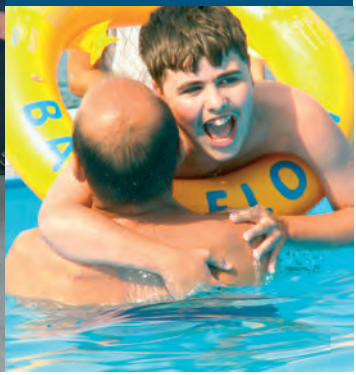
DIAGNOZA IN VODENJE DUCHENNOVE MIŠIČNE DISTROFIJE

Vodnik za družine



8

Vsebina

1 Uvod 04

2 Kako uporabljati vodnik 05

3 Diagnoza 11

4 Živčno-mišična obravnava - vzdrževanje moči in funkcije 14

5 Rehabilitacija - fizioterapija in delovna terapija 25

6 Ortopedska obravnava - pomoč pri težavah s sklepi in kostmi 29

7 Obravnava pljučne funkcije - skrb za dihalne mišice 31

8 Obravnava srčne funkcije - skrb za srce 34

9 Obravnava prebavil - prehrana, požiranje in drugo 36

10 Psihosocialna obravnava - pomoč pri vedenju in učenju 39

11 Načrtovanje kirurškega posega 43

12 Obravnava v urgentni ambulanti 46

Kratice 48

Seznam pojmov, s katerimi se boste morebiti srečali 49

Originalni naslov: THE DIAGNOSIS AND MANAGEMENT OF DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY, A guide for families
Izdajatelj originala v angleškem jeziku: MDA, PPMD, TREAT-NMD in UPPMD
Izdajatelj v slovenskem jeziku: Društvo distrofikov Slovenije, Linhartova 1, 1000 Ljubljana
Slovenski prevod in priredba: Dr. sc. Marija Meznarič, dr. med.
Lektor za slovenski jezik: Prof. Jože Faganel
Pri pripravi vodnika so sodelovali: Društvo distrofikov Slovenije, Medicinska fakulteta Univerze v Ljubljani
Fotografije: Društvo distrofikov Slovenije, TREAT-NMD
Naklada: 500 izvodov

OPOZORILO

Informacije in nasveti, ki so objavljeni ali dostopni v tem vodniku nikakor ne nadomeščajo obravnave pri zdravniku, niti ne nadomeščajo odnosa zdravnik - bolnik. Ta priporočila naj bi le dopolnjevala medicinsko obravnavo pri sinovem zdravniku, na katerega se morate obrniti v vseh zadevah, povezanih s sinovim zdravjem, še posebno v zvezi s simptomi, ki zahtevajo diagnostično obravnavo ali medicinsko pomoč. Kakršno koli ukrepanje z vaše strani kot odgovor na informacije v tem vodniku je vaša izbira. Kljub vsej skrbi za točnost in celovitost informacij pri pripravi tega vodnika, nezmotljivosti ni, pa tudi obravnava posameznika je strogo individualna.

1 Uvod

Obstoječi vodnik za družine povzema sklepe mednarodnega konsenza o medicinski oskrbi bolnikov z Duchennovo mišično distrofijo (DMD), ki so jih objavili v dveh člankih v reviji »Lancet Neurology«. Pripravo tega vodnika za družine so podprli ameriški Centri za nadzor in preprečevanje bolezni (angl. Centers for Disease Control and Prevention) v sodelovanju z združenji bolnikov in mrežo »TREAT-NMD«.

REFERENCI:

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.

Prosto dostopno na:

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

Priporočila so zasnovana na obsežni študiji, pri kateri je sodelovalo 84 mednarodnih strokovnjakov za diagnostiko in oskrbo bolnikov z DMD, ki so jih izbrali tako, da predstavljajo širok pas različnih specialnosti. Neodvisno so razvrstili vrste oskrbe bolnikov z DMD in jih opredelili kot »obvezne«, «ustrezne« ali »neustrezne« za različna obdobja poteka DMD. V celoti so obravnavali več kot 70 000 različnih pristopov. Na osnovi tega so izoblikovali priporočila, ki jih je večina podprla in predstavljajo »najboljšo prakso« oskrbe bolnikov z DMD.

Strokovnjaki so poudarili, da najboljša obravnava bolnikov z DMD zahteva multidisciplinarni pristop, pri katerem sodelujejo specialisti številnih različnih področij, zdravnik ali drug zdravstveni delavec pa mora koordinirati te dejavnosti. Ker se posamezniki razlikujemo, morata bolnik z DMD in njegova družina dejavno sodelovati z zdravstvenim delavcem, ki koordinira in prilagaja klinično oskrbo posamezniku.

Ta dokument vas seznanja z osnovnimi podatki o bolezni, da boste lahko dejavno sodelovali v procesu oskrbe. Zdravnik ali zdravstveni delavec, ki je koordinator oskrbe, mora biti seznanjen z vsemi možnimi zadevami pri DMD, mora imeti dostop do ukrepov, ki so podlaga za ustrezno oskrbo, do sodelovanja različnih specialistov. Pomen različnih ukrepov se bo sčasoma spreminjal. Ta vodnik vas popelje skozi različne teme ali obdobja v oskrbi bolnikov z DMD (Preglednica 1). Vsi specialisti sicer ne sodelujejo v vseh obdobjih bolezni, pomembno pa je, da so dostopni, če je potrebno, in da ima koordinator oskrbe možnost za podporo na vseh področjih.

Predgovor k slovenskemu prevodu vodnika

Vodnik za družine o DMD na poljuden način prikaže priporočila vodilnih strokovnjakov za DMD, ki so jih objavili v odmevni nevrološki reviji v letu 2010. Poudarjajo multidisciplinarno obravnavo DMD, ki je uveljavljena tudi v Sloveniji. Pristop k diagnostiki DMD se pri nas nekoliko razlikuje in je na kratko opisan v poglavju o diagnostiki. Zdravljenje s steroidnimi zdravili pri DMD pri nas ni splošno sprejeto; pomembno je, da se o teh vprašanjih pogovorite s sinovim zdravnikom, saj je potrebno obravnavo prilagoditi vašemu sinu in skrbno pretehtati prednosti in slabosti zdravljenja s steroidnimi zdravili. Dodani komentarji oz. informacije so v vodniku barvno označeni (modri okvir).

Ker podoben dokument v slovenščini ne obstaja, podpira pa ga mednarodna strokovna javnost, se zdi njegov prevod tudi za naš prostor koristen. V enem dokumentu lahko najdete značilnosti posameznega obdobja v poteku DMD in vrsto obravnave. Kljub temu, da o teh vprašanjih razpravljate s sinovim zdravnikom, boste morda želeli o nekaterih vidikih bolezni ponovno razmisliti in jih proučiti. Vodnik naj bi vam bil tudi v pomoč, da boste lažje načrtovali dejavnosti vnaprej in se na nadaljnja obdobja lažje pripravili.

Ljubljana, junij 2011 Marija Meznarič

2 Kako uporabljati vodnik

Vodnik vsebuje veliko podatkov. Lahko ga uporabljate na dva načina. Nekatere družine se raje osredotočijo na obdobje DMD, v katerem se otrok nahaja. Druge želijo vedeti čim več o vseh vidikih DMD že od začetka.

V tem poglavju (Preglednica 1), si lahko ogledate, kaj menijo strokovnjaki o različnih obdobjih DMD in kako se potrebe po oskrbi osebe z DMD v času spreminjajo. Če se želite osredotočiti na posamezne dele vodnika, ki so trenutno za vas zanimivi, jih boste z lahkoto našli. Na koncu dokumenta sta dve podpoglavji, ki bi lahko bili v pomoč kot preprost opomnik, kako ravnati: Pomembna dejstva, če se načrtuje operativni poseg, in Pomembna dejstva za urgentna stanja. Podpoglavji smo barvno označili, da ustrezata barvam naslova poglavja. Na koncu je tudi slovarček, ki vam bo pomagal razumeti težke pojme, s katerimi se boste srečali v tem dokumentu, ali katere bi utegnila uporabljati delovna skupina, ki skrbi za vašega sina.

»To je vodnik o »medicinskih« vidikih DMD. Vselej pa imejte pred očmi, da medicinski vidiki niso vse. Naš namen je, da bo vaš sin z zmanjševanjem zdravstvenih težav v največji možni meri kakovostno živel in boste vsi skupaj kljub vsem težavam delovali kot družina. Dobro je vedeti, da je večina dečkov z DMD srečnih in da se večina družin počuti dobro po začetnem pretresu, ko izve za diagnozo bolezni.«

Elizabeth Vroom,

Združenje staršev (organizacija »United Parents Projects Muscular Dystrophy«)

POSTOPNO SPOZNAVANJE DMD (Preglednica 1)

DMD je bolezen, ki se spreminja v času. Zdravniki in drugi pogosto govorijo o ključnih obdobjih v napredovanju bolezni. Ključna obdobja uporabljajo, da lahko pripravijo priporočila za oskrbo, čeprav so lahko ta obdobja precej umetna razdelitev. Ne glede na to pa je prav koristno, da upoštevate delitev na obdobja bolezni in tako prepoznate priporočene ukrepe v katerem koli obdobju in veste, kaj lahko pričakujete v posameznem obdobju od delovne skupine, ki skrbi za vašega sina.

Predsimptomatsko obdobje (pred nastopom mišične šibkosti)

Pri večini dečkov z DMD ne postavijo diagnoze v **PREDSIMPTOMATSKEM** obdobju, razen če je znano, da se je DMD že pojavila v družini ali pa so napravili krvne preiskave iz drugih razlogov. Simptoma zakasnele hoje in govora sta sicer prisotna, vendar sta tipično blaga in jih okolica običajno ne opazi ali v tem obdobju sploh ne prepozna.

Zgodnje pokretno obdobje

V **ZGODNJEM POKRETNEM** obdobju dečki z DMD kažejo znake, ki jih označujemo "klasični" znaki DMD: t.i. Gowersov znak (pri dvigovanju s tal uporabljajo podporo rok na stegnih- Slika 1), zibajoča hoja in hoja po prstih. Še vedno pa se lahko vzpenjajo po stopnicah, vendar značilno položijo nogo z nižje stopnice k nogi na višji stopnici, ne pa na naslednjo višjo stopnico.

V teh dveh zgodnjih obdobjih se diagnoza običajno začenja postavljati (Poglavje 3).

DIAGNOZA: Priporočili bodo specifične krvne teste za prepoznavanje spremembe v DNK tj. genske mutacije, ki je povzročila DMD. Specialisti bodo morda sodelovali pri razlagi teh testov in pri razpravljanju kako bodo rezultati testov vplivali na vašega sina in druge družinske člane.

UČENJE IN VEDENJE: Pri dečkih z DMD obstaja večje tveganje za težave na teh področjih. Nekatere težave so posledica vplivanja DMD na možgane, druge pa telesnih omejitev bolezni. Nekatera zdravila, npr. steroidi, tudi vplivajo. Bistvena pa je podpora družine; sodelovanje strokovnjakov je lahko potrebno pri obravnavi specifičnih učnih težav in vedenjskih vzorcev (Poglavje 10).

FIZIOTERAPIJA: Predstavitev delovni skupini fizioterapevtov (Poglavje 5) v tem zgodnjem obdobju omogoči, da se vaje uvajajo postopno, da se ohranijo prožne mišice in prepreči ali zmanjša negibljivost sklepov (kontrakture). Delovna skupina fizioterapevtov lahko tudi svetuje ustrezne vaje pri šolski telovadbi, da spodbuja dečka k sodelovanju in druženju z vrstniki.

STEROIDI: Primerno je, da se v tem obdobju preučijo možnosti, ki so na voljo za zdravljenje, npr. steroidna zdravila (Poglavje 4); uvedli jih bodo, ko bodo dečkove gibalne sposobnosti izzvenevale ali dosegle »plato«. Pri načrtovanju zdravljenja s steroidi je pomembno preveriti, ali so bila že opravljena vsa cepljenja, in ugotoviti, ali je mogoče predvideti dejavnike tveganja za pojavljanje stranskih učinkov zdravljenja in jih zmanjšati na najmanjšo možno mero.

SRCE IN DIHALNE MIŠICE: Značilno je, da težave na področju srca in dihalnih mišic v tem obdobju niso prisotne. Vendar naj bi bil nadzor organiziran kot redno sledenje ob pregledih, da bi določili izhodišče (kaj je »normalno« za vašega sina). Spremljanje srčne funkcije priporočajo ob postavitvi diagnoze, nato pa vsaki dve leti do dopolnjenega desetega leta. Po desetem letu naj bi bilo sledenje pogostejše. Pomembno je tudi, da je deček cepljen proti pnevmokokni pljučnici in gripi.

Pozno še pokretno obdobje

V **POZNEM ŠE POKRETNEM** obdobju postaja hoja po ravnem vse težja, več težav pa je tudi pri hoji po stopnicah in dvigovanju s tal.

UČENJE IN VEDENJE: Stalna podpora strokovnjakov je lahko potrebna za pomoč pri učnih in vedenjskih težavah. Posebna pomoč je lahko potrebna pri osvajanju strategij za soočenje z izgubo možnosti hoje (Poglavje 10).

FIZIOTERAPIJA: Rehabilitacija se nadaljuje v smeri ohranjanja gibljivosti sklepov in samostojnosti (Poglavje 5). Če otrdelost sklepov moti izvajanje fizioterapije, je potreben pregled in mnenje specialista ortopeda. Pomembno je zagotoviti ustrezen invalidski voziček, ki omogoča podporo sedenja, da se ohranja nadaljnja neodvisnost in zagotavlja udobje.

STEROIDI: Stalno zdravljenje s steroidi je v tem obdobju zelo pomembno, s poudarkom na načinu jemanja in višini odmerka (Poglavje 4), pa tudi na preprečevanju stranskih učinkov. Pomembno je, da se dvakrat letno oceni mišična moč in funkcija. Stalen nadzor telesne teže mora upoštevati odstopanja, bodisi čezmerno telesno težo ali izgubljanje telesne teže, vključno z ustreznimi ukrepi, če je to potrebno (Poglavje 9).

SRCE IN DIHALNE MIŠICE: Glede delovanja srca in dihalnih mišic (Poglavje 7 in 8) je tveganje še vedno nizko, vendar je potreben stalen nadzor delovanja srca in dihalnih mišic. Ultrazvočni pregled srca se uvede občasno. Ultrazvočni pregled srca in druge preiskave naj se opravijo enkrat letno od desetega leta dalje. Zdravnik bo priporočil ukrepanja, če bo na ehokardiogramu opazil spremembe.

