



DYSTROFIA MIĘŚNIOWA DUCHENNE'A

Standardy diagnostyki i opieki nad chorymi na dystrofię mięśniową typu Duchenne'a

Zalecenia TREAT-NMD



Rozpoznanie



Opieka

WPROWADZENIE

Poniższy tekst stanowi krótkie omówienie opracowanych przez organizację TREAT-NMD standardów zalecanego postępowania w ustalaniu diagnozy i opiece nad chorymi na dystrofię Duchenne’a (DMD). Wersja wstępna, oparta w ramach możliwości na opublikowanych dotychczas wskazówkach (zobacz poniżej: „Literatura”), została poprawiona w następstwie dyskusji ekspertów, reprezentujących następujące dziedziny: diagnostyka, neurologia, gastrologia i żywienie, pulmonologia, kardiologia, ortopedia, psychologia społeczna, rehabilitacja i stomatologia.

Celem tego tekstu jest szybkie rozpowszechnienie istniejącej wiedzy w tej dziedzinie, zanim zostaną ukończone prace nad bardziej szczegółową wersją zaleceń dotyczących opieki, prowadzone w tej chwili przez Amerykańskie Centrum Kontroli Chorób (z ang. the US Center for Disease Control, w skrócie CDC) przy współpracy z TREAT-NMD. Zamieszczone tutaj wskazówki należy uważać za zgodne z zaleceniami ekspertów i choć nie są oparte na systematycznie prowadzonych badaniach, reprezentują metody powszechnie uważane za skuteczne. Możliwości wykorzystania tych wytycznych będą znacznie się różnić w zależności od kraju czy regionu. Tam gdzie nie jest obecnie możliwym zastosowanie się do wskazówek, standardy te mogą posłużyć jako cel, do którego należy dążyć. Niniejszy tekst, zalecenia CDC oraz tytuły głównych publikacji na temat standardów zostaną zamieszczone na stronie TREAT-NMD w dziale standardy opieki (www.treat-nmd.eu/soc)

ROZPOZNANIE DMD

Wizyta u lekarza: Istotna jest obserwacja sposobu, w jaki dziecko próbuje biegać, skakać, wchodzić po schodach czy wstawać z podłogi. Do często występujących objawów należą: kołyszący chód z częstymi upadkami, problemy ze wstawaniem z podłogi, chodzenie na palcach, rzekomy przerost mięśni łydek. Badanie może wykazać osłabione lub zniesione odruchy mięśniowe oraz zwykle obecny objaw Gowera, czyli wstawanie do pozycji wyprostowanej, „wspinając się po sobie” za pomocą rąk. Wiele objawów osłabienia mięśni ksobnych można łatwiej zaobserwować na korytarzu niż podczas badania w pokoju lekarskim.

Poziom kinazy kreatynowej w surowicy (CK): Znaczne podwyższenie jej poziomu w surowicy (przynajmniej 10-20 razy, a często nawet więcej) jest objawem niespecyficznym lecz zawsze obecnym. Wysoki poziom CK powinien skłonić do szybkiej konsultacji specjalistycznej w celu potwierdzenia rozpoznania. Lekarze powinni być świadomi, że w przypadku DMD występuje podwyższony poziom pozawątrobowych AST i ALT. Trudne do wyjaśnienia podwyższenie tych enzymów może wskazywać na wystąpienie wysokiego poziomu CK.

Testy genetyczne: W 70% przypadków chorych na DMD występuje delecja genu dystrofiny, w 6% - jego duplikacja, natomiast w pozostałych przypadkach obserwuje się mutacje punktowe. Obecnie dostępne testy genetyczne w kierunku DMD nie są jednoznaczne, także negatywny wynik w testach początkowych nie wyklucza choroby. Ważnym jest, aby dobrze zrozumieć oferowane przez dane laboratorium testy i ich ograniczenia – konsultacja specjalistyczna może okazać się konieczną. Diagnoza laboratoryjna pozwala na ustalenie rozpoznania w więcej niż 95% przypadków.

