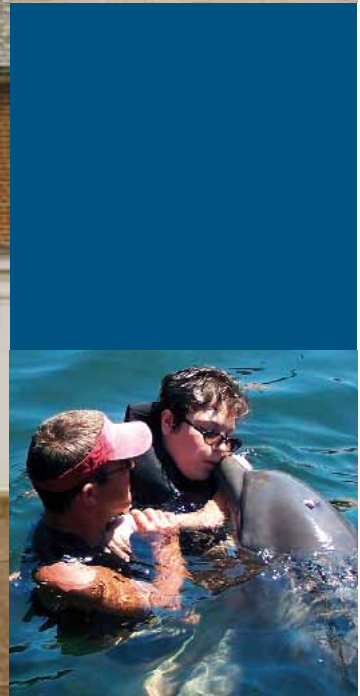


DIJAGNOZA I LEČENJE DIŠENOVE MIŠIĆNE DISTROFIJE

Porodični vodič





Sadržaj

1 Uvod	04
2 Uputstvo za korišćenje ovog vodiča	05
3 Dijagnoza	11
4 Lečenje neuromišićnog sistema – održavanje snage i funkcije	14
5 Rehabilitacija - fizioterapija i radna terapija	25
6 Ortopedsko lečenje - pomoć oko problema sa kostima i zglobovima	29
7 Pulmološko lečenje – očuvanje mišića koji potpomažu disanje	31
8 Kardiološko lečenje - očuvanje srca	34
9 Gastroenterološko lečenje - ishrana, gutanje i drugi gastrointestinalni problemi	36
10 Psihološko lečenje – pomoć u učenju i ponašanju	39
11 Razlozi za operaciju	43
12 Razlozi za hitnu medicinsku intervenciju	46
Skraćenice	48
Lista pojmova	49

IZJAVA O OGRANIČENOJ ODGOVORNOSTI

Informacije i saveti objavljeni u ovoj brošuri nisu zamena za lekarsku pomoć. Trebalo bi ih primenjivati zajedno sa stručnim savetom vašeg lekara, koji brine o vašem zdravlju, posebno kada su u pitanju simptomi koji zahtevaju stručno mišljenje. Na svoju odgovornost sami primenjujete informacije iz ove brošure.

IMPRESSUM

Naziv originala: THE DIAGNOSIS AND MANAGEMENT OF DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY , A guide for families

Izdavač originala na engleskom jeziku: MDA, PPMD, TREAT-NMD i UPPMD

Izdavač (srpski jezik): Savez distrofičara Srbije, Beograd, D. Tucovića 23

Priredila: Prof. dr. Vedrana Milić-Rašić, Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu, Beograd, Dr. Subotića 6/a

Prevod: Dejan Ćuković, **Lektor:** Mimica Živadinović, **Štampa:** UDB - print

Fotografije: Duchenne Parent Project Netherlands, MDA, PPMD, Parent Project Czech Republic und TREAT-NMD

Tiraž: 500 kom.

ISBN 978-86-83095-06-3

1 Uvod

Ovaj porodični vodič sumira rezultate međunarodnog sporazuma o lečenju Dišenove mišićne distrofije (DMD). Američki Centri za kontrolu bolesti i prevenciju (CDC) su potpomogli ovaj vodič, u saradnji sa zastupničkim grupama pacijenata i mrežom TREAT-NMD. Konačni tekst je objavljen u Lancet Neurology.

REFERENCE:

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

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

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

Predlozi su bazirani na opširnoj studiji koju su uradila 84 međunarodna eksperta za dijagnozu i lečenje, koji imaju širok dijapazon specijalnosti. Oni su nezavisno „ocenjivali“ načine lečenja koji su korišćeni kod DMD, kako bi ocenili koliko je svaki od njih bio „potreban“, „odgovarajući“, ili „neodgovarajući“ u različitim fazama bolesti DMD. Ukupno su razmotrili više od 70.000 različitih scenarija. To im je omogućilo da naprave vodič za koji se većina složila da predstavlja „najbolji način“ lečenja DMD.

Stručnjaci su naglasili da najbolji način lečenja DMD zahteva multidisciplinarni prilaz, uz učešće specijalista u različitim oblastima, i prisustvo lekara, ili medicinskog profesionalca koji bi koordinirao ovim lečenjem. Osobe sa DMD i njihove porodice morale bi da budu aktivno uključene i u kontaktu sa medicinskim profesionalcem koji bi koordinirao i prilagodio lečenje pacijentima.

Ovaj vodič sadrži informacije o tome kako da aktivno učestvujete u procesu lečenja. Doktor ili medicinski profesionalac koji koordinira mora biti svestan svih potencijalnih problema DMD. Vodič će vas voditi kroz različita poglavlja u tretmanu DMD (Sl. 1). Različite metode pristupa će se menjati tokom lečenja. Svi specijalisti koji se pominju u ovom vodiču nisu neophodni, ali je važno da budu dostupni ukoliko bude potrebe za tim.

2 Uputstvo za korišćenje ovog vodiča

Ovaj vodič sadrži dosta informacija. Možete ga koristiti na dva različita načina. Neke porodice više vole da se koncentrišu na onaj stadijum DMD u kome se njihovo dete nalazi. Drugi bi da saznaju što je više moguće o svakom aspektu DMD.

„Ovo je vodič koji govori o medicinskim aspektima DMD, ali imajte uvek na umu da ovo nije konačan vodič i da ne sadrži sve odgovore na pitanja koja vas zanimaju. Glavni motiv je da razumemo medicinsku stranu problema, a onda će vašem detetu biti lakše da se osamostali. Važno je zapamtiti da većina porodica živi normalno ukoliko imaju dete sa dijagnostikovanom DMD.“

Elizabeth Vrum, United Parent Projects
Muscular Dystrophy

DMD korak po korak (Slika 1)

DMD je stanje koje se vremenom menja. Doktori i ostali prepoznaju ključne „faze“ u progresivnom toku bolesti. Oni koriste ove ključne faze bolesti kao vodiče u toku zbrinjavanja obolelih, iako podele na faze mogu biti veštačke. Ipak, korišćenje ovih faza može biti korisno u prepoznavanju mera zbrinjavanja za datu fazu bolesti i u saznanju šta možete očekivati od medicinskog tima u datom trenutku.

Presimptomatska

Većina dečaka sa DMD nije dijagnostikovana u PRESIMPTOMATSKOJ fazi osim ukoliko ne

postoji podatak o sličnoj bolesti u porodici ili ukoliko su rađeni testovi iz krvi iz drugih razloga. Simptomi kašnjenja u govoru ili hodu su prisutni, ali obično suptilni i neprimetni u ovoj fazi.

Rana pokretna faza

U RANOJ POKRETNJOJ fazi, dečaci će pokazivati znake koji su tipični znaci DMD - Gowersov manevar (koji pokazuje da moraju da se oslone rukama o butine kako bi se pridigli sa poda), gegajući hod i hod na prstima. Još uvek mogu da se penju uz stepenice ali obično moraju da stanu sa obe noge na stepenik.

Ove dve rane faze su one faze u kojima je vreme da se dijagnostikuje oboljenje (Odeljak 3).

DIJAGNOZA: Preporučljivi su određeni testovi koji određuju promenu DNK ili genetsku mutaciju koja izaziva DMD. Specijalisti tumače ove testove i određuju dijagnozu i to kako ona može uticati na vašeg sina ili članove porodice.

UČENJE I PONAŠANJE: Kod dečaka koji imaju DMD je veća verovatnoća problema u nekim oblastima. Kod nekih DMD utiče na mozak dok će kod drugih, na ponašanje i učenje uticati fizička ograničenost. Neki lekovi, kao što su steroidi, takođe igraju veliku ulogu. Podrška porodice je od velikog značaja, dok su specijalisti potrebni kod nekih problema u učenju i ponašanju (Odeljak 10).

FIZIOTERAPIJA: Tim fizioterapeuta (Odeljak 5) u ovoj ranoj fazi trudi se da fizičkim vežbama održava mišiće gipkim i da spreči očvršćavanje zglobova. Tim fizioterapeuta će preporučiti određene vežbe školi kako bi ona učestvovala u razvoju dece sa DMD.

STEROIDI: Pravo vreme za uvođenje steroida (Odeljak 4) u lečenje bi bilo kada dete ovladajući motornim veštinama počinje da ih

gubi, ili se zadržava na njima ne napredujući dalje. Potrebno je proveriti da li je sav vakcinalni program kompletiran i da li postoje neki faktori rizika kod deteta koji bi uticali na razvoj neželjenih efekata steroida, na koje bi se moglo delovati. Poželjne su preporuke za kontrolu težine tela.

SRCE I DISAJNI MIŠIĆI: Obično srčani problemi i problemi sa disanjem nisu prisutni u ovoj fazi, ali je ipak potreban nadzor lekara tokom svake redovne kontrole da bi se odredilo šta je regularno stanje (šta je to “normalno” stanje kod vašeg sina). Kardiološki pregledi se preporučuju u vreme postavljanja dijagnoze i svake druge godine, sve dok dete ne napuni 10 godina. Posle toga, kardiološko praćenje bi trebalo biti češće. Takođe je važno da je dete vakcinisano protiv gripa i pneumokoka (Odeljak 7).

Kasna pokretna faza

U KASNOJ POKRETNJOJ fazi, hodaње postaje daleko teže i javljaju se poteškoće prilikom penjanja uz stepenice kao i prilikom pridizanja sa poda.

UČENJE I PONAŠANJE: Učestali nadzor profesionalaca je potreban kako bi detetu pomogli oko potencijalnih problema u učenju i ponašanju, a naročitu pažnju bi trebalo posvetiti detetu kako bi se lakše izborilo sa spoznajom da će jednog dana izgubiti moć hoda (Odeljak 10).

FIZIOTERAPIJA: Fizioterapija se usmerava na obim pokreta i samostalnost (Odeljak 5). Ukoliko očvršćavanje zglobova postane preveliki problem za fizioterapeutsku intervenciju, trebalo bi zatražiti mišljenje ortopeda. Takođe, važno je obezbediti odgovarajuća invalidska kolica koja će pružiti samostalnost i udobnost koja je potrebna.

STEROIDI: Tekući tretman steroidima je jako važan u ovoj fazi sa posebnim osvrtom na režim davanja leka i njegovu dozu (Odeljak 4),

kao i opreznost prema neželjenim efektima leka. Preporučuje se provera motornih sposobnosti i snage dva puta godišnje. Takođe, treba posvetiti pažnju kontrolisanju telesne težine i intervenisati ukoliko dođe do promene (Odeljak 9).

SRCE I DISAJNI MIŠIĆI: Sa disajnog i srčanog stanovišta (Odeljci 7 i 8), postoji neznatan rizik od ozbiljnih problema, ali je kontrolisanje disajnih i srčanog mišića neophodno. Od desete godine života bi trebalo jednom godišnje raditi ehokardiogram i druge testove. Lekar će preporučiti odgovarajući tretman ukoliko primeti promene na ehokardiogramu.

Rana nehodajuća faza

U RANOJ NEHODAJUĆOJ fazi, dete mora koristiti kolica. Moći će samo da upravlja kolicima i njegovo držanje tela je još uvek dobro (Odeljak 5).

UČENJE I PONAŠANJE: Uprkos pogoršanju opšteg stanja, potrebno je obratiti posebnu pažnju na nezavisnost deteta kako biste podstakli normalno učešće u školskim i vanškolskim aktivnostima u periodu adolescencije.

FIZIOTERAPIJA: Potrebno je obratiti pažnju na ograničene pasivne pokrete (kontrakture) u rukama (ramenima, laktovima, ručnim zglobovima i prstima) i neophodnu opremu koja će pomoći vašem sinu da stoji. Krivljenje kičmenog stuba (skolioza) se sreće daleko ređe od kad je široko zastupljena primena steroida. Praćenje stanja kičme je veoma važno nakon gubitka samostalnog hoda. U nekim slučajevima, skolioza napreduje veoma brzo, najčešće u periodu od nekoliko meseci (Odeljak 6). Mišljenje ortopeda može biti značajno zbog položaja stopala koji mogu izazvati bol, nelagodnost i ograničiti izbor obuće.

STEROIDI: Tretman steroidima je i dalje važan deo tretmana u ovoj fazi (Odeljak 4) bilo da je započeo ranije i nastavljen u ovoj fazi, bilo da je započeo u ovoj fazi.