Zgodnje nepokretno obdobje

V **ZGODNJEM NEPOKRETNEM** obdobju bo deček potreboval invalidski voziček. Na začetku ga bo morebiti poganjal sam in njegova drža pri sedenju bo še dobra (Poglavje 5).

UČENJE IN VEDENJE: Kljub progresivnemu napredovanju bolezni je zaželeno čim bolj poudarjati samostojnost, da bi spodbudili običajno sodelovanje v šoli in pri zabavnih dejavnostih adolescentov.

FIZIOTERAPIJA: Zmanjševanje otrdelosti v zgornjih udih (ramenskem, komolčnem, zapestnem sklepu in malih sklepih rok) postaja zelo pomembno; potrebna pa je tudi podporna oprema, ki omogoča vašemu sinu, da stoji. Krivljenje hrbtenice (skolioza) je pri zdravljenju s steroidi manj pogosto; kljub temu je še vedno zelo pomembno spremljanje stanja hrbtenice po prenehanju hoje. V nekaterih primerih se skolioza pojavi zelo hitro, lahko že v obdobju nekaj mesecev (Poglavje 6). Ortopedovo mnenje bo morebiti potrebno tudi v zvezi s težavami pri položaju stopal. Spremenjeni položaj stopal lahko povzroča nelagodje in bolečino ter omejuje izbiro obuval.

STEROIDI: Vzdrževalno zdravljenje s steroidi ostaja v tem obdobju še vedno pomembno (Poglavje 4). Če so zdravljenje že uvedli prej, se v tem obdobju nadaljuje, lahko pa ga v tem obdobju šele uvedejo.

SRCE IN DIHALNE MIŠICE: Letno sledenje delovanja srca je še vedno bistveno in vsako poslabšanje zahteva hitro ukrepanje (Poglavje 8). Dihalna funkcija bo zelo verjetno pričela pešati po izgubi samostojne hoje in potrebno bo pričeti z vrsto ukrepov, ki pomagajo pri dihanju in izkašljevanju, odvisno od vrste in stopnje težav (Poglavje 7).

Pozno nepokretno obdobje

V **POZNEM NEPOKRETNEM** obdobju je vzdrževanje dobre funkcije zgornjih udov in dobre drže zelo težavno in zapleti so kar pogosti.

FIZIOTERAPIJA: Pomembno se je s fizioterapevtom posvetovati, kateri pripomočki bodo najbolj primerni za podporo neodvisnosti in sodelovanja. Nadaljnje prilagoditve bodo morda potrebne za pomoč pri dejavnostih, kot so hranjenje, pitje, osebna nega, premeščanje na posteljo in obračanje v postelji.

STEROIDI: Delovna skupina, ki skrbi za vašega sina, ponovno pregleda odločitve v zvezi z načini jemanja in višino odmerka steroidnih zdravil, prehrano in obvladovanjem telesne teže ter o njih razpravlja.

SRCE IN DIHALNE MIŠICE: Priporočajo dvakrat letno spremljanje delovanja srca in pljuč; pogosto je potrebno poseči po dodatnih preiskavah in posegih.

Mnogi mladi moški z DMD živijo polno življenje odraslega. Pomembno je proaktivno načrtovati življenje kot odrasle osebe, ki ji nudimo podporo, vendar ostaja neodvisna, z vsemi priložnostmi in izzivi, ki jih prinaša s seboj samostojnost.

Naslednja poglavja obravnavajo različne vidike oskrbe bolnika z DMD (Preglednica 1).

Preglednica 1

Področja za oskrbo v različnih obdobjih DMD.

	1. PREDSIMPTOMATSKO obdobje	2. ZGODNJE POKRETNO obdobje	3. POZNO POKRETNO obdobje	4. ZGODNJE NEPOKRETNO obdobje	5. POZNO NEPOKRETNO obdobje
	Morebiti je diagnoza postavljena, če slučajno ugotovijo zvišano vrednost kreatin kinaze ali je družinska anamneza pozitivna. Lahko gre za razvojni zaostanek, vendar hoja ni motena.	Gowersov znak. Zibajoča hoja. Morebiti hoja po prstih. Se lahko vzpenja po stopnicah.	Izrazitejše težave pri hoji. Izguba sposobnosti vzpenjanja po stopnicah in dvigovanja s tal.	Nekaj časa še sam poganja voziček. Lahko vzdržuje držo telesa. Možen razvoj skolioze.	Stopnjevanje slabšanja moči zgornjih udov in vzdrževanja drže.
DIAGNOZA	**Potrebna je diagnostična obdelava in genetsko svetovanje.**		**Diagnoza je v tem obdobju zelo verjetno že postavljena, razen če ni zakasnitve iz drugih razlogov (spremljajoče bolezni).**		
ŽIVČNO-MIŠIČNA OBRAVNAVA	**Proaktivno načrtovanje aktivnosti.** **Zagotavljanje celotnega cepljenja.**	**Stalno ocenjevanje, da bi sledili potek bolezni in ga primerjali s pričakovanim skupaj z interpretacijo diagnostičnih preiskav.** **Vsaj šest mesečno ocenjevanje funkcije, moči in obsega gibov, da bi opredelili obdobje bolezni in določili potrebo po zdravljenju s steroidi, stalno zdravljenje s steroidi in nadzor stranskih učinkov zdravljenja s steroidi.**			
REHABILITACIJA	**Izobraževanje in podpora.** **Preventivni ukrepi za vzdrževanje mišične prožnosti/minimiziranje kontraktur.** **Spodbujanje ustreznih telesnih vaj/dejavnosti.** **Podpora funkcije in sodelovanja.** **Razpolaganje s prilagoditvenimi pripomočki, ko je potrebno.**		**Nadaljevanje dosedanjih dejavnosti.** **Razpolaganje z ustreznim invalidskim vozičkom, ureditev sedenja, pripomočki in prilagoditve, ki omogočajo največjo možno mero neodvisnosti pri dnevnih dejavnostih, delovanju in vključevanju v življenje.**		

Ortopedske operacije so redko potrebne.		Razmisliti o kirurškem zdravljenju kontraktur Ahilovih tetiv v nekaterih primerih.	Spremljanje skolioze: operativni poseg »zadnje fuzije hrbtenice« v nekaterih primerih. Možen operativni poseg na stopalih za izboljšanje namestitve stopal na vozičku.	ORTOPEDSKA OBRAVNAVA
Normalna pljučna funkcija. Zagotavljanje programa cepljenja, vključno s 23-valentno pnevmokokno vakcino in vakcino proti influenci.	Nizko tveganje za dihalne težave. Spremljanje napredovanja.		Povečano tveganje za dihalne težave. Sprožiti ustrezno ocenjevanje pljučne funkcije in ukrepati.	OBRAVNAVA PLJUČNIH FUNKCIJ
Ultrazvočni pregled srca ob postavitvi diagnoze ali do starosti 6 let.	Na 24 mesecev preiskave do starosti 10 let, na 12 mesecev kasneje.	Enako ocenjevanje kot v mlajši skupini. Povečano tveganje za pojav težav srčne mišice; zahteva po ukrepanju tudi pri bolnikih brez simptomov. Standardno zdravljenje srčnega popuščanja ob poslabšanju funkcije.		OBRAVNAVA SRČNE FUNKCIJE
Spremljanje telesne teže v času. Ocena stanja prehranjenosti pri čezmerni telesni teži oziroma podhranjenosti.			Pozor! Možnost disfagije.	OBRAVNAVA PREBAVIL
Podpora družini, zgodnje ocenjevanje in ukrepanje za razvoj, učenje in vedenje.	Ocenjevanje in ukrepanje za učenje, vedenje in samoobvladovanje. Spodbujanje neodvisnosti in vključevanja v družbo vrstnikov.		Načrtovanje prehoda v zdravstveno mrežo odraslih.	PSIHOSOCIALNA OBRAVNAVA

Slika 1 - Gowersov znak

3 Diagnoza

Skrb za diagnozo

Diagnoza določi specifični vzrok zdravstvene motnje. Zelo pomembno je ugotoviti natančno diagnozo, kadar zdravnik sumi o DMD. V tem primeru je pomembno postaviti diagnozo kar najhitreje. Tako so lahko družinski člani hitro seznanjeni s splošnim potekom DMD, genetskim svetovanjem in možnostmi zdravljenja. Potrebni so ustrezna skrb in stalna podpora ter izobraževanje družine. Diagnozo postavi specialist za živčno-mišične bolezni, ki oceni otroka klinično in lahko načrtuje ter ustrezno interpretira preiskave. Spremljanje družine in podporo ob postavitvi diagnoze pogosto prevzamejo izvajalci genetskega svetovanja.

POMEMBNA DEJSTVA ZA POMNJENJE:

1. Diagnosticiranje bolezni je pomembno, da se lahko z osebnim pediatrom izdela načrt zdravstvene oskrbe za sina.
2. Zdravniki ne morejo diagnosticirati DMD samo z določitvijo mišičnega encima kreatin kinaze (CK). Če je CK pri vašem sinu povišana, bo zdravnik za postavitev diagnoze DMD moral uporabiti genske preiskave.
3. NISTE SAMI. Poiščite sinovega zdravnika, da vam odgovori na vaša vprašanja in posvetujte se z genetskim svetovalcem.
4. To je tudi čas, ko se je koristno povezati s podporno skupino ali združenjem bolnikov. Seznam stikov lahko najdete na www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations.

Spletna stran društva distrofikov Slovenije je www.drustvo-distrofikov.si

Kdaj posumimo o DMD

Prvi sum se običajno pojavi ob enem od naslednjih prvih treh znakov (tudi kadar ni podatkov o DMD v družini):

ODSTOPANJA V MIŠIČNI FUNKCIJI: Pogosto družinski člani prvi opazijo, »da nekaj ni v redu«. Fantki z DMD lahko shodijo kasneje. Imajo močna meča, težave pri teku, skakanju in vzpenjanju po stopnicah. Pogosto padejo in morda hodijo po prstih. Lahko tudi kasni govor. Eden od klasičnih znakov DMD je Gowersov manever ali znak: s tal se fantek dvigne tako, da uporablja podporo zgornjih udov na stegnih in trupu, da se zavihti v pokončno držo. To je posledica šibkosti kolčnih in stegenskih mišic (Slika 1).

VISOKE VREDNOSTI MIŠIČNEGA ENCIMA CK V KRVI: Če se ugotovijo povišane vrednosti CK, je potrebno takoj napotiti otroka k specialistu za živčno-mišične bolezni, da potrdi diagnozo. Visoke vrednosti CK so možne tudi pri drugih vrstah mišičnih bolezni in same po sebi niso dovolj za diagnosticiranje DMD.

VISOKE VREDNOSTI »JETRNIH« ENCIMOV AST IN ALT V KRVI: Visoke vrednosti teh encimov so pogosto povezane z jetrno boleznijo, vendar sta encima povišana tudi pri mišičnih distrofijah. Nepričakovano visoke vrednosti teh encimov, a brez nedvomnih znakov jetrne bolezni, bi morale zbuditi sum tudi na visoke vrednosti CK, oziroma naj bi vzbudile sum, da gre za mišično distrofijo. Jetrna biopsija se ne priporoča.

ZAKASNEL GOVOR: lahko ga opazimo pri dečkih z DMD in je morda prvi znak bolezni (Poglavje 10).

Potrditev diagnoze DMD

DMD je genska bolezen – povzroča jo mutacija ali sprememba v DNK za distrofinski gen, imenovan tudi gen DMD. Diagnozo je potrebno postaviti z gensko analizo krvnega vzorca; včasih uporabijo še dodatne preiskave. Osnove genske analize prikazuje Okvir 1.

Preiskave

1) GENSKE ANALIZE

Genske analize so potrebne tudi, če so že postavili diagnozo DMD z mišično biopsijo. Z različnimi vrstami genskih preiskav ugotovimo specifično in podrobno spremembo (mutacijo) v DNK. »Genska« potrditev diagnoze je pomembna z različnih vidikov. Pomagala bo določiti, ali bi bil deček z DMD, ki ima specifično mutacijo, primeren, da se vključi v klinično preizkušanje zdravil, poleg tega pa se bo družina lahko opredelila glede prenatalne diagnostike pri morebitnih naslednjih nosečnostih.

Ko je pri otroku sprememba (mutacija) v DNK ugotovljena, naj bi materam tudi ponudili možnost genskega testiranja, da bi ugotovile, ali so »prenašalke« ali ne. Ta informacija je pomembna za vse ženske sorodnike po materini strani (sestre, hčere, tete, nečakinje), ker so lahko tudi one prenašalke.

Gensko testiranje in napotitev h genetskemu svetovalcu bo pomagala družini razumeti rezultate genskega testiranja in razložiti možne posledice za druge družinske člane (Okvir 1).

2) ANALIZA MIŠIČNE BIOPSIJE

Vaš zdravnik bo morda priporočil mišično biopsijo (odvzem majhnega koščka mišice za analizo). Posledica genske spremembe (mutacije) pri DMD je nezmožnost telesa, da tvori protein distrofin, ali ga telo ne tvori dovolj. S testi pri mišični biopsiji lahko ocenimo količino distrofina v mišičnih vlaknih (Slika 2).

Če je bila diagnoza DMD že postavljena z genskim testiranjem, mišična biopsija ni nujno potrebna. V nekaterih centrih praviloma postavljajo diagnozo z mišično biopsijo. Po postavitvi diagnoze DMD z mišično biopsijo je gensko testiranje še vedno potrebno, da se ugotovi specifična sprememba v DNK ali genska mutacija, ki povzroča DMD.

V Sloveniji klinično diagnozo DMD vedno potrdimo z genskimi testi. Najprej preverimo prisotnost določenih genskih mutacij (delecij in duplikacij v distrofinskem genu); če ne ugotovimo sprememb, priporočamo mišično biopsijo. Če z mišično biopsijo ugotovimo odsotnost distrofina, nadaljujemo s preiskavami točkovnih mutacij v distrofinskem genu.