Biopsja mięśnia: W wycinku mięśnia widoczne będą ogólne cechy dystrofii mięśniowej, w tym zwyrodnienie włókien mięśnia, regeneracja mięśnia oraz zwiększona ilość tkanki łącznej i tłuszczowej. Ponadto analiza pobranego mięśnia zawsze wykaże nieprawidłową budowę dystrofiny, co stanowi uzupełnienie badań genetycznych w potwierdzeniu rozpoznania. Po analizie dystrofiny należy przeprowadzić genetyczne testy molekularne, aby móc zaproponować poradnictwo genetyczne pozostałym członkom rodziny chorego dziecka.

Integralną częścią procesu diagnostycznego są genetyczne testy molekularne w kierunku nosicielstwa matki. Nawet jeśli choroba spowodowana jest nowo powstałą mutacją, istnieje 10% ryzyko, że jest nawrotem mutacji powstałej w wyniku mozaikowatości w linii komórek rozrodczych. Poradnictwo genetyczne powinno być także zaoferowane siostrze i ciotkom (ze strony matki) w wieku rozrodczym, jeśli to matka jest nosicielką mutacji.

Wsparcie: W okresie ustalania rozpoznania pomocnym będzie kontakt z członkiem organizacji oferującej wsparcie oraz zasięgnięcie informacji na temat istniejących grup wsparcia dla rodziców i pacjentów, takich jak lokalne organizacje charytatywne działające na rzecz DMD oraz organizacja Parent Project.

OPIEKA I TERAPIA

NEUROLOGIA

Zastosowanie kortykosteroidów w leczeniu DMD

Czas: Doświadczenie pokazuje, że najskuteczniejsze działanie można zaobserwować, podając leki w czasie, w którym fizyczna sprawność dziecka jest stabilna (co jest oceniane przez okresowe badania czynnościowe) lub w okresie poprzedzającym. Okres ten najczęściej ma miejsce między 4 a 6 rokiem życia. Mniej skuteczne działanie steroidów obserwujemy, jeśli ich pierwsze podanie odwleka się aż do momentu bliskiego utraty zdolności chodzenia.

Dawkowanie: Najczęstsza dzienna dawka prednizonu/prednizolonu to 0,75 mg/kg oraz 0,9 mg/kg dziennie deflazakortu. Substancje te wykazują podobne działanie, choć wywołują różne efekty uboczne. Deflazakort powodują mniejszy przyrost masy ciała, lecz większe ryzyko wystąpienia bezobjawowej zaćmy. W celu zmniejszenia objawów ubocznych można podawać steroidy co drugi dzień, obniżając dawkę dzienną lub stosować system „intermitujący” (tzn. podawać sterydy tylko okresowo, np. Podawać przez 10 dni po czym zastosować przerwę przez 10 kolejnych dni bądź też podawać dużą dawkę w czasie weekendów). Należy zaznaczyć, że efektywność działania steroidów podawanych w inaczej niż ustalonej dawce dziennej nie została oceniona, zatem ich skuteczność w okresie odległym jest nieznana.

Badania przed rozpoczęciem leczenia steroidami: Przed rozpoczęciem kuracji powinno zapewnić się szczepienie na ospę wietrzną (oraz gruźlicę w społeczeństwach wysokiego ryzyka). Wszystkie szczepienia powinny być przeprowadzane zgodnie z terminami, a jeżeli są ku temu wskazania, należy wziąć pod uwagę wcześniejsze szczepienie okresowe sześciolatka.

Skuteczność: W badaniu skuteczności leczenia należy wziąć pod uwagę wyniki testów sprawdzających działanie i siłę mięśni (np. regularne próby czynnościowe, ocena czynności ruchowych w skali Hammersmith, test mięśniowy w skali MRC), maksymalną pojemność życiową płuc (FVC – z ang. Forced Vital Capacity) oraz ocenę skuteczności leków w mniemaniu pacjentów i ich rodziców.

Efekty uboczne: Monitorowanie skuteczności i zapobieganie możliwym do przewidzenia efektom ubocznym powinno przebiegać jednocześnie (<http://enmc.org/workshop/?id=21&mid=88>). Do głównych efektów ubocznych zaliczyć można zmiany zachowania, zahamowanie wzrostu, nadmierny przyrost masy ciała, osteoporozę, nieprawidłową tolerancję glukozy, zahamowanie czynności nadnerczy i układu odpornościowego, niestrawności, owrzodzenia trawienne, zaćmę i zmiany skórne. Dlatego ważnym jest, aby kontrolować masę ciała, wzrost, ciśnienie tętnicze, przeprowadzać badanie moczu na obecność glukozy, obserwować, czy nie pojawiają się objawy zespołu Cushinga, zmiany nastroju, zachowania osobowościowe, zmiany w układzie trawiennym i skórne, efekt „czerwonych oczu”, złamania kości i nawracające infekcje.

