

ДИАГНОСТИКА И ГРИЖИ ПРИ МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ ТИП ДЮШЕН

РЪКОВОДСТВО ЗА СЕМЕЙСТВА





Съдържание

1	ВЪВЕДЕНИЕ	04
2	КАК ДА СЕ ИЗПОЛЗВА ДОКУМЕНТА	05
3	ДИАГНОЗА	11
4	ГРИЖИ ЗА МУСКУЛНАТА СИЛА – запазване на силата и функцията	14
5	РЕХАБИЛИТАЦИЯ – физиотерапия и трудова терапия	25
6	ОРТОПЕДИЧНИ ГРИЖИ – помощ при костни и ставни проблеми	29
7	ДИХАТЕЛНИ ГРИЖИ – грижи за дихателните мускули	31
8	СЪРДЕЧНИ ГРИЖИ – грижи за сърцето	34
9	ГАСТРОИНТЕСТИНАЛНИ ГРИЖИ – хранене, гълтане и други гастроинтестинални прояви	36
10	ПСИХОСОЦИАЛНИ ГРИЖИ – грижи за поведението и обучението	39
11	ПРЕЦЕНКА ЗА ХИРУРГИЧНИ ИНТЕРВЕНЦИИ	43
12	ПРЕЦЕНКА ЗА СПЕШНА ПОМОЩ СЪКРАЩЕНИЯ	46 48
	СПИСЪК НА НЯКОИ ТЕРМИНИ	49

Освобождение от отговорност

Информацията и съветите, публикувани или разпространявани в тази брошура, нямат за цел да заменят услугите на лекар. Тези съвети трябва да се приемат заедно с медицинските съвети от Вашия доктор, с когото би трябвало да се консултирате по всички въпроси, свързани с Вашето здраве, особено когато става въпрос за симптоми, които биха изисквали диагноза или медицинска помощ. Всяко действие от Ваша страна във връзка с информацията, предоставена в тази брошура, е Ваше собствено решение. Въпреки че сме положили всички усилия да осигурим точността и пълнотата на информацията в тази брошура, точността ѝ не може да бъде гарантирана и грижата за всеки пациент трябва да бъде индивидуална.

1 ВЪВЕДЕНИЕ

Това ръководство за семейства представя накратко резултатите от международен консенсус относно медицинските грижи за прогресивна мускулна дистрофия тип „Дюшен“ (ДМД). Този консенсус е подкрепен от Американския Център за Контрол и Превенция на Болести (CDC) в сътрудничество с пациентски организации и мрежата TREAT-NMD. Целият документ е публикуван в научното списание *Lancet Neurology*.

БИБЛИОГРАФСКА СПРАВКА ЗА ОСНОВНИЯ ДОКУМЕНТ:

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.

Основният документ може да бъде свален безплатно от: <http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-DMD>

дящ“ или „неподходящ“ е всеки един от тях в различните фази на развитието на болестта. Общо те разгледаха над 70 000 различни сценарии. Това им позволи да създадат такива указания, които представляват „добри практики“ в грижата за ДМД.

Експертите подчертаха, че най-добрата грижа за ДМД изисква мултидисциплинарен подход, с принос от специалисти в много различни области, и с доктор или медицински професионалист, който да координира техните усилия. Тъй като всеки човек е различен, пациентът с ДМД и неговото семейство би трябвало да са активно ангажирани с медицинския професионалист, който ще координира и индивидуализира клиничната грижа.

Този брошура ще Ви предостави основна информация, която ще Ви позволи да участвате ефективно в този процес. Лекарят или медицинският професионалист, който координира грижата, трябва да е запознат с всички възможни прояви и усложнения при ДМД и трябва да има достъп до интервенции, които са основата за подходяща грижа, както и достъп до помощ от различни специалности. Ударението върху различните интервенции ще се промени с течение на времето. Този наръчник ще Ви запознае с различните теми и области от грижата за ДМД (Фиг. 1). Не всеки от тези специалисти ще бъде необходим през всяка една фаза от развитието на заболяването, но е важно те да бъдат достъпни при необходимост, както е важно човекът, координиращ грижата да може да разчита на подкрепа във всяка от тези области.

Препоръките са основани на задълбочено изследване от 84 международни експерти в диагностиката и грижите за ДМД, избрани да представляват широк спектър от специалности. Независимо един от друг те „оцениха“ различни методи за грижа, използвани в работата с ДМД за да определят до колко „необходим“, „подхо-

2 КАК ДА СЕ ИЗПОЛЗВА ДОКУМЕНТА

Това ръководство съдържа голям обем информация. Може да го използвате по два различни начина. Някои семейства предпочитат да се концентрират върху фаза от заболяването, в която се намира тяхното дете в момента. Други предпочитат да разбират колкото е възможно повече за всеки аспект от ДМД още от началото.

В тази секция и във Фиг. 1 може да видите какво експертите мислят за различните фази на ДМД и как необходимостта от грижи за някой с ДМД се променя с времето. Тогава, ако искате да отидете директно до частта на брошурата, която е приложима за Вас сега, ще можете лесно да го направите. В края на документа има две секции, които може да е важно да се използват като бърза връзка: неща, които да помним ако е планирана операция и неща, които трябва да имаме предвид в спешна ситуация. Оцветили сме различните секции с цвят, който да съответства на цветовете във Фиг.1. В края на брошурата има речник, който ще Ви помогне да разберете всеки един от трудните термини, които срещате тук, или които обгрижващият екип би могъл да използва.

ДМД СЪПКА ПО СТЬПКА (Фигура 1) ДМД е заболяване, което се променя с времето. Както докторите, така и други често разпознават няколко ключови „фази“ в прогресирането на заболяването. Те използват тези ключови фази, за да ориентират според тях своите препоръки за грижи, въпреки че те са по-скоро изкуствено разделени. Все пак тези фази могат да са полезни при определянето на вида интервенции, които са препоръчителни за конкретното време, и какво би трябвало да очаквате от обгрижващия екип през това време.

Пресимптоматичен стадий

Повечето момчета с ДМД не се диагностицират през ПРЕСИМПТОМАТИЧНИЯ стадий, освен ако няма фамилна обремененост със заболяването или ако кръвни тестове са били извършвани по някаква друга причина. Симптоми като по-късно прохождение или по-късно проговаряне съществуват, но обикновено са леки и често остават незабелязани или неразпознати в тази фаза.

„Това е наръчник за *медицинските* аспекти на ДМД, но винаги помнете, че медицинската страна не е всичко. Идеята е чрез ограничаване на медицинските проблеми Вашият син да се справя с живота си и вие да се справяте като семейство. Важно е да се запомни, че повечето момчета с ДМД са щастливи деца и повечето семейства се справят много добре след първоначалния шок от диагнозата“.

Elizabeth Vroom,
United Parent Projects Muscular Dystrophy



Ранен амбулаторен стадий

В РАННИЯ АМБУЛАТОРЕН (ХОДЕНЕ) стадий при момчетата се забелязва това, което обикновено се наричат „класически“ признаци за ДМД – феноменът на Гауърс (Gowers' menoeuvre) – което означава, че имат нужда да си помагат с подпиране на ръцете върху бедрата докато стават от земята, „патешка“ походка (стойка), и ходене на пръсти. Те все още могат да изкачват стълби, но обикновено слагат втория крак след първия на стъпалото вместо да стъпват направо на следващото стъпало.

Тези две ранни фази са времето, през което обикновено започва диагностичният процес (Раздел 3).

ДИАГНОЗА: Ще бъдат препоръчани специфични тестове за да се идентифицират промените в ДНК или генетичната мутация, която е предизвикала ДМД. Може да е необходим съвет от специалисти, за да се интерпретират тези тестове и да се обсъди как резултатите могат да окажат влияние върху Вашия син или други членове на семейството.

ОБУЧЕНИЕ И ПОВЕДЕНИЕ: Момчетата с ДМД са с по-висока вероятност да имат проблеми в тези области. Някои от тези проблеми се дължат на ефектите на ДМД върху мозъка, други са причинени от физическите ограничения. Някои лекарства – като стероидите – също играят роля. Семейната подкрепа е много важна, а също така и съвет от специалисти може да бъде необходим за да се обърне внимание на специфични проблеми при обучението и поведението (Раздел 10).

ФИЗИОТЕРАПИЯ: Представяне на екипа за физиотерапия (Раздел 5) през тази фаза и постепенно въвеждане на режими за упражнения с цел да се запазят мускулите еластични и да се предотвратят или сведат до минимум деформациите на ставите. Физиотерапевтичният екип може да дава съвети за подходящи упражнения за училище.

СТЕРОИДИ: Това е подходящо време да се проучат възможности като стероидите (Раздел 4), чиято употреба ще бъде планирана да започне, когато двигателните умения на момчето започ-

нат да се влошават или достигнат „плато“. При планирането на употребата на стероиди е важно да се провери дали всички имунизации са вече направени и да се проучат всички рискови фактори или нежелани лекарствени реакции от стероидната терапия, така че да бъдат посрещнати и сведени до минимум. Например, може да бъдат необходими съвети за контрол на телгето.

СЪРЦЕ И ДИХАТЕЛНИ МУСКУЛИ: Обикновено проблеми със сърцето и дихателните мускули не се очаква да се появят през този етап, но проследяване на тези показатели трябва да бъде извършвано чрез регулярни посещения в клиниката, за да се установи какво е „нормално“ за Вашия син. Проследяване на сърдечните функции е препоръчително при поставянето на диагнозата и след това – на всеки две години – до 10-годишна възраст. След 10-годишна възраст изследванията трябва да са по-чести. Важно е също момчето да получи пневмококова и грипна ваксини (Раздел 7).

Късен амбулаторен стадий

През **КЪСНИЯ АМБУЛАТОРЕН** стадий ходенето започва да става все по-трудно и се проявяват повече проблеми при изкачването на стълби и изправянето от клекнало положение.

ОБУЧЕНИЕ И ПОВЕДЕНИЕ: Ще бъдат необходими продължителни грижи от професионалисти, ако съществуват проблеми при обучението и поведението. Специфична помощ може да бъде необходима за справяне със загубата на способността за ходене (Раздел 10).

ФИЗИОТЕРАПИЯ: Рехабилитацията продължава да бъде фокусирана върху свободата на движение и независимостта (Раздел 5). Ако „скъсяването“ на сухожилията стане проблемно за физиотерапевтични интервенции, може да е необходимо изследване и преченка от ортопеди. Важно е да се изберат подходяща инвалидна количка с подходяща седалка, така че да се осигури независимостта и комфорта на момчето.

СТЕРОИДИ: В тази фаза е важно продължително наблюдение от екипа на стероидното лечение, като вниманието трябва да бъде съ-

средоточено върху специфичният режим на прием и доза (Раздел 4), както и към страничните ефекти. Важно е проследяването два пъти годишно за да се следят силата и функциите. Необходими са продължителни грижи за контрол на теглото като се вземе предвид всяка тенденция към под- или над-нормено тегло. При наличието на проблем, да се приложат своевременно интервенции (Раздел 9).

СЪРЦЕ И ДИХАТЕЛНИ МУСКУЛИ: От тази гледна точка (Раздели 7 и 8 съответно) рискът за значителни проблеми все още остава нисък, но е необходимо продължително наблюдение на сърцето и дихателните мускули. Ехокардиография и други видове тестове трябва да се правят веднъж годишно след 10-годишна възраст. Лекарят ще препоръча лечение, ако забележи някакви промени в ехокардиографията.

Ранен не-амбулаторен стадий

В **РАННИЯ НЕ-АМБУЛАТОРЕН** стадий момчето има нужда от инвалидна количка. В началото той ще може да се движи с количката сам и обикновено неговата поза е все още добра (Раздел 5).

ОБУЧЕНИЕ И ПОВЕДЕНИЕ: Независимо от прогресиращото заболяване трябва да се наблегне на независимостта, за да се окуражи нормалното участие в училище и забавни дейности през юношеството.

ФИЗИОТЕРАПИЯ: Вниманието трябва да се съсредоточи върху движенията в горните крайници (рамене, лакти, китки и пръсти). Така също, нараства нуждата от подкрепяща екипировка, която да помогне на Вашия син да поддържа позата си. Изкривяване на гръбначния стълб (сколиоза) се наблюдава далеч по-рядко след масовата употреба на стероиди, но все пак наблюдението за това е много важно след загубата на възможността за ходене. Понякога сколиозата прогресира доста бързо – често в рамките на месеци (Раздел 6). Може да е необходима професионална ортопедична помощ, за да се преодолеят проблемите с позата на краката, които могат да предизвикат болка или дискомфорт и да ограничат избора на обувки.

СТЕРОИДИ: Поддържането на стероидното ле-

чение продължава да бъде важна част от грижата през тази фаза, (Раздел 4) независимо дали е започнало по-рано и продължава през настоящата фаза, или започва в момента.

СЪРЦЕ И ДИХАТЕЛНИ МУСКУЛИ: Важно е функциите на сърцето да се изследват периодично (веднъж годишно), като всяко влошаване на състоянието му трябва да бъде лекувано незабавно (Раздел 8). Очаква се, че дихателните функции ще започнат да отслабват след загубата на възможността за самостоятелно ходене. В различните стадии е необходимо да започнат подходящи грижи за дишането и подпомагане на откашлянето (Раздел 7).