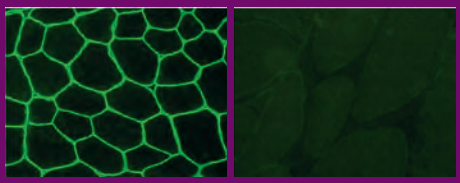
Pri mišični biopsiji običajno izvedemo dve vrsti preiskav o prisotnosti distrofina: imunohistokemično in preizkus Western blot. Te preiskave so koristne pri razlikovanju DMD od blažje oblike bolezni.

3) DRUGE PREISKAVE

V preteklosti je bila elektromiografija (EMG), tj. preiskava, s katero merijo hitrosti prevajanja po živcih in preiskujejo mišice s koncentrično igelno elektrodo, tradicionalni del ocene otroka s sumom na živčno-mišično bolezen. Strokovnjaki se strinjajo, da EMG danes ni nujno potreben za obravnavo DMD.

Slika 2

Mišična biopsija; Desno: normalna mišica, v kateri se distrofin vidi na obodu mišičnih vlaken. Levo: mišica osebe z DMD brez distrofina.



Inštitut za Anatomijo MF, Ljubljana

Okvir 1

Zakaj je genska potrditev diagnoze pomembna

GENETSKO SVETOVANJE IN TESTIRANJE PRENAŠALK:

- Včasih genska sprememba (mutacija) pri osebi z DMD nastane slučajno (na novo). To imenujemo spontana mutacija. V drugih primerih pa je mati prenesla mutacijo na sina.
- Če je mati nosilka mutacije, se imenuje prenašalka; lahko prenese mutacijo na potomce. Dečki, ki so podedovali mutacijo, zbolijo za DMD, deklice pa so lahko prenašalke DMD. Če testiranja pri materi pokažejo, da ima mutacijo, lahko sprejema odločitev v zvezi s prihodnjimi nosečnostmi na osnovi medicinskih dejstev. Njene ženske sorodnice (sestre, tete, hčere) lahko opravijo gensko testiranje, da bi ugotovile, ali pri njih obstaja tveganje, da njihovi sinovi zbolijo za DMD.
- Celo kadar ženska ni prenašalka, obstaja manjše tveganje pri naslednjih nosečnostih, ker je mutacija lahko prisotna samo v zarodnih (jajčnih) celicah. To imenujemo “mozaicizem zarodnih celic”.
- Pri prenašalki sami obstaja tudi manjše tveganje za opešanost srčne mišice in mišično šibkost v spodnjih udih v poznem življenjskem obdobju. Če je stanje prenašalstva znano, pomaga to pri prepoznavanju tveganj in ženski lahko ustrezno svetujemo.
- Genetski svetovalec vam bo vse to podrobno razložil.

VKLJUČLJIVOST V KLINIČNE ŠTUDIJE:

- V teku so številne klinične študije preizkušanja zdravil, ki pa so vezane na specifično vrsto mutacije. Gensko testiranje je pomembno tudi zato, da bi ugotovili, ali se vaš sin lahko vključi v take študije. Zato naj bi vpisali sina v register bolnikov z DMD.
- Najpomembnejše vprašanje za vas je, ali so bile opravljene genske preiskave v skladu s sprejetimi sodobnimi standardi, da se ugotovi specifična mutacija. Če ne, so potrebne nadaljnje preiskave. O tem se morate pogovoriti s sinovim zdravnikom. Poznavanje specifične mutacije je zaželeno ob vpisu v enega od registrov bolnikov z DMD. Podrobnosti v zvezi s testiranji (vrste testov, njihovo učinkovitost pri odkrivanju specifične mutacije) lahko najdete v citiranih člankih na začetku vodnika.

Seznam nacionalnih registrov bolnikov z DMD po svetu lahko najdete na www.treat-nmd.eu/patientregistries.
Prosim, poglejte podrobnosti na spletni strani.

4 Živčno-mišična obravnava - vzdrževanje moči in funkcije

Katera testiranja in zakaj

Vaš sin naj bi imel redne preglede pri specialistu, ki je izkušen v sledenju bolezni in prepozna morebitna odstopanja, ki zahtevajo dodatno obravnavo. To je pomembno zaradi pravočasnih odločitev za nove vrste zdravljenja v najbolj ustreznem obdobju in za predvidevanje ter preprečevanje zapletov v največji možni meri. Priporočajo, da vaš sin obiskuje zdravnika na 6 mesecev in specializiranega fizioterapevta in/ali delovnega terapevta na 4 mesece, če je le mogoče.

Testiranja za spremljanje bolnikov z DMD se med posameznimi klinikami razlikujejo. Najbolj pomembno je, da so pregledi redni tako, da se ustrezno spremljajo otrokovo stanje in ukrepanja. Ob rednih pregledih naj bi izvajali teste, ki pomagajo oceniti stopnjo napredovanja bolezni in obsegajo naslednje:

MOČ: Mišično moč lahko ocenjujemo na številne različne načine, da bi ugotovili, ali se mišična moč na območju posameznih sklepov spreminja.

OBSEG GIBOV V SKLEPIH: Merimo z namenom, da bi ugotovili kontrakture sklepov (sklepno otrdelost) in da bi pomagali načrtovati vrsto razgibavanj ali druge koristne posege.

ČASOVNI TESTI: Številne ustanove merijo t.i. časovne aktivnosti, npr. trajanje dvigovanja s tal, čas, v katerem oseba prehodi določeno razdaljo, in čas vzpenjanja po določenem številu stopnic. Ti podatki so pomembni za prikaz spreminjanja bolezni in odzivanja na zdravljenje.

FUNKCIJSKE MIŠIČNE LESTVICE: V uporabi so številne različne lestvice; pomembno je, da ustanova uporablja eno izmed lestvic za sistematično spremljanje stanja. V različnih obdobjih so lahko potrebne različne lestvice.

VSAKODNEVNE DEJAVNOSTI: Spremljanje omogoča delovni skupini, ki skrbi za vašega sina, da svetuje dodatne ukrepe za nadaljnje podpiranje samostojnosti.

POMEMBNA DEJSTVA ZA POMNJENJE:

1. Ker vaš sin nima distrofina, bodo njegove mišice sčasoma postajale vse bolj šibke.
2. Nekatere vrste vaj in utrujanje lahko poslabšajo okvaro mišic.
3. Zdravnik pozna progresivno naravo bolezni in lahko pomaga, da bo vaš sin pripravljen za naslednje obdobje.
4. Za zdravnike je pomembno, da poznajo zmogljivosti vašega sina, zato da lahko začnejo ustrezno zdravljenje takoj, ko je potrebno.

Zdravljenje mišične šibkosti z zdravili

Pri DMD potekajo obsežne raziskave zdravil. V tem dokumentu so strokovnjaki samo podali priporočila o zdravilih, za katere že obstaja dovolj dokazov za njihove zdravilne učinke. Ta priporočila se bodo sčasoma spreminjala, ko bodo zbrani novi dokazi (npr. rezultati kliničnih študij). Nova spoznanja bodo vplivala na revizijo tega vodnika.

Pričakujemo, da bo v prihodnosti na voljo več vrst zdravljenja. Trenutno je zdravljenje s steroidi edino zdravljenje mišično-skeletnih simptomov z zdravili, za katerega se strokovnjaki strinjajo, da je dovolj podprto z dokazi. V tem poglavju podrobno razpravljamo o tem zdravljenju. O zdravljenju drugih specifičnih znakov bolezni, kot so zdravljenje srčnega popuščanja, bomo razpravljali kasneje.

Vodnik po zdravljenju s steroidi

Zdravljenje s steroidi je poznano tudi na drugih medicinskih področjih, tako da je v svetu že veliko izkušenj. Ni dvoma, da lahko pomaga številnim dečkom z DMD, vendar je potrebno uravnotežiti zdravilne učinke s proaktivnim obvladovanjem možnih stranskih učinkov. Zdravljenje s steroidi je pri DMD zelo pomembno in o njem naj bi zgodaj razpravljali s celotno družino.

OSNOVA

- **Steroidi (imenovani tudi glukokortikoidi ali kortikosteroidi) so edina poznana zdravila, ki upočasnijo upadanje mišične moči in gibalne funkcije pri DMD.** Cilj zdravljenja je podaljšati obdobje samostojne hoje, da bi povečali sodelovanje in kasneje zmanjšali težave z dihanjem, delovanjem srca in ortopedske težave na najmanjšo možno mero. Morebiti steroidi tudi zmanjšajo tveganje za pojav skolioze (krivljenja hrbtenice).
- **Preprečevanje in obvladovanje stranskih učinkov mora biti proaktivno oz. načrtovano vnaprej.** Ukrepi za obvladovanje stranskih učinkov morajo biti načrtovani ZGODAJ zato, da se stranski učinki ne bi stopnjevali. Stranski učinki zdravljenja s steroidi so zbrani v Preglednici 2.

PRIČETEK IN KONEC ZDRAVLJENJA S STEROIDI

- Najboljši čas za pričetek zdravljenja s steroidi je takrat, ko so motorične funkcije v t.i. platoju - to je takrat, ko se motorične sposobnosti nič več ne izboljšujejo, ampak se še niso pričele poslabševati. To je običajno v starosti 4 – 6 let. Ne priporočajo uvajanja zdravljenja s steroidi pri otrocih, ki še pridobivajo motorične spretnosti, zlasti če so mlajši od 2 let.
- Priporočen nacionalni program cepljenj naj se opravi še pred začetkom zdravljenja s steroidi, vključno s cepljenjem proti noricam (varičeli, lat. varicella).
- Uvedba zdravljenja s steroidi pri dečkih oz. mladih moških, ki so že izgubili sposobnost samostojne hoje, je stvar osebne odločitve, o kateri se morate pogovoriti s sinovim zdravnikom, upoštevajoč predhodne dejavnike tveganja. Pri dečkih, ki so prejemali steroide že takrat, ko so še hodili, številni strokovnjaki priporočajo nadaljevanje zdravljenja s steroidi po izgubi hoje. Pri nepokretni osebi je zdravljenje s steroidi usmerjeno v ohranjanje funkcije zgornjih udov, upočasnitev napredovanja skolioze in upočasnitev upadanja pljučne funkcije in funkcije srčne mišice.

POMEMBNA DEJSTVA ZA POMNJENJE:

1. Steroidi so edina zdravila, ki pomagajo upočasniti mišično šibkost.
2. Vedno seznanite zdravnika in druge zdravstvene delavce, da se vaš sin zdravi s steroidi. To je zlasti pomembno, če je predviden kirurški poseg, če gre za poškodbo ali okužbo, ker steroidi zavirajo imunski sistem.
3. Vaš sin ne sme nikoli naenkrat prekiniti jemanja steroidov.
4. Vaš sin naj bi imel redne preglede pri zdravniku, ki je izkušen pri zdravljenju s steroidi. Zdravnik vas bo seznanil z možnimi stranskimi učinki in vam povedal, ali pri vašem sinu obstaja tveganje, da se razvijejo.

Različno predpisovanje steroidov

Ena od možnih nejasnosti v zvezi z zdravljenjem s steroidi je različno predpisovanje zdravila v različnih zdravstvenih ustanovah, kar pomeni, da boste naleteli na informacije o različnih pripravkih zdravila in o različnih shemah predpisovanja.

V tem vodniku želimo jasno prikazati učinkovito in varno rabo steroidov, ki temelji na redni oceni mišične moči in funkcije ter spremljanju stranskih učinkov (Okvir 2).

- **Prednizon (prednizolon) in deflazokort** sta dve vrsti steroidov, ki se največ uporabljajo pri DMD. **Menijo, da delujeta podobno,** nobeden pa ni bistveno boljši od drugega. Načrtovane raziskave teh zdravil so pomembne, da bi bolje razumeli njuno delovanje v prihodnosti.
- Izbira steroida je odvisna od dostopnosti zdravila v posamezni državi, cene, načina uporabe zdravila in opisanih stranskih učinkov. Prednosti prednizona so nizka cena in dostopnost v tabletah in tekočini. Nekateri posegajo raje po deflazokortu, ker verjetno povzroča nekoliko manjše povečanje telesne teže pri nekaterih posameznikih.

Okvir 2

Začetni in vzdrževalni odmerki steroidov

- **Priporočeni začetni odmerek prednizona je 0,75 mg/kg/dan in deflazokorta 0,9 mg/kg/dan,** in sicer zjutraj. Nekateri otroci občutijo prehodne vedenjske motnje (hiperaktivnost, nihanja razpoloženja) nekaj ur po zaužitju zdravila. V takih primerih jemanje zdravila v popoldanskem času lahko ublaži te neprijetnosti.
- **Za pokretne se odmerek povečuje med otrokovo rastjo do približno 40 kg telesne teže.** Maksimalni odmerek prednizona je običajno 30 mg/dan oz. deflazokorta 36 mg/dan.
- Telesna teža nepokretnih adolescentov, ki se dolgotrajno zdravijo s steroidi, običajno presega 40 kg; v takem primeru **odmerek prednizona znižajo na 0,3 do 0,6 mg/kg/dan.** Čeprav je, dnevni odmerek nižji od 30 mg, prinaša znatne ugodnosti.
- Na začetku zdravljenja s steroidi strokovnjaki dajejo prednost vsakodnevnemu jemanju zdravila in ne jemanju zdravila vsak drugi dan. Rezultati raziskav, ki so v teku (in nadaljnjih), bodo morda spremenili ta pristop.
- Odločitev o vzdrževalnem odmerku steroidov je krmarjenje med rastjo, odzivom na zdravljenje s steroidi in stranskimi učinki. To odločitev je potrebno vedno znova pretresti, ob vsakem kliničnem pregledu, na osnovi opravljenih preiskav in obvladljivosti oz. sprejemljivosti stranskih učinkov oziroma njihovi neobvladljivosti oz. nesprejemljivosti.
- **Pri dečkih, ki prejemajo razmeroma nizke odmerke zdravila (manj kot začetni odmerek na telesno težo) in pri katerih funkcija peša, je potrebno razmisliti o prilagoditvi odmerka t.i. "reševanju funkcije".** Odmerek steroidov se poviša do zgornje meje. Da bi ugotovili izboljšanje, je potrebno osebo ponovno oceniti po dveh do treh mesecih.
- **Ni splošnega dogovora o optimalnem odmerku zdravila, če se zdravljenje s steroidi uvede pri nepokretni osebi.** Ni znano, kako učinkovito je zdravljenje s steroidi pri preprečevanju skolioze ali stabiliziranju dihalne in srčne funkcije. Ta vprašanja zahtevajo nadaljnje študije.