SRCE I DISAJNI MIŠIĆI: Praćenje srčanih funkcija jednom godišnje je i dalje važno i bilo kakvo pogoršanje bi trebalo lečiti odmah. (Odeljak 8). Disajne funkcije će verovatno početi da se pogoršavaju nakon gubitka samostalnog hoda i biće potrebni stepenovani vidovi pomoći pri disanju i iskašljavanju (Odeljak 7).

Kasna nehodajuća faza

U KASNOJ NEHODAJUĆOJ fazi, funkcija gornjih udova i pravilno držanje tela postaju sve teži i mogućnost komplikacija je veća.

FIZIOTERAPIJA: Trebalo bi konsultovati fizioterapeuta oko toga kakva je oprema potrebna kako bi se potpomogla samostalnost deteta. Određene adaptacije su neophodne u aktivnostima kao što su ishrana, obavljanje fizioloških potreba kao i prelazak u krevet i okretanje u krevetu.

STEROIDI: Odluka o režimu primene steroida, o kontroli ishrane i težine tela bi trebalo da bude doneta u konsultaciji sa medicinskim timom.

SRCE I DISAJNI MIŠIĆI: Dva puta godišnje bi trebalo proveravati disajne funkcije i rad srca i po potrebi izložiti se još intenzivnijim ispitivanjima i intervencijama.

Mnogi mladi, sa dijagnostikovanom DMD žive ispunjene živote. Važno je proaktivno isplanirati život potpomognut od nezavisne odrasle osobe sa svim njenim mogućnostima i ograničenjima.

Sledeći odeljci se bave sa deset različitih sfera praćenja i tretmana kod DMD, kao što je pokazano na Slici 1

Slika 1

Različiti aspekti pomoći za svaku fazu DMĐ

						DIJAGNOZA	NEUROMIŠIČNI PRISTUP	REHABILITACIONI PRISTUP
<p>Stadium 1: PRESIMPTOMATSKI</p> <p>U ovom stadiumu, bolest se može dijagnostikovati na osnovu slučajno otkrivenog povišenog CK ili zbog pozitivne porodične istorije</p> <p>Mogu pokazivati usporen razvoj, ali ne i poremećaj u hodu</p>	<p>Stadium 2: RANI POKRETNI</p> <p>Gowersov manevar</p> <p>Gegajući hod</p> <p>Hodanje na prstima</p> <p>Mogu se koristiti stepenice</p>	<p>Stadium 3: KASNI POKRETNI</p> <p>Otežan hod, koji se dalje pogoršava</p> <p>Gubitak sposobnosti korišćenja stepenica i pridizanja sa poda</p>	<p>Stadium 4: RANI NE-HODAJUĆI</p> <p>Dobro držanje tela</p> <p>Moguć razvitak skolioze</p>	<p>Stadium 5: KASNI NE-HODAJUĆI</p> <p>Funkcija gornjih udova je ograničena</p> <p>Održavanje stava tela otežano</p>	<p>Do ove faze će dijagnoza već biti postavljena ukoliko nije odložena iz drugih razloga (npr. postojanje dve različite bolesti)</p>	<p>Bar jednom u šest meseci proveravati funkciju, snagu i obim pokreta kako bismo definisali trenutnu fazu bolesti i procenili potrebu za uključivanje steroida, za izbor režima davanja steroida i praćenje njihovih neželjenih efekata</p>	<p>Edukacija i podrška</p> <p>Preventivne mere kako bi se održala mišićna pokretljivost/smanjile kontrakture</p> <p>Podsticanje ka odgovarajućim fizičkim vežbama/aktivnostima</p> <p>Podrška za obavljanje aktivnosti</p>	<p>Nastavljanje prethodnih mera</p> <p>Obezbeđena kolica, kao i pomagala i adaptacije kako bi se obezbeđila maksimalna nezavisnost</p>
<p>Planiranje budućih poteza</p> <p>Imunizacija</p>	<p>Zahteva dijagnostički postupak i genetsko savetovanje</p>	<p>Do ove faze će dijagnoza već biti postavljena ukoliko nije odložena iz drugih razloga (npr. postojanje dve različite bolesti)</p>	<p>Bar jednom u šest meseci proveravati funkciju, snagu i obim pokreta kako bismo definisali trenutnu fazu bolesti i procenili potrebu za uključivanje steroida, za izbor režima davanja steroida i praćenje njihovih neželjenih efekata</p>	<p>Do ove faze će dijagnoza već biti postavljena ukoliko nije odložena iz drugih razloga (npr. postojanje dve različite bolesti)</p>	<p>Do ove faze će dijagnoza već biti postavljena ukoliko nije odložena iz drugih razloga (npr. postojanje dve različite bolesti)</p>	<p>Bar jednom u šest meseci proveravati funkciju, snagu i obim pokreta kako bismo definisali trenutnu fazu bolesti i procenili potrebu za uključivanje steroida, za izbor režima davanja steroida i praćenje njihovih neželjenih efekata</p>	<p>Edukacija i podrška</p> <p>Preventivne mere kako bi se održala mišićna pokretljivost/smanjile kontrakture</p> <p>Podsticanje ka odgovarajućim fizičkim vežbama/aktivnostima</p> <p>Podrška za obavljanje aktivnosti</p>	<p>Nastavljanje prethodnih mera</p> <p>Obezbeđena kolica, kao i pomagala i adaptacije kako bi se obezbeđila maksimalna nezavisnost</p>

Ortopedska kirurgija (retko potrebna)

Uzeti u obzir hirurške
opcije za kontrakture
Ahilovih tetiva

Praćenje skolioze: intervencije u određenim
situacijama, spajanjem prišljenskih tela
Moguće intervencije zbog položaja stopala

**ORTOPEDSKI
PRISTUP**

Normalna disajna
funkcija

Imunizacija prema
vakcinalnom
programu, uključujući
23-valentnu
pneumokoknu i
influenca vakcinu

Mali rizik od disajnih problema
Praćenje disajne funkcije se pojačava

Povećan rizik od
disajnih poremećaja
Pokrenuti disajne
procene

Povećan rizik od
disajnih poremećaja
Pokrenuti disajne
testove i intervencije

**PULMOLOŠKI
PRISTUP**

Ehokardiogram u
vreme dijagnoze
ili do šeste godine
života

Najviše 24 meseca
između pregleda do
desete godine života,
godišnje nakon toga

Isti pregledi kao u mlađoj grupi

Povećan rizik od srčanih problema sa godinama, zahteva intervenciju čak
i ako je problem asimptomatski

Korišćenje standardnih intervencija u slučaju slabljenja rada srca

**KARDIOLOŠKI
PRISTUP**

Praćenje promene telesne težine

Procena ishrane u slučaju prekomerne težine ili neuhranjenosti

Mogući problemi sa
gutanjem

**GASTRO
ENTEROLOŠKI
PRISTUP**

Podrška porodice,
rane procene/
intervencije u vezi
razvoja, učenja i
ponašanja

Procena/intervencija u učenju, ponašanju
Stimulisanje nezavisnosti i socijalnog ponašanja

Pripremanje za
prelazak u službe za
odrasle

**PSIHOSOCIJALNI
PRISTUP**



3 Dijagnoza

Pomoć kod dijagnoze

Specifičan uzrok medicinskog oboljenja se naziva dijagnoza. Veoma je važno utvrditi tačnu dijagnozu ukoliko je lekar posumnjao na DMD. Dijagnozu bi trebalo postaviti što preciznije i brže. Ukoliko je dijagnoza brza, svi u porodici mogu biti informisani o uobičajenom toku bolesti, o mogućim opcijama lečenja i mogu dobiti genetski savet. Adekvatan tretman DMD može započeti, kao i stalno podržavanje i edukovanje porodice. Idealno bi bilo ukoliko bi dijagnozu postavio lekar koji je neuromišićni specijalista, koji bi klinički pratio dete i koji bi inicirao i interpretirao sva ispitivanja. Praćenje i podrška porodice, nakon postavljanja dijagnoze, može biti često podržavana od genetskih savetovališta.

Kada da posumnjate na DMD

Prve sumnje se javljaju kod sledeća tri znaka (čak i kada nema podataka o bolesti u porodici):

VAŽNE ČINJENICE:

1. Dijagnoza je važan korak kako biste vi i vaš lekar mogli da planirate buduću pomoć detetu.
2. Lekari ne mogu dijagnostikovati DMD koristeći samo CK test. Ukoliko vaše dete ima povišen nivo CK, lekar bi trebalo da potvrdi dijagnozu koristeći genetske testove.
3. NISTE SAMI. Pozovite lekara ukoliko imate bilo kakva pitanja ili ukoliko vam je potreban savet genetskog konsultanta.
4. Ovo je pravo vreme da se kontaktira grupa podrške ili slična organizacija. Možete naći listu kontakata na www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations.

PROBLEMI SA MIŠIĆNOM FUNKCIJOM:

Često član porodice primeti da nešto nije u redu sa detetom. Dečaci koji imaju DMD često prohodaju kasnije nego druga deca koja nemaju ovo oboljenje. Imaju uvećane mišiće listova nogu i poteškoće u trčanju, skakanju ili penjanju uz stepenice. Oni lako padaju i mogu imati sklonost ka hodanju na prstima. Mogu imati i usporen razvoj govora. Jedan od klasičnih znakova DMD je poznat kao Gowersov manevar, kada dete mora koristiti svoje šake i ruke kako bi se njima penjalo uz svoje telo i pridiglo sa poda u stojeći stav. Ovo se dešava usled slabosti u mišićima kukova i butina (pogledajte Sliku 2).

VISOK NIVO MIŠIĆNOG PROTEINA CREATIN KINAZE (CK) u krvnom nalazu.

Visoki nivoi CK znače da je potrebno hitno mišljenje neuromišićnog specijaliste kako bi potvrdio dijagnozu. Visoki nivoi CK u krvi ne moraju označavati samo DMD jer i druga mišićna oboljenja imaju ovaj simptom.

VISOKE VREDNOSTI JETRENIH ENZIMA AST I ALT u krvnom nalazu.

Visoke vrednosti ovih enzima najčešće ukazuju na neko oboljenje jetre, ali mišićna distrofija takođe može izazvati ovo povišenje. Neočekivano visoke vrednosti ovih enzima bez ikakvih drugih uzroka mogu ukazivati da je možda i CK visok i da je dijagnoza mišićne distrofije moguća. Ne preporučuje se biopsija jetre.

USPOREN RAZVOJ GOVORA:

Deca sa DMD često imaju neko usporenje u razvoju govora i nekada to može biti prvi prepoznati simptom (Odeljak 10).

Potvrda dijagnoze DMD

DMD je genetski poremećaj - uzrokovan mutacijom ili promenom DNK u genu nazvanom distrofin, ili DMD gen. Dijagnoza mora biti potvrđena genetskim testiranjem iz uzorka krvi, ali ponekad se izvode i neki drugi testovi. Neke osnove o genetskom testiranju se nalaze u Boks 1.

Testovi

1) GENETSKI TESTOVI

Genetski testovi su neophodni iako je DMD prvo potvrđena mišićnom biopsijom. Različiti tipovi genetskih testova mogu da daju specifičnu i veoma detaljnu sliku o promeni DNK ili mutaciji. Genetski testovi su bitni za dijagnozu iz nekoliko razloga. Određuju da li je dete pogodno za ulazak u neku od mutacija - specifičnih kliničkih studija (testiranje potencijalnog leka) i pomažu porodici oko prenatalne dijagnoze u budućim trudnoćama.

Kada se odredi tačna mutacija, ili promena DNK u distrofin genu, majkama bi trebalo ponuditi mogućnost genetskog testiranja kako bismo utvrdili da li su prenosioci DMD ili ne. Ova informacija je važna i ostalim ženskim članovima porodice na majčinoj strani (sestre, kćerke, tetke i druge rođake) zbog toga što mogu saznati da li su nosioci mutacije ili ne.

Genetsko testiranje i genetsko savetovanje pomažu porodici da razume rezultate testa i moguće uticaje na ostale članove porodice (pogledati Boks 1).

2) ANALIZA MIŠIĆNE BIOPSIJE

Vaš lekar će možda preporučiti da uradite mišićnu biopsiju (uzimanje malog uzorka mišića radi analize). Genetska mutacija kod DMD znači da organizam ne može da stvara protein distrofin, ili da ga ne proizvodi u dovoljnim količinama. Testovi mišićne biopsije nam daju informaciju o tome koliko

je distrofina prisutno u mišićnim ćelijama (videti Sliku 3).