Късен не-амбулаторен стадий

През **КЪСНИЯ НЕ-АМБУЛАТОРЕН** стадий функциите на горните крайници и поддържането на добра поза стават все по-трудни и е по-вероятна появата на усложнения.

ФИЗИОТЕРАПИЯ: Важно е да се обсъди с физиотерапевт какви видове оборудване ще подпомогнат по най-добрия начин независимостта и участието на момчето в социалния живот. Други адаптации могат да са необходими при дейности като ядене, пиене, ползване на тоалетна, прехвърляне на или завъртане в леглото.

СТЕРОИДИ: Решения, свързани със стероидното лечение, храненето и контрола на теглото се разглеждат и обсъждат с медицинския екип.

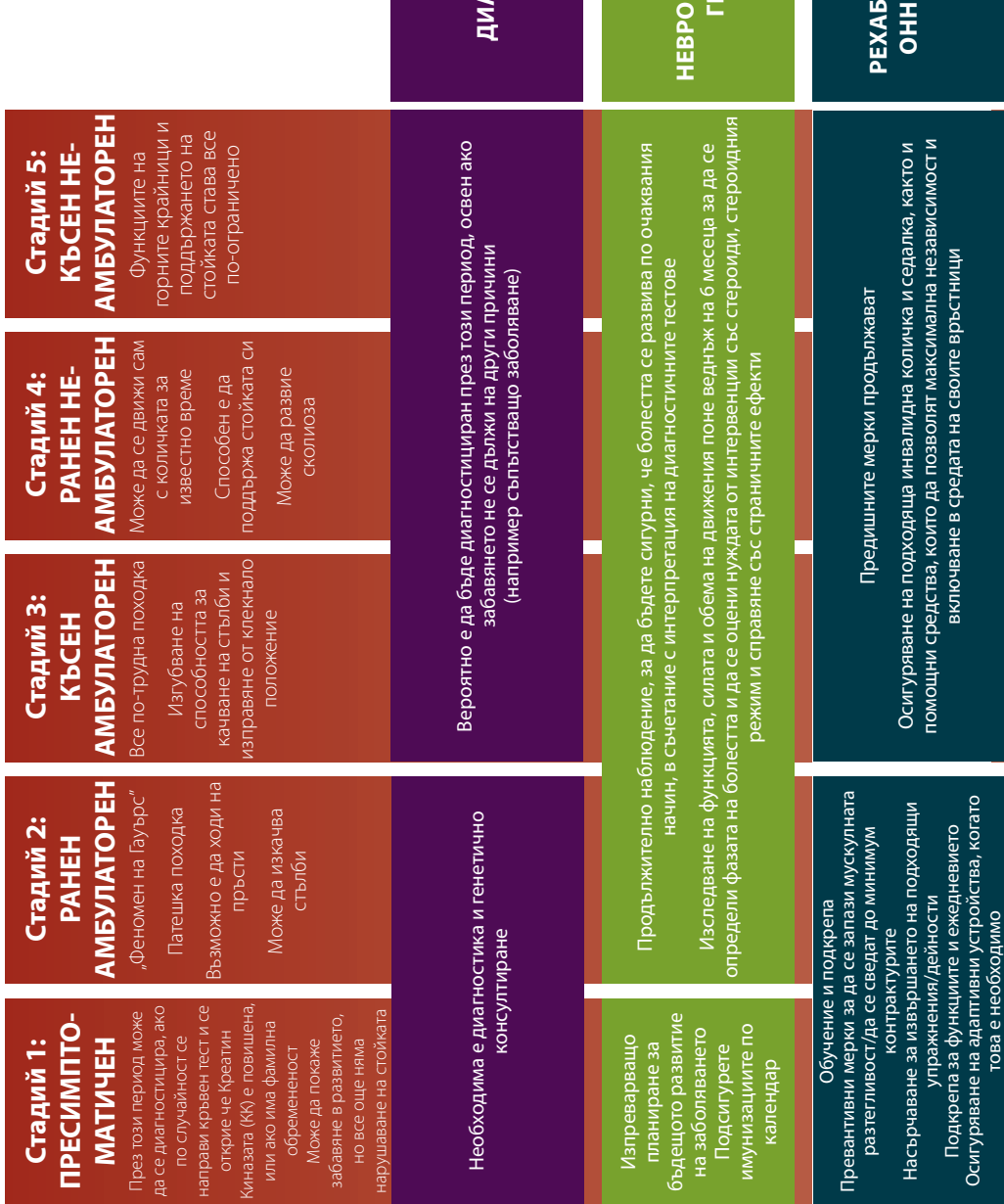
СЪРЦЕ И ДИХАТЕЛНИ МУСКУЛИ: Препоръчително е два пъти годишно изследване на сърцето и функцията на белите дробове, като не рядко е необходимо да се правят по-чести изследвания и терапия.

Много млади мъже с ДМД живеят пълноценен живот. Важно е активно да се планира живот на подкрепян, но независим възрастен човек с всички възможности и предизвикателства, свързани с това.

Следващите раздели се занимават с десетте различни области на грижи за ДМД, описани и във Фигура 1.

Фигура 1

Различните области на грижи, необходими за всеки стадий на ДМД



ДИАГНОЗА

НЕВРОМУСКУЛНИ ГРИЖИ

РЕХАБИЛИТАЦИОННИ ГРИЖИ

ОРТОПЕДИЧНИ ГРИЖИ

В някои случаи може да се обсъди операция за контрактурите в Ахилесовите сухожилия

Рядко се налага ортопедична операция

Наблюдение на сколиозата: Операция в определени случаи
Възможна интервенция за позата на ходилото в инвалидната количка

Нормална дихателна функция
Подсигурете нормалния имунизационния график вкл. 23-валентната пневмококова и грипна ваксини

Нисък риск за дихателни проблеми
Следете развитието на заболяването

Повишен риск за дихателни нарушения
Започнете дихателни изследвания

Повишен риск за дихателни нарушения
Започнете дихателни изследвания

ГРИЖИ ЗА ДИШАНЕТО

Ехокардиография при поставянето на диагноза или до 6-годишна възраст

Максимум 24 месеца между изследванията до 10-годишна възраст, след това – всяка година

Изследванията са същите като за по-младата група
С възрастта риска за сърдечни проблеми се увеличава; необходим е и терапия дори ако проблемите са асимптоматични
Употреба на стандартна терапия за сърдечна недостатъчност при влошаване на функциите

ГРИЖИ ЗА СЪРЦЕТО

Изследване и Съвети за хранителния режим при над/поднормено тегло

Следене за нормално за възрастта тегло

Внимание за възможна дисфагия

ГРИЖИ ЗА ХРАНОСМИЛАТЕЛ- НАТА СИСТЕМА

Подкрепа за семейството, ранни изследвания/интервенции за развитието, ученето и поведението

Изследвания/подкрепа за обучението, поведението и стратегиите за справяне
Подкрепяйте независимостта и социалното развитие

Планиране за преход към грижи и услуги за пълнолетен човек

ПСИХО-СОЦИАЛНИ ГРИЖИ



3 ДИАГНОЗА

ГРИЖИ ПРИ ДИАГНОСТИЦИРАНЕТО

Специфичната причина за медицинско заболяване се нарича диагноза. Много е важно да се установи точната диагноза, когато има съмнение за ДМД. Целта на грижите през това време е да се постави точната диагноза възможно най-бързо. С навременна диагноза всеки в семейството може да бъде информиран най-общо за развитието на болестта, да получи генетично консултиране и да разбере за възможностите за лечение. Могат да бъдат осигурени подходящи грижи и продължителна подкрепа и обучение за семейството. В идеалния случай диагнозата ще бъде поставена от специалист по невромускулни заболявания, който може да направи клиничен преглед на детето и да поръча и интерпретира изследванията по подходящ начин. Следващите срещи и подкрепа за семейството след поставянето на диагнозата могат да бъдат допълнени от помощта на генетичен консултант.

ВАЖНИ ФАКТИ, КОИТО ТРЯБВА ДА ПОМНИМ:

1. Поставянето на диагнозата е важна стъпка, по този начин Ви и Вашият доктор може да започнете да планирате грижата за Вашия син.
2. Докторите не могат да диагностицират ДМД единствено по изследването за Креатин Киназа. Ако синът Ви има повишени стойности на Креатин Киназа Вашият доктор ще има нужда да потвърди диагнозата чрез генетично изследване.
3. НЕ СТЕ САМИ. Обърнете се към Вашия доктор, за да отговори на Вашите въпроси и потърсете консултация с генетичен консултант.
4. Това е също и подходящо време, за да се свържете с група за подкрепа или пациентска организация, които могат да Ви бъдат от особена полза. Може да намерите техните контакти на www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations.

КОГА ДА СЕ СЪМНЯВАМЕ ЗА ДМД

Първите съмнения обикновено се появяват при един от следните три признака (дори когато няма фамилна обремененост с ДМД):

МУСКУЛНА СЛАБОСТ: Обикновено член на семейството забелязва, че нещо не е наред. Момчетата с ДМД прохождат по-късно от своите връстници. Те имат по-големи прасци и срещат трудности при бягане, скачане или изкачване на стълби. Лесно падат и може да имат тенденция към ходене на пръсти. Също може да се наблюдава и по-късно проговаряне. Един от класическите белези за ДМД е познат като "феномена на Гауерс" – момчето трябва да използва дланите и ръцете, подпирайки се на тялото си за да може да се повдигне от пода до изправена позиция. Това се случва, поради слабост на мускулите на бедрата (виж Фигура 2).

ВИСОКИ НИВА НА МУСКУЛНИЯ ЕНЗИМ КРЕАТИН КИНАЗА (КК) в кръвния тест. Откриването на високи нива на КК налага незабавно насочване на детето към специалист по невромускулни заболявания за потвърждение на диагнозата. Високи нива на КК се наблюдават и при други видове мускулни заболявания и тяхното наличие само по себе си не е достатъчно за поставяне на диагноза.

ВИСОКИ НИВА НА „ЧЕРНОДРОБНИ ЕНЗИМИ“ АСАТ И АЛАТ в кръвния тест. Техните високи нива често са свързани с болести на черния дроб, но мускулните дистрофии също могат да предизвикат тяхното покачване. Неочаквано високи нива на тези ензими без да има друга причина би трябвало да предизвика подозрение и за повишена КК, а от там да се подозира и мускулна дистрофия. Биопсия на черния дроб не се препоръчва.

ИЗОСТАВАНЕ В РАЗВИТИЕТО НА РЕЧТА: Деца с ДМД често имат изоставане в развитието на говорните си умения (виж Раздел 10).

ПОТВЪРЖДАВАНЕ НА ДИАГНОЗАТА ДМД

ДМД е генетична болест – предизвикана е от мутация или промяна в ДНК кода в ген, наречен „Дистрофин“ (ДМД ген). Диагнозата трябва да бъде потвърдена от генетично изследване чрез взимане на кръв, но и други тестове понякога също могат да бъдат извършени. Основни факти за генетичното изследване са описани в Илюстрация 1.

ИЗСЛЕДВАНИЯТА

1) ГЕНЕТИЧНО ИЗСЛЕДВАНЕ

Генетичното изследване винаги е необходимо – дори и когато ДМД е потвърдено от мускулна биопсия преди това. Различните типове генетични изследвания носят специфична и по-детайлна информация относно промяна в ДНК (мутацията). Важно е по няколко причини да има генетично потвърждение на диагнозата. Това ще помогне да се определи дали момчето отговаря на критериите за различни експериментални клинични проучвания за специфични мутации и ще помогне на семейството при взимането на решения, свързани с пренатална диагностика за бъдещи бременности.

След като точната мутация или промяна в ДНК в дистрофиновия ген е известна, майките трябва да получат възможност за генетично изследване, за да се установи дали те са носители на дефектния ген или не. Тази информация ще бъде важна и за другите жени от семейството по майчина линия (сестри, дъщери, лели, братовчедки), за да се проучи дали и те са носителки.

Генетичното изследване и насочването към генетичен консултант ще помогне на семейството да разбере резултатите на изследването и потенциалния им ефект върху други членове на семейството (виж Илюстрация 1)

2) АНАЛИЗ НА МУСКУЛНА БИОПСИЯ

Вашият доктор може да препоръча мускулна биопсия (взимане на малка проба от мускула за анализ). Генетичната мутация в ДМД гена оз-

нача, че тялото не може да произвежда протеина Дистрофин, или не може да произвежда достатъчно от него. Изследване на мускулната биопсия може да даде информация за количеството дистрофин в мускулните клетки (виж Фигура 3).

Мускулна биопсия не е необходима ако диагнозата е потвърдена чрез генетично изследване. Независимо от това, някои центрове поставят диагноза ДМД чрез мускулна биопсия. Генетично изследване след поставяне на диагнозата чрез мускулна биопсия все пак е необходимо за да се определи специфичната промяна в ДНК или генетичната мутация, предизвикала ДМД.

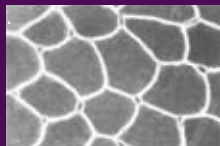
Има два основни типа изследвания, извършвани върху пробата от мускулната биопсия. Това са имунохистохимията и имуноблотинга за дистрофин. Тези тестове се извършват за да се

Фигура 3

Мускулна биопсия. **Ляво:** нормален мускул, дистрофинът се вижда около мускулните влакна, **Дясно:** ДМД мускул с липсващ дистрофин.

НОРМАЛНО

ДМД



определи наличието или липсата на дистрофин и помагат да се различи ДМД от по-леките форми на заболяването.