Okvir 3

Vodenje zdravljenja s steroidi

Če se pojavijo **stranski učinki, ki jih deček ne prenaša ali so neobvladljivi, priporočajo znižanje odmerka približno za četrtino ali za tretjino.** Da bi ponovno ocenili stranske učinke, priporočajo ponovno klinično ocenjevanje ali posvet po telefonu po enem mesecu.

- Če ima dnevno jemanje steroidov za posledico **neobvladljive stranske učinke oziroma stranske učinke, ki jih deček ne more prenašati kljub znižanju odmerka, je na mestu alternativna shema za jemanje steroidov.**
- **Zdravljenje s steroidi naj se ne opusti kljub neobvladljivim stranskim učinkom oz. stranskim učinkom, ki jih deček ne more prenašati, dokler se ne poskusi znižati odmerek in preiti na alternativno shemo jemanja.** To velja tako za pokretne kot nepokretne bolnike.
- Če uravnavanje odmerka zdravila in/ali sheme jemanja ni uspelo dovolj ublažiti stranskih učinkov, je potrebno zdravljenje s steroidi prenehati. Te odločitve je potrebno sprejemati individualno v sodelovanju z otrokom in družino. **Zdravljenja s steroidi nikoli ne smemo prekiniti nenadno.**

Vodenje zdravljenja s steroidi in obvladovanje stranskih učinkov
(Okvira 3 in 4, Preglednica 2)

Pozorno vodenje stranskih učinkov zdravljenja s steroidi je bistvenega pomena potem, ko se začne dolgotrajno zdravljenje s steroidi. Zdravljenje s steroidi je trenutno osnovno zdravljenje z zdravili pri DMD, vendar je bodisi osebni zdravnik bodisi družina ne smeta izvajati zgolj občasno; voditi jo morajo zdravniki z ustreznimi izkušnjami.

Okvir 4

Druga zdravila in prehranska dopolnila

Strokovnjaki so ocenjevali tudi številna zdravila in prehranska dopolnila, za katere je bilo znano, da so jih uporabili v nekaterih primerih DMD. Pregledali so objavljene podatke o teh snoveh, da bi ugotovili, ali je dovolj dokazov za njihovo učinkovitost in varnost, da bi lahko izdelali priporočila.

Strokovnjaki so zaključili naslednje:

- Uporabe **oksandrolona**, anaboličnega steroida, **ne priporočajo.**
- Varnost uporabe botulinskega toksina pri zdravljenju ali preprečevanju kontraktur pri osebah z DMD niso proučevali, zato pripravka ne priporočajo.
- Nobenih priporočil ni za sistemsko uporabo kreatina. V randomizirani kontrolirani raziskavi pri DMD niso pokazali prepričljive koristi. Če ima oseba, ki jemlje kreatin, težave z ledvicami, je potrebno prekiniti jemanje kreatina.
- **Nobenih priporočil** tudi ni mogoče posredovati za naslednje substance, ki jih včasih uporabljajo pri zdravljenju DMD: koencim-Q, karnitin, aminokisline (glutamin, arginin), protivnetna zdravila, antioksidanti (ribje olje, vitamin E, izvlečki zelenega čaja), pentoksifilin, dišavnični in rastlinski izvlečki. Ugotovili so, da v objavljeni literaturi ni dovolj dokazov za njihovo učinkovitost.
- Strinjali pa so se, da je to področje, kjer so nadaljnje raziskave potrebne. Podprli so dejavno sodelovanje družin pri iskanju novih spoznanj, kot so npr. registri bolnikov in klinični poskusi.

Steroidi so edina zdravila, ki jih strokovnjaki soglasno priporočajo. Čeprav se nekatere substance v Okvirju 4 široko uporabljajo, ni dovolj dokazov, ki bi potrdili njihovo učinkovitost. Pomembno je, da se o možnosti uživanja ali prekinitvi jemanja teh substanc pogovorite s sinovim zdravnikom.

V Preglednici 2 je zbran povzetek glavnih stranskih učinkov, ki jih moramo spremljati, in koristnih ukrepov. Dejavniki, ki jih moramo upoštevati pri vzdrževanju ali poviševanju odmerka, so odgovor na zdravljenje, telesna teža in rast, obvladljivost stranskih učinkov.

Preglednica 2

STRANSKI UČINKI ZDRAVLJENJA S STEROIDI: PRIPOROČENO SPREMLJANJE IN PRIPOROČENI UKREPI

Nekateri pogosti stranski učinki dolgotrajnega zdravljenja s steroidi pri otrocih v obdobju rasti so navedeni v Preglednici 2. Pomembno se je zavedati, da se bodo posamezniki različno odzivali na zdravljenje s steroidi. Ključ do uspešnega zdravljenja s steroidi je zavedanje o možnih stranskih učinkih in ukrepanje za njihovo preprečevanje in zmanjševanje, kadar je to mogoče. Znižanje odmerka je potrebno, če so stranski učinki neobvladljivi ali jih oseba ne more prenašati. Če začetno znižanje odmerka ni uspešno, je potrebno dodatno znižanje ali prehod na alternativno shemo jemanja, preden se zdravljenje s steroidi v celoti opusti.

STRANSKI UČINEK ZDRAVLJENJA S STEROIDI	KOMENTAR IN PRIPOROČENO SLEDENJE	TOČKE, O KATERIH RAZMIŠLJAJTE IN RAZPRAVLJATE S SINOVIM ZDRAVNIKOM
Splošni in kozmetični **Povečanje telesne teže** **Debelost**	Družine je potrebno seznaniti s smernicami zdrave prehrane pred uvedbo zdravljenja s steroidi. Potrebno jih je opozoriti, da steroidi povečujejo tek.	Pomembno je, da se vsa družina zdravo prehranjuje z namenom, da bi preprečili čezmerno povečevanje telesne teže pri sinu in ostalih. Poiščite nasvete za vso družino glede diete in prehranjevanja.
Cushingovi znaki ("obraz kot luna")	Polnost obraza in lic sčasoma postaja bolj izrazita.	Skrbno spremljanje prehranjevanja in omejevanje vnosa sladkorja in soli bo pomagalo pri vzdrževanju telesne teže in bo zmanjšalo Cushingove znake na najmanjšo možno mero.
Čezmerna telesna poraščenost (hipertrihoza)	Klinični pregled.	Običajno ni tako izražena, da bi bilo potrebno spreminjati odmerek.
Akne, tinea (glivična okužba kože), bradavice	Izrazito pri najstnikih.	Uporabite specifično zdravljenje (lokalna zunanja uporaba) in ne hitite s spreminjanjem steroidnega režima razen, če gre za visoko stopnjo nezadovoljstva.
Zaostajanje v rasti	Spremljajte telesno višino vsaj na 6 mesecev v sklopu splošnega pregleda (bolniki z DMD so nagnjeni k nizki rasti, tudi če ne jemljejo steroidov).	Pogovorite se s sinom, ali je zaskrbljen zaradi nizke rasti. Če je tako, se posvetujte z zdravnikom, ali vaš sin ne potrebuje pregleda pri endokrinologu.

STRANSKI UČINEK ZDRAVLJENJA S STEROIDI	KOMENTAR IN PRIPOROČENO SLEDENJE	TOČKE, O KATERIH RAZMIŠLJAJTE IN RAZPRAVLJATE S SINOVIM ZDRAVNIKOM
Zakasnela puberteta	Spremljajte razvoj. Pozanimajte se o morebitnem zakasnelem spolnem dozorevanju v družini.	Spodbujajte pogovore o puberteti. Vprašajte sina, ali ga skrbi zakasnel razvoj. Pogovorite se z zdravnikom o oceni endokrinega statusa, če ste vi ali vaš sin zaskrbljeni.
Vedenjski stranski učinki **(Informacije v zvezi z vedenjem so v poglavju 10 teh priporočil.)**	Ugotovite katero koli spremembo v razpoloženju in motnjo pozornosti s hiperaktivnostjo (ADHD) pred pričetkom zdravljenja s steroidi. Zavedajte se, da se lahko te težave prehodno poslabšajo v prvih šestih tednih zdravljenja s steroidi.	Posvetujte se, ali je potrebno pred začetkom zdravljenja s steroidi obravnavati vedenje, npr. ADHD (svetovanje ali zdravila). Lahko je koristno, če se jemanje steroidov prenese na popoldan – razpravljajte o tem s sinovim zdravnikom, ki bo morda svetoval tudi obravnavo vedenja pri specialistu.
Zaviranje imunskega sistema/nadledvične žleze	Zavedati se morate, da obstaja nevarnost hudih okužb in da moramo hitro ukrepati pri vsakdanjih okužbah. Obvestite medicinsko osebje, ki skrbi za bolnika, da se otrok zdravi s steroidi in imejte pri sebi beležko z odmerki. Poskrbite, da jemanja steroidov ne boste prekinjali nenadno. Zelo pomembno je, da oseba, ki stalno prejema steroidna zdravila, ne prekine zdravljenja za več kot 24 ur zlasti, če se ne počuti dobro.	Poskrbite za cepljenje proti noricam pred pričetkom zdravljenja s steroidi; če ni bilo izvedeno, poiščite medicinsko pomoč v primeru izpostavljenosti noricam. Če obstaja v kraju izpostavljenost TBC, bo morda potreben poseben nadzor. Posvetujte se z zdravnikom v primeru začasne prekinitve zdravljenja (npr. nadomeščanje z deflazokortom zaradi prehodnega nerazpolaganja z ekvivalentom prednizolona, intravensko jemanje zdravila med boleznijo ali stradanjem). Posvetujte se o intravenskem “stresnem odmerku” metilprednizolona v primeru kirurškega posega ali večje bolezni. V primeru stradanja je na mestu intravensko kritje.

STRANSKI UČINEK ZDRAVLJENJA S STEROIDI	KOMENTAR IN PRIPOROČENO SLEDENJE	TOČKE, O KATERIH RAZMIŠLJAJTE IN RAZPRAVLJATE S SINOVIM ZDRAVNIKOM
Povišan krvni tlak	Merite krvni tlak (KT) ob vsakem kliničnem obisku.	Če je KT povišan, sta omejevanje soli in znižanje telesne teže lahko koristna začetna ukrepa. Če nista učinkovita, bo vaš zdravnik razmislil o zdravljenju z zdravili (zaviralci ACE ali zaviralci beta).
Intoleranca za glukozo	Določajte glukozo v urinu s testnimi lističi in ob obisku pri zdravniku. Povprašajte sina o pogostem uriniranju ali povečani žeji.	Potrebno bo določanje glukoze v krvi, če je ta prisotna v urinu.
Gastritis/ gastroezofagealni refluks	Bodite pozorni na simptome »refluksa« (zgage).	Izogibajte se nesteroidnim antirevmatikom (NSAR), kot so aspirin, ibuprofen, naproksen. Simptomi »refluksa« se lahko zdravijo z antacidi in drugimi zdravili.
Peptični ulkus (razjeda)	Poročajte zdravniku o želodčnih bolečinah, saj so lahko znak poškodbe želodčne sluznice. Preiskava blata na prisotnost krvi je na mestu v primeru anemije ali ustrezne anamneze.	Izogibanje NSAR (aspirin, ibuprofen, naproksen). Antacidi in druga zdravila se lahko uporabljajo za lajšanje simptomov. Posvetujte se o gastrointestinalnih težavah.
Katarakta (siva mrena)	Vsakoletni pregled pri okulistu.	Razmislite o zamenjavi deflazokorta s prednizolonom, če katarakta vpliva na vid. Poiščite nasvet okulista. Katarakto je potrebno zdraviti samo, če povzroča motnje vida.
Demineralizacija kosti in povečano tveganje za kostne zlome	Natančna anamneza glede kostnih zlomov. Letno opravite merjenje kostne gostote (DEXA). Letno določanje ravni vitamina D (idealno pozno pozimi) in dodajanje vitamina D, če je raven nizka. Povečanje vnosa kalcija in vitamina D s hrano.	Dodatki vitamina D bodo morda potrebni, če je vitamin D v krvi nizek. Ponovno določite vitamin D v krvi po 3 mesecih jemanja. Pomaga lahko trening z utežmi. Zagotovite dovolj velik vnos kalcija s prehrano; kolikor to ni mogoče, je lahko potrebno dodajanje kalcija.

STRANSKI UČINEK ZDRAVLJENJA S STEROIDI	KOMENTAR IN PRIPOROČENO SLEDENJE	TOČKE, O KATERIH RAZMIŠLJAJTE IN RAZPRAVLJATE S SINOVIM ZDRAVNIKOM
Mioglobinurija **(Urin je rjavkasto obarvan, ker vsebuje razgrajene mišične proteine. To preiskavo opravijo v zdravstvenem laboratoriju).**	Pozanimajte se o temnem urinu po mišičnih naporih – na mestu so preiskave urina.	Izogibajte se naporni vadbi in posebej ekscentričnim vajam kot teku po hribu navzdol in skakanju na trampolinu. Pomemben je dovolj velik vnos tekočine. Potrebne so preiskave ledvične funkcije, če mioglobinurija vztraja.

5 Rehabilitacija - Fizioterapija in delovna terapija

Osebe z DMD potrebujejo različne vrste rehabilitacijske obravnave v posameznih obdobjih življenja. Rehabilitacijo bodo izvajali fizioterapevti in delovni terapevti, zaželena pa bo lahko tudi pomoč fiziatrov, ortotikov, dobaviteljev invalidskih vozičkov in drugih pripomočkov za sedenje. Lahko bo potrebna tudi pomoč ortopedov.

Ohranjanje prožnih mišic in sklepne gibljivosti oziroma obvladovanje kontraktur so ključnega pomena v rehabilitacijski obravnavi.

Cilj razteznih vaj je ohranjevanje funkcije in vzdrževanje udobja. Program razteznih vaj bo nadzoroval fizioterapevt, izvajanje pa mora postati del družinskih vsakdanjih dejavnosti.

Pri osebi z DMD prispevajo k nagnjenosti sklepov, da postanejo negibljivi ali "kontrahirani" številni dejavniki. Deloma prispeva zmanjšana prožnost mišic zaradi omejene rabe in omejenega pozicioniranja mišic, deloma nesorazmerna prizadetost mišic okrog posameznega sklepa (ene mišice so močnejše od drugih). Pomembno je vzdrževanje velikega obsega gibov in simetrije v različnih sklepih. To pomaga vzdrževati najboljšo možno funkcijo, preprečuje razvoj trajnih sklepnih deformacij in preprečuje razvoj kožnih okvar zaradi pritiska.