Ukoliko je dijagnoza postavljena genetskim testiranjem, mišićna biopsija nije potrebna. Mada, u nekim centrima, dijagnoza DMD može biti postavljena i mišićnom biopsijom. Genetski testovi su važni čak i nakon pozitivne mišićne biopsije kako bi se utvrdila tačna genetska mutacija, ili promena DNK koja izaziva DMD.

Postoje dva tipa testova koji se obično rade kada se govori o mišićnoj biopsiji. To su imunocitohemijski i imunobloting testovi distrofina. Ovi testovi se izvode kako bi se utvrdilo prisustvo ili odsustvo distrofina i mogu razgraničiti DMD od blažih oblika bolesti.

3) OSTALI TESTOVI

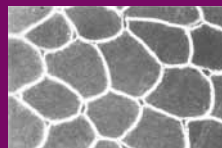
U prošlosti su rađeni elektromiografija (EMG) i testovi provodljivosti nerava (ENG) i to su bili standardni testovi koji su izvođeni ukoliko se sumnjalo na neuromišićni poremećaj. Danas su eksperti jednoglasni da ovi testovi nemaju primenu, ili nisu neophodni za dijagnostikovanje DMD.

Slika 3

Levo: zdrav mišić sa distrofinom koji obavija vlakna.

Desno: distrofičan mišić uz odsustvo distrofina.

NORMAL



DMD



Boks 1

Zašto je važna genetska potvrda

GENETSKO SAVETOVANJE I TESTIRANJE NOSILACA

- Ponekad se genetska mutacija javlja spontano kod dečaka. U drugim slučajevima, prenosi se sa majke na sina.
- Ukoliko je kod majke prisutna mutacija, majka se naziva „nosilac“, i može preneti mutaciju na svoju decu. Dečaci na koje prenese mutaciju će imati DMD, dok će devojčice biti samo nosioci. Ukoliko je majka testirana i potvrđeno je da je kod nje prisutna mutacija, može donositi odluke o budućim trudnoćama, a njene ženske rođake (sestre, tetke i kćerke) se takođe mogu testirati kako bi utvrdile da li postoji rizik od dobijanja muškog deteta sa DMD.
- Čak i ako žena nije nosilac, postoji mali rizik da se u budućim trudnoćama odigra mutacija u njenim jajnim ćelijama. Ovo se naziva „mozaicizam polnih ćelija“.
- Kod žena nosioca se retko mogu javiti problemi sa srcem ili sa godinama slabost nogu. Poznavajući svoj status, nosioci mogu saznati koliki je taj rizik i mogu primiti odgovarajući savet.
- Trebalo bi se obratiti genetskom savetovaništu, gde biste dobili detaljnija objašnjenja o vemu ovome.

ISPUNJAVANJE USLOVA ZA KLINIČKE STUDIJE:

Postoji veliki broj kliničkih studija za DMD koje su usmerene na određene tipove mutacija. Genetsko testiranje je važno jer nam pokazuje da li vaše dete ispunjava uslove za učestvovanje u kliničkim studijama. Trebalo bi da se prijavite u registar DMD pacijenata, kako bi se lakše pronašli dečaci oboleli od DMD, koji ispunjavaju uslove za ulazak u kliničku studiju.

Najvažnije pitanje je da li genetska testiranja ispunjavaju određene standarde, koji nam pomažu da tačno odredimo mutaciju. Ukoliko ne, potrebna su dalja testiranja i o ovome bi trebalo da se posavetujete sa svojim lekarom. Precizna mutacija je potrebna i da biste se registrovali u nekom od DMD registara.

Svi nacionalni registri za DMD pacijente, širom sveta su registrovani na sajtu:

www.treat-nmd.eu/patientregistries.

Za više detalja pogledajte ovaj web sajt.

4 Neuromišićni tretman - održavanje snage i funkcije

Koje preglede bi trebalo uraditi i zašto

Vaše dete bi trebalo redovno da se podvrgava pregledima kod lekara specijaliste koji je stručan da prati razvoj bolesti i da prepozna pojavu neobičnih simptoma koji bi zahtevali dodatna ispitivanja. Ovo je važno kako bismo doneli odluke o narednim tretmanima i najboljem vremenu za njihovu primenu, kao i da bi sprečili najintenzivniji razvoj budućih problema, ako je to moguće. Preporučuje se da vaše dete posećuje lekara svakih šest meseci, a fizijatra i radne terapeute na svaka četiri meseca ukoliko je to moguće.

Testovi koji su korišćeni na različitim klinikama a koji se tiču DMD mogu biti različiti. Najvažnije je redovno praćenje kako bi u slučaju pogoršanja stanja intervencija bila brza. Pregledi se sastoje od testova koji nam pomažu da razumemo kako bolest napreduje.

Testovi su:

SNAGA: Snaga se meri na više različitih načina kako bismo utvrdili koju silu mogu proizvesti određeni mišići i važno je uočiti promenu ukoliko je ima.

OBIM POKRETA U ZGLOBOVIMA: Ovi testovi se izvode da bismo pratili eventualnu pojavu kontraktura ili zategnutosti zglobova i da bismo preporučili najbolje vežbe ili intervencije za trenutno stanje obolelog.

VREMENSKI TESTOVI: Mnoge klinike vrše merenja vremena koje je pacijentima potrebno da se pridignu sa poda, pređu određenu udaljenost ili da se popnu uz nekoliko stepenika. Ovo nam daje precizne podatke o tome da li bolest napreduje i kako pacijent reaguje na lečenje.

SKALE MOTORNE FUNKCIJE: Postoji veliki broj različitih skala, ali bi vaša klinika trebalo da se odluči za jednu koju će stalno koristiti. U različitim periodima mogu biti potrebne različite skale.

DNEVNE ŽIVOTNE AKTIVNOSTI: One nam daju informaciju o dodatnoj pomoći koja je možda potrebna radi održavanja samostalnosti pacijenta.

Lečenje mišićnih simptoma lekovima

Postoji veliki broj istraživanja novih lekova u lečenju DMD. U ovom vodiču su navedena samo ona za koja postoji dovoljan broj

VAŽNO JE ZAPAMTITI:

1. Pošto vaše dete nema distrofin, njegovi mišići će vremenom postajati sve slabiji.
2. Neke vrste vežbi i zamora mogu doprineti većem oštećenju mišića.
3. Lekar može približnije da vam objasni proces oštećenja mišića i da pripremi vaše dete za sledeći korak.
4. Važno je da lekar proceni na koji način funkcionišu mišići vašeg deteta.

dokaza da potpomažu lečenje. Naravno, preporuke će se promeniti u budućnosti kada novi dokazi (kao što su rezultati kliničkih studija) budu dostupni. Ovaj vodič će tada biti prilagođen novim rezultatima.

Iako se očekuje da će u budućnosti postojati daleko više lekova koji mogu pomoći obolelima, u ovom trenutku, jedini način

lečenja mišičnoskeletnih simptoma DMD, oko kog se slaže većina eksperata iz ove oblasti, je upotreba steroida. O njima će se više govoriti u ovom odeljku. Lekovi koji se koriste za lečenje drugih specifičnih simptoma, poput srčanih problema, biće pomenuti kasnije.t.

Lečenje steroidima - korak po korak

Steroidi se koriste za lečenje mnogih drugih bolesti i većina detalja vezanih za njihovu upotrebu je dobro poznata. Nema sumnje da će pomoći mnogima sa DMD ali bi dobri efekti steroida trebalo da budu uravnoteženi sa stalnom kontrolom njihovih mogućih neželjenih efekata. Upotreba steroida je veoma važna za DMD i sa tim bi trebalo upoznati porodice na vreme.

OSNOVA

- Steroidi (takođe se nazivaju i glukokortikoidi ili kortikosteroidi) predstavljaju jedini poznat lek koji usporava slabljenje mišića i motornih funkcija uzrokovanih DMD. Cilj korišćenja steroida je da omoguće detetu da duže hoda samostalno i učestvuje u životnim aktivnostima, kao i da smanje mogućnost kasnijih problema sa disanjem, srcem i ortopedskih problema. Takođe, smanjuju i rizik od skolioze (krivljenja kičmenog stuba).
- Trebalo bi da budete upoznati sa korišćenjem steroida i mogućim neželjenim dejstvima. Više o neželjenim dejstvima možete videti u Tabeli 1.

UPOTREBA I PRESTANAK UPOTREBE STEROIDA

- Najbolje vreme za uvođenje steroida u poroc lečenja je ona faza kada motorne funkcije deteta stagniraju, ali kada još nisu počele da se pogoršavaju. To je vreme obično između četvrte i šeste godine života. Ne preporučuje se davanje steroida deci kod kojih se motorne funkcije još uvek

razvijaju, naročito ako imaju manje od dve godine.

- Preporučuje se da se pre uvođenja steroida kod deteta završi kompletna vakcinacija prema nacionalnom programu, kao i da se proveri stanje anti-varičelnog (ovčje boginje) imuniteta.
- Za uvođenje steroida u proces lečenja kod dece/mladih koji ne mogu da hodaju bez neke vrste pomoći, trebalo bi konsultovati nadležnog lekara i uzeti u obzir postojanje

VAŽNO JE ZAPAMTITI:

1. Steroidi su jedini lek koji usporava proces slabljenja mišića.
2. Uvek napomenite lekaru ukoliko vaše dete koristi steroide u procesu lečenja. To je naročito važno ukoliko se odlučite za operaciju, javi se infekcija ili povreda, jer steroidi slabe imuni sistem.
3. Vaše dete ne bi trebalo da prestaje lečenje steroidima naglo i iznenada.
4. Trebalo bi posećivati lekara koji ima iskustva u lečenju steroidima. On će vam objasniti moguće neželjene efekte korišćenja steroida.

faktora rizika i njihovog mogućeg uticaja. Deca koja su koristila steroide dok su mogla samostalno da hodaju, trebalo bi da nastave i dalje da ih koriste. Cilj korišćenja steroida u nehodajućoj fazi je očuvanje funkcije gornjih udova, usporavanje razvoja skolioze, kao i opadanja srčane i disajne funkcije.



Različiti režimi lečenja steroidima

Jedna od potencijalno zbunjujućih stvari vezanih za lečenje DMD je da različiti lekari često prepisuju različite režime lečenja steroidima. Ovaj vodič će vam pomoći da bolje razumete detalje koji su u vezi sa upotrebom steroida (vidi Box 2).

- Prednizon (prednisolon) i deflazakort su dva tipa steroida koji se najčešće koriste za lečenje DMD. Veruje se da slično deluju. Jedan nije bolji od drugog. Studije sa ovim lekovima su planirane i trebalo bi da nam pomognu da saznamo više o njima.
- Izbor jednog od ova dva steroida zavisi od njihove dostupnosti u zemlji u kojoj se nalazite, njihove cene, načina primene i poznatih neželjenih efekata. Prednizon je jeftiniji i dostupan je u tabletama i u tečnom stanju. Deflazakort kod nekih osoba koje koriste ovaj lek, smanjuje mogućnost dobijanja na težini u toku terapije.

Boks 2

Doziranje steroida

- Preporučena početna doza prednizona je 0.75 mg/kg/dnevno, a deflazakorta 0.9 mg/kg/dnevno, i to ujutru. Neka deca mogu imati kratkotrajne sporedne efekte kao što su hiperaktivnost, promene raspoloženja nekoliko sati nakon uzimanja leka. Uzimanje leka popodne ili uveče može otkloniti ove efekte.
- Doza za pokretne pacijente se postepeno povećava sve dok dete ne dostigne telesnu težinu od 40 kg. Maksimalna doza prednizona iznosi oko 30 mg/dnevno, a deflazakorta 36 mg/dnevno.
- Tinejdžeri koji ne hodaju i koji su na stalnoj terapiji steroidima (doza održavanja) i koji obično imaju preko 40 kg telesne mase uzimaju redukovanu dozu od 0.3 do 0.6 mg/kg/dnevno po kilogramu telesne mase. Doza do 30 mg i dalje ima efekta.
- Za dozu steroida, važno je naći pravi odnos između dobrog reagovanja na terapiju i potencijalnih neželjenih efekata. Ovu odluku o dozi bi trebalo donositi pri svakoj kontroli na klinici, na osnovu rezultata testova i podataka o mogućem ili nemogućem lečenju i tolerisanju neželjenih efekata.
- Kod dece koja koriste relativno male doze steroida (manje od preporučene početne doze po kg težine) i koja počnu da pokazuju znake slabljenja funkcija, trebalo bi razmotriti opciju povećanja doziranog leka. Povećava se doza steroida i onda se vrši kontrola za oko dva do tri meseca.
- Ne postoji jednoglasan odgovor na pitanje koja je to idealna doza steroida koja se uvodi kod nehodajućih osoba. Takođe, nije poznato da li kod njih steroidi sprečavaju nastanak skolioze ili stabilizovanje disajne ili srčane funkcije. Ova pitanja zahtevaju dalja istraživanja.