Z wieloma efektami ubocznymi można sobie poradzić nie zmniejszając i nie wycofując kortykosteroidu. Przed rozpoczęciem kuracji steroidami należy zasięgnąć rad dietetyka, co pomoże utrzymać prawidłową masę ciała. W przypadku zmian zachowania należy szukać wsparcia i rady psychologicznej. Powinno się także zaczerpnąć specjalistycznej porady na temat układu kostnego, co może zapobiec złamaniom kości. W czasie leczenia steroidami nie należy podawać niesteroidowych leków przeciwzapalnych. Ból brzucha czy owrzodzenia trawienne mogą być leczone środkami hamującymi wydzielanie kwasu żołądkowego.

Zmniejszenie dawki: Pomimo stosowania środków profilaktycznych, mających na celu przeciwdziałanie wystąpieniu efektów ubocznych, może wystąpić potrzeba zmniejszenia dawki. Do takich sytuacji należą: zmiany zachowania zakłócające życie rodzinne i szkolne, przyrost masy ciała o 25% lub 3 percentyle, zahamowanie wzrostu lub zmiany skórne (np. trądzik, rozstępy, hirsutyzm) nie do zaakceptowania dla dziecka czy jego rodziny, glikemia na czczo >110 mg/dl (6,1 mmol/l) lub dwie godziny po posiłku >140 mg/dl (7,8 mmol/l), wyjątkowo wysoka częstotliwość występowania infekcji lub zakażeń spowodowanych nietypowymi drobnoustrojami, stałe objawy ze strony układu pokarmowego (ból brzucha, zgaga, krwawienie z układu pokarmowego), pojawiające się pomimo stosowania związków hamujących wydzielanie kwasu żołądkowego.

Wycofanie kortykosteroidów: W przypadku wystąpienia poważnych lub/i nie do zaakceptowania efektów ubocznych należy wycofać kortykosteroid z leczenia. Do skutków ubocznych, mogących skłonić do zaprzestania kuracji sterydowej należą: poważne zmiany behawioralne zakłócające życie rodzinne lub szkolne, przyrost masy ciała, zahamowanie wzrostu, zmiany skórne trudne do zaakceptowania przez dziecko lub jego rodzinę, utrzymujące się pomimo zmniejszenia dawki, cukrzyca przy glikemii na czczo >126 mg/dl (7,0 mmol/l) lub dwie godziny po posiłku >200 mg/dl (11,1 mmol/l), potwierdzone nadciśnienie tętnicze (wzrost ciśnienia skurczowego o 15-30 mm Hg, czyli powyżej 97 percentyla lub wzrost ciśnienia rozkurczowego o 10-30 mm Hg, czyli powyżej 97 percentyla z zależności od wzrostu), wyjątkowo wysoka częstotliwość występowania infekcji lub zakażeń spowodowanych nietypowymi drobnoustrojami przy zmniejszeniu dawki oraz objawy ze strony układu pokarmowego, nieustępujące pomimo stosowania związków zmniejszających wydzielanie kwasów i zmniejszonej dawki kortykosteroidów.

Stopniowe wycofywanie kortykosteroidów z leczenia: Nie powinno się wycofywać steroidów natychmiastowo, lecz poprzez stopniowe redukcje dawki. Zalecane redukcje leku to: $\frac{1}{2}$ normalnej dawki przez pierwszy tydzień, $\frac{1}{4}$ normalnej dawki przez drugi tydzień, $\frac{1}{8}$ normalnej dawki przez trzeci tydzień. Następnie można odstawić kortykosteroidy całkowicie.