3) ДРУГИ ИЗСЛЕДВАНИЯ

В миналото, изследване известно като електромиография (ЕМГ) и изследване на проводимостта на нервните влакна (това са тестове, при които се използват игли), са били традиционна част от изследването на дете с предполагаемо невромускулно заболяване. Експертите са единодушни, че тези тестове НЕ са подходящи или необходими за изследване на ДМД.

Илюстрация 1

Защо генетичните изследвания са важни

ГЕНЕТИЧНО КОНСУЛТИРАНЕ И ИЗСЛЕДВАНЕ ЗА НОСИТЕЛСТВО:

- Понякога генетичната мутация, предизвикваща ДМД, се появява спонтанно в момчето. Това се нарича спонтанна мутация. В други случаи тя се предава на момчето от неговата майка.
- Ако майката има мутация, то тя е „носител“ и може да предаде генетичната мутация и на други свои деца. Момчетата, които я наследят от нея ще развият ДМД, докато момчетата ще бъдат носители. Ако майката е изследвана и се установи, че има тази мутация, тя може да направи информиран избор относно бъдеща бременност. По същия начин нейните роднини от женски пол (сестри, лели, дъщери) могат да бъдат изследвани за да се установи дали и при тях има риск да родят момче с ДМД.
- Дори и ако жената не е носител, съществува малък риск при бъдещи бременности, тъй като мутацията може да се появи в нейните яйцеклетки. Това се нарича "мозаицизъм на герминативната линия".
- При носителката също има малък риск от развитие на сърдечна слабост или дори слабост на краката на по-късен етап от живота си. Знаейки статуса си на носителка, жената може да идентифицира този риск и да получи подходящ съвет.
- Може да имате достъп до генетичен консултант,

който би могъл да Ви обясни всичко това в по-големи детайли.

КРИТЕРИИ ЗА УЧАСТИЕ В КЛИНИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ:

- Има експериментални клинични изследвания за ДМД, които са насочени към точно определен тип мутации. Генетичното изследване е важно за да се разбере дали Вашето момче покрива изискванията за да участва в тези проучвания. За да помогнете на докторите, които търсят момчета, покриващи изискванията за участие в такива изследвания, трябва да се запишете в пациентски регистър.
- Най-важният въпрос, който трябва да си зададете, е дали генетичното изследване, което са Ви направили отговаря на съвременните стандарти и позволява да се установи точната мутация. Ако отговорът е не – тогава са необходими допълнителни изследвания. Трябва да обсъдите това с Вашия доктор. Точната информация е необходима и за да можете да се запишете в пациентските ДМД регистри. В основния документ (пълната версия) може да намерите повече детайли за различните видове изследвания и до колко ефективни са те при откриване на абсолютните детайли на мутацията.

Всички национални пациентски регистри за ДМД по света са изброени на: www.treat-nmd.eu/patientregistries. Моля разгледайте този уебсайт за повече информация.

4 ГРИЖИ ЗА МУСКУЛНАТА СИЛА – запазване на силата и функцията

КАКВИ ИЗСЛЕДВАНИЯ СА НЕОБХОДИМИ И ЗАЩО

Вашият син трябва да минава периодично на прегледи при доктор-специалист, който следи как нещата се развиват и може да разбере ако се появява нещо необичайно, което да изисква по-задълбочени изследвания. Това е важно за да могат да се вземат решения за нови терапии в най-подходящото време и да се предотвратят в максимална степен проблемите. Препоръчително е Вашият син да бъде прегледан на всеки 6 месеца от лекар и на всеки 4 месеца от специалист – физиотерапевт, ако е възможно.

Изследванията, използвани в различните клиники, за проследяване на състоянието на хора с ДМД, могат да се различават. Най-важното нещо е да има периодични прегледи, така че да бъде внимателно следен ефекта от интервенциите, които се предприемат. Периодичните изследвания трябва да включват тестове, които да покажат как заболяването прогресира, като:

СИЛА: Силата може да бъде измерена по различни начини за да се види дали се променя силата на натиск при движение в определени стави.

ОБЕМ НА ДВИЖЕНИЕ В СТАВИТЕ: Това се прави, за да се изследва дали се появяват контрактури (втърдяване на ставите) и да се определят най-подходящите движения и упражнения за разпъване.

ТЕСТОВЕ ЗА ВРЕМЕ: Много клиники изследват рутинно действията, които се правят за определено време. Например – за колко време детето ще стане от пода, ще ходи определено разстояние и ще изкачи няколко стълби. Това дава важна информация за хода на заболяването и повлияването от терапията.

СКАЛИ ЗА ОЦЕНКА НА ДВИГАТЕЛНИТЕ ФУНКЦИИ: Съществуват голям брой скали, но Вашата клиника ще избере една от тях и ще я използва постоянно, за да следи развитието на

заболяването по системен начин. Различни скали могат да се използват през различни периоди.

ЕЖЕДНЕВНИ ДЕЙНОСТИ: Това ще даде информация на обгрижващия екип да прецени дали е необходима допълнителна помощ за подпомагане на независимостта.

ВАЖНИ ФАКТИ:

1. Тъй като вашият син няма дистрофин, неговите мускули ще отслабват прогресивно.
2. Някои упражнения, водещи до умора на мускула, могат да засилят неговата увреда.
3. Докторът може да ви помогне да се подготвите за следващите стадии на болестта.
4. Важно е за вашия доктор да оцени функционалния капацитет на мускулите на вашия син, за да започне подходяща терапия..

МЕДИКАМЕНТИ ЗА МУСКУЛНИТЕ ОПЛАКВАНИЯ

В момента се провеждат много научни изследвания в областта на откриването на нови лекарства за ДМД. В настоящия документ експертите препоръчаха само лекарства, за които вече съществуват достатъчно доказателства, че лекуват. Тези препоръки ще се променят в бъдеще, когато се появят нови доказателства (като резултати от клинични изследвания). Този документ ще бъде променен когато има нови резултати.

Въпреки, че в бъдеще се очаква да има по-широк кръг от лекарства, в момента единственото медикаментозно лечение в мускулно-скелетните оплаквания на ДМД, за което експертите са единодушни че има достатъчно доказателства, е лечението със стероиди. В тази секция стероидите са разгледани в детайли. Медикаментоз-

ното лечение на други специфични симптоми на болестта – като сърдечните проблеми, е описано по-надолу.

КОРТИКОСТЕРОИДНАТА ТЕРАПИЯ – СЪПКА ПО СЪПКА

Кортикостероидите се използват при много други заболявания и съществува голям опит с тяхната употреба по света. Няма съмнение, че те могат да са от полза за много момчета с ДМД, но ползите трябва да бъдат балансирани с активна грижа за възможните странични ефекти. Употребата на кортикостероиди е много важна при ДМД и всички семейства трябва рано да бъдат запознати с нея.

ОСНОВИТЕ

- **Стероидите (също наричани глюкокортикоиди или кортикостероиди) са единствените познати лекарства, които могат да забавят влошаването на мускулната сила и функция при ДМД.** Целта при употребата на стероиди е да се помогне на детето да ходи независимо за по-дълго, да се помогне за участието на децата в социалния живот, а по-късно да се намалят проблемите с дишането, сърцето и ортопедичните усложнения. Те могат също така да намалят риска от сколиоза (изкривяване на гръбначния стълб).
- **Превенцията и грижата за странични ефекти от приема на стероиди трябва да бъдат активни и предвиждащи.** Трябва РАНО да се предприемат действия за да се предотвратят проблеми и да сме сигурни, че тези проблеми няма да станат сериозни. Страничните ефекти, свързани със стероидната терапия варират и са изброени в Таблица 1.

ЗАПОЧВАНЕ И СПИРАНЕ НА СТЕРОИДИТЕ.

Оптималното време за започване на стероидно лечение е когато двигателните функции са във „фазата плато“ – когато двигателните функции на момчето са спрели да се подобряват, но все още не са започнали да се влошават. Това обикновено е на възраст 4-6 години. Не се препоръчва да се започват стероиди при деца, които все още придобиват двигателни функции, особено

ако са под 2 годишна възраст.

- **Трябва да са били приложени пълните ваксинации по националния имунизационен календар преди започване на стероидно лечение и да се прецени имунитета към варицела.**
- **Започване на стероидно лечение при момчета/млади мъже, които вече не ходят самостоятелно е въпрос на индивидуална преценка и трябва да бъде обсъдено с доктора, като се вземе предвид влиянието на предразполагащи рискови фактори.** При момчета, които са използвали стероиди докато са ходели много експерти препоръчват продължаване на лечението след загуба на способността за ходене. Целта при хората, които не ходят самостоятелно, е да се запази силата на горните крайници, да

ВАЖНИ ФАКТИ:

1. Кортикостероидите са единствените лекарства, за които се знае че помагат за забавяне на мускулната слабост.
2. Винаги казвайте на докторите и здравните служители, че синът Ви приема кортикостероиди. Особено е важно, ако му предстои операция или има инфекция или травма, тъй като те могат да подтиснат имунната система.
3. Вашият син никога не трябва да спира кортикостероидите внезапно.
4. Вашият син трябва да се преглежда редовно при лекар, опитен в прилагане на кортикостероиди. Лекарят ще обясни възможните странични ефекти и ще Ви каже, ако синът Ви има риск да ги развие. .

се забави прогресията на сколиозата и да се отсрочи спада на дихателните и сърдечни функции.



РАЗЛИЧНИ СХЕМИ НА ПРИЛОЖЕНИЕ НА СТЕРОИДИТЕ

Едно от потенциално объркващите неща при грижите за ДМД е, че различните доктори и различните клиники предписват различни схеми на приложение на стероидите, което означава, че ще намерите информация за различни лекарства и схеми. Тези препоръки се опитват да установят ясен път за ефективно и безопасно използване на стероиди на базата на редовна оценка на функциите и страничните ефекти (виж илюстрация 2)

- **Преднизон (преднизолон) и дефлазакорт са двата вида стероиди, които основно се използват при ДМД. Смята се, че те действат по подобен начин.** Никое от тях не е видимо по-добро. Важно е планирането на проучвания при тези медикаменти в бъдеще за да ни помогнат да ги разберем по-добре.
- **Изборът кой** стероид да се използва зависи от наличността му в съответната страна, разходът за семейството, начинът по който се приема медикамента и възможните странични ефекти. Преднизонът има преимуществото, че не е скъп и е наличен както на таблетки, така и за инжекционно приложение. Дефлазакорт може да бъде предпочетен пред преднизон при някои индивиди, тъй като може да има малко по-нисък риск от наддаване на тегло.
- Ежедневният прием на кортикостероид се предпочита пред алтернирация (с почивки). Тази препоръка може да се промени в бъдеще в зависимост от резултатите от проведаните в момента проучвания.

Илюстрация 2

Начални и поддържащи дози на стероидите

- Препоръчителната начална доза на преднизон е **0.75 мг/кг/дневно**, а на дефлазакорт е **0.9 мг/кг/дневно**, давани сутрин. При някои деца се наблюдават краткотрайни нежелани ефекти върху поведението (хиперактивност, промени в настроението) за няколко часа след като е даден медикамента. При тези деца, прилагането на лекарството следобед може да намали някои от тези проблеми.
- **За индивиди, които ходят дозата обикновено се повишава с израстването на детето докато достигне приблизително 40 кг тегло.** Максималната доза преднизон обикновено се задържа на приблизително 30 мг/дневно, а на дефлазакорт – на 36 мг/дневно.
- Подрастащите, които не ходят и които са били на продължителна стероидна терапия, обикновено тежат над 40 кг и **дозата на преднизон за кг тегло често се понижава в обхвата 0.3 до 0.6 мг/кг/дневно.** Въпреки, че тази доза е значително по-ниска от приблизително 30 мг, тя показва значим ефект.
- Начало с ежедневен прием на стероид се предпочита от експертите пред алтернативните схеми. Данните от продължаващи и бъдещи проучвания могат да модифицират тази препоръка.
- Решението за поддържащата доза на стероида представлява баланс между растеж, , колко е добър ефекта от стероида и тежестта на страничните ефекти. Така, че това решение се преразглежда при всяко посещение в клиниката според резултатите от изследванията и дали страничните ефекти са проблем, който е непреодолим или не се понася.

- При момчета на сравнително ниска доза стероиди (по-ниска от началната доза на кг тегло), които започват да показват функционален спад, е необходимо да се обсъди нагласяне за „запазване на функцията“ . Дозата на стероидите се покачва до целевата и индивидът се преценява отново за ползотворен ефект след приблизително два до три месеца.
- **Няма консенсус върху оптималната доза на стероидите при индивиди, които не ходят.** Също така, не е известно и колко са ефективни стероидите за профилактика на сколиозата или стабилизиране на сърдечните и дихателните функции при тази ситуация. Този проблем изисква по-нататъшни проучвания.