Okvir 5

Obvladovanje prožnosti mišic in sklepnih kontraktur

- Glavna oseba za obvladovanje sklepnih kontraktur je vaš fizioterapevt. Idealno bo delo področnega fizioterapevta nadzoroval specializirani fizioterapevt za mišične bolezni vsake 4 mesece. Raztezanje je nujno vsaj 4-krat do 5-krat tedensko in mora postati del vsakdanjih dejavnosti.
- Za učinkovito raztezanje, s katerim boste preprečili kontrakture, boste lahko uporabili različne tehnike, s katerimi vas bo vaš fizioterapevt seznanil (raztezne vaje, opornice in pripomočki za stojo).
- Pomembno je redno raztegovanje skočnih, kolenskih in kolčnih sklepov. Kasneje je potrebno tudi redno raztegovanje sklepov v zgornjih udih, posebno malih sklepov rok, zapestnih, komolčnih in ramenskih sklepov. Dodatna področja za raztezanje lahko določi zdravnik pri kliničnem pregledu.
- Opornice za skočne sklepe (skočno-nožne opornice) preko noči se lahko uporabljajo za pomoč pri nadzoru kontraktur v gležnjih. Potrebno jih je narediti po meri, ne se oskrbeti " s police" v lekarni. Po izgubi hoje so dnevne opornice morda bolj primerne; ne priporočamo pa jih za dečke, ki še hodijo.
- Dolge opornice za spodnja uda (kolensko-skočno-nožne opornice) so lahko koristne, ko hoja postaja zelo težavna ali nemogoča. Kolensko-skočno-nožne opornice so lahko koristne tako, da pomagajo nadzirati zategnjenost sklepov, pri podaljševanju obdobja hoje in odmikanjem pojavljanja skolioze.
- Pripomočki za stojo (okviri za stojo, električni voziček, ki omogoča tudi podporo stoje) so dobrodošli, ko hoja ni več mogoča.
- Opornice za roke lahko koristijo osebam z zategnjenostjo dolgih upogibalk prstov.
- V nekaterih razmerah je na mestu operativni poseg, da bi podaljšali obdobje hoje. Ta pristop je izrazito individualen. Več o različnih možnostih je na voljo v člankih navedenih na začetku vodnika.

Vozički, pripomočki za sedenje in druga oprema

- **Med zgodnjim obdobjem hoje lahko uporabljate za dolge razdalje skuter, otroški voziček ali invalidski voziček, da bi ohranili mišično moč.** Ko vaš sin prične uporabljati invalidski voziček dalj časa podnevi, je pomembno, skrbno nadzirati držo; običajno so potrebne prilagoditve sedeža.
- Ko hoja postaja vse bolj težavna priporočajo, da se električni invalidski voziček preskrbi kar najbolj hitro. Idealno naj bi bil že prvi električni invalidski voziček prilagojen in zagotavljal največje možno udobje, pravilno držo in simetrijo. Nekateri strokovnjaki priporočajo električni voziček, ki omogoča tudi podporo stoje, če je na voljo.
- Sčasoma je v ospredju moč zgornjih udov. Fizioterapevti in delovni terapevti bodo v pomoč pri svetovanju izbire pripomočkov za pomoč vzdrževanja samostojnosti.

Najbolje je proaktivno razmisliti o pripomočku, ki bo najbolj podpiral samostojnost in vključevanje ter vnaprej načrtovati njegovo nabavo v sprejemljivem časovnem okviru.

- Dodatne prilagoditve v poznem obdobju hoje in poznem nepokretnem obdobju so lahko potrebne za pomoč pri premikanju po stopnicah, premeščanju, hranjenju, obračanju v postelji in kopanju.

Okvir 6

Obvladovanje bolečine

Pomembno je, da povprašamo dečke oz. mlade moške z DMD o bolečinah, da bi lahko ustrezno ukrepali. Žal vemo trenutno zelo malo o bolečini pri DMD. Potrebne so raziskave na tem področju. Če ima vaš sin bolečine, se morate pogovoriti z vašim zdravnikom in mu razložiti težave.

- **Za učinkovito zdravljenje bolečine je pomembno ugotoviti vzrok bolečine,** da bi zdravnik lahko določil ustrezno ukrepanje.
- Pogosti vzrok za bolečino so težave z držo in zagotavljanjem udobnega položaja; ukrepanja **zato vključujejo zagotavljanje ustreznih ortoz (steznikov), izdelanih po meri, primernih sedežev, postelj in mobilnosti,** kakor tudi zagotavljanje utečenega zdravljenja bolečine z zdravili (npr. mišični relaksanti, protivnetna zdravila). Upoštevati je potrebno medsebojno vplivanje zdravil (npr. steroidov in NSAR) in pridruženih stranskih učinkov, posebno tistih, ki lahko vplivajo na delovanje srca in dihanje.
- **Redko so potrebni ortopedski posegi**, če je bolečina neobvladljiva na druge načine in bi jo lahko odpravili z operacijo. Bolečina v hrbtu, posebno pri ljudeh, ki prejemajo steroide, narekuje, da zdravnik **skrbno preveri, ali morda ne gre za zlom vretenca, ki se sicer dobro odziva na zdravljenje z bifosfonati.**

6 Ortopedska obravnava - Pomoč pri težavah s sklepi in kostmi

Pri osebah z DMD, ki se ne zdravijo s steroidi, se v 90 % razvije progresivna skolioza (krivljenje hrbtenice v stran, ki se sčasoma stopnjuje). Dnevno zdravljenje s steroidi je pokazalo, da steroidi bodisi zmanjšujejo tveganje za pojav skolioze ali vsaj odložijo njeno pojavljanje. Proaktivno obvladovanje tveganja za pojav skolioze vključuje naslednje skupine ukrepov:

Sledenje

- **Skrb za hrbtenico vključuje iskanje znakov krivljenja hrbtenice. V pokretnem obdobju se stanje hrbtenice spremlja s kliničnim pregledom;** če se pojavi skolioza, je potrebno rentgensko slikanje hrbtenice. V nepokretnem obdobju je klinična ocena skolioze bistveni del vsakega kliničnega pregleda.
- **Rentgensko slikanje hrbtenice je potrebno na začetku nepokretnega obdobja za izhodiščno oceno.** Potrebni so posnetki v dveh ravninah. Priporočajo sledenje z rentgenskim slikanjem vsaj enkrat letno. Če so intervali med rentgenskimi slikanji daljši od enega leta, obstaja nevarnost, da spregledamo poslabšanje skolioze. Po končani rasti je rentgensko slikanje potrebno le, če gre za klinično poslabšanje.

Ukrepi za preprečevanje (profilaksa)

- Skrb za držo v vseh obdobjih: Preprečevanje asimetričnih kontraktur pri dečkih, ki še hodijo; ustrezni sedeži v vozičkih, ki omogočajo simetrično podporo hrbtenice in medeničnega obroča ter podpirajo vzravnano držo pri dečkih, ki uporabljajo voziček. Hrbtenični stezniki naj se ne uporabljajo zato, da bi preložili operacijo na hrbtenici, ampak v primeru, če operacija ni izvedljiva ali operacija ni izbrani način zdravljenja.

POMEMBNA DEJSTVA ZA POMNJENJE:

1. Dečki in mladi moški z DMD imajo krhke kosti, posebno če prejemajo steroide.
2. Pomembno je, da ima vaš sin dovolj kalcija in vitamina D, kar pomaga, da njegove kosti ostanejo močne.
3. Zdravnik mora skrbno opazovati hrbtenico, ko vaš sin preneha hoditi, posebno v dobi rasti, ko se skolioza lahko hitro razvije in poslabša.
4. Če je potrebna operacija hrbtenice, je ključno za uspešno operacijo izbira izkušenega ortopeda in ustrezna skrb za dihalne mišice in srce.
5. Če ima vaš sin bolečine v hrbtu, se mora posvetovati z zdravnikom.

Zdravljenje

- **Operacija z zadnjo fuzijo hrbtenice** je na mestu, če je stopnja krivljenja (t.i. Cobbov kot) večja kot 20° v obdobju rasti pri dečkih, ki ne prejemajo steroidov. Namen operacije je zadržati najboljši možni položaj za zagotavljanje udobja in funkcije. Pri dečkih, ki prejemajo steroide, naj bi obstajalo manjše tveganje za poslabšanje skolioze, zato naj se operacija odloži do takrat, ko je Cobbov kot večji od 40°.
- Pomembno je, da se pogovorite z ortopedom o vrsti operacije in da izrazite morebitne pomisleke.

Obvladovanje kostnega zdravja

- Zdravje kosti je pomembno v pokretnem in nepokretnem obdobju DMD. Dečki z DMD v vseh obdobjih imajo krhke kosti, zlasti če prejemajo steroide. Imajo nižjo mineralno kostno gostoto in zato povečano tveganje za zlome kosti v primerjavi z zdravimi.

Oskrba zlomov dolgih kosti

- Zlomljena noga je resna grožnja za nadaljnjo sposobnost hoje. Zaradi tega priporočajo operativno terapijo zloma, ki omogoči, da se deček z DMD kar najhitreje postavi na noge. Če je prišlo do zloma, poskrbite, da bo o tem obveščen vaš fizioterapevt.
- Če si deček, ki še hodi, zlomi nogo, je potrebna "notranja učvrstitev" (operacija, ki najhitreje stabilizira zlom), da se hoja ponovno vzpostavi in da so možnosti za vzdrževanje pokretnosti kar največje.
- Pri dečkih, ki so nepokretni, se zlom lahko oskrbi z opornicami ali mavcem, pri čemer je potrebno upoštevati funkcionalno lego uda in možen nastanek kontraktur.

Zdravje kosti na splošno

- Zdravljenje s steroidi pomeni dodatno tveganje za znižanje kostne gostote in je povezano tudi s povečanjem tveganja za zlom vretenc. Do zlomov vretenc pa običajno ne prihaja pri dečkih z DMD, ki se ne zdravijo s steroidi. Kostno gostoto je potrebno oceniti s preiskavami krvi, merjenjem kostne gostote, rentgenskim slikanjem (glej Okvir 7). Na tem področju so potrebne nadaljnje raziskave, da bi pripravili priporočila "dobre prakse".

Okvir 7

Skrb za kostno zdravje

DEJAVNIKI TVEGANJA ZA SLABO KOSTNO ZDRAVJE SO:

- Zmanjšana pokretnost
- Mišična šibkost
- Zdravljenje s steroidi

MOŽNI UKREPI:

- Vitamin D – je potreben, če dokažemo pomanjkanje; pri otrocih naj bi uvedli nadomestek.
- Kalcij – najboljši je vnos s hrano; nadomestki so potrebni, če vnos s hrano ni zadosten, po nasvetu dietetika.
- Bifosfonati – pri zlomih vretenc priporočajo intravensko zdravljenje z bifosfonati.

7 Obravnava pljučne funkcije skrb za dihalne mišice

Običajno dečki nimajo težav z dihanjem in izkašljevanjem, ko še hodijo. Zaradi prizadetosti dihalnih mišic so starejši dečki z DMD v nevarnosti, da se pri njih pojavi okužba dihal, pogosto zaradi neučinkovitega kašlja. Kasneje se pojavijo težave z dihanjem med spanjem. Ko so starejši, bi lahko potrebovali pomoč pri dihanju tudi čez dan. Ker gre za napredujoče stopnjevanje težav v posameznih obdobjih, je načrtovan in proaktivni pristop obravnave dihal možen ob ustreznem sledenju, preprečevanju in ukrepanju. V delovni skupini sta zdravnik in terapevt, ki obvlada neinvazivno predihavanje in sorodne tehnike za povečevanje količine vdihanega zraka (dihalnega volumna), ter ročno in mehansko asistirano izkašljevanje.

POMEMBNA DEJSTVA ZA POMNJENJE:

1. **Shranite kopijo sinovih zadnjih testov pljučne funkcije, da jih pokažete vsakemu zdravniku, ki skrbi za vašega sina.**
2. **Vaš sin ne sme nikoli prejeti inhalacijske anestezije ali zdravila sukcinilholin.**
3. **Pljučno funkcijo je potrebno oceniti pred vsako operacijo. Dobro je ugotoviti »tiha« odstopanja, da bi lahko ustrezno ukrepali.**
4. **Pri okužbah dihal bo vaš sin potreboval pomoč pri izkašljevanju in antibiotike.**
5. **Simptome oslabljenega dihanja in šibkega kašlja je potrebno zabeležiti in o njih poročati medicinskemu osebju, da bi lahko pričeli zdravljenje.**
6. **Če ob bolezni ali poškodbi pade vrednost kisika v krvi, je zdravnik zelo previden z dodajanjem kisika, saj to lahko povzroči zmanjšanje samostojnega dihanja.**

Sledenje

- Ko dečki z DMD še hodijo, se najmanj enkrat letno ocenjuje dihalna funkcija (npr. merjenje forsirane vitalne kapacitete [FVC]), kar omogoči otroku, da se seznani s postopkom; zdravstveno osebje pa oceni največjo doseženo dihalno zmogljivost.
- **Glavni poudarek ocenjevanja dihal je v obdobju izgube hoje** in naj bi vseboval merjenje FVC in maksimalnega pretoka zraka ob kašljanju. Koristne so tudi druge meritve, vključno določanje kisika med spanjem; potrebno jih je uvajati postopno. Pogostnost ocenjevanja je odvisna od obdobja bolezni; priporočajo ocenjevanje FVC **najmanj na 6 mesecev.**

Ko bo vaš sin starejši, pozorno iščite znake, ki bi lahko pomenili, težave z dihanjem! Če domnevate, da bi lahko šlo za katerega od naslednjih znakov, morate o tem obvestiti vašega zdravnika. Posvetujte se z vašim zdravnikom če:

- sin prepočasi okreva po rahlem vnetju dihal – npr. okrevanje po običajnem prehladu se vleče; prehladi se lahko stopnjujejo do bronhitisa/pljučnice, pri katerih je pogosto potrebno zdravljenje z antibiotiki;
- je bolj utrujen kot običajno;
- je zadihan kot, da lovi sapo ali s težavo konča stavke;
- ima jutranje glavobole ali neprestane glavobole;
- je pogosto zaspan brez razloga;
- težko zaspi, se pogosto zbuja, se težko prebudi ali ima nočne more;
- se prebuja in lovi sapo ali pove, da mu srce razbija;
- ima težave s pozornostjo.