Jak długo stosować steroidy: Kontynuacja kuracji steroidowej w momencie, gdy dziecko przestaje chodzić, jest praktykowana w niektórych ośrodkach, w celu utrzymania możliwie długo prawidłowej postawy kręgosłupa oraz funkcji oddechowych i wydolności serca. Nie ma dowodów, jakoby rozpoczęcie kuracji steroidami u chłopców, którzy już utracili zdolność chodzenia, mogła przynieść pozytywne efekty. Jednakże niektórzy pacjenci mogą zauważyć poprawę w funkcjonowaniu i zwiększenie FVC.

Informacje dla pacjentów zamieszczone są na stronie Europejskiego Centrum Chorób Nerwowo-Mięśniowych (the European Neuromuscular Centre, w skrócie ENMC) www.enmc.org/workshop/?id=21&mid=88, jak również dostępne są poprzez narodowe organizacje charytatywne działające na rzecz chorych na choroby nerwowo-mięśniowe.

UKŁAD POKARMOWY – ŻYWIENIE

Od najmłodszych lat żywienie powinno odbywać się zgodnie z **zaleceniami dietetycznymi**, ze szczególnym uwzględnieniem zdrowych nawyków żywieniowych, z których korzyści czerpać może cała rodzina. Ze szczególną uwagą należy nadzorować przyrost masy ciała, dostarczanie organizmowi odpowiedniej ilości wapnia, witaminy D i sodu. W okresie kuracji steroidami należy zwracać szczególną uwagę na zwiększenie apetytu.

Wagę powinno się kontrolować raz - dwa razy do roku, jeżeli nie występują żadne problemy żywieniowe. Jeśli istnieje podejrzenie o nadwagę lub niedowagę, należy częściej kontrolować przyrost masy ciała. Powinno się również wziąć pod uwagę spodziewane zmiany w wadze (np. przy utracie zdolności chodzenia, przed poważną operacją).

Idealna waga dziecka zależna jest od jego wzrostu oraz wielkości zaniku beztłuszczowej masy ciała (jak ma to miejsce w dystrofii Duchenne’a). To, czy dziecko ma nadwagę, można odczytać z siatki percentylowej, odnajdując wzrost i wagę dziecka. Bardziej niezawodnym sposobem pomiaru otyłości jest wskaźnik masy ciała (WMC; z ang. BMI – Body Mass Index), wyrażający stosunek masy ciała wyrażonej w kilogramach do kwadratu wzrostu pacjenta podanego w metrach (kg/m^2 , percentyle dostosowane są do płci i wieku) i również można go odczytać z wykresu. Zalecenia dietetyczne powinny być oparte na ocenie klinicznej dziecka, bazującej na aspektach emocjonalnych, psychosocjalnych i rodzinnych.

W celu **uniknięcia nadwagi**, porada dietetyka powinna nastąpić już w czasie ustalania rozpoznania, a potem przy rozpoczęciu kuracji steroidowej i w momencie utraty zdolności chodzenia. Należy także skorzystać z konsultacji dietetyka, jeżeli występuje tendencja do niedowagi.

W przypadku nadwagi najlepiej stopniowo zredukować masę ciała, najlepiej o około 0,5kg na miesiąc, bądź dążyć do ustabilizowania wagi, jeśli w danym przypadku zalecane jest bardzo powolne normowanie masy ciała.

Problemy z **niedożywieniem** pojawiają się najczęściej w momencie, kiedy chłopiec zaczyna używać wózka inwalidzkiego (około 12-13 roku życia) i mogą mieć wieloczynnikowe podłoże. Pierwszym krokiem w walce z niedożywieniem jest ocena wartości dziennego spożycia pokarmów i, jeśli konieczne, zmiana diety poprzez wzbogacenie jej o produkty białkowe i bogatoenergetyczne. Drugim krokiem, w poważniejszych stanach niedożywienia, jest żywienie dojelitowe w nocy.

Przed każdą **poważniejszą operacją** należy zawsze określić stan odżywienia dziecka i w razie potrzeby uzupełnić niedobory. Pacjenci z nadwagą, u których może wystąpić niewydolność oddechowa w czasie snu, powinni dodatkowo przed operacją mieć oznaczoną saturację nocną.