Илюстрация 3

Поведение при стероидното лечение

- Препоръчва се намаление на дозата с $1/4$ до $1/3$, ако се проявяват непоносими или трудни за справяне странични ефекти, с преоценка по телефона или на клиничен преглед след 1 месец за отчитане контролирането на страничните ефекти.
- Ако ежедневиият прием води до неконтролируеми и/или непоносими странични ефекти, които не отзвучават при намаление на дозата, тогава е подходящо да се премине на алтернативен режим.
- Стероидната терапия не трябва да бъде прекъсвана дори и ако страничните ефекти НЕ са контролируеми и/или поносими докато не се извърши поне едно снижаване на дозата или преминаване на алтернативен режим. Тази препоръка важи за индивиди, които ходят и за такива, които не ходят.
- Ако нагласяването на стероидната доза и/или схема се окажат неефективни за справяне с непоносимостта към страничните ефекти, тогава е необходимо да се спре стероидната терапия. Тези решения трябва да се взимат индивидуално в партньорство с детето и семейството. **Стероидите никога не трябва да се спират внезапно.**



ЛЕЧЕНИЕ СЪС СТЕРОИДИ И СТРАНИЧНИ ЕФЕКТИ

(Илюстрации 3 и 4 и Таблица 1)

Много е важно внимателното справяне със стероидно-обусловените странични ефекти след като при момчето е започната продължителна стероидна терапия. Въпреки, че стероидната терапия в момента е важно лечение за ДМД, тя не трябва да се започва случайно от доктора или семейството и трябва да се провежда само от лекари с подходяща компетентност.

Илюстрация 4

Други медикаменти и диетични добавки

Експертите взеха предвид различни други медикаменти и добавки, за които се знае, че в някои случаи се използват за лечение на ДМД. Те прегледаха публикуваните данни за тези вещества, за да преценят има ли достатъчно доказателства за тяхната безопасност и ефикасност за да дадат препоръки.

Експертите направиха следните заключения:

- Използването на **oxandrolone**, анаболен стероид, **не се препоръчва**.
- Безопасността от използването на **Botox** не е проучена за лечение или профилактика на контрактурите при индивиди с ДМД и не се препоръчва.
- Не е намерена подкрепа за системното използване на креатин. Рандомизирано контролирано проучване на креатин при ДМД не показва ясна полза. Ако човек приема креатин и са налице проблеми с бъбреците, необходимо е да се прекъсне приема на тази добавка.
- **Препоръки не могат** да бъдат направени за момента **за** други добавки или лекарства, които понякога се използват за лечение на ДМД, включително ко-ензим Q10, карнитин, аминокиселини (глутамин, аргинин), противовъзпалителни/антиоксиданти (рибено масло, витамин Е, екстракт от зелен чай, пентоксифилин), и други, включващи билкови и растителни екстракти. Експертите решиха, че няма достатъчно доказателства в публикуваната литература.
- Експертите се съгласиха, че това е област, в която са необходими допълнителни проучвания. Подкрепя се активното участие на семействата в дейности, които развиват знанията, като пациентски регистри и клинични проучвания.

Стероидите са единствените медикаменти за които експертите се съгласиха, че могат да се препоръчват. Въпреки, че някои от лекарствата споменати в Илюстрация 4 са доста широко употребявани, все още няма достатъчно доказателства, за да се каже дали тези различни добавки наистина оказват ефект или не. Важно е да се обсъждат всички лекарства с Вашия лекар преди да помислите за прибавяне или спиране на медикамент.

Таблица 1 (на гърба) обобщава основните странични ефекти на стероидите, за които трябва да се следи и полезните интервенции спрямо тях. Факторите, които имат значение за поддържане или повишаване на дозата са ефект от терапията, тегло и растеж, дали има странични ефекти и до колко те са контролируеми.

Таблица 1

СТРАНИЧНИ ЕФЕКТИ ПРИ СТЕРОИДИТЕ: ПРЕПОРЪЧИТЕЛНО ПРОСЛЕДЯВАНЕ И ДЕЙСТВИЯ СПРЯМО ТЯХ.

Това е списък на някои от по-честите нежелани лекарствени реакции при продължителна стероидна терапия във високи дози при растящите деца. Важно е да се отбележи, че различните хора имат много различен отговор на стероидите. Ключът към успешното стероидно лечение е да сме наясно с възможните нежелани лекарствени реакции и да работим за предпазване от тях или намаляването им, където е възможно. Необходимо е намаляване на дозата на стероида, ако страничните ефекти са неконтролируеми или непоносими. Ако това е неуспешно, е необходимо по-нататъшно намаляване или промяна към друг дозов режим преди да се откажем изцяло от това лечение.

СТРАНИЧЕН ЕФЕКТ ОТ СТЕРОИДА	КОМЕНТАР И ПРЕПОРЪЧИТЕЛНО ПРОСЛЕДЯВАНЕ	ЗА КАКВО МОЖЕТЕ ДА ПОМИСЛИТЕ И ОБСЪДИТЕ С ВАШИЯ ЛЕКАР
Общи и козметични Наддаване на телго	Преди започване на стероидното лечение трябва да се даде съвет за диета на всички семейства. Те трябва да бъдат предупредени, че стероидите повишават апетита.	Важно е цялото семейство да се храни разумно, за да се предотврати прекомерното наддаване на телго. Търсете съвети за цялото семейство по отношение на диета и хранене.
Кушингоидни прояви ("луновидно лице")	Пълнотата на лицето и бузите става по-забележима с времето.	Внимателното проследяване на диетата и ограничаване приема на захар и сол ще помогнат срещу напълняването и могат да сведат до минимум Кушингоидните прояви.
Прекомерно окосмяване по тялото (хирзутизъм)	Клинично изследване.	Това обикновено не е толкова тежко за да предизвика промяна в лечението. .
Акне, кел, брадивици	По-забележими при тийнейджъри.	Използвайте специфично лечение (локално приложение) и не бързайте да променят стероидния режим, освен ако няма емоционално страдание.
Изоставане в растежа	Проследявайте височината поне на всеки 6 месеца като част от общите грижи (ръстът може да е нисък при ДМД дори и без стероидно лечение).	Попитайте Вашия син дали се притеснява от ниския ръст. Ако е така, може да обсъдите с Вашия лекар дали е необходимо ендокринно изследване.

СТРАНИЧЕН ЕФЕКТ ОТ СТЕРОИДА	КОМЕНТАР И ПРЕПОРЪЧИТЕЛНО ПРОСЛЕДЯВАНЕ	ЗА КАКВО МОЖЕТЕ ДА ПОМИСЛИТЕ И ОБСЪДИТЕ С ВАШИЯ ЛЕКАР
<p>Закъсняване на пубертета</p>	<p>Проследявайте развитието.</p> <p>Разпитайте за наличие във фамилията на къкъсняло сексуално развитие.</p>	<p>Предложете обсъждане на пубертета. Попитайте сина си дали се притеснява от изоставане.</p> <p>Обсъдете с Вашия лекар ендокринно изследване, ако Вие и Вашият син сте притеснени.</p>
<p>Странични поведенчески прояви</p> <p>(Има много повече информация за поведението в Раздел 10 на тези препоръки.)</p>	<p>Установете базисното поведение, темперамент и ADHD прояви. Знайте, че те често временно се влошават в първите 6 седмици на стероидна терапия.</p>	<p>Преценете дали базисните прояви трябва да се лекуват преди започване на стероидната терапия, напр. консултиране за ADHD и лечение.</p> <p>Може да помогне промяна на стероидния прием по-късно през деня – обсъдете това с Вашия лекар, който може да обмисли и насочване към поведенчески грижи.</p>
<p>Имуно / надбъбречно подтискане</p>	<p>Бъдете подготвени за риска от сериозна инфекция и нуждата подходящо да се контролират минималните инфекции.</p> <p>Информирайте целия медицински персонал, че детето е на стероиди и носете сигнална стероидна карта.</p> <p>Внимавайте стероида да не бъде спрял внезапно.</p> <p>Много е важно човек на хронично стероидно лечение да не пропусне дозата си за повече от 24 часа, особено ако не се чувства добре.</p>	<p>Осигурете ваксинация за варицела преди започване на стероидното лечение. Ако не е направено, потърсете медицински съвет при контакт с варицела.</p> <p>Ако има местен проблем с туберкулоза, може да е нужно специално проследяване.</p> <p>Обсъдете с Вашия лекар как да се справите, ако имате прекъсване в приема на стероида, например заместване с еквивалентен преднизон, ако дефлазакорт временно не е в наличност, или как може да имате нужда от венозен прием по време на заболяване или гладуване.</p> <p>Обсъдете нуждата от венозна „стрес доза“ метилпреднизолон при операция или сериозно заболяване.</p> <p>Покрийте с венозен прием при гладуване.</p>

СТРАНИЧЕН ЕФЕКТ ОТ СТЕРОИДА	КОМЕНТАР И ПРЕПОРЪЧИТЕЛНО ПРОСЛЕДЯВАНЕ	ЗА КАКВО МОЖЕТЕ ДА ПОМИСЛИТЕ И ОБСЪДИТЕ С ВАШИЯ ЛЕКАР
Високо кръвно налягане	Проследявайте артериалното налягане (АН) при всеки клиничен преглед.	Ако АН е повишено, подходящи първи мерки могат да са намаляване приема на сол и на теглото. Ако това не е ефективно, Вашият лекар ще трябва да обмисли възможен прием на АСЕ инхибитор или бета-блокери
Нарушен глюкозен толеранс	Изследвайте урината за наличие на глюкоза при клиничните прегледи. Питайте за повишено отделяне на урина или жажда.	Може да е необходимо изследване на кръвни показатели, ако има промени в урината.
Гастрит / гастроэзофагеален рефлукс	Наблюдавайте за симптоми на рефлукс (чувство на горене в сърдечната област).	Избягвайте нестероидни противовоспалителни средства (НСПВС) – като аспирин, ибупрофен, напроксен. Ако са налице симптоми, може да е необходимо използване на антиацидни медикаменти.
Пептична язва	Съобщавайте за симптоми на болка в стомаха, тъй като това може да е признак на заболяване на лигавицата на стомаха. Ако е налице анемия или симптоми за такава, може да е необходимо изследване на изпражнения.	Избягвайте НСПВС – аспирин, ибупрофен, напроксен. Ако са налице симптоми, може да е необходимо използване на антиацидни медикаменти.Търсете консултация с гастроентеролог.
Катаракти	Ежегоден офталмологичен преглед.	Ако се развиват катаракти, които пречат на зрението, мислете за превключване от дефлазакорт на преднизон. Търсете консултация с офталмолог. Катарактите ще трябва да се лекуват само ако пречат на зрението.

СТРАНИЧЕН ЕФЕКТ ОТ
СТЕРОИДАКОМЕНТАР И ПРЕПОРЪЧИТЕЛНО
ПРОСЛЕДЯВАНЕЗА КАКВО МОЖЕТЕ ДА ПОМИСЛИТЕ И
ОБСЪДИТЕ С ВАШИЯ ЛЕКАР

Намалена костна плътност и повишен риск от фрактури.

Разпитайте внимателно за фрактури. Ранен DEXA за проследяване на костната плътност.

Ранно изследване на нивото на витамин Д (за предпочитане в късната зима при сезонните климати) и добавяне на витамин Д3, ако нивата са ниски.

Диетолог определя приема на калций и витамин Д.

В зависимост от нивото в кръвта, може да е необходимо добавяне на витамин Д. Изследвайте отново нивото на витамин Д след 3 месеца от терапията.

Полезни могат да бъдат физическите натоварвания.

Осигурете добър прием на калций в диетата, в противен случай могат да са необходими добавки.

Миоглобинурия.

(Урината изглежда с цвят на кока-кола, тъй като съдържа разпадни продукти на мускулни белтъци. Това трябва да се изследва в болнична лаборатория.)

Питайте за променен цвят на урината след физическо натоварване – изследване на урина.

Избягвайте прекомерно физическо натоварване или интензивни упражнения като бягане надолу по наклон.

Важен е добрият прием на течности. Ако продължава, са необходими изследвания за камъни в бъбреците.





5 РЕХАБИЛИТАЦИЯ – физиотерапия и трудова терапия



Хората с ДМД имат нужда от достъп до различни видове рехабилитация през живота си. По-голямата част от нея се осигурява от физиотерапевти и ерготерапевти, но може и други хора да помагат, включително специалисти по рехабилитация, по ортези, снабдителни на инвалидни колички и други съоръжения. Може да са необходими грижите на ортопедични хирурзи.

Основна част от рехабилитационните грижи са грижите за разтегливостта на мускулите и ставните контрактури.

Целта на разтягането (стречинга) е да се запази функцията и да се поддържа удобно състояние. Програмата за разтягане ще се проследява от физиотерапевт, но трябва да е част от ежедневието на семейството.

Има много фактори при ДМД, които допринасят за склонността на ставите да се стягат или да правят „контрактури“. Те включват по-малката еластичност на мускула поради ограниченото му използване и позиция или поради нарушен баланс на мускулите около определена става (единият е по-силен от другия). Важно е поддържането на добър обем на движение и симетрия в различните стави. Това помага да се поддържа най-добрата възможна функция, да се предотврати развитието на фиксирани деформитети и напрежение на кожата.

Илюстрация 5

Грижи за мускулната разтегливост и ставните контрактури

- Основното лице за контакт за лечение на контрактурите е вашият физиотерапевт. В идеалния случай специалистът физиотерапевт ще дава препоръки на всеки 4 месеца в допълнение на тези, на физиотерапевта по местоживеене. Разтягането (стречинга) трябва да се извършва 4-6 пъти всяка седмица и трябва да стане част от ежедневието.
- Ефективното разтягане против контрактурите може да изисква различни техники, които ще ви покаже вашият физиотерапевт, включително мощни средства за разтягане, шиниране и поддържане на позата.
- Важно е редовното разтягане в глезенните, коленните и тазобедрените стави. По-късно, става необходимо редовното разтягане в областта на ръцете, особено пръстите, китките, лактите и раменете. При индивидуалното изследване може да се установят и други области, изискващи разтягане.
- Нощните шини/ортези (глезенно-стъпални ортези или AFOs) могат да се използват за подпомагане контрола върху контрактурите в глезените.