Preprečevanje

- **Cepljenje** s pnevmokoknim cepivom je na mestu pri osebah od starosti dveh let naprej in ga je lahko potrebno ponoviti v skladu s področnimi predpisi. Priporočajo letno cepljenje proti **gripi**. Obojno cepljenje je pri osebah, ki se zdravijo s steroidi, sicer možno kljub oslabljenemu imunskemu odzivu. **Podrobne informacije o indikacijah in kontraindikacijah za cepljenje ter sheme so na voljo na Inštitutu za varovanje zdravja Slovenije. Bistvenega pomena je, da delujemo v skladu s sprotnimi priporočili zdravstvenih ustanov glede**

cepljenja, ki se lahko spreminjajo glede na ogroženost, npr. pri epidemiji gripe H1N1 leta 2009.

- Če pride do vnetja dihal, je potrebno ročno in mehansko asistirano izkašljevanje in **morda zdravljenje z antibiotiki.**

Ukrepi, ki zahtevajo posebno usposobljenost

- **Ukrepi** so odvisni od obdobja bolezni. V prvi vrsti je lahko koristno, da uporabimo načine za povečevanje količine zraka, ki lahko vstopi v pljuča z globokim dihanjem (tehnike napihovanja pljuč). **Ko se DMD slabša, bo kašljanje postalo manj učinkovito;** načini, ki izboljšajo izkašljevanje, so v veliko pomoč, kot ročno in mehansko asistirano izkašljevanje. Sčasoma bo v začetku potrebna pomoč pri dihanju ponoči, kasneje tudi čez dan (neinvazivno nočno/dnevno predihavanje), ko se pojavijo simptomi, ki so navedeni v podpoglavju "sledenje". **Podpora dihanju z neinvazivnim predihavanjem je zelo pomemben način vzdrževanja zdravja. Predihavanje je mogoče tudi preko kirurško vstavljene cevke v vratu (tubus v traheostomi),** kar je znano kot invazivna dihalna podpora; izvajanje je odvisno od področne prakse. Vsi ti ukrepi pomagajo vzdrževati zdravje in pomenijo izogibanje akutnim boleznim dihal.

- Posebno pozornost je potrebno nameniti dihanju v zvezi z načrtovanim operativnim posegom (glej Poglavje 11 glede obravnave dihal v zvezi z operativnim posegom).

Okvir 8

POMEMBNO – POZOR

- V poznem obdobju DMD je potrebna previdnost pri podpornem zdravljenju s kisikom.
- Zdravljenje s kisikom sicer lahko izboljša nizko vsebnost kisika, hkrati pa prikrije osnovni vzrok, kot so npr. kolabirana pljuča ali oslabljeno dihanje.
- Zdravljenje s kisikom lahko zniža lastno spodbujanje dihanja in vodi v kopičenje ogljikovega dioksida.
- Verjetno bodo potrebni ročno in mehansko asistirano izkašljevanje ter neinvazivna dihalna podpora. Zdravljenja s kisikom ne priporočajo in je lahko nevarno.
- Pri zdravljenju s kisikom, ki je včasih neobhodno, je treba skrbno spremljati kisik in ogljikov dioksid v krvi in/ali sočasno zagotoviti pomoč pri dihanju.

8 Obravnava srčne funkcije - skrb za srce

Cilj obravnave delovanja srca pri DMD je zgodnje odkrivanje in zdravljenje poslabšanja srčne funkcije, ki običajno spremlja celokupno napredovanje bolezni (kardiomiopatija – prizadetost srčne mišice, ali motnje ritma, ki npr. lahko sprožijo palpitacije). Ker se to dogaja tiho (to je brez pojavljanja izrazitih simptomov), je potrebno biti pozoren nanje, da se to lahko ustrezno zdravi. Glavna vidika, ki ju je potrebno upoštevati pri obravnavi srca, sta sledenje in proaktivna obravnava. V skupino, ki skrbi za vašega sina, je nujno pritegniti kardiologa.

POMEMBNA DEJSTVA ZA POMNJENJE:

1. Pregled srca se mora pri vašem sinu redno opravljati od postavitve diagnoze dalje.
2. Pri DMD je srce lahko okvarjeno preden se pojavijo simptomi.
3. To pomeni, da vaš sin lahko potrebuje zdravila za srce celo, če nima simptomov srčne okvare.
4. Dobro je ugotoviti "tihe" probleme, da bi lahko hitro ukrepali.
5. Shranite kopijo izvidov sinovih zadnjih preiskav srčne funkcije, da jih pokažete vsakemu zdravniku, ki obravnava vašega sina.

Sledenje

- **Osnovna ocena** srčne funkcije se opravi ob **postavitvi diagnoze ali najkasneje v starosti šestih let.** Minimalna ocena naj bi obsegala **elektrokardiogram** (EKG) in **ehokardiogram.**
- Do desetega leta naj bi ocenjevali srčno funkcijo vsaj na dve leti. Popolno oceno srčne funkcije naj bi izvajali letno od desetega leta naprej ali prej, če se pojavijo simptomi in znaki v zvezi s srcem. Če neinvazivne preiskave srčne funkcije pokažejo abnormnosti, je potrebno pogostejše sledenje, vsaj na 6 mesecev, in uvedba zdravljenja z zdravili.

Zdravljenje

- **Zaviralci angiotenzinske konvertaze (ACE) naj bi bila zdravila prve izbire.** Druga zdravila, kot npr. zaviralci adrenergičnih receptorjev beta in diuretiki, so tudi ustrezna izbira v skladu s standardnimi priporočili za srčno popuščanje. Iz kliničnih študij je z dokazi podprto **profilaktično zdravljenje kardiomiopatije z zaviralci ACE, pred pojavljanjem simptomov srčnega popuščanja.** Nadaljnje študije so potrebne, da bi izdelali v zvezi s tem trdna priporočila.

- **Motnje srčnega ritma je potrebno hitro obravnavati in zdraviti.** Hiter srčni utrip je poznan, običajno nenevarni znak pri DMD, lahko pa je povezan z motnjami delovanja srca. Če se pojavi kot nov znak, ga je potrebno obravnavati.

- Osebe, ki se zdravijo s **steroidi, potrebujejo posebno pozorno** spremljanje srčno-žilnega sistema, zlasti spremljanje **krvnega tlaka zaradi nevarnosti hipertenzije (visokega krvnega tlaka).** Morda bo potrebna prilagoditev odmerka steroida ali dodatno zdravilo (glej Preglednico 2).

9 Obravnava prebavil - prehrana, požiranje in drugo

V različnih obdobjih bo lahko potrebno sodelovanje z naslednjimi strokovnjaki: dietetik, nutricionist, govorni terapevt (logoped) in gastroenterolog.

Obvladovanje prehranjevanja

- **Skrb, da bi preprečili tako podhranjenost kot čezmerno telesno težo, je bistvenega pomena od postavitve diagnoze dalje vse življenje.** Pomembno je vzdrževanje telesne teže glede na starost ali vzdrževanje količnika telesne mase glede na starost od 10. do 85. percentila nacionalnih standardov. Skrbite za uravnoteženo prehrano, ki vsebuje vse vrste hrane. Informacije za vso družino o zdravi prehrani je mogoče poiskati v večini nacionalnih priporočil.
- Pri dečkih je potrebno redno spremljati telesno težo in višino (slednjo je mogoče preračunati iz meritev rok pri nepokretnih). Razlog za obisk pri izkušenem dietetiku/nutricionistu je čezmerna telesna teža ali podhranjenost, nehotena izguba ali povečanje telesne teže, slabo pridobivanje telesne teže pred načrtovano operacijo, kronična zaprtost ali težavno požiranje (disfagija). Obisk je smiseln tako ob postavitvi diagnoze kot ob pričetku zdravljenja s steroidi. Jedilnik je potrebno preveriti glede vnosa kalorij, proteinov, tekočine, kalcija, vitamina D in drugih hranil.
- Priporočajo, da osebe z DMD dnevno jemljejo multivitaminske pripravke, vključno z vitaminom D, in minerale.
- Če gre za izgubo telesne teže, je pomembno preveriti, ali ne gre morda za težave s požiranjem. Pomembno se je zavedati, da zapleti v drugih organskih sistemih, kot sta srčno-žilni in dihalni sistem, lahko prispevajo k izgubi teže. Če gre za nepričakovano izgubo teže, je treba nujno preveriti tudi druge organske sisteme.

POMEMBNA DEJSTVA ZA POMNJENJE:

1. Telesno težo in višino vašega sina naj bi preverili ob vsakem obisku pri zdravniku.
2. Pomembno je, da ima vaš sin uravnoteženo prehrano, posebno dovolj kalcija in vitamina D.
3. Nutricionisti in dietetiki so pomembni del skupine, ki skrbi za vašega sina. Preverjajo prehranjevanje vašega sina in mu svetujejo, naj se čim bolj zdravo prehranjuje.
4. Vašega sina je potrebno pregledati, če ima motnje požiranja.
5. Hranjenje preko gastrostome je ena od možnosti za vzdrževanje telesne teže, ko so druge možnosti izčrpane.

Obvladovanje motenj požiranja

Šibkost vratnih mišic v kasnejših obdobjih lahko povzroča motnje požiranja (disfagijo), kar dodatno poudarja pomen hranjenja pri obravnavi DMD. Disfagija se pogosto lahko pojavi zelo počasi, kar pomeni, da jo težko opazimo.

- **Klinične in rentgenološke preiskave so na mestu, kadar obstaja sum možnega aspiriranja (vdihnenje tekočine v dihalno pot)** in šibkosti mišic, ki sodelujejo pri požiranju (občutek, da hrana obtiči v vratu). Znaki, ki lahko kažejo na motnje požiranja, so lahko tudi nehotena izguba telesne teže za 10 % ali več, nezadostno pridobivanje teže pri otrocih v obdobju rasti, podaljšan čas hranjenja (več kot 30 minut), utrudljivost, slinjenje, kašljanje ali davljenje ob obrokih.

- **Pljučnica, ki jo povzroči vdihnenje tekočine v dihalno pot (aspiracijska pljučnica)**, nerazložljiv upad pljučne funkcije in vročina neznanega vzroka so lahko znaki motenj požiranja, pri kateri je potrebna zdravstvena obravnava.

- Če gre za motnje požiranja, naj bi sodeloval **logoped, da bi izdelal individualni načrt zdravljenja.** Namen je obdržati normalno požiranje.

- Namestitev želodčne cevke je na mestu za vzdrževanje primerne teže, ko vnos hrane in tekočine preko ust ne zadostuje. Skrbno se je potrebno pogovoriti o možnih neprijetnostih, tveganjih in koristih. Gastrostomo napravijo bodisi endoskopsko ali operativno ob upoštevanju stališča anesteziologa in družinskih ter osebnih želja. Cevka za hranjenje, ki je nameščena pravočasno, lahko ublaži napetosti, ki izhajajo iz neuspelih poskusov hranjenja preko ust. Če ima sin cevko za hranjenje, ta še ne izključi hranjenja na usta. Ni pa več potrebno, da bi preko ust zagotovili celotni dnevni vnos kalorij in drugih hranil. Tako sin lahko bolj uživa v hrani, ki jo rad je.

Druga področja obravnave

Obstipacija (zaprtost) in gastroezofagealni refluks (zatekanje želodčne vsebine nazaj v požiralnik, kar povzroča zgago) sta dve najpogostejši stanji pri osebah z DMD. Zaprtost je tipična za kasnejša obdobja in po operativnih posegih. S podaljševanjem preživetja poročajo o drugih zapletih, kot sta otekanje želodca in črevesja zaradi požiranja zraka ob uporabi ventilatorja za predihavanje.

- Pomagajo lahko odvajala in druga zdravila. Pomembno je, da je vnos tekočine dovolj velik. Povečevanje vnosa vlaknin lahko poslabša stanje, če ga ne spremlja povečan vnos tekočin.

- Refluks se zdravi z ustreznimi zdravili. Antacide običajno predpišejo otrokom, ki jemljejo steroide ali bifosfonate skozi usta, da bi preprečili zaplete.

- Skrb za ustno votlino je nadvse pomembno področje oskrbe. Čeprav tega objavljeni mednarodni konsenz oskrbe in obvladovanja DMD ne vsebuje, je mreža TREAT-NMD razvila priporočila strokovnjakov za ustno oskrbo, ki so prikazana v Okviru 9.

Okvir 9

Priporočila za ustno higieno

- Dečki z DMD naj bi obiskovali izkušenega zobozdravnika s poglobljenim znanjem o bolezni, najbolje v osrednji ustanovi ali na specializirani kliniki. Zobozdravnik naj bi stremel k visoko kvalitetnemu zdravljenju, ustnemu zdravju in higieni ter naj bi deloval kot svetovalec družini in osebnemu dečkovemu zobozdravniku v domačem okolju. Zobozdravnik naj bi se zavedal specifičnih razlik v zobnem in skeletnem razvoju dečkov z DMD in naj bi sodeloval z dobro informiranim in izkušenim ortodontom.
- Skrb za ustno votlino in zobe mora temeljiti na profilaktičnih ukrepih z namenom vzdrževati dobro ustno in zobno higieno.
- Individualno prilagojeni pripomočki in tehnična pomoč pri ustni higieni so zlasti koristni, ko mišična moč dečkovih rok, zgornjih udov in vratu prične pešati.

10 Psihosocialna obravnava - pomoč pri vedenju in učenju

Pri osebah z DMD lahko obstaja povečano tveganje za psihosocialne težave, zlasti vedenjske in učne težave. Medicinska oskrba ni popolna brez psihosocialne podpore. Težave pri socialnem delovanju lahko izvirajo iz specifičnih motenj pri posebnih spretnostih, kot npr. sodelovanje z drugimi osebami, presojanje socialnih situacij in možnosti, medtem ko posledice bolezni (kot telesne omejitve) lahko vodijo v socialno osamitev, socialni umik in zmanjšan dostop do družabnih dejavnosti. Za številne starše je stres, ki ga prinaša prepoznavanje in obravnava otrokovih psihosocialnih problemov in težav, hujši kot stres, povezan s telesnimi vidiki bolezni.