W szczególności u chłopców leczonych sterydami, jeżeli dieta nie dostarcza odpowiedniej ilości wapnia i witaminy D, ich niedobory powinny być uzupełnione przez podanie odpowiednich preparatów (zalecana ilość spożycia wapnia dziennie to: 4-8 lat: 800 mg/d, 9-18 lat: 1300 mg/d; prawidłowa ilość spożycia witaminy D na dzień to: 400 IU)

W późniejszym stadium rozwoju choroby mogą wystąpić **trudności w połykaniu**, które zwiększają ryzyko zachłyśnięcia i prowadzą do niedożywienia. W przypadku pojawienia się tych problemów należy rozważyć karmienie przez sondę żołądkową lub przezskórna endoskopowa gastrostomia (PEG).

OPIEKA PULMONOLOGICZNA

Obserwacja układu oddechowego: Systematyczne pomiary maksymalnej pojemności życiowej płuc (FVC: wartość bezwzględna i przewidywana ze względu na wzrost dziecka, rozpiętość ramion czy długość kości łokciowej) umożliwia ocenę postępu osłabienia mięśni oddechowych. Gdy pojawią się pierwsze oznaki kliniczne hipowentylacji podczas snu lub gdy FVC spadnie do 1,25l/min | lub <40% przewidywanej wartości, kolejne pomiary saturacji w czasie snu pozwolą na rozpoznanie nocnej niewydolności oddechowej. Pomiary te mogą być wykonane w domu za pomocą małych, przenośnych urządzeń. W czasie każdej wizyty w poradni, lekarz powinien sprawdzić możliwą obecność objawów niewydolności oddechowej.

Obserwacja sprawności oddechowej: systematyczne pomiary szczytowego (kaszlowego) przepływu wydechowego (z ang. PCF – Peak Cough Flow) pozwalają na monitorowanie wydolności oddechowej.

W momencie, gdy PCF spadnie do 270 l/min u chłopców niechodzących, wskazane jest zastosowanie metod wspomagających kaszel, takich jak: wspieranie oddechu, zwiększanie pojemności oddechowej, zastosowanie specjalnych urządzeń tzw. asystorów kaszlu (koflatorów). Należy je wprowadzić, zanim PCF spadnie poniżej 160 l/min.

Profilaktyka chorób dróg oddechowych: Podatność na infekcje dróg oddechowych wzrasta gdy FVC zaczyna zmniejszać się. W celu zmniejszenia ryzyka wystąpienia infekcji należy przeprowadzić u pacjentów szczepienia profilaktyczne przeciwko grypie, krztuścowi i pneumokokom.

Leczenie infekcji dróg oddechowych w przypadku pojawienia się niewydolnego kaszlu powinno się natychmiast podać antybiotyki. Powinno się także przyswoić techniki fizjoterapeutyczne, takie jak drenaż ułożeniowy czy wspomaganie kaszlu, które być może trzeba będzie zastąpić asystorem kaszlu oraz technikami mającymi na celu zwiększenie pojemności oddechowej, takimi jak oddychanie z uruchomieniem nerwu językowo-gardłowego.

Leczenie nocnej hipowentylacji: Podczas każdej wizyty u lekarza należy zwrócić uwagę, czy występują objawy nocnej hipowentylacji. Jeśli tak, wskazane jest zastosowanie jednej z nieinwazyjnych metod wentylacji (z ang. NIV – non-invasive nocturnal ventilation). NIV należy również zastosować, jeżeli badanie oxykapnograficzne przeprowadzone w nocy lub polisomnograficzne wykaże niski poziom SaO₂ lub podniesiony poziom pCO₂.

Nieinwazyjne metody wentylacji powinny być stosowane również w ciągu dnia, jeżeli utrzymuje się obniżony poziom SaO₂ lub podwyższony poziom pCO₂ w pomiarach dziennych. Większy komfort można zapewnić pacjentowi poprzez zastosowanie wentylacji przerywanej przy użyciu ustnika i dodatniego ciśnienia.

Pacjenci stosujący NIV i ich opiekunowie powinni przejść dokładne szkolenie w zakresie stosowania wentylacji wspomaganej. Zdobyta wiedza powinna być systematycznie uzupełniana jako integralna część leczenia. Komplikacje, które można napotkać stosując NIV to: nieszczelność respiratora, rozszerzanie żołądka, suchość śluzówek i deformacja kości twarzy.