Те трябва да бъдат подходящо изработени, а не купени направо. След загуба на способността за ходене е възможно да се предпочетат и шини за през деня, но тези шини не се препоръчват за момчета, които все още ходят.

- По-дългите шини за краката (коляно-глезен-стъпални ортези или KAFOs) могат да са полезни около стадия, когато ходенето става много трудно или невъзможно. Тези ортези могат да са полезни за да подпомогнат контрола върху намалената разтегливост на ставите за да удължат ходенето и забавят развитието на сколиозата.
- След като ходенето стане невъзможно се препоръчват програми за подпомагане на стоежа (в рамка за стоеж или акумулаторна количка със стендер).
- Шиниране на ръцете по време на почивка е подходящо при индивиди с изкривяване в областта на пръстите.
- В някои случаи се препоръчва хирургична операция с цел да се удължи периода на ходене. Все пак, този подход трябва да е строго индивидуален. Повече информация за различните възможности е налице в основния документ.

ИНВАЛИДНИ КОЛИЧКИ, СЪОРЪЖЕНИЯ ЗА СЕДЕЖ И ДРУГИ

- **В ранния стадий, когато ходенето е възможно, могат да се използват скутери и колички за дълги разстояния за запазване на силата.** Когато Вашият син започне да използва инвалидната количка за по-дълги периоди, става още по-важно да се осигури правилна поза и обикновено е необходимо пригаждане на инвалидния стол.
- При задълбочаване на трудностите при ходене се препоръчва възможно по-рано да се осигури акумулаторна количка. В идеалния случай, акумулаторната количка трябва да се адаптира за по-добър комфорт, поза и симетрия. Някои експерти препоръчват и осигуряване на стоеж, ако е възможно.

- С времето, силата на ръцете също става проблем. Физиотерапевтите и ерготерапевтите биха могли да препоръчат помощни средства за да се поддържа независимостта. Най-добре е да се мисли предварително за вида на съоръженията, които най-добре ще подпомогнат независимостта и активността и да се планира бъдещето, за да сме подготвени навреме.
- В късния стадий, когато ходенето все още е възможно и в стадия, когато не е възможно могат да са необходими допълнителни съоръжения за хранене, пиене на течности, обръщане в леглото и къпане.



Илюстрация 6

Лечение на болката

Важно е да се питат момчетата/младите мъже с ДМД дали болката е проблем, така че да се лекува правилно. За съжаление, в момента се знае много малко за болката при ДМД. Необходими са повече проучвания. Ако синът Ви изпитва болка, необходимо е да говорите с Вашия лекар и да обясните за този проблем.

- **За ефективното лечение на болката е необходимо да се установи защо има болка, така че лекарите да могат да помогнат.**
- Голяма част от болката се дължи на проблеми с позата и трудности да се поддържа удобство, подпомага се с **осигуряване на подходящи и индивидуализирани ортези, правилен седеж, легнало положение и подвижност, а също и стандартно лечение на болка с лекарства** (напр. мускулни релаксанти, противовъзпали-

телни медикаменти). Може да се обсъди включването и на други медикаменти (напр. стероиди и нестероидни противовъзпалителни средства [НСПВС]), необходимо е да се вземат предвид и странични прояви, особено които могат да засегнат сърдечната и дихателната функция.

- **В редки случаи може да се препоръча ортопедична корекция** за болка, която не може да се повлияе по друг начин, но която може да се повлияе от оперативна корекция. Болката в гърба, особено при хора приемащи стероиди, означава, че лекарите трябва внимателно да проверят за **фрактури на прешлени, които отговарят добре на лечение с бисфосфонати.**



6 ОРТОПЕДИЧНИ ГРИЖИ – помощ при проблеми на костите и ставите

Хората с ДМД, които не се лекуват със стероиди имат 90% риск да развият прогресивна сколиоза (изкривяване на гръбнака настрани, което се влошава с времето). Ежедневният прием на стероиди е показал, че намалява риска от сколиоза или поне отсрочва появата ѝ.

Активното намаляване на риска от сколиоза изисква:

Проследяване:

- **Грижите за гръбнака включват проследяване за сколиоза. Това става с клинично наблюдение по време на фазата, когато момчето ходи** и с рентгенография, само ако се забележи сколиоза. През фазата, в която момчето/младият мъж вече не ходи, клиничното изследване за сколиоза е много важно при всеки клиничен преглед.
- **Рентгенография на гръбнака трябва да се извърши първоначално около периода, когато се започне да се използва инвалидна количка.** Необходими са специални рентгенографии в два образа на целия гръбнак. Последващите рентгенографии трябва да се извършват поне веднъж годишно, ако е налице проблем. Ако се извършват по-рядко, възможно е да се пропусне влошаване на сколиозата. След като спре растежа, рентгенографиите са необходими само, ако е налице клинична промяна.

Профилактика (предпазни мерки)

- **Внимание за позата през цялото време:** предпазване от асиметрични контрактури при момчета, които все още вървят, подходяща система за седеж в инвалидната количка с подкрепа за гръбначната и тазовата симетрия и разтягането на гръбнака. Корсетите за гръбнака са неподходящи за забавянето на хирургията на гръбнака, но могат да се използват, ако операция не може да бъде извършена или не се вземе решение за тава.

ВАЖНИ ФАКТИ:

1. Момчетата и младите мъже с ДМД имат слаби кости, особено ако приемат стероиди.
2. Важно е за Вашия син да има достатъчно количество калций и витамин Д, за да се подпомогне здравината на костите.
3. Лекарят трябва да наблюдава гръбнака на сина Ви внимателно след като спре да ходи, особено докато все още расте, тъй като сколиозата може да се промени бързо.
4. Ключ към успешната хирургия на гръбнака, ако е необходима, е наличието на опитен хирург и специално внимание за дихателните мускули и сърцето.
5. Ако синът Ви има болка в гръбнака, трябва да посетите лекар.

Лечение

- **Операция със задна спинална фузия** се препоръчва ако степента на изкривяването (известно като ъгъл на Коб) е по-голямо от 20° при момчета, които не са спрели да растат и които не приемат стероиди. Целта на операцията е да се запази възможно най-добрата позиция за комфорт и функциониране. Когато момчетата приемат стероиди, има по-малко риск от влошаване и решението да се премине към операция може да се отложи докато ъгълът на Коб стане по-голям от 40°.
- Важно е да се обсъди с Вашия хирург какъв тип операция е необходима и да споделите всички ваши притеснения.

Лечение на проблеми с костната плътност

- Доброто състояние на костната плътност е важно и в периода на ходене и когато се загуби способността за ходене при ДМД. Момчетата с ДМД във всички възрасти имат слаби кости, особено ако приемат стероиди. Те имат по-ниска костна плътност и имат повишен риск от фрактури (счупване на костите) в сравнение с общата популация.

Лечение на фрактури на дългите кости

- Счупването на крака може да е значителна заплаха за продължаване на способността за ходене. Ето защо, трябва да се обмисли лечение с операция за да се помогне на момчето с ДМД отново да стъпи на краката си възможно най-бързо. Ако е налице фрактура, непременно съобщете за това на Вашия физиотерапевт.
- Ако момче, което все още ходи счупи крака си, необходима е вътрешна фиксация (това е операция за стабилизиране на счупването възможно най-бързо за да се възстанови ходенето) и за да има най-добър шанс да продължи да ходи.
- При момчета, които повече не ходят, счупеният крак може да се лекува с шиниране или гипсиране, като се вземе предвид функционалното положение на крайника и възможното развитие на контрактури..

Здравето на костите

- Стероидното лечение е известно, че увеличава риска от ниска костна плътност и също е свързано с риск от счупване на гръбначните прешлени. Фрактурите на прешлените обикновено не се наблюдават при момчета, които не приемат стероиди. Може да е необходимо да се прецени костната плътност с кръвни тестове и рентгенографии. (вж. Илюстрация 7). Това е област, в която са необходими допълнителни проучвания за да се определят параметрите на най-добрата практика.

Илюстрация 7

Здравето на костите

ПРЕДРАЗПОЛАГАЩИ ФАКТОРИ ЗА ЛОШО СЪСТОЯНИЕ НА КОСТИТЕ СА:

- Намалена подвижност
- Мускулна слабост
- Стероидна терапия

ВЪЗМОЖНО ЛЕЧЕНИЕ:

- Витамин Д – необходимо е, ако има истински дефицит, добавянето му трябва да влезе в съображение при деца.
- Калций- най-добре е да се приема чрез храната, но трябва да се прецени добавянето му, ако храненето е неадекватно със съвет от диетолог.
- Бисфосфонати- препоръчват се интравенозно при фрактури на прешлени.

7 ДИХАТЕЛНИ ГРИЖИ – грижи за дихателните мускули

Обикновено момчетата нямат проблем с дишането или откашлянето докато все още ходят. Тъй като дихателните мускули се засягат, при напредване на възрастта и се увеличава риска от дихателни инфекции, често дължащи се на неефективно откашляне. По-късно се появяват проблеми с дишането по време на сън. Когато са по-възрастни, те могат да изискват помощ за дишането също и през деня. Тъй като това е постепенна прогресия, възможно е да се помогне планирано и активно при подходящо проследяване, профилактика и лечение. Екипът трябва да включва лекар и терапевт с опит за подпомагане с неинвазивна вентилация и свързани с това техники за повишаване на количеството въздух, което навлиза в белите дробове (белодробно обемно възстановяване), и мануално и механично асистирано откашляне.



ВАЖНИ ФАКТИ:

1. Пазете копие от последните изследвания на дишането на сина Ви, за да ги покажете на лекаря, който се грижи за него.
2. На Вашият син никога не трябва да се дават инхалационни анестетици или медикамента сукцинилхолин.
3. Преди операция трябва да се изследват функциите на белият дроб на сина Ви. Добре е да се открият скрити проблеми за да се лекуват подходящо.
4. При белодробна инфекция Вашият син ще има нужда от помощ за откашлянето и антибиотици.
5. Трябва да се проследява за признаци на хиповентилация и слаба кашлица и да се съобщават на медицинските лица за да се започне лечение.
6. Ако спадне нивото на кислорода на сина Ви, когато е болен или с травма, докторът трябва да е много внимателен като му подава кислород, тъй като това може да предизвика състояние, при което собствените му команди за дишане са нарушени.



Проследяване

- Докато момчето с ДМД все още ходи, е необходимо минимално изследване на белодробните функции (като изследване на форсиран витален капацитет [ФВК] поне веднъж годишно), това запознава момчето с апаратурата и с екипа за преценка на най-добрата му дихателна функция.
- **Основната преценка на дихателните функции става след загуба на способността за самостоятелно ходене** и трябва да включва изследване на ФВК и пиковия поток на откашляне. Полезни са и други изследвания като нивата на кислорода по време на сън и това трябва да се извършва периодично. Честотата на изследванията ще зависи от стадия на състоянието, но ФВК трябва да се изследва **най-малко на всеки три месеца**.

Много е важно да се следи за признаци , които могат да подсказват, че синът Ви може да има проблеми с дишането с увеличаване на възрастта. Ако мислите, че са на лице които и да е от тези признаци, трябва да ги съобщите на Вашия лекар. Свържете с

Вашия лекар, ако Вашият син:

- Има продължително заболяване при видимо лека инфекция на горните дихателни пътища. Например, възстановяването след обикновени настинки е бавно, настинките прерастват към задръжка на секрети и бронхит, което често изисква антибиотична терапия;
- е по-уморен от обикновено;
- не му достига въздух, изглежда като че ли не може да си поеме въздух или изпитва трудности да довърши изреченията си;
- има главоболие през цялото време или сутрин;
- често е сънлив без причина;
- има проблеми да заспи, събужда се често, има проблеми да се събуди или има нощни кошмари;
- събужда се като се опитва да си поеме въздух или казва, че чувства сърцето си да прескача;
- има проблеми с вниманието.

Превенция на проблемите

- Препоръчва се **имунизация** с ваксина срещу пневмония за лица на две или повече години, която може да има нужда да се повтаря според имунизационния календар на страната. Препоръчва се ежегодна имунизация с **противогрипна ваксина**. И двете могат да се правят при индивиди на стероиди, въпреки, че имунния отговор на ваксинацията може да бъде намален при тези индивиди. **Съвременна и подробна информация върху показанията за имунизация, противопоказания и календар може да се получи от различни национални източници** – вижте раздела „източници“ накрая на този документ. **Важно е да се следи политиката за ваксинации, тъй като тя може да се променя регулярно според нови заплахи**, като появата на H1N1 грипа през 2009.
- Ако се появи инфекция на дихателните пътища, в допълнение към мануалното и механично асистирано откашляне, **трябва да се прилагат и антибиотици**.