Boks 3

Načini lečenja steroidima

- Doze bi trebalo smanjivati za po 1/4 do 1/3 ukoliko se javi nepodnošenje leka ili nelečivi neželjeni efekti, sa obavezanim jednomesečnim telefonskim konsultacijama ili posetama klinici, a sve u cilju kontrole neželjenih efekata.
- Ukoliko smanjenje dnevne doze nije dovelo do nestanka neželjenih efekata, trebalo bi preći na alternativni režim.
- Terapija steroidima ne bi trebalo da se prekida čak i kada su neželjeni efekti nelečivi, dok još postoji mogućnost dalje redukcije doze, ili prelaska na alternativni režim davanja leka. Ova preporuka se odnosi i na hodajuće i ne-hodajuće osobe.
- Ukoliko promena režima i doziranja leka ne donese nikakve pozitivne promene u kontroli neželjenih efekata, neophodno je prekinuti terapiju. Ovu odluku bi trebalo doneti u dogovoru sa porodicom i nadležnim lekarom. Terapiju steroidima ne bi trebalo prekidati naglo.



Lečenje steoidima i neželjeni efekti

(Boks 3 i 4 i Tabela 1)

Veoma je važno poznavati potencijalne neželjene efekte kada se lečenje steroidima počne primenjivati. Iako je terapija steroidima glavni način lečenja DMD, ne bi trebalo da se shvata olako, bilo od strane lekara bilo od strane porodice i trebalo bi da bude vođena od strane lekara koji dobro poznaje steroidnu terapiju.

Boks 4

Drugi lekovi i dodaci ishrani

Postoji veliki broj drugih lekova i dodataka koji se koriste za lečenje nekih slučajeva DMD.

Eksperti su zaključili sledeće:

- Ne preporučuje se upotreba oxandrolona, anaboličkog steroida.
- Bezbednost kod upotrebe botoksa u tretmanu kontraktura kod DMD nije ispitana i botoks se ne preporučuje.
- Ne postoji podrška za sistematsku upotrebu kreatina. Slučajna, kontrolisana studija o kreatinu kod DMD nije pokazala postojanje jasne koristi. Ukoliko osoba koristi kreatin i jave se problemi sa bubrezima, neophodno je prekinuti njegovu upotrebu.
- Nema dovoljno informacija o drugim dodacima ili drugim lekovima koji se koriste u procesu lečenja DMD kao što su koenzim Q10, karnitin, amino kiseline (glutamin, arginin), antiinflamatici/antioksidanti (riblje ulje, vitamin E, ekstrakt zelenog čaja, pentoxifilin) i drugi, uključujući biljne ekstrakte.
- Lekari se slažu da ovo područje zahteva dodatna istraživanja. Ohrabruje se učestvovanje porodica kroz aktivnosti tipa registra pacijenata i kliničkih studija, kako bi se dobilo što više podataka.

Steroidi su jedini lek koji lekari preporučuju u procesu lečenja DMD. Iako se i neki lekovi pomenuti u Boks 4 koriste, ne postoji dovoljno dokaza o njihovoj korisnosti. Zato je veoma važno da se posavetujete sa vašim lekarom pre nego što odlučite da dodate neki lek terapiji ili da prekinete upotrebu nekog leka.

Tabela 1 sumira osnovne neželjene efekte steroida koje bi trebalo pratiti kao i neke korisne intervencije. Faktore koje bi trebalo uzeti u obzir prilikom održavanja ili povećanja doze su reagovanje na terapiju, težina, visina i prisustvo neželjenih efekata i njihova lečivost.

Tabela 1

NEŽELJENI EFEKTI STEROIDA: PREPORUČENO PRAĆENJE I INTERVENISANJE

Neki od uobičajenih neželjenih efekata steroida kod dece koja ih duže vreme koriste u terapiji se nalaze u ovoj tabeli. Važno je napomenuti da različiti ljudi različito reaguju na steroide. Ključ uspešne terapije steroidima je poznavanje mogućih neželjenih efekata i njihova prevencija (ukoliko je moguća).

NEŽELJENI EFEKAT STEROIDA	KOMENTAR I PREPORUČENO PRAĆENJE	DETALJI O KOJIMA BI TREBALO MISLITI I RAZGOVARATI SA LEKAROM
Opšti i kozmetički Uvećanje telesne mase Gojaznost	Porodice bi trebalo obavestiti da upotreba steroida povećava apetit. Dijetetski režim bi trebalo preporučiti pre uvođenja steroida.	Važno je uključiti celu porodicu u proces kontrole ishrane kako bi se sprečilo uvećanje telesne mase.
Kušingoidni izgled (“mesečasto lice“)	Okruglo lice može vremenom postati upadljivije.	Pažljivo praćenje ishrane i ograničen unos šećera i soli može pomoći u kontroli gojaznosti i pojavi Kušingoidnog izgleda.
Prekomerna maljavost tela (hirsutizam)	Klinički pregled.	Ovo obično nije ozbiljan faktor koji bi uticao na izmenu terapije.
Akne, gljivične infekcije kože	Najupadljivije kod tinejdžera.	Davati specifičnu dermatološku terapiju i ne žuriti sa smanjenjem doziranja steroida, sem u slučaju pojave emocionalnih problema .
Usporenje rasta	Trebalo bi pratiti rast svakih šest meseci (visina je kod DMD obično niža od proseka čak i bez terapije steroidima).	Ukoliko je vaše dete zabrinuto zbog visine, konsultujte lekara o tome da li je neophodno endokrinološko ispitivanje.

NEŽELJENI EFEKAT STEROIDA	KOMENTAR I PREPORUČENO PRAĆENJE	DETALJI O KOJIMA BI TREBALO MISLITI I RAZGOVARATI SA LEKAROM
Kasni pubertet	<p>Pratite razvoj.</p> <p>Saznajte da li postoje podaci o kasnom pubertetu u porodici.</p>	<p>Razgovarajte sa vašim sinom o pubertetu. Pitajte da li ima problema zbog toga.</p> <p>Konsultujte lekara o potrebi endokrinološkog pregleda.</p>
Promene u ponašanju (više informacija o ponašanju se može naći u poglavlju 10)	<p>Prepoznajte osnovno detetovo raspoloženje, temperament, prisustvo ADHD (deficit pažnje i hiperaktivnost). Budite svesni, da se njihovo pogoršanje obično javlja u prvih šest nedelja od uvođenja steroida.</p>	<p>Razmotrite mogućnost tretmana bazičnih problema u ponašanju pre uvođenja steroida (npr. savetovanje ili lekovi kod ADHD).</p> <p>Menjanje vremena uzimanja steroida (kasnije tokom dana a ne ujutru) može pomoći kod promena u ponašanju. Konsultujte vašeg lekara.</p>
Imunska/nadbubrežna supresija	<p>Upoznajte se sa rizikom od ozbiljnih infekcija i naučite da odmah prepoznate manje infekcije</p> <p>Obavestite sve medicinske radnike da je dete na steroidima i nabavite karticu koja to pokazuje.</p> <p>Vodite računa da ne prekinete terapiju steroidima naglo.</p> <p>Važno je da pacijenti koji dugo primaju steroide ne dozvole da za 24 časa ne prime niti jednu dozu leka i kada se ne osećaju dobro.</p>	<p>Vakcinisati se protiv malih boginja pre početka terapije steroidima. Ukoliko to nije učinjeno, zatražite medicinski savet u slučaju kontakta sa malim boginjama</p> <p>Ukoliko postoji regionalni rizik za tuberkulozu, neophodan je specifičan nadzor.</p> <p>Posavetujte se sa lekarom ukoliko dođe do pauze u terapiji steroidima, na primer, u toku zamene prednizona njegovim ekvivalentom, ukoliko je deflazakort nedostupan ili o tome kad će vam biti potrebno intravensko davanje tokom drugih bolesti ili izglednjavanja.</p> <p>Posavetujte se sa lekarom o intravenoznoj primeni "stres doze" metilprednizolona, u pripremi operacija ili tokom ozbiljnih bolesti.</p> <p>Davanje intravenske podrške tokom izglednjavanja.</p>

NEŽELJENI EFEKAT STEROIDA	KOMENTAR I PREPORUČENO PRAĆENJE	DETALJI O KOJIMA BI TREBALO MISLITI I RAZGOVARATI SA LEKAROM
Hipertenzija	Pratite vrednosti krvnog pritiska pri svakoj poseti klinici.	Ukoliko je krvni pritisak povišen, kao prvi korak, smanjite unos soli u ishrani i smanjite težinu tela. Ukoliko to ne donese željene rezultate, vaš lekar će razmotriti mogućnost uvođenja ACE ili beta blokatora .
Netolerancija na glukozu	Testirajte uzorak mokraće na glukozu (dipstik test) pri poseti klinici. Raspitajte se ukoliko primetite da često mokrite ili osetite povećanu žeđ.	Testovi krvi mogu biti potrebni ukoliko se nalazi urina pokažu pozitivni.
Gastritis/ gastroezofagealni refluks	Obratite pažnju ukoliko primetite znake gorušice.	Izbegavajte nesteroidne antiinflamatorne lekove (NSAID) kao što su aspirin, ibuprofen i naproxen. Određeni lekovi i antacidna sredstva se mogu koristiti u slučaju pojave simptoma.
Čir	Prijavite lekaru ukoliko primetite bolove u stomaku jer ovi bolovi mogu biti znakovi čira. Proverite stolicu, da li sadrži tragove krvi ukoliko ste malokrvni ili ispoljavate pomenute simptome (bol).	Izbegavajte NSAID (aspirin, ibuprofen, naproxen). Određeni lekovi i antacidna sredstva se mogu koristiti za smanjenje simptoma. Potražite savet gastroenterologa.
Katarakta	Godišnji pregled očiju.	Razmotrite mogućnost prelaska sa deflazacorta na prednizon ukoliko dođe do razvoja katarakte koja utiče na vid. Potražite savet oftamologa. Lečiti kataraktu samo ukoliko ometa vid.

NEŽELJENI EFEKAT STEROIDA	KOMENTAR I PREPORUČENO PRAĆENJE	DETALJI O KOJIMA BI TREBALO MISLITI I RAZGOVARATI SA LEKAROM
<p>Demineralizacija kostiju i povećana opasnost od loma kostiju</p>	<p>Jednom godišnje uradite DEXA test kojim ćete utvrditi gustinu kostiju.</p> <p>Jednom godišnje odredite nivo vitamina D u krvi (najbolje u kasnu zimu) i ako je nivo nizak, dodajte vitamin D3.</p> <p>Vodite računu o dijetetskim merama pravilnog unosa kalcijuma i vitamina D.</p>	<p>Uzimanje vitamina D zavisiće od njegovog nivoa u krvi. Proverite nivo vitamina D u krvi nakon 3 meseca od njegovog uvođenja .</p> <p>Fizičke aktivnosti mogu biti od pomoći.</p> <p>Vodite računu o pravilnom unosu kalcijuma tokom dijetetskog režima i u slučaju da vitaminski dodaci nisu potrebni.</p>
<p>Mioglobinuria</p> <p>(Urin ima boju koka-kole jer sadrži raspale produkte mišićnih proteina. Ovo zahteva testiranje u odgovarajućoj laboratoriji)</p>	<p>Raspitajte se o značenju obojenosti urina nakon vežbanja.</p> <p>Testirajte urin.</p>	<p>Izbegavajte fizički zahtevne vežbe.</p> <p>Važan je pravilan unos tečnosti.</p> <p>Proverite bubrežnu funkciju ukoliko problem traje.</p>





5 Rehabilitaciono lečenje - fizioterapija i radna terapija



Osobe sa DMD zahtevaju različite tipove rehabilitacionog lečenja tokom života. Fizioterapeuti i radni terapeuti će voditi glavnu reč ali i drugi pomažu: fizijatri, tvorci ortoza, dobavljači kolica i drugi. Ortopedski hirurzi mogu takođe biti uključeni.

