

Preporuke za Duchenneovu mišićnu distrofiju

04/2014

Vodič

- Dijagnoza** • Ukoliko postoji kašnjenje u motoričkom razvoju ili povišeni jetreni enzimi, učiniti kreatin-kinazu (CK) www.ChildMuscleWeakness.org • Ukoliko je nalaz CK povišen (CK > 800), potrebno je učiniti genetičko testiranje na Duchenneovu mišićnu distrofiju • Diskutirajte o testiranju nosioca, o savjetovanju majki u njihovom reproduktivnom razdoblju i testiranju drugih članova uže i šire obitelji
- Uпотреба sredstava** • Uputite na pouzdane, vjerodostojne izvore informacija na internetu. Ponudite kontakt s organizacijama bolesnika (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org) • Organizirajte praćenje preko centra za neuromišićne bolesti koji ima iskustvo u brizi o osobama s Duchenneovom distrofijom
- Kortikosteroidi** • Započnite rano! Diskutirajte o koristi i mogućim neželjenim posljedicama upotrebe kortikosteroidne terapije od 3. godine života ili od najranijeg uzrasta kad je lijek mogao biti uključen • Procijenite učinkovitost i neželjene učinke kortikosteroidne terapije pri svakoj neurološkoj kontroli • Razgovarajte o razlozima za dugotrajnu upotrebu kortikosteroida
- Kontrola srca** • Kardiološki pregled (uključujući UZV ili MR srca) u vrijeme postavljanja dijagnoze ili do 6. godine života a potom svake druge godine do 10. godine (ili po potrebi), potom jedanput godišnje (ili češće ukoliko je potrebno) • Razmotrite upotrebu lijekova za srce ako je na MR pregledu nađena fibroza, ili kod svakog smanjenja srčane funkcije ili kod popuštanja srca (FS-frakcija skraćenja < 28% ili ejekcijska frakcija < 55%)
- Edukacija o pravilnoj ishrani** • Kontrolirajte tjelesnu težinu • Razgovarajte o dijeti (zdravoj ishrani, kalciju i vitaminu D) • Procijenite akt gutanja i potrebu za intervencijom • Liječite gastroezofagealni refluks i konstipaciju ukoliko je potrebno
- Nikad ne zaboravite fizikalnu i okupacijsku terapiju, fizikalnu medicinu i rehabilitaciju** • Specijalistička procjena svakih 4-6 mjeseci • Razgovarajte o prevenciji kontraktura (ulošci, vježbe istezanja) odgovarajućim vježbama, dostupnim pomagalicama za kretanje (skuteri, kolica) i drugim pomoćnim sredstvima (krevet, pomoć za ruke, lift itd.)
- Ne zaboravite niti gustoću kostiju** • Ukoliko uzimate kortikosteroide provjerite 25-OH vitamin D prije početka steroidne terapije a potom jedanput godišnje • Dodajte vitamin D ukoliko je potrebno • Razgovarajte o adekvatnom unosu kalcija i vitamina D • Razgovarajte o neophodnosti mjerenja gustoće kostiju i upotrebi bisfosfonata • Procijenite rizik od pojave skolioze u periodu samostalnog kretanja a kod postojeće skolioze analizirajte stanje kralježnice
- Evaluacija disanja** • Testirajte plućnu funkciju barem jedanput dok je pacijent pokretan i svake godine nakon gubitka sposobnosti hoda • Diskutirajte o asistiranom iskašljavanju kad je maksimalan protok pri kašlju < 270 litara po minuti ili ako kašalj postane slabiji (koristite za vrijeme respiratornih bolesti kod pokretnih pacijenata a tijekom dana i po potrebi nakon gubitka sposobnosti hoda) • Diskutirajte korištenje neinvazivne metode noćne ventilacije (Bi-PAP) ako postoji potreba ili kada dođe do smanjenja forsiranog vitalnog kapaciteta (FVC < 30%) • Vodite računa o redovitim imunizacijama (godišnje protiv gripe) • Liječite respiratorne infekcije na vrijeme i agresivno
- Mentalno zdravlje** • Prilikom svake posjete procijenite prilagođavanje, prihvaćanje bolesti, emocionalne i poremećaje ponašanja te socijalnu izolaciju pacijenta i obitelji • Testirajte na poremećaje učenja, probleme u govoru, na poremećaje manjka pažnje (ADD), poremećaje manjka pažnje i hiperkinetičkog ponašanja (ADHD), na autizam i opsesivno-kompulzivni poremećaj (OCD) • Provedite neurokognitivnu evaluaciju prilikom postavljanja dijagnoze i prije redovitog školovanja; trijaža/usmjeravanje prema potrebama • Diskutirajte potrebu za individualiziranim, posebnim planom edukacije
- Dobro upamtiti** • Nositi sa sobom posljednji liječnički nalaz ili zaključak (o lijekovima i mogućim kontaktima za dobivanje informacija o neuromišićnim bolestima). Preporučljivo je posjedovati i uvijek nositi sa sobom iskaznicu za slučaj hitnih stanja
- **Budite oprezni s uvođenjem u anesteziju : izbjegavajte sukcinilkolin**

Preveli: dr. Vanja Zvonar i prof. Nina Barišić

Referentni centar za pedijatrijske neuromuskularne bolesti RH

http://www.kbc-zagreb.hr/klinike_i_zavodi/klinika_za_pedijatriju/

**Parent Project
Muscular Dystrophy**
LEADING THE FIGHT TO END DUCHENNE



TREAT-NMD
Neuromuscular Network

TREAT-NMD: Duchenneova MD
www.treat-nmd.eu/dmd
Savez društava distrofičara Hrvatske
www.sddh.hr
Care for Duchenne
ParentProjectMD.org/Care