Лечение (това изисква специализирана експертност)

- **Лечението** е в зависимост от фазата на заболяването. Първо, може да е полезно да се увеличи количеството въздух, което навлиза в белите дробове чрез дълбоко дишане (белодробни техники за вдишване). **С прогресирането на ДМД, откашлянето ще стане по-малко ефективно**, и могат да са необходими методи за подобряване на това състояние като техники за ръчно и подпомогнато/асистирано откашляне. С времето, ще стане необходима подкрепа за дишането през нощта, а по-късно и през деня (неинвазивно нощно/дневно подпомагане на дишането) тъй като се развиват симптоми, описани в съответната секция. **Подпомагане на дишането чрез използване на неинвазивна вентилация е много важен начин за поддържане на здравето. Вентилация може**

също така да бъде осъществявана и чрез хирургично поставяне на тръба в областта на гърлото (трахеостомна тръба) в зависимост от местната практика (това е известно като инвазивно подпомагане на дишането). Всички тези интервенции могат да помогнат за здравето на хората и да се избегнат остри заболявания.

- Необходимо е особено внимание върху дишането около периода на планова операция (вж. Раздел 11 занимаващ се с дихателните аспекти при операция).

Илюстрация 8

ВАЖНО - ВНИМАНИЕ

- В късните стадии на заболяването кислородната терапия трябва да се прилага внимателно.
- Кислородотерапията привидно повишава налягането на кислород в кръвта, но може да маскира подлежащата причина, като колабиран бял дроб или затруднено дишане..
- Кислородотерапията може да намали стимула за дишане и да доведе до задръжка на въглероден двуокис.
- Възможно е да са необходими мануално и апаратно-асистирано откашляне, както и неинвазивна вентилация. **Използването на кислородотерапия в такива случаи не се препоръчва и може да бъде опасно.**
- Ако се прилага кислород, в случаите, когато се налага, това следва да се извършва с внимателно мониториране на кръвните газове и подпомагане на дишането.

8 СЪРДЕЧНИ ГРИЖИ – ГРИЖИ ЗА СЪРЦЕТО

Целта на сърдечните грижи при ДМД е ранното откриване и лечение при влошаване на сърдечните функции (обикновено кардиомиопатия – засягане на сърдечния мускул, или ритъмни проблеми, водещи например до сърцебиене), което обикновено съпътства общата прогресия на заболяването. Тъй като това често се случва скрито (т.е. без развитие на значителни оплаквания), необходимо е да се търси за да се лекува съответно. Ключовите фактори от значение за сърдечните грижи са проследяване и активно лечение. Добре е да сте сигурни, че има кардиолог в екипа, който се грижи за Вашия син.

ВАЖНИ ФАКТИ:

1. При сина Ви трябва да се правят регулярни изследвания на сърцето от момента на диагностицирането.
2. При ДМД сърцето може да е увредено преди още да се появят оплаквания.
3. Това означава, че при сина Ви може да се наложи лечение дори и ако няма оплаквания от сърцето.
4. Добре е да се знае за скритите проблеми за да се лекуват адекватно.
5. Пазете копие от последните изследвания на сърцето при сина Ви за да ги покажете на всеки лекар, който го преглежда.

Проследяване

- **Базисна оценка** на сърдечните функции трябва да се извърши **при потвърждаване на диагнозата или най-късно до 6 годишна възраст**. Минималните изследвания трябва да включват **електрокардиография (ЕКГ) и ехокардиография**.
- Изследване на сърдечните функции трябва да се прави поне веднъж на две години до десет годишна възраст. Ранни пълни изследвания на сърдечните функции трябва да започнат приблизително на десет годишна възраст или по-рано при наличие на сърдечни оплаквания или прояви. Ако неинвазивните сърдечни изследвания покажат промени е необходимо внимателно проследяване, поне на всеки шест месеца, а така също и да се започне лечение с медикамент.

Лечение

- **Като лечение на първа линия трябва да се имат предвид ангиотензин конвертиращите ензимни (АСЕ) инхибитори**. Подходящи са също и други медикаменти като бета-блокери и диуретиците, които се дават според публикуваните препоръки за лечение на сърдечна недостатъчност. Налице са някои данни от клинични проучвания в подкрепа на **профилактично лечение на кардиомиопатията с АСЕ инхибитори преди изязване на признаци за сърдечно засягане**. Необходими са допълнителни проучвания за да се дадат категорични препоръки в тази насока.
- **Промените в сърдечния ритъм трябва внимателно да бъдат изследвани и лекувани**. Ускоряеният сърдечен ритъм е често



безвредна проява при ДМД, но може да се наблюдава също и при сърдечни проблеми. Ако е новопоявила се проява, трябва да се изследва.

- При индивиди, **които са на стероиди, трябва да се обръща допълнително внимание на сърдечно-съдовата система**, особено проследяване за хипертензия (**високо кръвно налягане**). Може да се наложи промяна в дозата на стероида или да се добави допълнителен медикамент (вж. Таблица 1).

9 ГАСТРОИНТЕСТИНАЛНИ ГРИЖИ – хранене, гълтане и други гастроинтести- нални прояви

В различни етапи от заболяването може да е необходим достъп до следните специалисти: диетолог или специалист по храненето, логопед или терапевт за говора/преглъщането и гастроентеролог.

ПОДХОДЯЩО ХРАНЕНЕ

- **От момента на диагностицирането и през целия живот е особено важно да се мисли предварително за добрия хранителен режим за да се предотврати както недохранване, така и наднормено тегло.** Важно е теглото за възрастта или индекс на телесната маса (ИТМ) за възрастта да се поддържат между 10-я и 85-я перцентил, както е според националните карти за перцентил. Да се осигури добре балансирана диета с пълно разнообразие на видове храни. Информация за цялото семейство за хранене с добре балансирана диета може да се намери от национални източници.
- Момчетата трябва да бъдат регулярно проследявани за тегло и височина (което може да се изчисли според размерите на ръцете при момчета, които не ходят). Някои причини за да се насочи момчето към специалист по хранене/диетолог са наднормено или поднормено тегло, ако има необяснима загуба или натрупване на тегло или слабо наддаване на тегло, ако се планира сериозна операция, ако има хроничен запек и/или има проблеми с преглъщането (дисфагия). Насочване трябва да се направи и при диагностицирането и при започване на лечение със стероиди. Диетата трябва да се преценява и за калории, белтъци, течности, калций, витамин

Д и други хранителни вещества.

- **Препоръчва се при хора с ДМД ежедневно да приемат мултивитамин с витамин Д и минерали.**
- Ако има загуба на тегло е важно да се изследва за проблеми с преглъщането. Все пак, трябва да отбележим че и усложнения в други системи, като сърдечна и дихателна, може да допринесат за загубата на тегло. Ако има необяснима загуба на тегло, може да е необходимо да се изследват и други области.

ВАЖНИ ФАКТИ:

1. Височината и теглото при сина Ви трябва да се изследват при всяко посещение при лекаря.
2. Важно е при Вашия син да има добре балансирана диета, особено включваща подходящо количество калций и витамин Д.
3. Специалистите по хранене и диетолозите са важни членове на екипа, грижещ се за Вашия син, те могат да проверят диетата при сина Ви и да му помогнат да се храни по-добре.
4. Вашият син трябва да се изследва, ако има проблеми с преглъщането.
5. Поставяне на гастростомна тръбичка е вариант, освен тези, които вече сте опитали за поддържане на теглото му.

ГРИЖИ ЗА ПРЕГЛЪЩАНЕТО

В късните стадии слабостта на мускулите на гърлото могат да доведат до проблеми с преглъщането (дисфагия), което още повече изисква внимание върху храненето. Това често става много постепенно, което го прави трудно да се забележи.

- **Необходимо е клинично и рентгенологично изследване на преглъщането, когато има клинични признаци за аспирация (попадане на храна в трахеята)** и влошено движение на гълтателните мускули (течността изглежда че засяда в гърлото). Подобни признаци включват необяснима загуба на тегло от 10% или повече или недостатъчно наддаване на тегло при подрастващи, удължено време за хранене (>30 минути) или умора, излизане на слюнка, кашляне или задавяне по време на хранене.
- Други признаци за гълтателни проблеми изискващи преценка могат да са **пневмония, причинена от навлизане на течност в белите дробове (аспирационна пневмония)**, необяснимо снижаване на белодробните функции или температура с неизвестна причина.
- В случай на проблеми с преглъщането е необходимо да се **ангажира логопед, който да определи индивидуален план за лечение**. Целта е да се запази добра функция на преглъщането.
- Поставяне на стомашна сонда се препоръчва, когато усилията за поддържане на тегло и прием на течности през устата не са достатъчно ползотворни. Внимателно трябва да се обсъдят потенциалните рискове и ползи от процедурата. Може да се постави гастростома чрез ендоскопска или отворена хирургия, като се вземат пред вид анестезиологичните аспекти и личните и на семейството предпочитания. Една навреме поставена хранителна тръбичка може да намали много от напрежението в опитите да се яде достатъчно. Ако гълтателните мускули са добре, поставянето на хранителна тръбичка не означава, че не можете да ядете храната, която искате – само, че не е нужно да разчитате на самото хранене за набавяне на калории и други хранителни вещества от които имате нужда, така че можете да се наслаждавате повече на храната.

ДРУГИ ОБЛАСТИ НА ГАСТРОИНТЕСТИНАЛНИТЕ ГРИЖИ

Запекът и гастроезофагеалният рефлукс (който причинява чувство на „изгаряне“ в областта зад гръдната кост) са двете най-чести състояния, наблюдавани при ДМД. Запекът обикновено се проявява в по-късна възраст и след операция. С увеличаване на възрастта, се съобщават и други усложнения като стомашно и чревно подуване, свързано с преглъщане на въздух при използване на апарат за дишане.

- Полезни могат да са **лаксативите** и други лекарства. Важно е да има достатъчно прием на течности. Увеличаване на влакнестите храни може да влоши оплакванията, особено ако не се увеличат течностите.
- **Рефлуксът** обикновено се лекува със съответните медикаменти. Антиациди често се препоръчват на деца на стероидна терапия или бисфосфонати за избягване на усложнения.
- **Важна е хигиената на устната кухина** и въпреки че тя не е включена в публикувания Международен консенсус върху грижите и лечението при ДМД, TREAT-NMD са разработили експертни препоръки за хигиената на устната кухина, както е описано в Илюстрация 9.





Илюстрация 9

Препоръки за устната кухина

- Момчетата с ДМД трябва да посещават стоматолог с разширен опит и детайлни познания за заболяването, за предпочитане в централизирана или специализирана клиника. Целта на денталния лекар ще бъде да се бори за висококачествени грижи, здраве на устната кухина и добро състояние и да служи като източник за семействата и личния дентален лекар на момчето по местоживееене. Този дентален лекар трябва да е наясно със специфичните различия в денталното и скелетното развитие при момчетата с ДМД и да си съдейства с добре информиран и опитен ортодонт.

- Грижите за устната кухина и зъбите трябва да се основава на профилактични мерки за поддържане на добра устна и дентална хигиена.
- Индивидуално адаптираните помощни средства и технически приспособления за хигиена на устната кухина са особено важни, когато започне да намалява мускулната сила на ръцете, раменете и шията.

10 ПСИХОСОЦИАЛНИ ГРИЖИ – грижи за поведението и обучението

Хората с ДМД могат да имат повишен риск от психосоциални затруднения, като проблеми с поведението и обучението. Медицинските грижи не са пълни без подкрепа за психосоциалното благополучие. Затрудненията в социалното функциониране могат да се дължат на някои предизвикателства в определени умения като измерване с останалите, оценка на социални ситуации, социално отблъскване и намален достъп до социални дейности. За много родители стресът, причинен от психосоциалните проблеми на детето и трудностите те да бъдат разбрани и правилно повлияни, надхвърля стреса свързан с психичните аспекти на заболяването.

Ако мислите, че Вашето дете има притеснения за състоянието си, едно открито и благоразположено отношение и отговори на неговите въ-

проси може да предотврати появата на по-нататъшни проблеми. Момчетата с ДМД често разбират повече за своето състояние отколкото си мислят техните родители. Важно е да се отговаря на въпросите открито, но се съобразявайте с възрастта при отговорите си и отговаряйте само на това което сте попитани. Това може да бъде много трудно, но екипа във Вашата клиника може да Ви предложи помощ и напътствия за това какво е било подходящо при други семейства, както и пациентски групи.

Не всеки с ДМД ще има психосоциални проблеми, но семействата трябва да внимават за:

- Трудности в езиковото развитие, разбирането и краткосрочната памет;
- Обучителни проблеми;
- Трудности в социалните взаимоотношения и/или създаване на приятелства (напр. социална незрялост, лоши социални умения, отхвърляне или изолация от връстниците);
- Тревожност/притеснения;
- Често спорене и внезапни раздразнения;
- Също така е повишен риска от поведенчески и нарушения в развитието, включващи заболявания от аутистичния спектър, синдромът на дефицит на вниманието/хиперактивно поведение (ADHD), и obsесивно-компулсивно разстройство (OCD);
- Възможни са проблеми и с емоционалното приспособяване и депресия. Тревожността също може да е проблем и може да се влоши от дефицит на умствената гъвкавост и (напр. твърде ригиден процес на мислене, адаптивност);
- Това може да доведе и до опозиционно/оспорващо поведение и избухливост;

ВАЖНИ ФАКТИ:

1. Важно е психосоциалното здраве на Вашият син и Вашето семейство.
2. Вашият син може да има повишен риск от психосоциални проблеми.
3. При Вас и Вашето семейство има рискове от някои проблеми като депресия.
4. Най-добрият начин да се справите с психосоциални проблеми е да ги установите рано и да започнете лечение.
5. Правилното използване на езика може да е проблем, както и проблемите в училище. Тези прояви често се наблюдават при ДМД и може да се помогне с подходяща оценка и подход.
6. Обучителните проблеми при ДМД не са прогресиращи и повечето момчета навакват, когато получат добра помощ

- В допълнение, повишената честота на депресия сред родители на деца с ДМД подчертава нуждата от преценка и подкрепа на цялото семейство;

Психосоциалните грижи трябва да наблягат силно върху превенцията на проблемите и ранна интервенция, тъй като това ще подобри потенциалния резултат. Най-общо, психосоциалните проблеми трябва да се третират със същите ефективни и основани на доказателства интервенции, както в общата популация. Това означава да се търси помощ, ако мислите че има проблеми в тази област.