Održavanje mišićne istegljivosti i zglobne pokretljivosti je ključni deo rehabilitacionog lečenja.

Glavni cilj fizikalne terapije je očuvanje istegljivosti mišića i smanjenje kontraktura u zglobovima. Cilj očuvane istegljivosti tela je čuvanje funkcije tela i komfornijeg njegovog položaja. Ovaj program prate fizioterapeuti ali bi ga trebalo uključiti u svakodnevne porodične aktivnosti.

Postoje mnogi faktori u DMD koji utiču na zglobove i čine ih očvrslim (kontrakture u zglobovima). To su mišići koji postaju manje

elastični usled ograničene aktivnosti ili zbog narušavanja ravnoteže između mišića oko zglobova (jedni su jači od drugih). Održavanje što boljeg raspona pokreta i simetrije različitih zglobova je jako važno. Ovo pomaže u održavanju što bolje funkcije, sprečava razvoj deformiteta, kao i kožnih promena zbog pritiska.

Boks 5

Lečenje mišićne rastegljivosti i zglobnih kontraktura

- Glavnu ulogu u lečenju zglobnih kontraktura ima fizioterapeut. Najbolje bi bilo da lokalni fizioterapeut bude potpomognut kontrolama lekara fizijatra svaka četiri meseca. Istezanje bi trebalo izvoditi četiri do šest puta nedeljno i to bi trebalo da postane deo svakodnevnih aktivnosti.
- Efektivno istezanje kao prevencija razvoja kontraktura, može zahtevati različite tehnike, sa kojima vas može upoznati vaš fizioterapeut (uljučuje vežbe istezanja, ortotisanje i sprave za uspravljanje).
- Redovno istezanje skočnog zgloba, kolena i kukova je važno. Kasnije, redovno istezanje ruku, naročito prstiju, ručja, laktova i ramena, postaje neophodno.
- Noćne ortoze (skočni zglob-stopalo) mogu pomoći u kontroli razvoja kontraktura skočnih zglobova. One bi trebalo da budu napravljene prema korisniku, a ne uzete gotove. Nakon gubitka samostalnog hoda, preporučuje se korišćenje ortoza tokom dana. Njihovo korišćenje nije preporučljivo kod dečaka koji još hodaju.
- Duge nožne ortoze (koleno-skočni zglob-stopalo) mogu biti korisne u vreme kada hod postaje izrazito otežan ili nemoguć. Ove ortoze mogu pomoći u kontroli kontraktura, u odlaganju gubitka samostalnog hoda i u odlaganju početka razvoja skolioze.
- Programi sa stojećim vežbama (u stojećem ramu ili u stolici sa uspravljačem) se preporučuju tek nakon što hodaње prestane.
- Opuštajuće ortoze za šake su korisne kod osoba sa skraćenim dugim pregibačima prstiju.
- Operacija može biti alternativni izbor kako bi se produžio period samostalnog hoda. Ovaj pristup zavisi od osobe do osobe. Više informacija o različitim mogućnostima možete naći u glavnom dokumentu.

Kolica, ostala oprema i pomagala

- Za vreme rane pokretne faze, skuteri ili kolica i slično se mogu koristiti za duže šetnje kako bi se sačuvala snaga. Kada vaše dete počne da koristi kolica skoro svakodnevno, veoma je važno obratiti pažnju na pravilno držanje tela i napraviti korekciju na kolicima ukoliko je to neophodno.
- Kako narastaju poteškoće sa hodaњem, bolje je nabavku kolica učiniti ranije nego kasnije. Najbolje bi bilo kada bi se kolica prepravila tako da u potpunosti odgovaraju osobi koja ih koristi kao i da pruži udobnost, pravilan stav leđa i simetrično držanje. Neki eksperti preporučuju i opciju uspravljanja, ako je moguće.
- Vremenom, snaga ruku postaje sve veći problem. Fizioterapeuti i radni terapeuti mogu biti od koristi i preporučiti

pomagala koja će potpomoći održavanje nezavisnosti osobe. Dobro je unapred planirati i pokretati pravovremenu nabavku pomagala koja bi mogla da podrže samostalnost osobe na najbolji mogući način.

- Dodatne adaptacije mogu biti neophodne u kasnoj pokretnoj fazi i u nehodajućoj fazi bolesti za penjanje na sprat, prebacivanje sa jednog mesta na drugo, za okretanje u krevetu, za ishranu i kupanje.



Boks 6

Tretman bola

Važno je pitati dečaka/mladog čoveka sa DMD da li ima bolove, da bi se oni mogli prepoznati i pravilno lečiti. Nažalost, veoma malo se zna o bolu usled DMD. Potrebna su nova istraživanja. Ukoliko vaš sin trpi bolove, neophodno je konsultovati lekara o tome.

- Važno je otkriti uzrok bola kako bi lekari mogli adekvatno intervenisati.
- Pošto bol najčešće biva prouzrokovan lošim držanjem i otežanim postizanjem udobnog položaja, intervencije se sastoje u korišćenju adekvatnih i pojedincu prilagođenih ortoza (braces), u prilagođenom sedenju, ležanju i kretanju, kao i u korišćenju lekova (npr. mišićni relaksanti, antiinflamatorni lekovi). Treba razmotriti mogućnost njihove interakcije sa drugim lekovima (npr. sa steroidima i nesteroidnim antiinflamatornim

lekovima) kao i moguće neželjene efekte, posebno one koji bi mogli uticati na srčanu ili plućnu funkciju.

- Ortopedske intervencije se retko preporučuju kod bolova osim ukoliko se bol ne može otkloniti nikako drugačije osim ortopedskim zahvatom. Bol u leđima, posebno kod osoba koje koriste steroide, zahteva pažljivu proveru da li ima znakova preloma pršljena kičmenog stuba, što bi moglo povoljno reagovati na terapiju bifosfonatima.



6 Ortopedsko lečenje - pomoć oko problema sa kostima i zglobovima

Osobe sa DMD koje se ne leče kortikosteroidima imaju 90% šansu da obole od progresivne skolioze (zakrivljenje kičme u stranu koje se vremenom pogoršava). Dnevna terapija steroidima je pokazala da smanjuje rizik od skolioze ili da je bar odlaže. Proaktivno lečenje skolioze zahteva:

Nadzor

- Nadzor nad kičmenim stubom podrazumeva praćenje skolioze. Ovo se vrši kliničkim pregledima tokom pokretne faze bolesti i rentgenskim snimkom kičme samo ukoliko je primećena skolioza. U neohodajućoj fazi, klinička procena skolioze je neophodna pri svakoj poseti klinici.
- Rentgenski snimak kičme bi trebalo inicijalno uraditi u periodu razvoja sve veće zavisnosti od kolica. Potrebno je uraditi snimak cele kičme u dve ravni. Kod postojanja problema sa kičmom, sledeća, ponavljana snimanja bi trebalo raditi najmanje jednom godišnje. Pravljenje veće pauze od godinu dana između dva snimanja nosi rizik za neprepoznavanje pogoršanja skolioze. Nakon prestanka rasta, rentgensko praćenje je neophodno samo u slučaju kliničkih promena.

Profilaksa (mere prevencije)

- Voditi računu o pravilnom držanju sve vreme: prevencija asimetričnih

kontraktura kod dečaka koji još hodaju, pravilni uslovi za sedenje u kolicima, koji pružaju potporu simetričnog držanja kičme i karlice, kao i ispravljenosti kičme. Ortotisanje kičme ne može da odloži hiruršku intervenciju, ali se može koristiti ukoliko hirurška intervencija nije prihvaćena ili nije moguća.

VAŽNO JE ZAPAMTITI:

1. Deca i mladi sa DMD imaju slabe kosti, naročito ako uzimaju steroide.
2. Važno je da vaš sin unosi dovoljno kalcijuma i vitamina D kako bi njegove kosti bile jake.
3. Lekar bi trebalo da pažljivo nadgleda kičmeni stub vašeg sina, nakon prestanka samostalnog hoda, a posebno tokom perioda rasta, jer se tada skolioza može brzo pogoršavati.
4. Ukoliko je operacija kičmenog stuba neophodna, ključ njenog uspeha je u iskustvu hirurga i pažljivom praćenju disajnih mišića i srca.
5. Ukoliko vaše dete oseća bol u predelu leđe, trebalo bi posetiti lekara.

Lečenje

- Operacija (spajanje pršljenkih tela sa zadnje strane) je potrebna ukoliko je stepen krivine (poznatiji kao Kobov ugao) veći od 20° kod dečaka koji još nisu prestali sa rastom i koji nisu koristili steroide. Cilj operacije je da sačuva najbolje moguće držanje kičmenog stuba, radi održanja ugodnosti i mogućih funkcija. Ukoliko je dete uzimalo steroide, postoji manji rizik od pogoršanja, a operacija je neophodna tek kada Kobov ugao bude veći od 40°.
- Važno je da se posavetujete sa hirurinom koji tip operacije je potreban, kao i da izrazite vaše brige u vezi sa operacijom.

Zdravlje kostiju

- Zdravlje kostiju je važno kako u pokretnoj tako i u nehodajućoj fazi DMD. Dečaci sa DMD na bilo kom uzrastu imaju slabe kosti, naročito ako su ležali na steroidima. Kostiju su manje mineralne gustine i prelomi kostiju su češći nego kod ostale dece.

Prelom dugih kostiju

- Prelom noge može biti ozbiljna opasnost za ubrzanje gubitka samostalnog hoda. Zbog toga je razmatranje moguće operacije važno, da omogući dečaku da što ranije stane na svoju nogu. Ukoliko se prelom desio, obavestite o tome vašeg fizioterapeuta.
- Ukoliko dete koje još hoda slomi nogu, unutrašnja fiksacija (hiruški postupak za što bržu stabilizaciju preloma) je potrebna kako bi dete imalo najveće šanse da povрати i održi hod.
- Kod dece koja ne mogu sama da hodaju, prelom noge može biti lečen gipsom, vodeći računa o funkcionalnoj poziciji noge i mogućnostima razvoja kontraktura.

Uopšteno o stanju kostiju

- Poznato je da steroidni tretman daje rizik niske gustine kostiju što vodi riziku preloma kičmenog pršljenja. Prelomi pršljenova obično nisu viđeni u nesteroidnom tretmanu dečaka. Potrebno je da se koštana gustina procenjuje u krvi, skeniranjem ili snimanjem kostiju iks-zracima (videti Prilog 7). Ovo je oblast u kojoj su neophodna dalja istraživanja da se utvrde parametri za najbolju praksu.

Boks 7

Tretman kostiju

FAKTORI KOJI MOGU BITI U OSNOVI LOŠEG STANJA KOSTIJU:

- Smanjena pokretljivost
- Mišićna slabost
- Steroidna terapija

MOGUĆE INTERVENCIJE:

- Vitamin D je neophodan ukoliko postoji njegov nedostatak. Vitaminski suplement (dodatak) treba razmatrati kod dece
- Kalcijum - najbolji unos je pravilnom ishranom, ali ukoliko dijetetski režim nije adekvatan, razmotriti davanje suplementa
- Bifosfonati - preporučuje se davanje bifosfonata u slučaju preloma pršljenkog tela kičmenog stuba

7 Lečenje pluća - očuvanje disajnih mišića

Dečaci obično nemaju problema sa disanjem ili kašljem dok još uvek hodaju. Zbog slabljenja disajnih mišića, sa odrastanjem dečaka koji poseduju DMD povećava se rizik od infekcija pluća, često kao rezultat otežanog iskašljavanja. Kasnije se stvaraju problemi sa disanjem u toku spavanja. Kada odrastu, može se javiti potreba za pomoći pri disanju i u toku dana. Pošto je ovo problem koji se razvija po fazama, potrebno je planirati adekvatnu respiratornu negu, zasnovanu na odgovarajućem nadzoru, profilaksi i potrebnim intervencijama. U timu koji brine o zdravlju vašeg deteta, neophodno je prisustvo doktora i terapeuta koji su stručni u praćenju plućne funkcije nakon uvođenja neinvazivne ventilacije i pridruženih tehnika za povećanje količine vazduha koji ulazi u pluća (proširenje kapaciteta pluća) kao i manuelna i mehanička podrška iskašljavanju.



