

ПРОГРЕСИВНА МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ ТИП ДЮШЕН (ДМД)



ДМД е заболяване, което се променя с времето.
ДМД е генетична болест – предизвикана е от мутация или промяна в ДНК кода в ген, наречен „Дистрофин” (ДМД ген).
Момчетата, които наследят генетичното заболяване, ще развият ДМД, докато момичетата ще бъдат само негови носители и няма да са засегнати.



ПРОГРЕСИВНА МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ ТИП ДЮШЕН (ДМД)



Разпознават се **5** ключови „фази” в
прогресирането на заболяването:

1. Пресимптоматичен стадий
2. Ранен амбулаторен стадий
3. Късен амбулаторен стадий
4. Ранен не-амбулаторен стадий
5. Късен не-амбулаторен стадий



ПРОГРЕСИВНА МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ ТИП ДЮШЕН (ДМД)



1. Пресимптоматичен стадий

Симптоми като по-късно прохождение или по-късно проговаряне съществуват, но обикновено са леки и често остават незабелязани или неразпознати в тази фаза.

Изключително важна е подкрепата за момчето с ДМД и семейството му.

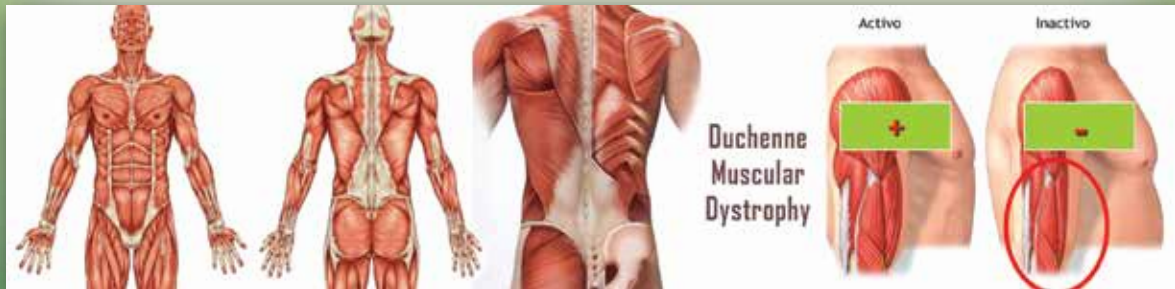


ПРОГРЕСИВНА МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ ТИП ДЮШЕН (ДМД)



2. Ранен амбулаторен стадий

В РАННИЯ АМБУЛАТОРЕН (ХОДЕНЕ) стадий при момчетата се забелязва това, което обикновено се наричат „класически“ признаци за ДМД – феноменът на Гауерс (Gowers' manoeuvre) – което означава, че ще имат нужда да си помагат с подпиране на ръцете върху бедрата докато стават от земята, „патешка“ походка (стойка), и ходене на пръсти.



ПРОГРЕСИВНА МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ ТИП ДЮШЕН (ДМД)



2. Ранен амбулаторен стадий

Те все още могат да изкачват стълби, но обикновено слагат втория крак след първия на стъпалото вместо да стъпват направо на следващото стъпало.

ПОДКРЕПАТА В УЧИЛИЩЕТО И СЕМЕЙСТВОТО е много важна, а също така и съвет от специалисти може да бъде необходим за да се обърне внимание на специфични потребности при обучението и поведението.



ПРОГРЕСИВНА МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ ТИП ДЮШЕН (ДМД)



3. 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.

ПОДКРЕПАТА В УЧИЛИЩЕТО И СЕМЕЙСТВОТО отново е от съществено значение, тъй като трябва да се обърне внимание на специфични потребности при обучението и поведението.

Специфичната помощ може да бъде необходима за справяне със загубата на способността за ходене.



ПРОГРЕСИВНА МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ ТИП ДЮШЕН (ДМД)



4. Ранен не-амбулаторен стадий

В РАННИЯ НЕ-АМБУЛАТОРЕН стадий момчето има нужда от придвижващо средство. В началото той ще може да се движи с него сам и обикновено неговата поза е все още добра. Независимо от прогресиращото заболяване трябва да се наблегне на независимостта, за да се окуражи нормалното участие в училище и забавни дейности през юношеството.

Така също, нараства нуждата от подпомагаща екипировка, която да помогне да се поддържа правилна поза.



ПРОГРЕСИВНА МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ ТИП ДЮШЕН (ДМД)



5. 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. Необходимо е обсъждане на типовете оборудване, които ще помогнат по най-добрия начин за независимостта и участието на момчето в социалния живот.

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.



ПРОГРЕСИВНА МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ ТИП ДЮШЕН (ДМД)



Едно на около 3500 момчета от цял свят е с диагнозата
ПРОГРЕСИВНА МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ -ТИП ДЮШЕН!

Заедно, всички ние, можем да помогнем на момчетата в
борбата с това сравнително рядко генетично заболяване!

Необходимо е да бъдем толерантни, съпричастни и
предлагащи помощ на тези момчета,
тъй като пренебрегвайки ги те остават
недоразбрани и недооценени!





Презентацията е създадена въз основа на информацията публикувана в ръководството за семейства относно мускулна дистрофия тип Дюшен (ДМД). Американският център за контрол и превенция на болести в сътрудничество с пациентски организации и мрежата TREAT-NMD го изготвиха. Документът представя накратко резултатите от международен консенсус относно медицинските грижи за това заболяване. Целият текст е публикуван в научното списание *Lancet Neurology*. 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 оценяват различни методи за грижа, използвани в работата с ДМД, за да определят до колко необходим, подходящ или неподходящ е всеки един от тях в различните фази на развитието на болестта. Ръководството е вече преведено на 18 езика (включително български) и е достъпно на [сайта на TREAT-NMD](#).

Снимките са подбрани на свободен принцип в интернет и не са използвани с цел нарушаване правата на техните автори.

Тази презентация е изготвена, за да се използва от Българската асоциация по нервно-мускулни заболявания по проекти, свързани с популяризирането на генетичното заболяване, а именно Прогресивна мускулна дистрофия-Тип Дюшен.



Автор: Елица Пецева
Издадено от Българска асоциация за невромускулни заболявания - БАНМЗ