secundare, cum ar fi dimensiunile sanilor, organelor genitale si cresterea parului pubian
Fuziune spinala anterioara	un mod de a corecta scolioza printr-o abordare anterioara
Gastrite/reflux gastro-esofagian	apare cand muschii esofagului (tubul din gura care inghite) se deschid singuri catre stomac, sau nu se inchid corespunzator si continutul stomacului se ridica in esofag. Denumita de asemenea reflux acid sau regurgitare acida din cauza ca sucurile digestive, numite acizi, se ridica impreuna cu mancarea.
Gastrostomie	deschidere chirurgicala in stomac, in cazul nostru pentru a introduce un tub de hranire numit si GEP (gastrostomie endoscopica percutanata, in engleza PEG)
Hipercapnie	nivel ridicat de dioxid de carbon in sange
Hipertensiune	hipertensiune arteriala

Hipotermie maligna – ca reactie	un raspuns la anestezie care duce la temperaturi ridicate si care este un pericol vital
Hipoventilatie	eficienta redusa a capacitatii de respiratie, ventilare
Hipoxemie	nivel scazut de oxigen in sange
Holter	metoda folosita pentru inregistrarea EKG timp de 24 ore in mod ambulator
Index de masa corporala	relatia dintre greutate si inaltime obtinuta prin formula: greutatea in kg impartita la patrutul inaltimii in metri
Intoleranta la glucoza	defineste o stare prediabetica asociata cu rezistenta la insultina
Imunobloting	un mod de a masura cantitatea de distrofina din muschi
Imunocitochimie	un mod de a analiza la microscop muschiul pentru a vedea cata distrofina este prezenta
Manevra/semnul lui Gowers	un semn de slabiciune a muschilor din jurul soldurilor si partea de sus a muschilor gambei. Ea descrie modul in care cineva cu slabiciune in acesti muschi se ridica de la podea, avend nevoie sa se intoarca cu fata in jos, sa isi departeze picioarele si sa isi foloseasca mainile pe coapse pentru a se ridica. Este frecvent observata in DMD, dar si alte afectiuni care cauzeaza slabiciunea acestor muschi poate cauza manevra Gowers.
Mioglobinurie	prezenta mioglobinei in urina ca un semn al distrugerii musculare (urina se coloreaza ca si coca-cola din cauza ca ea contine produse reziduale ai proteinei musculare)
Mosaicism germinal	conditia in care celulele din gonade care se vor dezvolta in celule germinale (ovule si spermatozoizi) sunt un amestec de doua tipuri de celule diferite genetic
Oblicitate pelvica	descrie starea in care pelvisul este inegal ca si cum ar fi rotit in jos pe o parte
Osteopenia / osteoporoza	densitate minerala osoasa scazuta
Oximetrie	masurarea oxigenului din sange cu ajutorul unei masini care face detectarea prin piele
Palpitatii	simtitul unor batai de inima anormale
Pneumonie de aspiratie	pneumonia cauzata de bacteriile de la iritatie sau din continutul stomacului care intra in plamani din cauza unei inghitiri deficitare
Profilaxie	prevenire
Rabdomioliza	distrugerea muschiului
Relaxante musculare depolarizante	medicamente care scad tonusul muscular prin actiunea asupra receptorilor musculari implicati in depolarizare
Scara functiei motorii	teste care sunt folosite pentru a evalua performanta motorie intr-un mod standardizat
Scolioza	indoirea coloanei vertebrale
Studiu videofluoroscopic	instrument de evaluare pentru a vizualiza si determina natura si amploarea unei probleme de inghitire orofaringiana. Este facut un film cu raze X in timp ce copilul inghite mancarea.
Tenotomie	taierea chirurgicala a unui tendon
Tinea	o infectie fungica de piele
Traheostomie	procedura chirurgicala pe gat pentru a deschide calea respiratorie printr-o incizie in trahee

Trasaturi cushngoide	termen folosit pentru a descrie fata rotunda sau "fata de luna plina" pe care o pot dezvolta persoanele care iau steroizi. (Aceasta poate fi evidenta chiar si daca nu e cazul cresterii in greutate si poate fi dificil de controlat fara schimbare a steroizilor sau a dozei utilizate)
Unghiul lui Cobb	masura unghiului scoliozei din radiografia coloanei vertebrale
Valoare de referinta	valoarea initiala pentru compararea altor teste
Varus	rotatia inversa a piciorului din cauza dezechilibrului muschilor piciorului
Volum de recrutare	cresterea volumului de aer inspirat in plamani cu ajutorul unui dispozitiv care ajuta plamanii sa se umfle. Aceste dispozitive includ pungi ambulatorii (in engleza ambu bags) in-exsflatori. Ventilatoarele pot fi utilizate de asemenea pentru cresterea volumului.

MDA, PPMD, TREAT-NMD and UPPMD have all been directly involved in the writing and production of this guide.