VAŽNO JE ZAPAMTITI:

1. Čuvajte kopiju poslednjeg testa disanja vašeg deteta kako biste je pokazali doktoru koji brine o njemu.
2. Nikada vašem sinu ne treba davati inhalacijsku anesteziju ili sukcinilholin.
3. Pre operacije treba proveriti plućnu funkciju deteta. Dobro je ukazati na postojanje subkliničkih problema i brzo ih lečiti.
4. Ukoliko dođe do infekcije pluća vašem detetu će biti potrebna pomoć zbog kašlja i oko antibiotika.
5. Simptome hipoventilacije (oslabljenog disanja) i slabog kašlja treba nadzirati i saopštiti ih medicinskom timu kako bi se započela terapija.
6. Ako nivo kiseonika opadne kada je dete bolesno ili povređeno doktor mora davati kiseonik sa oprezom jer u suprotnom može doći do smanjenja disajnog nagona deteta.



Nadzor

- Dok dete još hoda, minimalna procena plućne funkcije (kao što je merenje forsiranog vitalnog kapaciteta [FVC] najmanje jednom godišnje) omogućuje mu da se upozna sa opremom i timom koji će procenjivati maksimalnu postignutu disajnu funkciju.
- Najveća vrednost procene plućne funkcije je nakon gubitka funkcije samostalnog hoda i testovi podrazumevaju FVC i maksimalni protok pri iskašljavanju. Ostali nalazi mogu takođe biti od koristi, uključujući određivanje nivoa kiseonika tokom spavanja. Učestalost procena zavisi od stadijuma bolesti, ali bi procena FVC trebalo da bude bar jednom u šest meseci.

Veoma je važno da pratite simptome koji ukazuju na to da vaš sin ima probleme sa disanjem u toku odrastanja. Kontaktirajte doktora ako vaš sin:

- Pati od produžene bolesti sa evidentnom blagom infekcijom gornjih disajnih puteva. Na primer, oporavak od običnih prehlada je spor, prehlade napreduju ka bronhitisu, što često zahteva terapiju antibioticima;
- Oseća umor češće nego inače;
- Kratko disanje, deluje kao da ne može da dođe do daha ili ima poteškoće da dovrši rečenicu;
- Ima stalne ili samo jutarnje glavobolje;
- Često je pospan iz nepoznatog razloga;
- Loše spava, često se budi, teško se budi ili ima noćne more;
- Pokušava da dođe do daha ili kaže da oseća kako mu srce jako lupa kada se probudi;
- Ima problem sa koncentracijom.

Prevenција

- Imunizacija vakcinom protiv pneumonije namenjena je osobama uzrasta dve godine i starijim i može biti ponovljena prema lokalnim planovima. Godišnja imunizacija protiv gripa je preporučljiva. Obe vakcine se mogu dati osobama koje koriste steroide, mada kod tih osoba može doći do smanjenog reagovanja imunog sistema na vakcinaciju. Najnovije, detaljne informacije o indikacijama imunizacije, kontraindikacijama, i rasporedu vakcinacije dostupne su iz različitih

nacionalnih izvora. Neophodno je da se blagovremeno informišete o polisama vakcinacije pošto se redovno menjaju prema novim naletima, kao što je 2009. bio slučaj sa H1N1 virusom.

- Ako dođe do plućne infekcije, treba razmotriti upotrebu antibiotika, uz manuelno i mehaničko potpomognuto iskašljavanje.

Intervencije (zahtevaju visoku stručnost)

- Intervencije zavise od stadijuma bolesti. Pre svega, nekoliko načina za povećanje količine vazduha udahnutog u pluća dubokim disanjem (tehničke plućnog udisanja) mogu biti od koristi. Sa napredovanjem DMD, kašalj postaje sve slabiji i načini poboljšanja stanja mogu biti veoma korisni, kao što su tehnike manuelnog i asistiranog iskašljavanja. Vremenom, kako se simptomi navedeni pod odeljkom nadzor budu razvijali, pomoć pri disanju će biti neophodna u toku noći a kasnije i tokom dana (neinvazivna noćna/dnevna ventilacija). Pomoć pri disanju primenom neinvazivne ventilacije je veoma bitna za održavanje zdravlja. Ona se takođe može primenjivati preko cevčice hirurški postavljene u vrat (traheostomne cevčice) zavisno od lokalne prakse (poslednja metoda je poznata kao invazivna ventilacija). Sve ove intervencije mogu pomoći u održavanju zdravlja i pomoću njih se mogu izbeći akutne bolesti.
- Posebna pažnja kod disanja je potrebna u vremenu pred planiranu operaciju (videti odeljak 11 koji se bavi procenama disajne funkcije pre planirane hirurške intervencije).

Boks 8

PAŽNJA - VAŽNO

- U kasnijoj fazi DMD dodatna terapija kiseonikom treba pažljivo da se primenjuje.
- Iako terapija kiseonikom može podići njegov nivo, ona isto tako može prikriti osnovni uzrok kao što je kolaps pluća ili otežano disanje.
- Terapija kiseonikom može smanjiti nagon za disanjem i dovesti do zadržavanja ugljen dioksida.
- Verovatno će biti neophodno manuelno i mehanički podržano iskašljavanje i neinvazivna ventilacija. Uzimanje terapije kiseonikom kao zamena nije preporučljivo i može biti opasno.
- Ako se daje kiseonik, a ponekad je to neophodno, onda to zahteva pažljiv nadzor gasova u krvi i/ili u isto vreme treba pružiti pomoć pri disanju.

8 Lečenje srca - očuvanje srca

Cilj lečenja srca kod DMD je rano otkrivanje i lečenje slabosti funkcije srčanog mišića (obično je to kardiomiopatija - zahvaćenost srčanog mišića ili su problemi sa srčanim ritmom koji mogu dovesti, na primer, do palpitacija) koje obično prati opšte napredovanje bolesti. Kako se to često dešava neopaženo (tj. bez pojave značajnijih simptoma) neophodno je da se ovi problemi otkriju da bi mogli biti lečeni. Kod srčanog lečenja najvažniji su nadzor i proaktivni terapijski pristup (otkrivanje srčanog problema i pre pojave simptoma i započinjanje adekvatne terapije). Neophodno je da u timu koji vodi brigu o DMD bude prisutan kardiolog.

VAŽNO JE ZAPAMTITI:

1. Trebalo bi redovno vršiti srčane kontrole vašeg deteta od trenutka kada mu je dijagnostikovana bolest.
2. Srce može biti već oštećeno pre pojave simptoma DMD.
3. Vaše dete će možda morati da počne sa upotrebom lekova za srce iako nema srčane simptome.
4. Važno je uočiti probleme dok su u samom početku i započeti pravovremenu terapiju.
5. Čuvajte kopiju detetovog poslednjeg rezultata srca kako biste je mogli pokazati doktoru koji leči vaše dete.

Nadzor

- Osnovne pretrage srčane funkcije trebalo bi izvršiti po dijagnostikovanju ili najkasnije u uzrastu od šest godina. Minimalna procena uključuje elektrokardiogram (EKG) i ultrazvučni pregled
- Procena srčane funkcije trebalo bi da se radi bar jednom u dve godine sve do uzrasta od 10 godina. Godišnje procene srčane funkcije trebalo bi započeti sa otprilike deset godina ili pre ako ima srčanih simptoma i znakova. Ako neinvazivni srčani testovi pokažu nepravilnosti, potreban je pojačan nadzor, najmanje svakih šest meseci, i potrebno je započeti terapiju lekovima.

Lečenje

- ACE (angiotenzin konvertujući enzim) inhibitori bi trebalo da budu prva terapija. Ostali lekovi kao što su beta-blokatori i diuretici su takođe prikladni. Ima nekih dokaza kliničkih studija koji podržavaju profilaktičko lečenje kardiomiopatije sa ACE inhibitorima pre bilo kakvih znakova abnormalne funkcije. Rezultati budućih studija su neophodni za davanje preciznih preporuka.
- Nepravilnosti srčanog ritma trebale bi što pre biti ispitane i lečene. Ubrzan srčani ritam je česta ali bezopasna karakteristika DMD, ali isto tako može biti povezana sa srčanim problemima. Ako se razvije kao novi znak treba je ispitati.
- Osobe podvrgnute lečenju steroidima zahtevaju dodatnu pažnju iz perspektive kardiovaskularnog sistema, posebno kod kontrolisanja hipertenzije (visok krvni



pritisak). Dozu steroida će možda biti potrebno prilagoditi ili će se dodavati novi lekovi (videti Tabelu 1).

9 Gastrointestinalno lečenje – ishrana, gutanje i drugi gastrointestinalni problemi

Odlazak kod dijetetičara ili nutricioniste, terapeuta za gutanje/govor i jezik i gastroenterologa će u različitim stadijumima bolesti biti neophodan.

Problemi sa ishranom

- Neophodno je da od trenutka kada vam je dijagnostikovana DMD vodite računa o ishrani kako bi se održao dobar status ishrane i kako bi se sprečile neuhranjenost i gojaznost. Važno je da težina za dati uzrast ili indeks telesne mase za uzrast bude između 10. i 85. percentile. Sprovedite dobro balansiran režim raznovrsne ishrane.
- Visinu i težinu deteta treba redovno nadgledati (kod ne hodajućih osoba, visina može biti procenjena iz dužine ruku). Ako je dete gojazno ili neuhranjeno, ako je dobijanje ili gubitak težine nenameran, ako se planira veća operacija, ako je prisutna hronična konstipacija, i/ili ako ima problema sa gutanjem (disfagija), treba se obratiti stručnjaku nutricionisti/dijetetičaru. Takođe bi im se trebalo obratiti po dijagnostikovanju DMD i sa početkom upotrebe steroida. Dijeta treba da se napravi sa stanovišta nivoa kalorija, proteina, tečnosti, kalcijuma, vitamina D i ostalih hranljivih sastojaka.
- Preporučuje se da osobe sa DMD svakodnevno uzimaju kompleks vitamina sa vitaminom D i mineralima.
- Ukoliko dođe do gubitka težine, važno je da proverite postoji li problem sa gutanjem. Međutim, važno je znati da komplikacije nekih drugih sistema kao što su srčani ili disajni mogu doprineti gubitku težine. Ukoliko dođe do neočekivanog gubitka težine proverite i ostale sisteme.

VAŽNO JE ZAPAMTITI:

1. Trebalo bi kontrolisati detetovu visinu i težinu pri svakoj poseti lekaru.
2. Važno je da vaše dete ima dobro propisanu dijetu, posebno onu sa pravom količinom kalcijuma i vitamina D.
3. Nutricionisti i dijetetičari su važni članovi tima koji brine o zdravlju vašeg deteta i oni mu mogu pomoći da poboljša svoju ishranu.
4. Ako dete ima problema sa gutanjem trebalo bi ga odvesti na pregled.
5. Postavljanje gastrostome je način održavanja unosa hrane i težine deteta, kada drugi načini ne uspeju.

Problemi sa gutanjem

- U podmakloj fazi, oslabljenost mišića grla može dovesti do problema sa gutanjem (disfagija), što će dodatno pogoršati status uhranjenosti. Ovaj problem se često odvija postepeno i teško ga je primetiti.
- Klinički i rentgenski testovi gutanja su neophodni kada postoje klinički pokazatelji moguće aspiracije (kada hrana odlazi u dušnik) i slaba pokretljivost mišića za gutanje (osećaj da se hrana zaglavila u grlu). U ove indikatore spada nenamerni gubitak težine od 10 % ili više, ili neuhranjenost kod dece u razvoju, produženi obroci (>30 minuta) ili obroci praćeni zamorom, baljenjem, kašljem ili zagrcavanjem.
- Pneumonija izazvana tečnošću koji se spušta u pluća (aspiraciona pneumonija), neobjašnjivo opadanje plućne funkcije, ili groznica nepoznatog porekla mogu biti znaci problema sa gutanjem koji zahtevaju ispitivanje.
- U slučaju problema sa gutanjem trebalo bi potražiti i pomoć terapeuta za patologiju govora, koji bi pripremio individualizovan plan terapija. Cilj je održavanje dobre funkcija gutanja.
- Ako održavanje težine i uzimanje tečnosti predstavljaju i dalje problem može se pokušati sa postavljanjem stomachne sonde. Najpre bi naravno trebalo razmotriti potencijalne rizike i pogodnosti ove procedure. Gastrostoma (otvor na stomaku) može biti postavljena endoskopski ili otvorenom operacijom, što zahteva anesteziju i pristanak porodice. Sonda za ishranu postavljena u pravo vreme može jako pomoći. Ako su mišići za gutanje u redu, ne znači da i pored sonde za ishranu i dalje ne možete jesti hranu

koju želite – već samo da ne morate da se obazirete na unos svih potrebnih hranljivih sastojaka u vreme obroka.