Sposoby znieczuleń powinny być tak dobrane, aby w trakcie operacji i w okresie pooperacyjnym zminimalizować ryzyko wystąpienia niewydolności oddechowej i krążenia. Operowany pacjent powinien mieć zapewniony dostęp do inwazyjnych metod monitorowania oraz do oddziału intensywnej opieki. Należy unikać stosowania depolaryzujących środków zwiotczających, gdyż stanowią ryzyko wystąpienia hiperkalemii.

OPIEKA KARDIOLOGICZNA

Obserwacja: Wykonanie badań kardiologicznych (echokardiogram, EKG) wskazane jest już po ustaleniu rozpoznania i powinno się odbywać co dwa lata do osiągnięcia wieku 10 lat a następnie raz do roku lub częściej, jeżeli wykryto nieprawidłowości. Bez względu na wiek pacjenta badania kardiologiczne powinny być wykonane przed każdym znieczuleniem ogólnym.

U pacjentów, u których są trudne warunki techniczne dla badania echokardiograficznego wskazany jest rezonans magnetyczny (MRI).

Wykryte zaburzenia rytmu serca wymagają pilnej diagnostyki i leczenia. U pacjentów z podejrzeniem zaburzeń rytmu serca powinno się zastosować okresowe monitorowanie metodą Holtera.

Profilaktyka: Podawanie inhibitorów ACE należy rozpocząć przed wystąpieniem klinicznych objawów kardiomiopatii jeżeli echokardiogram wykaże nieprawidłowości pracy serca. Wyniki badania z długim okresem obserwacji wskazują, że wczesne zastosowanie inhibitorów ACE może zapobiec późniejszemu pogorszeniu stanu serca. Choć kuracja inhibitorami ACE u dzieci w wieku 5-10 lat w stanie przedklinicznym zalecana jest przez kilka ośrodków medycznych, wciąż nie ma ogólnej zgody co do ich skuteczności.

Leczenie: Zależy od rodzaju i stanu kardiomiopatii. Najczęściej występuje kardiomiopatia rozstrzeniowa. W przypadku postępujących nieprawidłowości pracy serca należy podawać inhibitory ACE wraz z beta-blokerem, który może być zastosowany od razu lub po jakimś czasie stosowania inhibitorów ACE, gdy wystąpi taka potrzeba. W przypadku niewydolności serca do leczenia należy włączyć leki moczopędne i inne jeśli są wskazania. U pacjentów z poważnymi zaburzeniami pracy serca wskazane jest leczenie antykoagulantami, w celu zapobiegania uogólnionej chorobie zakrzepowo-zatorowej.

Zaburzenia rytmu: choć arytmia komorowa może wystąpić w każdym wieku, jej najczęstsze przypadki notowane są w późnym okresie kardiomiopatii spowodowanej niedoborem dystrofiny. Pacjenci z podejrzeniem zaburzeń pracy serca powinni przechodzić okresowe badanie metodą Holtera. Pojedyncze przedwczesne pobudzenia komorowe nie wymagają leczenia, jednakże należy monitorować stan serca. W przypadku wystąpienia poważniejszych arytmii komorowych należy rozpocząć leczenie, pamiętając o możliwości wystąpienia efektu ubocznego w postaci osłabienia skurczu mięśnia sercowego.

Nosicielki powinny przechodzić badania kardiologiczne (echokardiogram i EKG) co pięć lat lub częściej w przypadku pojawienia się nieprawidłowości pracy serca.

ZAOPATRZENIE ORTOPEDYCZNE

Szyny: U dzieci chodzących szyny (ortezy) powinny się stosować w nocy, jeżeli nastąpiła utrata prawidłowego stopnia zgięcia grzbietowego stopy, zanim zgięcie grzbietowe będzie całkowicie niemożliwe. Nie należy stosować ortezy stawu skokowego (AFO) w ciągu dnia u dzieci chodzących.

Dzieci niechodzące samodzielnie: Zaleca się stosowanie ortezy stawu skokowego w pozycji siedzącej, ponieważ przeciwdziałają powstaniu bolesnych przykurczy, mających negatywny wpływ na postawę. U niektórych dzieci wystąpi potrzeba operacyjnego wydłużenia ścięgien, choć ortezy (AFO) będą potrzebne również i po operacji.