Илюстрация 10

Говорна и езикова терапия - детайлите:

- Налице е добре документиран модел **на говорен и езиков дефицит при някои деца с ДМД**, включващ проблеми с езиковото развитие, карткосрочната вербана памет, с произнасянето на фонемите, както и променено IQ и специфични обучителни нарушения. Те не засягат всички деца с ДМД, но трябва да се внимава за тях и да се помага, ако са налице.
- Забавянето в придобиването на ранните езикови способности е често при момчетата с ДМД в сравнение с деца на същата възраст. Разликите в придобиване на езикови умения и тяхното подобряване могат да се наблюдават през цялото детство. Важно е този проблем да се търси и да се третира. **Преценете и третирайте забавянето в речевото развитие и проблемите в езиковото развитие.**
- **Необходимо е насочване към логопед за преценка на речта и езика и при необходимост за лечение**, ако се подозират проблеми в тази област.
- **Упражненията за мускулите свързани с говора и помощ при артикулацията** са подходящи и необходими както за малки момчета с ДМД с трудности в тази област, така и за по-възрастни индивиди с влошена устна мускулна сила и/или нарушена говорна разбираемост.



- За по-големи индивиди са подходящи **компенсаторни стратегии, гласови упражнения и усилване на речта**, ако стане трудно да се разбира човека с ДМД, поради проблеми с дихателното подпомагане на речта и интензитета на гласа. Система, конвертираща писмен текст в реч, (VOCA) може да бъде полезна във всяка възраст, ако е нарушено изказването на речта.

Оценка

Въпреки че нуждите на всяко дете ще варират, важни моменти за оценка включват периода на диагностицирането (за някои оценки може да е подходящ прозорец от 6-12 месеца за да се позволи приспособяване след диагностицирането), преди започване на училище и след промяна във функционирането. Въпреки, че не всяка клиника ще има пряк достъп до всички преценки и интервенции описани по-горе, тези препоръки могат да служат като ръководство за запълване на празнини в клиничния екип и за насочване към специалист, където е необходимо.

- Трябва да се оценят областите на емоционално приспособяване и справяне, обучението в зависимост от възрастта, речевото и говорното развитие, възможното наличие на нарушения от аутистичния спектър и социалната подкрепа. (Социалният работник може да помогне да се потърсят финансови източници, за развитие на социални мрежи за подкрепа или да осигури ако е необходимо подкрепа за менталното здраве на семейството).
- Психосоциалното благополучие при индивида с ДМД, родителите, братята и сестрите, трябва да е рутинна част от грижите при ДМД.



Интервенции

Грижи и интервенции за подкрепа

- Ключовата фигура тук може да бъде **координатор по грижите**: те могат да служат като контактни лица за семействата и да се превърнат в доверен човек. Той/тя би трябвало да има достатъчно знания и опит в невромускулните заболявания, за да може да посрещне нуждите на семейството от информираност.
- **Активната интервенция е важна, за да се помогне да се избегнат социалните проблеми и социалната изолация**, които могат да се проявят в контекста на ДМД. Някои примери за подходящи интервенции включват повишена разпознаваемост и образование за заболяването в училище и сред връстниците, осигуряване на участие в подходящи спортове и лагери, осигуряване на служебни кучета и контакти с други хора чрез интернет и други дейности.

Трябва да се изработи специален индивидуализиран план на обучение, който да посрещне евентуалните обучителни проблеми и да видоизмени дейностите, които иначе биха били вредни за мускулите на детето (напр. физическо обучение), намалена енергия/умора (напр. изминаване на дълги разстояния от/до обета), сигурност (напр. дейности на игралната площадка), и съображения за достъпност.

- Важно е да се информира напълно училището за ДМД. Споделете с тях цялата информация, която имате и разберете кой е човекът там, който подпомага децата с допълнителни нужди. Необходим е активен подход, за да се подсигури на детето с ДМД достъп до пълния обем на обучение, от който има нужда за да развие добри социални взаимоотношения и да се подготви за по-нататъшно обучение и заетост. Така, че училището трябва да е на неговата страна!
- **Необходимо е да се окуражава независимостта и участието във вземането на решения** (особено по отношение на медицинските грижи) и от особена важност е да се подпомага самостоятелността и независимостта. Това трябва да е част от планирана помощ за



прехода от грижите в детска възраст и за възрастните.

- **Подпомагането в развитието на социални и образователни умения** ще улесни намирането на работа и участието в нормалното ежедневие на възрастните. Момчетата с ДМД имат полза от подкрепа да постигат личните си цели.
- Ако е необходимо, подходящо е осигуряване на достъп до служби за палиативни грижи за облекчаване или предотвратяване на страданието и за подобряване на качеството на живот. В допълнение към грижите за болката (Илюстрация 6), екипът за палиативни грижи може също да окаже емоционална и духовна подкрепа, да подкрепи семействата в изясняване целите на грижите и във вземането на трудни медицински решения, да улесни взаимоотношенията между семейства и медицински екипи и да се обсъдят въпросите свързани с мъката и тежката загуба.

Психотерапия и медикаментозни интервенции

Съществуват няколко добре известни методи за подпомагане в различните области. Те включват обучение на родителите в опитите им да се справят с лошо отношение и конфликти, индивидуална или семейна терапия и поведенчески интервенции. Приложният поведенчески анализ може да помогне с определени видове поведение свързани с аутизъм.

Някои деца и възрастни могат да имат полза от предписване на медикаменти за подпомагане на емоционалните и поведенчески проблеми. Тези медикаменти могат да се използват със специално внимание и проследяване за депресия, агресия, OCD или ADHD, когато тези проблеми са специално диагностицирани от лекари специалисти.

11 ПРЕЦЕНКА ЗА ХИРУРГИЧНА ИНТЕРВЕНЦИЯ

Има различни ситуации свързани с ДМД (напр. мускулна биопсия, операция за ставни контрактури, операция на гръбнака или гастростомия) или несвързани (напр. остри хирургични състояния), където може да е необходима обща анестезия. Има определен брой въпроси свързани със състоянието, които трябва да се вземат предвид за планирането на безопасна операция.

- **Операцията трябва да се извърши в болница, където персоналът, ангажиран с операцията и грижите след това, е запознат с ДМД и желае да работи заедно за да е сигурно, че всичко върви гладко.** В допълнение, трябва да се обсъди и „стрес стероидно“ покритие по време на операция, за хората които приемат стероиди в къщи.

Анестетици и други фактори за безопасни оперативни грижи

Винаги има рискове от анестезия и специфични фактори при ДМД за безопасно даване на анестезия включващи обща венозна анестезия и избягване на специфични медикаменти.

- Важно е намаляването на загубата на кръв особено при големи операции като хирургия на гръбнака. В тази ситуация хирургът и анестезиологът могат да решат да използват специални техники за да помогнат за това.
- Пълните детайли могат да се намерят в основния документ.

ВАЖНИ ФАКТИ:

1. Винаги има рискове от анестезия, въпреки това специалната преценка при ДМД може да позволи по-безопасно подаване на анестезия, като например използването на обща венозна анестезия и абсолютното избягване на медикамента сукцинилхолин.
2. При планиране на хирургична интервенция е важно подходящото изследване на сърцето и белите дробове.
3. Уверете се, че всички лекари са точно информирани за ДМД и за всички интервенции (медикаменти), които приема Вашият син.





Сърдечни фактори

- **Преди обща анестезия трябва да се направят ехокардиография и електрокардиограма.** Те трябва да се направят също така и преди подтискане на съзнанието или местна анестезия, ако последното изследване е било преди повече от една година, или ако е имало абнормна ехокардиография в предхождащите 7-12 месеца.
 - За **локална анестезия, ехокардиография трябва да се направи**, ако е имало абнормен предходен резултат.
-

Дихателни фактори

- **Дори и ако някой с ДМД вече има проблеми с дихателните мускули, определени мерки могат да направят операцията по-безопасна**, въпреки че все още ще има повишен риск. Много е важно пре-оперативното изследване на дихателните функции в център, специализиран за деца с ДМД. Може да е необходимо пре-оперативно обучение в използването на неинвазивна вентилация и асистирано откашляне, както и специализирани интервенции.
- Физиотерапевтите трябва винаги да се ангажират, ако някой с ДМД има операция.
- Ключът към безопасната операция при ДМД е планирането, активната преценка и справяне с рисковете.

12 ПРЕЦЕНКА ЗА СПЕШНА ПОМОЩ

Ако имате нужда да отидете в болница поради спешна ситуация, има поредица от фактори, които трябва да се вземат предвид.

- Трябва ясно да се каже на приемащия екип за **диагнозата ДМД, настоящото лечение, наличие на дихателни или сърдечни усложнения и за хората, оказващи ключовите медицински грижи.**
- Тъй като много от здравните специалисти не са наясно с потенциалните стратегии за лечение при ДМД, **трябва да се обяснят също и съвременните очаквания за преживяемост и очаквано добро качество на живот.**

ВАЖНИ ФАКТИ:

1. Вие вероятно знаете повече за ДМД от лекарите в Спешна помощ.
2. Уведомете доктора или здравния екип, че синът Ви приема стероиди.
3. Ако синът Ви има счупена кост, настоявайте да разговарят с Вашия лекар или физиотерапевт.
4. Ако можете, донесете копия от последните изследвания на Вашия син, като ФВК и ФИ на лява камера.
5. Ако спадне нивото на кислорода при сина Ви, лекарят трябва да е много внимателен с подаването на кислород или седиращ медикамент.

Стероиди

Трябва ясно да се обясни хроничното стероидно лечение. Кажете на екипа от колко време синът Ви приема стероиди и ако е пропуснал доза. Важно е също да кажете на лекарите, ако синът Ви е приемал стероиди в миналото.

- Стероидите могат да намалят отговора на стрес, така че може да е необходимо да се дадат допълнително стероиди, ако някой на хронично стероидно лечение не се чувства добре.
- Стероидите могат да увеличат риска от разязвяване на стомаха.
- Рядко могат остро да се развият други усложнения.

Счупени кости

Момчетата с ДМД имат риск от счупване на костите, а счупването на кост на крака означава, че ще е трудно да ходи отново, ако ходенето е вече затруднено. Кажете на физиотерапевта и останалия екип, ако има фрактура, така че ако е необходимо да разговарят с хирург.

- **Операцията често е по-добрата възможност** за счупен крак отколкото гипсът, ако някой все още ходи.
- **Много е важно заангажирането на физиотерапевт** за да е сигурно, че момчето ще се изправи на крака, колкото е възможно по-бързо.
- Ако счупената кост е някой от прешлените (костите на гърба) с много болка в гърба, може да е необходимо ангажирането на лекар за костите или ендокринолог за да се назначи правилното лечение (вж. Раздел 6)



Проблеми с дишането

Опитайте се да си отбелязвате или да помните какви са били последните тестове за дишането (**напр. форсиран витален капацитет, ФВК**). Тази информация може да е важна за лекарите изследващи Вашия син, ако има внезапно влошаване.

Основните рискове от дихателни проблеми идват, когато ФВК и силата на откашляне са намалени:

- Може да е необходима помощ за прочистване на гърдите;
- Може да бъде важно да се подпомогне откашлянето;
- Може да са необходими антибиотици;
- Понякога може да е необходимо да се подпомогне дишането с апарат;
- Рискът за дихателните мускули, нуждаещи се допълнително от подпомагане по време на инфекция, може да е голям при наличие на гранична дихателна функция. Важно е внимателното използване на опиатни и други седирателни медикаменти, както и внимателното използване на кислород без апаратно подпомагане на дишането поради риска от покачване на въглеродния двуокис при хора с

намалена сила на дихателните мускули;

- Ако вече се използва нощна вентилация, достъпът до апарат за дишане е важен при всяко остро състояние или интервенция. За тези, които вече се обдишват, възможно най-бързо трябва да се заангажира екипа за дихателна помощ.

Ако имате апарат за дишане (или подобно съоръжение) добре е да го донесете със себе си в болницата.

Сърдечни функции

Опитайте се да си отбелязвате или да помните какви са били последните тестове за сърдечните функции (**напр. фракция на изтласкване на лява камера, LVEF**) и на какво лечение за сърцето е Вашият син, ако има такова и кой кардиолог го наблюдава. Това ще помогне на лекарите от Спешна помощ да решат дали проблемите пред които са изправени се дължат на проблеми със сърцето.

- Важно е осъзнаването **на риска от проблеми със сърдечния ритъм и кардиомиопатия.**

Рисковете при анестезия (вж. Раздел 11) трябва да се вземат предвид през цялото време, ако е необходима операция или седация.