Ostale oblasti gastrointestinalnog lečenja

Konstipacija i gastroezofagealni refluks (koji uzrokuje lupanje srca) su dva najčešća gastrointestinalna stanja kod osoba sa DMD. Konstipacija se tipično javlja u kasnijem životnom dobu i posle operacije. Moguće su i druge komplikacije, uključujući oticanje stomaka i creva gutanjem vazduha tokom upotrebe aparata za disanje.

- Laksativi i ostali lekovi mogu biti od pomoći. Važno je unosi dovoljno tečnosti. Povećan unos vlakana može samo pogoršati situaciju posebno ako se ne poveća unos tečnosti.
- Refluks se tipično leči odgovarajućim lekovima. Deci koja uzimaju terapiju steroidima često se prepisuju blokatori želudačne kiseline ili oralno uzimanje bifosfonata da bi se izbegle komplikacije.
- Nega usne šupljine je veoma važna i preporuke se navedene u Boks 9.



Boks 9

Preporuke za oralnu negu

- Deca sa DMD trebalo bi da posete zubara sa velikim iskustvom i znanjem o ovoj bolesti. Njegov zadatak bi bio da obezbedi kvalitetan tretman i oralnu higijenu. On mora biti svestan specifičnosti u dentalnom i skeletnom razvoju kod dece sa DMD i isto tako mora sarađivati sa iskusnim ortodontistom.
- Oralna i dentalna nega trebalo bi da se baziraju na merama prevencije sa osvrtnom na održavanje oralne i dentalne higijene.
- Kada počne da opada snaga mišića šaka, ruku i vrata od velike važnosti su posebno dizajnirane sprave i tehnička pomagala za oralnu higijenu.

10 Psihosocijalni tretman - pomoć u ponašanju i učenju

Osobe sa DMD mogu nositi povećan rizik od psihosocijalnih poteškoća, kao što su problemi sa učenjem i ponašanjem, a medicinska nega nije potpuna bez psihosocijalne podrške. Poteškoće u socijalnom životu javljaju se kao nemoć u pojedinim situacijama, kao što je druženje, sud o socijalnom statusu, dok posledice DMD (kao što je fizička ograničenost) mogu dovesti do socijalne izolacije, povlačenja i smanjenog pristupa društvenim aktivnostima. Za mnoge roditelje stres izazvan psihosocijalnim problemima deteta i problem njihovog prepoznavanja i uspešnog lečenja prevazilazi onaj izazvan fizičkim aspektom bolesti.

Ako sumnjate da vaše dete brine zbog

svog stanja, otvorenost i spremnost da odgovorite na njegova pitanja mogu sprečiti razvoj novih problema. Deca sa DMD često znaju o svom stanju i više nego što njihovi roditelji misle. Važno je da odgovorite na pitanja otvoreno, da odgovore prilagodite uzrastu deteta i da odgovorite na ono šta ste pitani. To može biti veoma teško ali vam osoblje na klinici kao i udruženja pacijenata mogu dati savete o tome, šta je pomoglo nekim drugim porodicama.

Neće svi sa DMD imati psihosocijalne poteškoće, ali porodica treba da vodi računa o:

- Poteškoćama u razvoju jezika, razumevanju i kratkoročnom pamćenju;
- Problemima sa učenjem;
- Poteškoćama u društvenoj interakciji i/ili sklapanju prijateljstva (tj. socijalnoj nezrelosti, lošim društvenim sposobostima, povlačenju i izolaciji);
- Nervozni/zabrinutosti;
- Čestim svađama i napadima besa;
- Povećanom riziku od neurobiheviornalnih i neurorazvojnih poremećaja, uključujući poremećaje iz spektra autizma, poremećaje pažnje i hiperaktivnosti (ADHD), i opsesivno kompulzivni poremećaji;
- Povišenom stepenu depresije što kod roditelja pojačava potrebu za procenom i podrškom cele porodice;
- Problemima sa emocionalnim prilagođavanjem i depresijom.

VAŽNO JE ZAPAMTITI:

1. Psihosocijalno zdravlje vašeg sina i vaše porodice je veoma važno.
2. Vaš sin ima veće šanse da ispolji psihosocijalne probleme.
3. Vi i vaša porodica možete imati problema sa depresijom.
4. Najbolji način da se izborite sa psihosocijalnim problemima je da ih identifikujete u ranom stadijumu i počnete sa terapijom.
5. Pravilna upotreba jezika može predstavljati problem, što se može odraziti na učenje u školi. Ovo je čest problem kod DMD i treba ga lečiti uz pomoć stručnjaka.
6. Problemi sa učenjem nisu progresivne prirode i mnoga deca nadoknade gradivo ako dobiju pravu pomoć

Anksioznost može isto tako praviti probleme a pogoršava je nedostatak mentalne fleksibilnosti i prilagodljivosti;

- Ovo može rezultirati svadjalačkim ponašanjem i problemima sa raspoloženjem.

Akcentat psihosocijalnog lečenja je na prevenciji problema i na brznoj intervenciji, jer to dovodi do najboljeg mogućeg ishoda. Generalno govoreći, psihosocijalne

probleme trebalo bi lečiti na isti načine koji se primenjuju kod populacije koja ne boluje od DMD. To znači da treba potražiti pomoć ako sumnjate da imate ovakvih problema.

Boks 10

Tretman govora i jezika - detalji:

- Ustanovljen je model nedostatka jezika i govora kod neke dece sa DMD, uključujući probleme sa razvojem jezika, kratkoročnim verbalnim pamćenjem, i fonološkim procesiranjem, kao i oslabljen koeficijent inteligencije i specifični poremećaji učenja. Ovo nije svojstveno svoj deci sa DMD ali treba pratiti simptome i potražiti pomoć ako se oni pojave.
- Zaostajanje u usvajanju ranih jezičkih postignuća je česta pojava kod dece koja imaju DMD u poređenju sa drugom decom istih godina. Različitost u usvajanju i usavršavanju jezika može se uočiti tokom celog detinjstva. Važno je da se ovaj problem prati i leči. Pratite i lečite probleme sa jezikom i govorom.
- Odlazak kod jezično-govornog terapeuta zbog pregleda i lečenja je neophodan ako procenite da postoji problem ove vrste.
- Vežbe za mišiće koji učestvuju u govoru i pomažu pri artikulaciji su neophodne kako za mlađu decu sa DMD koja imaju poteškoće u ovoj oblasti, tako i za starije kojima slabi snaga govornih mišića i/ili imaju otežanu govornu razumljivost.
- Za odrasle osobe, vežbe glasa i govorne amplifikacije su prikladne ako drugi ljudi imaju problem da razumeju šta govore zbog oštećenja disajnih funkcija koje imaju uticaj na govor i vokalnu jačinu.



Pregledi

Iako je svako dete priča za sebe, pravo vreme da razmotrite mogućnost pregleda je u periodu dijagnostikovanja DMD (neke procene traže od šest do 12 meseci praćenja), pre polaska u školu, i po uočavanju određenih promena. Ukoliko klinika nema mogućnosti za sve dole pomenute procene i intervencije u psihosocijalnom domenu, onda ovaj vodič služi da popuni prazan prostor u funkcionisanju kliničkog tima i da podstakne upućivanje deteta na odgovarajuće mesto.

- Treba proceniti emocionalno prilagođavanje, napredovanje u učenju u skladu sa godinama, razvoj jezika i govora, moguće prisustvo autističnog spektra oboljenja i socijalna podrška. U tome može pomoći specijalizovana socijalna služba, upućivanjem na finansijske izvore, razvojem mreže socijalne podrške ili pružanjem podrške za mentalno zdravlje porodici kojoj je to potrebno.
- Psihosocijalno blagostanje osobe sa DMD i njene porodice bi trebalo da postane praksa u nezi osoba sa DMD.



Intervencije

Posredovanje u nezi i podrška:

- Koordinator nege bi mogao biti najvažnija osoba: on može da služi kao osoba za kontakt sa porodicom i postane osoba od poverenja. On mora da poseduje neophodno znanje i iskustvo o neuromišićnim bolestima kako bi mogao da se suoči sa svakodnevnim zahtevima porodice.
- Proaktivan stav u intervenisanju je od suštinskog značaja u sprečavanju razvoja socijalnih problema i socijalne izolacije, koje mogu biti povezane sa DMD. Primeri korisnog posredovanja su rad na podizanju svesti i edukacija o DMD u školama kao i edukacija njihovih vršnjaka, podržavanje bavljenja odgovarajućim sportovima i učestvovanje u različitim kampovima, snabdevanje osobe pomažućim psom i komunikacija sa drugima preko Interneta i druge aktivnosti.

Trebalo bi osmisliti plan za specijalnu individualnu edukaciju kako bi se ukazalo na moguće probleme sa učenjem i kako bi se modifikovala aktivnost koja bi inače mogla biti štetna po mišiće deteta (tj. fizička edukacija), po pad energije/zamor (tj. duge šetnje), po sigurnost (tj. aktivnosti na igralištu) i drugo.

- Važno je uveriti se da je škola dobro informisana o DMD. Razmenite svoje informacije sa njima i pronađite osobu u školi koja je zadužena za pomoć deci sa invaliditetom. Važan je proaktivan pristup kako bi se uverili da dete sa DMD dobija pun obim obrazovanja koje mu je potrebno kako bi se razvila dobra socijalna interakcija i dete se pripremilo za dalje obrazovanje i zaposlenje. Znači, škola mora biti na vašoj strani!



- Promovisanje nezavisnosti i uključenosti u donošenje odluka (posebno što se tiče zdravstvene nege) je neophodno i važno u pripremanju osobe za buduću autonomiju i samostalnost. Ovo bi trebalo da bude deo planiranog programa prelaska sa pedijatrijske nege na negu za odrasle.
- Pomoć pri razvijanju društvenih i radnih navika biće od koristi pri pronalaženju posla i doprineti osećaju normalnijeg života u zreлом dobu. Deca sa DMD imaju koristi od pružene podrške u ostvarivanju svojih ciljeva.
- Pristup službi palijativne nege je značajan kako bi se poboljšao kvalitet života, po potrebi. Tim za palijativnu negu može takođe dati emocionalnu i duhovnu podršku, pomoći pri donošenju teških odluka i posredovati u komunikaciji između porodice i medicinskog tima.

Psihoterapija i uzimanje lekova

Postoji nekoliko poznatih tehnika koje pomažu u različitim prilikama. Ovo podrazumeva edukaciju roditelja o načinu na koji će se izboriti sa lošim ponašanjem i konfliktima, individualna ili porodična terapija i intervencije na nivou ponašanja (bihejvioralne tehnike). Primenjene bihejvioralne analize mogu pomoći kod određenih ponašanja koja su povezana sa autizmom.

Neka deca i odrasli mogu osetiti prednost upotrebe lekova u rešavanju emocionalnih ili bihejvioralnih problema. Ovi lekovi se moraju uzimati uz nadzor specijaliste, koji će pratiti prethodno dijagnostikovano stanje depresije, agresije, opsesivno-kompulzivnog ponašanja ili ADHD poremećaja.

11 Razlozi za operaciju

Susrećete se sa različitim situacijama vezanim za DMD (npr. biopsija mišića, hiruška korekcija kontraktura zglobova, operacija kičme, ili postavljanje gastrostome) ili nezavisno od DMD (akutno hiruško stanje) gde će biti potrebna opšta anestezija. Postoji veliki broj činjenica koje treba uzeti u obzir prilikom donošenja odluke za operaciju..

- Operacija se mora izvoditi u bolnici čije je osoblje (zaduženo za operaciju i za postoperativnu negu) upoznato sa DMD i koje je spremno na timski rad kako bi se osigurao dobar učinak. Neophodno je razmotriti i davanje dodatnih doza steroida ("stres steroidi") tokom operacije osobama koje su već na steroidnoj terapiji.