Če mislite, da je vaš sin zaskrbljen zaradi svojega stanja, lahko odkritost in pripravljenost na pogovor z njim dolgoročno prepreči dodatne probleme. Dečki z DMD se pogosto mnogo bolj zavedajo svojega stanja, kot to menijo starši. Pomembno je, da govorite odkrito, vendar starosti primerno, in da odgovorite samo na tisto, po čemer sprašuje. To je lahko zelo zapleteno, vendar vam bo zdravstveno osebje večkrat lahko ponudilo pomoč in oporo na osnovi izkušenj drugih družin; koristna je tudi podpora združenj bolnikov.

Vsaka oseba z DMD nima psihosocialnih težav, vendar morajo biti družine pozorne, če se pojavijo naslednje težave:

- zaostajanje v jezikovnem razvoju, razumevanju in kratkoročnem spominu;
- učne težave;
- težave pri socialnih interakcijah in/ali pri sklepanju prijateljstev (npr. socialna nezrelost, slabe socialne spretnosti, umik ali osamitev od vrstnikov);
- anksioznost/zaskrbljenost;
- pogosto prepiranje in motnje samoobvladovanja;
- povečano je tveganje za organske vedenjske in razvojne nevrološke motnje, vključno s paleto avtističnih motenj, motnjo pozornosti s hiperaktivnostjo (ADHD), obsesivno-kompulzivno motnjo (OCD);
- lahko nastopijo težave pri čustvenem prilagajanju; pojavi se lahko depresija ali anksioznost, slednja se lahko poslabša zaradi pomanjkanja duševne prožnosti in prilagodljivosti (npr. vsesplošna togost pri razmišljanju);
- vse to sproži kljubovalno vedenje in motnje samoobvladovanja;

POMEMBNA DEJSTVA ZA POMNJENJE:

1. Psihosocialno zdravje vašega sina in vaše družine je nadvse pomembno.
2. Pri vašem sinu lahko obstaja povečano tveganje za psihosocialne težave.
3. Pri vas in vaši družini lahko obstaja povečano tveganje za nekatere težave, kot je depresija.
4. Najboljši način za obvladovanje psihosocialnih problemov je zgodnje prepoznavanje in zdravljenje.
5. Govorne in jezikovne težave kakor tudi stalne težave v šoli so lahko pri dečku z DMD pomemben problem. Pomagamo lahko s pravilno oceno in pristopom.
6. Učne težave pri DMD se ne stopnjujejo, zato večina dečkov ob dobri podpori ujame korak z vrstniki.

- depresija je pogosta pri starših otrok z DMD, potreba po oceni in podpori celotne družine se žal podcenjuje;

Poudarek psihosocialne obravnave je predvsem na preprečevanju problemov in zgodnjih ukrepih, ker to najbolj ugodno vpliva na sam potek. Na splošno naj bi psihosocialne težave obravnavali z enakimi, z dokazi podprtimi pristopi kot v splošni populaciji. Pomembno je torej, da poiščete pomoč, če menite, da so nastopile težave na tem področju.

Okvir 10

Govorna in jezikovna obravnava – podrobnosti:

- Vzorci **govornih in jezikovnih težav pri nekaterih otrocih z DMD** so dobro poznani in vključujejo razvojne jezikovne težave, motnje kratkoročnega besednega spomina, fonacije, nižji inteligenčni kvocient (IQ) in posebne učne težave. Te motnje niso prisotne pri vseh otrocih z DMD, ampak jih moramo poiskati in ukrepati, če so prisotne.
- Zamuda v zgodnjih jezikovnih mejnikih v primerjavi z njihovimi vrstniki je pri dečkih z DMD nekaj običajnega. Razlike v osvajanju in izpopolnjevanju jezika so lahko prisotne že v otroštvu. Pomembno je, da to težavo prepoznamo in ukrepamo. **Zakasneli govor in jezikovne težave je potrebno prepoznati in zdraviti.**
- **Posvet z logopedom je potreben**, če sumimo na težave s tega področja.
- **Vaje za mišice, ki sodelujejo pri govoru, in pomoč pri izgovarjanju** so ustrezni in potrebni ukrepi za mlade osebe z DMD, ki imajo težave na tem področju, in za starejše osebe z DMD, pri katerih se je pojavila oslabelost mišic okrog ust ali motnje govora.
- Za starejše osebe so ustrezne **kompenzacijske strategije, glasovne vaje in okrepitev govora,** če osebo z DMD težko razumemo zaradi težav z dihalno podporo, in zaradi šibkega glasu. Ali je potreben glasovni kumunikator je treba oceniti v vseh obdobjih bolezni, če je jakost glasu šibka.

Vrednotenje

Čeprav se bodo potrebe vsakega otroka razlikovale, so ključni mejniki za vrednotenje ob postavitvi diagnoze (6- do 12-mesečno okno je dobrodošlo za nekatere ocene, da se lahko zagotovi prilagoditev po postavitvi diagnoze), pred vstopom v šolo in ob spremembi dečkovega delovanja. Čeprav vsaka bolnišnica nima dostopa do vseh načinov vrednotenja in ukrepanja, lahko ta priporočila služijo kot vodnik za izboljšanje oskrbe, kjer ta še ni izpeljana.

- **Vrednotili naj bi področje čustvene prilagojenosti in samoobvladovanja, napredovanje v učenju glede na starost, govorni in jezikovni razvoj, možno prisotnost spektra avtističnih motenj in socialno podporo. (Socialni delavec lahko pomaga oceniti finančne vire družine, razvija socialne podporne mreže ali preskrbi psihološko podporo družini, če jo potrebuje).**
- **Skrb za psihosocialno blagostanje posameznika z DMD, staršev in sorojencev naj bi bil utečeni del oskrbe osebe DMD.**

Ukrepi

Nega in podporni ukrepi

- **Koordinator nege je lahko ključna oseba: kot kontaktna oseba za družine lahko postane njihov zaupnik. Ta oseba mora imeti dovolj znanja o živčno-mišičnih boleznih, da lahko oskrbi družino z informacijami, ki jih ta potrebuje.**
- **Proaktivno načrtovani ukrepi so bistveni, da bi se izognili socialnim problemom in socialni osamitvi, do katere lahko pride pri DMD. Primeri koristnih ukrepov so: povečevati seznanjenost in izobraževanje glede DMD v šolah in pri vrstnikih, zagotoviti sodelovanje pri ustreznih športnih dejavnostih in šoli v naravi, zagotoviti šolane pse za pomoč osebam s posebnimi potrebami, vzpostaviti stike z drugimi preko spleta in druge dejavnosti.**

Izdelati je potrebno načrt izobraževanja, posebej za vsakega posameznika, da bi upoštevali možne učne težave in da bi uravnali dejavnosti, ki bi lahko bile sicer škodljive za otrokove mišice (npr. šolska telovadba), znižali porabo energije oz. utrujenost (npr. izogibanje dolgotrajni hoji), izboljšali varnost (npr. na igriščih) in omogočili dostopnost k dejavnostim.

- **Pomembno je, da je šola v celoti seznanjena z DMD. Seznanite jih z vsemi potrebnimi informacijami in stopite do osebe, ki v šoli pomaga osebam s posebnimi potrebami. Pomemben je proaktivni pristop, da bi otroku z DMD zagotovili celostno izobrazbo, ki jo potrebuje za razvijanje dobrih socialnih interakcij in pripravo na nadaljnje izobraževanje in zaposlitev. Šola mora podpirati osebo z DMD!**
- **Spodbujanje samostojnosti in vključevanje v odločanje** (posebno glede medicinske oskrbe) je potrebno in zelo pomembno za spodbujanje avtonomnosti in neodvisnosti. To naj bi bil del načrtovanega prehoda med pediatrično oskrbo in oskrbo v odraslem obdobju.

- **Pomoč pri razvijanju socialnih in učnih spretnosti** bo olajšalo iskanje zaposlitve in vključevanje v normalno življenje odraslega. Podpora dečkom z DMD pomaga, da dosežejo zastavljene osebne cilje.
- Dostopnost paliativne oskrbe je ustrezna za lajšanje ali preprečevanje trpljenja ter izboljšanje kakovosti življenja, če je to potrebno. Poleg obvladovanja bolečine (Okvir 6) skupina za paliativno oskrbo lahko zagotavlja čustveno in duhovno podporo, pomaga družinam, da razumejo cilje zdravljenja in sprejemajo težke medicinske odločitve, spodbuja sporazumevanje med družinami in medicinskim osebjem in se ukvarja z vprašanji, povezanimi z izgubo ljubljene osebe, žalostjo in potrtostjo.

Psihoterapija in zdravljenje z zdravili

Obstaja nekaj dobro znanih tehnik za pomoč na različnih področjih. To vključuje izobraževanje staršev za obvladovanje slabih odnosov in preprečevanje konfliktov, individualna ali družinska psihoterapija in vedenjska terapija. Vedenjska terapija lahko pomaga pri nekaterih oblikah vedenja, povezanega z avtizmom.

Nekaterim otrokom in odraslim pomagajo zdravila za obvladovanje čustvenih in vedenjskih motenj. Ta zdravila je potrebno jemati pod strogim nadzorom in pozorno spremljati motnjo (depresijo, agresijo, OCD ali ADHD); diagnozo postavijo ustrezni specialisti.

11 Načrtovanje kirurškega posega

V različnih situacijah, ki so povezane z DMD (npr. mišična biopsija, operativno zdravljenje kontraktur, operacija hrbtenice, gastrostoma), in od DMD neodvisnih situacijah (akutni kirurški posegi) bo lahko potrebna splošna anestezija. Za načrtovanje varnega kirurškega posega je potrebno upoštevati številne posebne vidike, povezane s posameznim obdobjem bolezni.

Operativni poseg naj bi izvedli v bolnišnici, kjer je osebje, ki sodeluje pri operaciji in pooperativni oskrbi, seznanjeno z DMD in je pripravljeno zavzeto sodelovati, da bi zagotovili nemoten potek. Za osebe, ki stalno prejemajo steroide, je potrebno upoštevati, da potrebujejo kritje t.i. "stresnih steroidov" med operativnim posegom.

POMEMBNA DEJSTVA ZA POMNJENJE:

1. Anestezija je vedno povezana s tveganji. Toda posebno obravnavanje bolnikov z DMD, kot sta npr. uporaba zgolj intravenske tehnike anestezije ter absolutno izogibanje sukcinilholinu, omogoča bolj varno anestezijo.
2. Ustrezna ocena delovanja dihal in srca je pomembna že, ko načrtujemo kirurški poseg.
3. Zagotovite, da bodo vsi zdravniki ustrezno obveščeni o DMD in o vseh ukrepih ter zdravilih, ki jih vaš sin prejema.

Anestetiki in druga dejstva za varni kirurški poseg

- Tveganje pri uporabi anestetikov vedno obstaja, vendar pa posebna obravnava bolnikov z DMD omogoča varno rabo anestetikov: npr. izključno intravenska tehnika anestezije in izogibanje specifičnim zdravilom.
- Znižanje izgube krvi na najmanjšo možno mero je pomembno med velikimi kirurškimi posegi, kot je operacija hrbtenice. V taki situaciji se kirurg in anestezist lahko odločita za posebne tehnike, ki so pri tem v pomoč.
- Podrobnosti so na vpogled v člankih, citiranih na začetku vodnika.

Obravnava srčne funkcije

- **Pred splošno anestezijo je treba opraviti ultrazvočni pregled srca in posneti elektrokardiogram.** Preiskavi je treba izvesti tudi pred splošnim sediranjem ali področno anestezijo, če sta bili preiskavi nazadnje izvedeni pred več kot letom dni, ali pa je bil zadnji ehokardiogram abnormen pred 7.–12. meseci.
- Če gre za **lokalno anestezijo**, naj bi opravili **ultrazvočni pregled srca**, le če je bil zadnji izvid abnormen.

Obravnava dihalne funkcije

- **Če ima oseba z DMD težave z dihanjem, določeni ukrepi omogočajo bolj varen kirurški poseg**, čeprav se tveganje poveča. Ocena dihalne funkcije v centru, ki je usposobljen za delo z DMD, pred kirurškim posegom je zelo pomembna. Potrebno je lahko posebno izobraževanje pred operativnim posegom glede uporabe neinvazivnega predihavanja in podpore pri izkašljevanju ter posebnih ukrepov.
- Ob kirurškem posegu pri osebi z DMD naj bi bili vedno vključeni fizioterapevti.
- Načrtovanje in proaktivno ovrednotenje ter obvladovanje tveganj so ključni za varen operativni poseg pri osebi z DMD.

12 Obravnava v urgentni ambulanti

Če se znajdete v situaciji, da morate nenadoma obiskati urgentno ambulanto, je potrebno upoštevati paleto dejavnikov.

- Podatke o **diagnozi DMD, trenutnih zdravilih, prisotnosti kakršnih koli dihalnih in srčnih zapletov, osebah, ki zdravijo vašega sina, predajte** v urgentni ambulanti.
- Ker se zdravstveno osebje v celoti ne zaveda strategij obravnave DMD, morate razložiti tudi **trenutno pričakovano trajanje življenja in pričakovano dobro kakovost življenja.**

POMEMBNA DEJSTVA ZA POMNJENJE:

1. Zelo verjetno veste o DMD več kot zdravniki, ki niso specialisti za živčno-mišične bolezni.
2. Opozorite zdravnika ali drugo medicinsko osebje, da vaš sin prejema steroide.
3. Če je vaš sin utrpel zlom, vztrajajte, da se pogovorijo s sinovim zdravnikom ali fizioterapevtom.
4. Če je le mogoče, jih seznanite z zadnjimi rezultati preiskav dihalne (FVC) in srčne funkcije (iztisni delež levega prekata – EFLV).
5. Če raven kisika pri vašem sinu pade, mora biti zdravnik zelo previden pri dodajanju kisika in sedativih.

Steroidi

Jasno morate omeniti, da sin stalno prejema steroidne odmerke. Povejte osebju, **koliko časa vaš sin prejema steroide,** in jih obvestite o morebitnem **izpuščenem odmerku.** Zelo pomembno je, da zdravnika obvestite o dosedanjem jemanju steroidov.