СЪКРАЩЕНИЯ

ACE	Ангиотензин конвертиращ ензим (ACE инхибиторите се използват за контрол на сърдечните проблеми и високо кръвно налягане)	ФВК	Форсиран витален капацитет (тест за силата на дишанните мускули)
ADHD	Синдром на дефицит на вниманието/хиперактивно поведение	кг	килограм
АЛАТ	Аланин аминотрансфераза	л	литър
АСАТ	Аспартат аминотрансфераза	ФИ на лява камера	Фракция на изтласкване на лява камера (един от основните тестове за сърдечна функция)
АН	Артериално налягане	мг	милиграм
CDC	Център за Контрол и Превенция на Болести (най-голямата обществена здравна институция в САЩ)	нмол	наномол
КК	Креатин киназа (ензим, който се установява във високи стойности в кръвта при ДМД и други форми на мускулна дистрофия)	НСПВС	Нестероидни противовъзпалителни средства (използват се за лечение на болка, най-честите са ибупрофен, диклофенак и напроксен)
DEXA	Рентгенова абсорбциометрия (тест за изследване силата на костите) – също се съкращава като DXA	OCD	Обсесивно-компулсивно разстройство
ДМД	Мускулна дистрофия тип Дюшен	ТБК	туберкулоза
ЕКГ	Електрокардиография (основен тест за изследване на сърдечния ритъм)	VOCA	Система, конвертираща писмен текст в реч

СПИСЪК НА НЯКОИ ТЕРМИНИ

Етиология

причина

Предна гръбначна фузия

начин за корекция на сколиозата чрез преден достъп

Аспирационна пневмония

пневмония, причинена от дразнене или бактерии от стомашното съдържимо, което навлиза в белите дробове, поради нарушено преглъщане

Ателектази

състояние, при което белите дробове не са изцяло напълнени с въздух

Базисно

начална точка за сравняване с други изследвания

ВіРАР

vi - двупосочно; РАР – позитивно налягане на въздуха. Използва се за поддържане разгръщането на белия дроб.

Индекс на телесната маса

отношение между тегло и височина според формулата тегло в кг, разделено на квадрата на дължината в метри

Кардиомиопатия

влошаване функцията на сърдечния мускул- също е известно като „болест на сърдечния мускул“

Ъгъл на Коб

измерване ъгъла на сколиозата чрез рентгенография

Контрактури

скъсяване около ставата водещо до нейната неподвижност в определена позиция или с по-малък обем на движение, отколкото пълният обем в тази става

Кушингоидни прояви

термин, който се използва за описание на окръгленото или „луноподобно“ лице, което могат да проявят някои хора на стероиди. (Това може да е добре изразено, дори и да няма значително нарастване на тегло и може да е трудно да се контролира без промяна в стероида или в схемата на дозиране)

Деполаризиращи мускулни релаксанти

лекарства, които намаляват мускулния тонус като действат върху мускулни рецептори, свързани с деполаризация

ДЕХА

вж. съкращения

Дисфагия

проблеми с преглъщането

Дистрофинопатия

термин, който обхваща всички различни състояния, причинени от дефект в дистрофиновия ген (Мускулна дистрофия тип Дюшен, мускулна дистрофия тип Бекер, изявени носители на някое от тези състояния и рядко пациенти само със сърдечни проблеми)

Интензивни упражнения

упражнения като слизане по стълби или скачане на батут, които изискват по-скоро разтягане отколкото контракция на мускула

Електрокардиограма (ЕКГ)

методи за оценка на електрическата активност на сърдечния мускул. ЕКГ включва поставяне на лепенки върху гърдите за записване на сърдечните сигнали.

Ехокардиография (ЕхоКГ)

метод за оценка структурата на сърцето. ЕхоКГ също е известна като „ултразвук на сърцето“ и изобразява работещото сърце.

Електромиография

тест, който изследва електрическите сигнали от мускула и може да покаже дали е налице засягане на мускул или на периферен нерв.

Форсиран витален капацитет

максималният обем въздух, който може да бъде издишан след максимално вдишване

Гастрит/гастроезофагеален рефлукс

проявява се, когато мускулът свързващ хранопровода и стомаха се отваря сам по себе си, или не се затваря правилно и стомашното съдържимо се издига в хранопровода. Казва се също киселинен рефлукс или киселинна регургитация, тъй като заедно с храната се издигат нагоре и храносмилателни сокове като киселини

Гастростомия

хирургичен отвор в стомаха, в този случай за поставяне на хранителна тръба

Мозаицизъм на герминативната линия

състояние, при което клетките в гонадите, които ще се развият в полови клетки (яйцеклетки и сперматозоиди) са смес от две генетично различни клетъчни линии

Нарушен глюкозен толеранс

определя преддиабетно състояние, свързано с инсулинова резистентност

Феномен/признак на Гауърс

признак за слабост на мускулите около таза и горната част на долните крайници. Описва начина, по който някой със слабост в тези мускули се изправя от пода, за което трябва да се обърнат напред, да държат краката си широко настрани един от друг и да използват ръцете си върху бедрата за да се изправят. Често се наблюдава при ДМД, но други състояния, причиняващи слабост в същите мускулни групи също причиняват феномен на Гауърс

Холтер

метод за продължителен амбулаторен 24 часов ЕКГ запис

Хиперкапния

твърде много въглероден двуокис в кръвта

Хипертония

високо кръвно налягане

Хиповентилация

намалена дихателна ефикасност на вентилаторния капацитет

Хипоксемия

намалени нива на кислорода в кръвта

Имуноблотинг

начин за измерване количеството дистрофин в мускула

Имунохистохимия

начин да се изследва мускула под микроскоп и да се види колко дистрофин е налице

Привеждачи на коленете

мускули, които придържат коленете заедно

Кифосколиоза

променена извивка на гръбнака, едновременно настрани (сколиоза) и напред или назад (кифоза)

Подобно на малигнена хипертермия състояние

резултат от анестезия, който причинява висока температура и може да е животозастрашаващ

Скали за оценка на двигателната функция

тестове за оценка на двигателната дейност по стандартизиран начин

Миоглобинурия

наличие на миоглобин в урината като признак на разпад на мускул (урината има подобен на кока-кола цвят, тъй като съдържа разпадни продукти на мускулни белтъци)

Остеопения/остеопороза

намаление на костната плътност

Оксиметрия

измерване на кислорода в кръвния ток чрез апарат за установяването му през кожата

Палпитации

усещане за ненормални удари на сърцето

Изкривяване на таза

описва състояние, при което таза е несиметричен, като например завъртян надолу на една страна

Профилактика

предпазване, превенция

Рабдомиолиза

разпад на мускул

Сколиоза

изкривяване на гръбнака

Скала на Танер

определя пубертетното развитие според външни първични и вторични полови признаци, като размер на гърдите, гениталиите и появата на пубисно окосмяване

Тенотомия

хирургично разрязване на сухожилие

Тромболитични прояви

образуване на съсирек (тромб) в кръвоносен съд, който се откъсва и се пренася от кръвния ток за да запуши друг съд.

Тинеа

гъбична кожна инфекция

Трахеостомия

хирургична процедура на шията за отваряне на директен път за въздуха чрез разрязване на трахеята

Варус

изкривяване навътре на стъпалото поради нарушен баланс на мускулите на стъпалото

Обемно възстановяване

увеличаване на обема въздух, който се поема от белите дробове с помощта на приспособление за обдишването им. Такива приспособления са например Амбу балоните и ин-екссуфлаторите. Вентилаторни приспособления също могат да се използват за повишаване на обема.

Видеофлуороскопско изследване

метод за преценка на естеството и степента на орофарингеален гълтателен проблем. Провежда се видео-рентгенографско изследване докато детето преглъща храна

БЪЛГАРСКА АСОЦИАЦИЯ ЗА НЕВРОМУСКУЛНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

1220 София, жк. Надежда, бл.253, вх.Б, ап.45

тел. 02 936 04 49, 0899 73 13 13

Офис: 1220 София, жк. Надежда, ул. Недко войвода № 49

тел. 02 936 04 49, тел /факс. 02 936 26 88

www.banmz.eu, E-mail: banmz@abv.bg



БЪЛГАРСКА АСОЦИАЦИЯ ЗА НЕВРОМУСКУЛНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ – БАНМЗ е масова, неполитическа, независима, обществена и доброволна организация, призвана да отговори на потребностите на боледуващите от невромускулни заболявания. Тя е създадена през 1991 год. от родители на болни деца, болни, симпатизанти и лекари. Член на Европейския съюз на асоциациите за мускулна дистрофия ЕАМДА. Асоциацията е юридическо лице с идеална цел, Национално представена, член на Националния съвет на хората с увреждания към Министерски съвет, дейността на сдружението е с обществена полза според българското законодателство и осъществява дейността си в съгласие с Конституцията, законите на Р България, ратифицираната от нашата страна Конвенция за защита правата на детето и своя Устав.

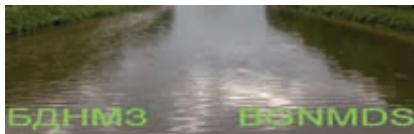
Главни цели на асоциацията са: да защитава правото на нормален и пълноценен живот; да оказва морална, правна, здравна и психологическа помощ на болните деца и техните семейства; да съдейства за успешното им адаптиране към обществото и на обществото към тях; да работи за подобряването на условията им за живот; съдействие при лечението им

Седалището на БАНМЗ се намира в гр.София, но тя изпълнява програми на национално равнище. Асоциацията осъществява контакти и работи по изпълнението на съвместни проекти с български и международни неправителствени организации.

БЪЛГАРСКО ДРУЖЕСТВО ПО НЕВРОМУСКУЛНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

Неврологична клиника, УМБАЛ «Александровска»

бул. Георги Софийски № 1, 1431 София
тел. 02 9230949, 02 9230670
www.nmd-bg.com, e-mail: vguerbliz@abv.bg



Българското дружество по невромускулни заболявания (БДНМЗ), е създадено за да интегрира усилията на специалистите в областта на невромускулните заболявания (НМЗ), да подпомага дейностите на институциите, да популяризира съвременните постижения в областта на НМЗ, да участва в изграждането на гражданско общество. В рамките на български проект към Медицински Университет, гр. София и в сътрудничество с TREAT-NMD се създават български регистри на пациенти с Прогресивна мускулна дистрофия тип Дюшен и тип Бекер. Отговорен за регистрите е проф. Ивайло Търнев от Неврологична клиника, УМБАЛ

„Александровска“, гр. София и БДНМЗ. Участието в регистрите е доброволно след предоставяне на подробна информация на пациентите и техните близки. Целта на регистрите е включване в общи TREAT-NMD регистри за тези заболявания, по анонимен начин, с оглед проследяване на естествения ход на заболяванията, осигуряване на по-добри грижи за пациентите и възможности за включване в клинични проучвания за нови видове лечение. Информация за регистрите, настоящото ръководство и друга полезна информация може да бъде намерена на уебсайта на БДНМЗ – www.nmd-bg.com.



CARE-NMD е финансиран от ЕК проект за прилагане според най-добрите практики, на стандарти за грижи при прогресивна мускулна дистрофия тип Дюшен (ДМД) в Европа, чрез създаване на мрежа от водещи центрове за грижи. БДНМЗ е асоцииран партньор, а БАНМЗ – колаборативен партньор в проекта.

Проектът оценява съществуващите начини за лечение, прилага наскоро приетият международен консенсус от препоръки за грижи и оценява тяхното въздействие върху качеството на живот на пациентите.

Чрез създаването на широко достъпна мрежа, насочена както към осъществяващите грижи, така и към пациентите, CARE-NMD ще подобри достъпността до най-добрите практики за грижи при пациенти с прогресивна мускулна дистрофия тип Дюшен в Европа.

За повече информация по този проект: info@care-nmd.eu, www.care-nmd.eu и <http://bg.care-nmd.eu>

Диагностицирането, лечението и доброто качество на живот на хора с Прогресивната мускулна дистрофия тип Дюшен и тип Бекер изисква координираните усилия на семейството и близки, оказващи грижи, на пациентски организации, на екипи от специалисти, запознати с най-добрите практики в тази област, на индустрията. Участието в регистри дава възможности хората с ДМД и БМД да се запознават и възползват от съвременните научни и практически постижения в съгласие с международно приети консенсуси. Пациентските организации са важен двигател за съвместни инициативи и подпомагане по пътя за подобряване на грижите и възможно най-доброто лечение.

Успешното проучване на механизмите на възникване и начините за повлияване на ДМД и БМД зависи от координираните усилия на национално и международно ниво. Такава колаборация се осъществява от TREAT-NMD (www.treat-nmd.eu) - проект на ЕС за интегриране на усилията за подобряване на грижите и намиране на лечение за пациенти с невромускулни заболявания и проектът CARE-NMD (www.care-nmd.eu), който има за цел да подобри лечението на пациентите с Прогресивна мускулна дистрофия тип Дюшен в Европа.

Необходими са съвместни усилия за подобряване на грижите за хора с невромускулни заболявания.



Ръководството е отпечатано на български език с любезното съдействие на Genzyme-България.

Снимките в това ръководство са осигурени от Duchenne Parent Project Netherlands, MDA, PPM, Parent Project Czech Republic и TREAT-NMD. Благодарим на всички момчета и семейства, които позволиха публикуването на техни снимки.

MDA, PPM, TREAT-NMD и UPPM са директно ангажирани с написването на оригиналното английско ръководство.

Ръководството е преведено на български език от Владимир Владимиров и лекари от БДНМЗ и се издава от БДНМЗ с помощта на БАНМЗ.