Anestetička sredstva i bezbedni operativni tretman

- Uvek postoji rizik od anestezije i posebna pažnja je potrebna kod DMD, kod koje se sigurnost postiže davanjem opšte intravenske anestezije i izbegavanjem određenih lekova.
- Gubitak krvi smanjen na minimum je veoma važan, posebno kod velikih operacija kao što su operacije kičme. U ovakvoj situaciji, hirurzi i anesteziolog mogu se odlučiti za specijalne tehnike koje imaju efekat minimiziranja gubitka krvi.
- Detalji su dostupni u glavnom tekstu.

VAŽNO JE ZAPAMTITI:

1. Uvek postoji rizik od anestezije, mada posebna opreznost kod DMD nalaže upotrebu opšte intravenske anestezije i apsolutno izbegavanje leka sukcinilholina.
2. Odgovarajući lekarski pregled srca i pluća je veoma važan ako se planira operacija.
3. Uverite se da su svi lekari dobro obavješteni o DMD i o svim lekovima koje vaše dete uzima.





Ispitivanje srčane funkcije

- Pre opšte anestezije treba uraditi ehokardiogram i elektrokardiogram. Isto tako, treba ih uraditi pre davanja sedativa ili regionalne anestezije ako su poslednji put rađeni pre više od godinu dana, ili ako je ehokardiogram rađen u poslednjih sedam ili 12 meseci bio izmenjen.
 - Za lokalnu anesteziju, treba uraditi ehokardiogram ako prethodni rezultati pokazuju odstupanja od normale.
-

Ispitivanje respiratorne funkcije

- Iako osoba sa DMD već ima oslabljene disajne mišiće, određene metode mogu doprineti bezbednoj operaciji, mada i dalje postoji povećan rizik. Važna je preoperativna analiza disajne funkcije u zdravstvenom centru koji je upućen u DMD. Može biti potrebe za preoperativnom edukacijom o upotrebi neinvezivne ventilacije i asistiranog iskašljavanja, kao i za specijalnim intervencijama.
- Fizioterapeuti uvek treba da budu uključeni u rad sa osobom koja se priprema za operaciju.
- Planiranje i sprovođenje neophodnih pregleda, kao i lečenje riziko faktora su ključ bezbedne operacije kod DMD.

12 Razlozi za hitnu medicinsku intervenciju

Ako osetite potrebu za hitnim odlaskom u bolnicu, postoji nekoliko faktora koje treba razmotriti.

- Dijagnoza DMD, aktuelni lekovi, prisustvo bilo koje disajne i srčane komplikacije moraju se saopštiti po prijemu deteta na odeljenje zdravstvene nege.
- Pošto mnogi medicinski radnici nisu upoznati sa potencijalnim tehnikama lečenja DMD, takođe im treba objasniti trenutna životna očekivanja i očekivan kvalitet života.

VAŽNO JE ZAPAMTITI:

1. Vi verovatno znate više o DMD nego doktori u hitnoj pomoći.
2. Ako vaše dete uzima steroide obavestite o tome lekara ili medicinsko osoblje.
3. Ako je vašem detetu slomljena kost insistirajte da se konsultuju sa njegovim lekarom.
4. Ponesite sa sobom kopije poslednjih medicinskih rezultata vašeg deteta, kao što je FVC i LVEF.
5. Ako vašem detetu opadne nivo kiseonika, doktor mora biti veoma obazriv sa davanjem kiseonika ili lekova za smirenje.

Steroidi

Hronična upotreba steroida mora se predočiti osoblju. Recite im koliko dugo vaše dete uzima steroide i ako je propustilo da uzme dozu. Takođe je potrebno reći ako je dete koristilo steroide u prošlosti.

- Steroidi mogu da oštete reagovanje na stres pa će se možda javiti potreba za većom količinom istih ako se osoba na hroničnoj upotrebi steroida ne oseća dobro.
- Steroidi povećavaju rizik od pojave stomaćnog ulkusa (čir).
- Druge komplikacije se retko javljaju.

Prelomi kostiju

Deca sa DMD imaju povećan rizik od lomljenja kostiju i pošto polome nogu može biti veoma teško da ponovo prohodaju ako je hodanje već otežano. Ako postoji fraktura recite to fizioterapeutu ili nekom iz tima za negu kako bi mogli da o tome obaveste hirurga ako je neophodno.

- Operacija polomljene noge je često bolja opcija od gipsa ako osoba još uvek hoda.
- Angažovanje fizioterapeuta je neophodno kako bi dete što pre stalo na svoje noge.
- Ako je polomljen pršljen, sa pratećim bolom u leđima, potrebno je potražiti pomoć ortopeda ili endokrinologa kako bi se obezbedilo pravilno lečenje (Videti Odeljak 6).



Problemi sa disanjem

Vodite računa o testovima disajnih funkcija (npr. Forsiran vitalni kapacitet, FVC). Ovakve informacije biće od koristi lekarima hitne službe.

Najveći rizik od disajnih problema nastaje kod kašlja i slabljenja jačine FVC:

- Možda će biti potrebna pomoć oko čišćenja disajnih puteva;
- Važna je pomoć pri iskašljavanju;
- Trebaće vam antibiotici;
- Ponekad je neophodna pomoć respiratora;
- Posebno kod osoba sa graničnom disajnom funkcijom, tokom infekcije postoji veća potreba za dodatnom podrškom disajnim mišićima. Veoma je važno nadzirati uzimanje pijata i drugih sedativa, kao i uzimanje kiseonika bez spoljne ventilacije zbog rizika od povišenja nivoa ugljen dioksida kod osoba sa već oslabljenim disajnim mišićima;
- Ako se već koristi aparat za ventilaciju tokom noći, onda je od velikog značaja dostupnost aparata tokom bilo kog akutnog događaja ili intervencije. Za one koji su već

na ventilaciji, neophodno je povezati službu urgentne medicine sa njihovim timom za praćenje ventilacije.

Ako posedujete aparat za ventilaciju (ili sličnu opremu) poželjno je da ga ponesete sa sobom u bolnicu.

Srčana funkcija

Pokušajte da vodite evidenciju o poslednjim rezultatima srčane funkcije (npr. ejectionna frakcija leve komore, LVEF), kao i o lekovima za srce koje vaše dete uzima i o imenu kardiologa koji prati vašeg sina. Ovo će biti od pomoći lekarima urgentne medicine.

- Važna je svest o riziku od kardiomiopatije i problema sa srčanim ritmom.

Anestetički rizik (pogledaj Odeljak 11) se mora uzeti u obzir ako je neophodna operacija ili upotreba sedativa.

Skraćenice

ACE	Angiotenzin konvertujući enzim (ACE inhibitori se koriste za kontrolu srčanih problema i visokog krvnog pritiska)	LVEF	Ejekciona frakcija leve komore srca - jedan od osnovnih testova srčane funkcije (LVEF - left ventricular ejection fraction)
ADHD	Poremećaj pažnje i hiperaktivnost (ADHD - Attention deficit hyperactivity disorder)	NSAIL	Nesteroidni antiinflamatorni lekovi (lekovi koji se koriste protiv bolova, a najpoznatiji su ibuprofen, diklofenak i naproksen)
ALT	Alanin aminotransferaza		
AST	Aspartat aminotransferaza		
CDC	Centri za kontrolu i prevenciju bolesti (glavni državni zdravstveni organ u SAD - Centers for Disease Control and Prevention)		
CK	Kreatin kinaza (enzim u velikim količinama prisutan u krvi osoba koje boluju od DMD i drugih oblika mišićne distrofije)		
DEXA	Osteodenzitometrija X zracima dvostruke energije (test merenja koštane gustine) – poznat i kao DXA (DEXA - dual energy X-ray absorptiometry)		
DMD	Dišenova mišićna distrofija		
EKG	Elektrokardiogram (glavni test srčanog ritma)		
FVC	Forsiran vitalni kapacitet (test jačine disajnih mišića)		

Lista pojmova

A

Aspiraciona pneumonija:
Zapaljenje pluća izazvano sadržajem ili bakterijama koje iz sistema za hranjenje greškom dospevaju u pluća zbog otežanog gutanja.

D

Disfagija:
Poremećaj gutanja.

E

Ehokardiogram („eho“):
Metoda koja služi za procenu strukture srca. Poznat i kao „ultrazvuk srca“, daje slike kucajućeg srca.

Elektrokardiogram (EKG):

Metoda koja služi za procenu električne aktivnosti srčanog mišića. Tokom EKG na grudima se nalaze elektrode koji snimaju srčani signal.

Elektromiografija:

Test kojim se mere električni signali iz mišića i kojim se može otkriti prisutan poremećaj živca ili mišića.

F

Forsiran Vitalni Kapacitet:
Maksimalna zapremina vazduha koja može da se izdahne posle maksimalnog udisaja.

G

Gastritis/Gastroezofagalni refluks:
Stanje kada se mišić koji spaja ezofagus (jednjak) i želudac otvara nevoljno ili se ne zatvara dobro i sadržaj želuca se vraća u jednjak. Poznat i kao refluks želučane

kiseline, jer se želudačni sok, odnosno kiselina, vraća zajedno sa hranom.

Gastrostoma:

Hirurško stvaranje otvora na želucu, da bi se ubacila sonda – poznata i kao PEG (služi za hranjenje pacijenta).

Gowersov manevr:

Znak slabosti mišića kuka i butina. Pacijent koji poseduje slabost ovih mišića pri ustajanju sa poda, mora da se okrene na stomak, drži noge raširene i koristi šake na butinama da bi ustao. To je česta pojava kod Dišenove mišićne distrofije, ali i druga stanja koja uzrokuju slabost iste grupe mišića takođe uzrokuju Gowersov manevr.

H

Hipertenzija: Visok krvni pritisak.

I

Indeks telesne mase:

Odnos težine i visine prema formuli: težina (u kilogramima) podeljena sa visinom na kvadrat (u metrima).

Imunobloting:

Način merenja količine distrofina u mišićima.

Imunizacija: Vakcinacija

Imunocitohemija:

Način proučavanja mišića pod mikroskopom kako bi se videlo koliko je distrofina prisutno.

K**Kardiomiopatija:**

Oslabljena funkcija srčanog mišića – poznata i kao „bolest srčanog mišića“.

Kontraktura:

Ograničenje pokretljivosti zgloba koje dovodi do stanja u kom se zglob može pomerati samo delimično, ili se uopšte ne može pomerati.

Kušingoidni izgled:

Izraz koji se koristi za zaokrugljeno lice koje se može dobiti usled upotrebe steroida (Ove karakteristike mogu biti istaknute iako osoba nema problem prekomerne telesne težine i teško ih je kontrolisati bez promene steroida ili načina doziranja).

Kobov ugao:

Mera za ugao skolioze sa rentgenskog snimka kičme.

M**Mišićna biopsija:**

Uzimanje malog uzorka mišića radi analize.

Mioglobinurija:

Prisustvo mioglobina u urinu kao pokazatelj oštećenja mišića (urin je boje koka-kole jer sadrži produkte razgradnje mišića).

N**Netolerancija na glukozu:**

Pred-dijabetično stanje povezano sa insulinskom rezistencijom.

O**Ortoze:**

Ortopedska pomagala koja pomažu u uspostavljanju ili popravljanju funkcija kod

ostećenja koštano-zglobno-mišićnog sistema.

Osteopenija/osteoporoza:

Smanjenje mineralne gustine kostiju.

P**Palpitacije:**

Osećaj jakog, ubrzanog ili nepravilnog rada srca.

Profilaksa: Prevencija**S****Skoliosa:**

Iskrivljenost kičmenog stuba.

Skale motorne funkcije:

Testovi koji se koriste za procenu funkcionisanja mišića na standardizovan način.

CIP - Katalogizacija u publikaciji
Narodna biblioteka Srbije, Beograd

616 . 74-007 . 23-053 . 2 (035)

DIJAGNOZA I LEČENJE DIŠENOVE MIŠIČNE DISTROFIJE
Porodični vodič / [Priredila Prof.dr. Vedrana Milić-Rašić; prevod Dejan Ćuković]. - Beograd : Savez distrofičara Srbije, 2011
(Beograd : UDB print). - 51 str. : ilustr. ; 21 cm

Prevod dela:

THE DIAGNOSIS AND MANAGEMENT OF DUCHENNE MUSCULAR
DYSTROPHY, A guide for families. - Kor. nasl. - Tiraž 500. - Lista
pojmovi: str. 49-50. - Bibliografija: str. 4.

ISBN: 978-86-83095-06-3

1. #The #Diagnosis and Management of Duchenne [scc].

a) dišenova mišićna distrofija - priručnici

COBIS.SR-ID 183583244