Ortezy stabilizujące staw skokowy i kolanowy (KAFO) należy zastosować, aby opóźnić powstanie przykurczy i przedłużyć chodzenie. Pionizatory stałe i parapodia mogą opóźnić wystąpienie przykurczy u dzieci niechodzących.

Kręgosłup u chorych na DMD zaczyna się deformować (skolioza) po 12 roku życia, jeżeli dziecko wcześniej nie było przewlekłe leczone kortykosteroidami. Zaleca się chirurgiczne unieruchomienie kilku kręgów, jeżeli **zniekształcenie kręgosłupa** postępuje lub gdy kąt Cobba przekroczył 25-30 stopni.

OPIEKA PSYCHOSOCJALNA

Wizyta domowa specjalisty powinna być zaoferowana każdej rodzinie zaraz po zdiagnozowaniu choroby, aby pomóc rodzinie w rozwiązaniu problemów emocjonalnych i praktycznych powstałych wraz ze świadomością konsekwencji rozpoznania. Do tych problemów można zaliczyć: obawę straty, poczucie winy, złość, rozmowy z chorym dzieckiem i jego rodzeństwem o chorobie, problemy związane z poruszaniem się w domu, dostępem do szkoły i miejsc, w których dziecko może spędzać czas wolny oraz przeszkody w drodze do samodzielności.

Wsparcie socjalne (informacja, poparcie, porada) oraz psychologiczne powinno być dostępne gdy zachodzą istotne zmiany lub trudne sytuacje. Do takich przypadków należą: rozważania nad posiadaniem kolejnego dziecka, przeprowadzka lub przystosowanie domu, utrata zdolności chodzenia, operacja, problemy z sercem i z oddychaniem, rozpoczęcie nauki na uczelni wyższej lub rozpoczęcie pracy, ostatnie dni życia.

Pomoc psychologiczna dla chorego dziecka i jego rodziny powinna pojawić się w momencie powstania problemów emocjonalnych lub wychowawczych.

Wczesne zidentyfikowanie trudności w uczeniu się lub autyzmu pozwala na przekazanie rodzicom i nauczycielom informacji, dotyczących sposobu radzenia sobie z powstałymi problemami.

REHABILITACJA

Coroczna kontrola neurologiczna, kardiologiczna i ocena układu oddechowego najlepiej powinna być koordynowana przez scentralizowaną jednostkę rehabilitacyjną dla chorych na DMD.

Od czasu rozpoznania chłopcy powinni raz - dwa razy do roku przechodzić ocenę stanu zdrowia, dokonywaną przez terapeutów (fizjoterapeutów lub terapeutę zajęciowego), posiadających specjalne doświadczenie w chorobach nerwowo-mięśniowych. Przerwy pomiędzy takimi ocenami zależą od wieku chłopca, postępu choroby i stanu funkcjonalnego.

Celem tych ocen jest takie zaplanowanie zabiegów, aby najlepiej wykorzystać fizyczne, socjalne i intelektualne zdolności dziecka. Plan ten powinien zapewnić profesjonalistom i rodzicom przygotowanie do kolejnych wydarzeń i etapów postępu choroby. Oceny fizycznych możliwości dziecka, następujące w określonych odstępach czasu, potrzebne są do określenia tempa postępu choroby.

Główne zadanie fizjoterapeutów i terapeutów zajęciowych polega na **pobudzaniu aktywności** i wykorzystaniu możliwości chorego. Terapia powinna opóźniać i zmniejszać powikłania spowodowane utratą siły mięśni, być źródłem wskazówek dotyczących aktywności i sposobów dostosowania otoczenia, umożliwią choremu aktywne życie wraz z rodziną i przyjaciółmi.

Rekomendowane są coroczne domowe wizyty (oceny) przeprowadzane przez interdyscyplinarny zespół specjalnej jednostki rehabilitacyjnej dla chorych na DMD, mające na celu udzielenie wsparcia rodzinie i lokalnemu zespołowi fizjoterapeutów, terapeutów zajęciowych, pracowników socjalnych i nauczycieli.