- Steroidi lahko zavirajo stresni odgovor, tako da so lahko potrebni dodatni steroidi, če se oseba, ki stalno prejema steroide, slabo počuti.
- Steroidi povečujejo tudi tveganje za razvoj želodčne razjede.
- Akutno se le redko lahko pojavijo drugi zapleti.

Zlomi kosti

Pri dečkih z DMD obstaja povečano tveganje za zlome kosti. Zlom kosti v spodnjem udu lahko pomeni, da bo deček težko ponovno shodil, če je bila hoja že prej težavna. Naj bodo sinov fizioterapevt in drugi, ki skrbijo za vašega sina, takoj obveščeni o zlomu, da se lahko pogovorijo s kirurgom, če je to potrebno.

- Običajno je za osebo, ki še hodi **operativno zdravljenje boljše kot mavec.**
- **Priporočila fizioterapevta so bistvena**, da se bo deček najhitreje postavil na noge.
- Ob zlomu vretenca (kosti hrbtenice) z znatno bolečino je potreben posvet z ortopedom ali endokrinologom, da bi zagotovili ustrezno zdravljenje (glej Poglavje 6).

Težave z dihanjem

Zapišite ali zapomnite si zadnjo vrednost testiranja dihalnih funkcij (**npr. FVC**). Ta podatek pomaga zdravnikom, ki pregledujejo vašega nenadno zbolelega sina.

Glavna tveganja v zvezi z dihanjem nastopijo, ko FVC in moč izkašljevanja opešata:

- potrebna je lahko pomoč pri čiščenju dihal;
- lahko je potrebna pomoč pri izkašljevanju;

- lahko so potrebni antibiotiki;
- včasih je potrebna podpora z dihalnim aparatom;
- če je zmogljivost dihalnih mišic mejna, obstaja visoka verjetnost za potrebo po dodatni podpori dihalnih mišic med okužbo, previdnost pri uporabi opiatov in drugih pomirjeval je zelo pomembna, kakor tudi pri dodajanju kisika brez umetnega predihavanja zaradi nevarnosti porasta ogljikovega dioksida pri osebi z oslabelostjo dihalnih mišic;
- če se oseba že predihuje ponoči, potem je med akutnim dogodkom ali ukrepom bistven dostop do ventilatorja (naprave, ki dovaja zrak v pljuča). Pri tistih, ki se že umetno predihavajo, se mora najhitreje vključiti delovna skupina za dihalno oskrbo.

Če imate doma ventilator (ali podoben pripomoček), je dobro, da ga prinesete s seboj v bolnišnico.

Srčna funkcija

Zapišite si zadnje rezultate testiranja srčne funkcije (npr. LVEF), zdravila za srce, ki jih vaš sin prejema, in priimek sinovega kardiologa. To bo pomagalo zdravnikom v urgentni ambulanti, da bodo lahko opredelili, ali so težave, ki jih obravnavajo pri vašem sinu, lahko povezane z delovanjem srca.

- Pomembno se je zavedati tveganja **srčne aritmije in kardiomiopatije.**

Nevarnosti pri izboru anestetikov (Glej poglavje 11) je potrebno vedno upoštevati, kadar je potreben kirurški poseg ali sediranje.

Kratice

ACE	encim angiotenzinska konvertaza (zaviralci ACE se uporabljajo za zdravljenje motenega delovanja srca in visokega krvnega tlaka)
ADHD	angl. attention deficit hyperactivity disorder – motnja pozornosti s hiperaktivnostjo
ALT	encim alanin aminotransferaza
AST	encim aspartat aminotransferaza
CK	kreatin kinaza (encim, ki je povišan v krvi pri DMD in drugih mišičnih distrofijah)
DEXA	angl. dual energy X-ray absorptiometry – dvojna energijska absorbciometrija z žarki X. Preiskava za oceno čvrstosti kosti. (uporablja se tudi ime DXA)
DMD	Duchennova mišična distrofija
EKG	elektrokardiogram (zapis električne aktivnosti srca, s katerim se oceni srčni ritem)
FVC	forsirana vitalna kapaciteta (preiskava za oceno moči dihalnih mišic)
kg	kilogram
L	liter
LVEF	angl. left ventricular ejection fraction – iztisni delež levega prekata
mg	miligram
nmol	nanomol
NSAR	nesteroidni antirevmatiki – nesteroidna protivnetna sredstva (se uporabljajo za lajšanje bolečine, najbolj pogosti so Ibuprofen, Diklofenak in Naproksen
OCD	angl. obsessive-compulsive disorder – obsesivno-kompulzivna motnja
TBC	tuberkuloza
VOCA	angl. voice output communication aid – glasovni komunikator

Seznami pojmov, s katerimi se boste morebiti srečali

A

Adduktorji stegna
Mišice na notranji strani stegna, ki približujejo stegna (kolena).

Anteriorna spinalna fuzija
Način kirurškega zdravljenja skolioze s sprednjim pristopom.

Aspiracijska pnevmonija
Pljučnica, ki nastane zaradi motenega požiranja, pri kateri prihaja do vdihnjenja tekočine v dihalno pot in do vdora bakterij.

Atelektaza
Stanje nepopolne razpetosti pljuč.

B

Bazična linija
Izhodišče za primerjavo nadaljnjih preiskav.

BiPAP
angl. bi – positive air pressure – dvosmerni pozitivni zračni tlak; Aparat, ki se uporablja za vzdrževanje razpetosti pljuč.

C

Cobbov kot
Meritev iz rentgenskega posnetka hrbtenice, ki opiše stopnjo skolioze.

Cushingovi znaki
Oznake za telesne spremembe, med katerimi je tudi okrogel ali "luni podoben" obraz, ki se lahko pojavi pri osebah, ki prejemajo steroide. (To je lahko izrazito tudi, če ne gre za celokupen porast telesne teže, kar je težko nadzirati brez spremembe odmerka steroida ali načina jemanja).

D

Depolarizirajoči mišični relaksanti
Zdravila, ki znižujejo mišični tonus tako, da delujejo na mišične receptorje, vključene v depolarizacijo.

DEXA
Preiskava za oceno čvrstosti kosti.

Disfagija
Težavno požiranje.

Distrofinopatija
Izraz vključuje različne bolezni, ki nastanejo zaradi abnormnosti v distrofinskem genu (Duchennova mišična distrofija, Beckerjeva mišična distrofija, prenašalke ene od obeh bolezni s simptomi, redki bolniki zgolj z boleznijo srčne mišice).

E

Ehokardiogram (»Eho«)
Slika delujočega srca, ki se posname z ultrazvočno preiskavo srca. Z ultrazvočno preiskavo srca se oceni struktura srčne mišice.

Ekscentrične vaje
Mišične vaje kot hoja po stopnicah ali poskakovanje na trampolinu, pri katerih prihaja bolj do raztegovanja kot pa do krčenja mišic.

Electrokardiogram (ECG)
Zapis električne aktivnosti srca. Pri preiskavi nalepijo elektrode na prsni koš, da posnamejo srčne signale.

Elektromiografija (EMG)
Preiskava, s katero se ocenijo električni signali mišic rok, nog in trupa; lahko se razlikuje med prizadetostjo živcev in mišic.

Etiologija
Vzrok.

F

Forsirana vitalna kapaciteta
Maksimalen izdihani volumen zraka po maksimalnem vdihu.

G

Gastritis
Vnetje želodčne sluznice.

Gastroezofagealni refluks (»refluks«)
Zatekanje želodčne vsebine nazaj v požiralnik (prebavna cev v prsni votlini); vzrok je lahko ohlapna mišice zapiralka ob prehodu požiralnika v želodec. Imenujejo ga tudi kisli refluks ali kislo vzdigovanje, ker gre za zatekanje kislega želodčnega soka s hrano.

Gastrostoma
Umetno (kirurško) napravljena odprtina v želodec, preko katere se vstavi želodčna cevka za hranjenje; poznana je tudi z imenom PEG (perkutana enteralna gastrostoma).

Gowersov manever/znak
Pomeni šibkost mišic okrog kolčnega sklepa in stegenskih mišic; Opisuje način dvigovanja s tal osebe pri šibkosti navedenih mišic: otrok ki se pri tem nagne naprej, stoji s široko razmaknjenimi nogami in se ob opori rok na stegna vzravna. Je običajen znak pri DMD; Gowersov znak bo prisoten tudi pri drugih živčno-mišičnih boleznih, pri katerih prihaja do šibkosti v enakih mišičnih skupinah kot pri DMD.

H

Hiperkapnija
Povišana vrednost ogljikovega dioksida v krvi.

Hipertenzija
Povišan krvni tlak.

Hipoksemija
Znižana vrednost kisika v krvi.

Hipoventilacija
Znižana učinkovitost dihanja zaradi znižane dihalne kapacitete.

Holter
Preiskava, ki omogoča 24-urno snemanje EKG.

I

Indeks telesne mase
Razmerje med težo in višino po formuli teža v kilogramih, deljeno s kvadratnim korenom višine v metrih.

Imunocitokemija
Metoda, s katero prikazujemo proteine v tkivu, in omogoča tudi prikaz distrofina; ob pregledu mišice pod mikroskopom lahko vidimo ali je distrofin prisoten.

Intoleranca za glukozo
Stanje preddiabetesa, povezano z odpornostjo na inzulin.

K

Kardiomiopatija
Bolezen srčne mišice s posledičnim poslabšanjem delovanja srčne mišice.

Kifoskolioza
Bolezensko krivljenje hrbtenice v smeri naprej (kifoza) in vstran (skolioza).

Kontrakture
Zategnjenost struktur ob sklepu, kar ima za posledico zmanjšan obseg gibov v sklepu ali celo negibnost sklepa s fiksiranostjo v določenem položaju.

M

Maligni hipertermiji podobna reakcija
Nenormalen odgovor na anestezijo, ob katerem prihaja do povišane telesne temperature, ki je lahko življenjsko nevarna.

Mioglobinurija
Prisotnost mioglobina v urinu, kar je znak propadanja mišic (urin je rjavkasto obarvan, ker vsebuje razgradne produkte mišičnih proteinov).

Motorične funkcijske lestvice
Testi za ocenjevanje mišične zmogljivosti po

standardiziranem protokolu.

Mozaicizem zarodnih celic
Stanje, pri katerem celice gonad, ki se bodo razvile v spolne celice (jajčeca in semenčice), tvorita dve gensko različni populaciji.

N

Nagnjenost medenice
Opisuje stanje, ko je medenica na eni strani zavrtena navzdol.

O

Oksimetrija
Merjenje kisika v krvi s pripravo, ki omogoča merjenje preko kože.

Osteopenija/osteoporoza
Znižanje mineralne kostne gostote.

P

Palpitacije
Občutenje nenormalnih srčnih utripov.

Profilaksa
Preprečevanje (preventiva).

R

Rabdomioliza
Propadanje mišičnine.

Rekrutiranje volumna
Povečanje količine zraka, ki vstopa v pljuča, z napravo, ki pomaga napihovati pljuča; Take naprave so ambuji, insuflatorji ter ventilatorji.

S

Skolioza
Bolezensko krivljenje hrbtenice vstran (desno ali levo).

T

Tannerjeva lestvica
Lestvica opisuje stopnjo telesnega razvoja, ki temelji na zunanjih primarnih in sekundarnih spolnih znakih kot velikost prsi, spolovil in stopnji ter vzorcu poraščenosti.

Tenotomija
Kirurško prerezanje tetive.

Tinea
Glivična okužba kože.

Traheostomija
Kirurški poseg, pri katerem se na vratu napravi odprtina v trahejo (sapnico); imenovan tudi traheotomija.

Tromboza
Nastajanje strdka (tromba) v žilni steni.

Thrombembolija
Zaplet tromboze, ko se krvni strdek ali deli krvnega strdka odluščijo od žilne stene in potujejo po krvnem obtoku in lahko zamašijo žile, v katerih se ujamejo.

V

Varusni položaj

Položaj stopala v notranji rotaciji zaradi neuravnotežene moči mišic ob stopalu.

Videofluoroskopska preiskava
Preiskava za oceno narave in stopnje ustno-žrelno faze motenj požiranja. Video posnetek z žarki X se posname, ko otrok požira hrano.

W

Western blot
Metoda, s katero merimo količino proteina v tkivu, npr. distrofina v mišici.

Univerza v Ljubljani
Medicinska fakulteta

DRUŠTVO DISTROFIKOV SLOVENIJE

Pri pripravi vodnika so sodelovali MDA, PPMD, TREAT-NMD IN UPPMD
Slovenski prevod in priredba: Dr. sc. Marija Meznarič, dr. med.
Lektor za slovenski jezik: Prof. Jože Faganel
Tisk: Birografika Bori d.o.o.

Fotografije v vodniku so pridobljene s strani Društva distrofikov Slovenije in TREAT-NMD. Zahvaljujemo se članom Društva distrofikov Slovenije in družinam obolelih, ki so dovolili objavo njihovih fotografij.

MDA, PPMD, TREAT-NMD in UPPMD so bili neposredno vključeni v pripravo in natis vodnika v angleškem jeziku.

V primeru, da imate kakršna koli vprašanja glede teksta v tem vodniku, se za podrobne informacije obrnite na:

MDA: www.mda.org

PPMD: www.parentprojectmd.org

TREAT-NMD: www.treat-nmd.eu

UPPMD: www.uppmd.org

DRUŠTVO DISTROFIKOV SLOVENIJE: www.drustvo-distrofikov.si

CIP - Kataložni zapis o publikaciji
Narodna in univerzitetna knjižnica, Ljubljana

616.74-007.23

DIAGNOZA in vodenje Duchennove mišične distrofije : vodnik za družine / [slovenski prevod in priredba Marija Meznarič ; fotografije Društvo distrofikov Slovenije, Treat-NMD]. - Ljubljana : Društvo distrofikov Slovenije, 2011

Prevod dela: The diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy - a guide for families

ISBN 978-961-91728-5-8
1. Meznarič, Marija
258989056

ISBN 978-961-91728-5-8
9 789619 172858

MDA Helping Jerry's Kids

Parent Project Muscular Dystrophy
LEADING THE FIGHT TO END DUCHENNE

TREAT-NMD Neuromuscular Network
SIXTH FRAMEWORK PROGRAMME
From 2007 to 2011 inclusive, TREAT-NMD is a "network of excellence" supported through Priority 1 (Life Sciences, Genomics and Biotechnology for Health) of the European Union's Sixth Framework Programme.

United Parent Projects Muscular Dystrophy