Ćwiczenia: Ćwiczenia oporowe nie są wskazane, ponieważ brak dowodów na ich przydatność, natomiast są obawy, że mogą przyspieszyć zniszczenie mięśni. W zamian poleca się umiarkowane ćwiczenia czynne, zwłaszcza w basenie terapeutycznym. Dzieci, którym podaje się sterydy, mogą nabyć dodatkowe umiejętności ruchowe, np. jazdy na rowerze, co zachęca do samodzielnych zabaw i interakcji z rówieśnikami.

Wózki inwalidzkie: Chorzy powinni być wyposażeni w wózki inwalidzkie, co polepszy ich mobilność i zwiększy niezależność. W celu zapobiegania wadom postawy, powodowanym przez przykurcze i nieprawidłową pozycję siedzącą, wózki inwalidzkie powinny być wyposażone w regulację kąta nachylenia oparcia i siedziska oraz wkładki profilujące.

Rekomenduje się coroczne zcentralizowane **szkolenia dla dzieci i dorosłych** chorych na DMD oraz ich rodzin. Kursy te są mogą być organizowane przez stowarzyszenie NMD przy współpracy z centralną jednostką rehabilitacyjną.

OPIEKA STOMATOLOGICZNA I JAMY USTNEJ

Chłopcy chorzy na DMD powinni pozostawać pod opieką stomatologa posiadającego szerokie doświadczenie i szczegółową wiedzę na temat DMD, najlepiej w specjalistycznej klinice. Zadaniem takiego stomatologa jest zapewnienie wysokiej jakości leczenia i zadbanie o zdrowie jamy ustnej. Powinien także stanowić źródło wsparcia dla rodziny chłopca i jego lokalnego dentysty. Stomatolog ten powinien mieć świadomość **odmienności w rozwoju zębów** i szkieletu u chłopców chorych na DMD oraz współpracować z dobrze poinformowanym i doświadczonym ortodontą.

Opieka stomatologiczna powinna polegać na działaniach profilaktycznych, dążących do utrzymania prawidłowej **higieny jamy ustnej i zębów**.

Indywidualnie dobrane **urządzenia ułatwiające** utrzymania higieny jamy ustnej są niezwykle ważne, kiedy zanika siła mięśni dłoni, ramion i karku.

LITERATURA

- Bushby K, Muntoni F, Urtizbera A, Hughes R, Griggs R. Report on the 124th ENMC International Workshop. Treatment of Duchenne muscular dystrophy; defining the gold standards of management in the use of corticosteroids. 2-4 April 2004, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscular Disorders* 2004; 4:526-34
- Bushby K, Bourke J, Bullock R, Eagle M, Gibson M, and Quinby J. The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics* 2005; 15: 292-300
- Cardiovascular Health Supervision for Individuals Affected by Duchenne or Becker muscular dystrophy. Section on Cardiology and Cardiac Surgery. *Pediatrics* 2005;116;1569-1573.
- Quinlivan R, Roper H, Davie M, Shaw NJ, McDonagh J, Bushby K. Report of a Muscular Dystrophy Campaign funded workshop Birmingham, UK, January 16th 2004. Osteoporosis in Duchenne muscular dystrophy; its prevalence, treatment and prevention. *Neuromuscular Disorders* 2005; 15:72-79
- Duboc D, Meune C, Pierre B, et al. Perindopril preventive treatment on mortality in Duchenne muscular dystrophy: 10 years' follow-up. *American Heart Journal* 2007;154:596-602.
- American Thoracic Society consensus conference (Finder JD, chair). Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Crit Care Med* 2004; 170:456-465.
- Angelini C. The role of corticosteroids in muscular dystrophy: a critical appraisal. *Muscle & Nerve* 2007; 36:424-435.

Materiał opracowany przez **TREAT-NMD** z centralą w:
Institute of Human Genetics
University of Newcastle upon Tyne
International Centre for Life
Newcastle upon Tyne
NE1 3BZ
United Kingdom
E-mail: info@treat-nmd.eu

Tłumaczenie z języka angielskiego: Katarzyna Nowacka

Konsultacja medyczna:

prof. Janusz Limon , prof. Anna Kamińska, dr Anna Kostera-Pruszczyk, dr Anna Łusakowska

Opracowanie polskie (2009):

Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy - www.parentproject.org.pl