

ДИАГНОСТИКА И ГРИЖИ ПРИ МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ ТИП ДЮШЕН

НАРЪЧНИК ЗА
СЕМЕЙСТВА



**ДИАГНОСТИКА И ГРИЖИ ПРИ
МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ
ТИП ДЮШЕН**

**НАРЪЧНИК ЗА
СЕМЕЙСТВА**



Съдържание

1. ВЪВЕДЕНИЕ	3
2. КАК ДА ИЗПОЛЗВАТЕ ТОЗИ ДОКУМЕНТ	5
Сформиране на екипа, който Ви предоставя медицински грижи Поетапно запознаване с Дюшен	
3. ГРИЖИ ПРИ ДИАГНОСТИЦИРАНЕ	21
Подозрение за DMD	
4. ДИАГНОСТИЦИРАНЕ НА ДЮШЕН	24
5. НЕВРОМУСКУЛЕН КОНТРОЛ	28
Поддържане на физическа сила и функция	
6. СТЕРОИДЕН КОНТРОЛ	29
Режими, дозиране и странични ефекти	
7. ЕНДОКРИНЕН КОНТРОЛ	38
Растеж, пубертет и наблюдение на функцията на надбъбречните жлези	
8. КОНТРОЛ НА ЗДРАВЕТО НА КОСТИТЕ	40
Наблюдение и лечение на крехки кости	
9. ОРТОПЕДИЧЕН КОНТРОЛ	42
Наблюдение за сколиоза и фрактури	
10. РЕХАБИЛИТАЦИОНЕН КОНТРОЛ	46
Физикална и трудова терапия	
11. БЕЛОДРОБЕН КОНТРОЛ	50
Наблюдение на дихателните мускули	
12. КАРДИОЛОГИЧЕН КОНТРОЛ	54
Наблюдение на сърцето	
13. СТОМАШНО-ЧРЕВЕН КОНТРОЛ	57
Хранене, преглъщане и други стомашно-чревни проблеми	
14. ПСИХОСОЦИАЛЕН КОНТРОЛ	61
Поведение, образование и приспособяване към живот с DMD	
15. ПРЕПОРЪКИ ЗА ХИРУРГИЧНО ЛЕЧЕНИЕ	67
16. ПРЕПОРЪКИ ЗА НЕОТЛОЖНИ ГРИЖИ	69
17. ПРЕХОД НА ГРИЖИТЕ ПРЕЗ ПЕРИОДА НА ЗРЯЛА ВЪЗРАСТ	72
18. ЗАКЛЮЧЕНИЕ	77

1. ВЪВЕДЕНИЕ

Мускулната дистрофия на Дюшен (МДД) е трудна и сложна диагноза за разбиране и контрол. Това не е свят, в който някой би влязъл доброволно. Асоциацията за мускулна дистрофия, Родителски проект Мускулна дистрофия (PPMD), глобалната мрежа Treat-NMD и Световната организация за болестта на Дюшен (UPPMD) разбират болката и тревогата, които родителите изпитват при тази диагноза, както и подкрепата, която е необходима след това. Докато преминавате през това предизвикателство, за всички нас е важно Вие или Вашето дете да получите най-добрата възможна грижа, подкрепа и ресурси. Поради тази причина работим заедно за разработването на този Наръчник за семейството за Дюшен от 2018 година.

„Това е ръководство относно „медицинските“ аспекти на Дюшен, но винаги имайте предвид, че медицинската страна не означава всичко. Идеята е, че посредством свеждане до минимум на медицинските проблеми, Вашето дете може да продължи живота си и можете да продължите да бъдете семейство. Добре е да се помни, че повечето деца с Дюшен са щастливи деца и повечето семейства се справят много добре след първоначалния шок от диагнозата.“

Елизабет Вруум,

Световна организация за болестта на Дюшен (UPPMD)

Болестта на Дюшен е едно от спектъра мускулни заболявания, известни като „дистрофинопатии“. Дистрофинопатиите представляват резултат от липсата на мускулния протеин „дистрофин“ и варирането от по-тежкия фенотип (симптоми, които се забелязват) на мускулна дистрофия на Дюшен до по-лека, но въпреки това вариращ фенотип на мускулна дистрофия на Бекер. С цел опростяване, навсякъде в този Наръчник за семейството използваме основно наименованието Дюшен.

Създадохме този Наръчник за семейството с цел да бъде насочен към родителите по време на етапа на диагностициране и ранната амбулаторна фаза, както и към хората, живеещи с Дюшен. За целите на този документ „Вие“ се отнася до човека, живеещ с Дюшен.

ОСНОВНА ИНФОРМАЦИЯ ЗА „ПРЕПОРЪКИ ЗА ГРИЖИ“ ПРИ ДЮШЕН

Насоките на Центровете за контрол и превенция на заболяванията в САЩ (CDC) за грижи при Дюшен са познати в общността като „препоръки за грижи“. Както първоначалните, така и актуализираните препоръки се основават на обширно изследване, проведено от 84 международни експерти в областта на диагностицирането и грижите при Дюшен, избрани да представляват широк спектъра от специалности. Те са извършили независима оценка на методите на грижа, използвани при контрола на Дюшен, за да посочат доколко „необходим“, „подходящ“ или „неподходящ“ е всеки един метод на различни етапи от протичането на Дюшен. Разгледани са общо повече от 70 000 различни сценария. Това им е позволило да установят насоки, за които мнозинството е съгласно, че представляват „най-добрата практика“ за грижи при Дюшен. Актуализираните насоки са разработени при използване на същия процес.

Наръчникът за семейството относно Дюшен от 2018 година обобщава резултатите от актуализациите на медицинските грижи при Мускулна дистрофия на Дюшен. Както първоначалните усилия, така и актуализираните насоки бяха подкрепени от CDC в сътрудничество с групи за защита на правата на пациентите и мрежата TREAT-NMD. Документите са публикувани в Lancet Neurology и са достъпни на уебсайтовете на PPMD, Асоциацията за мускулна дистрофия (MDA), UPPMD, TREAT-NMD и CDC. Освен това, благодарение на TREAT-NMD и UPPMD, са налични множество преводи чрез TREAT-NMD.

В допълнение, всяка област на подспециализация е разработила отделна статия за по-задълбочено разглеждане на своята специфична област на грижи. Тези статии ще бъдат публикувани в педиатрично приложение към списание Pediatrics, официалното издание на Американската академия по педиатрия през 2018 година, и ще бъдат достъпни чрез изброените по-долу уебсайтове.

**ВРЪЗКИ КЪМ ОСНОВНИЯ ДОКУМЕНТ:
УЕБСАЙТОВЕ ЗА ЗАЩИТА НА ПРАВАТА НА ПАЦИЕНТИТЕ**

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

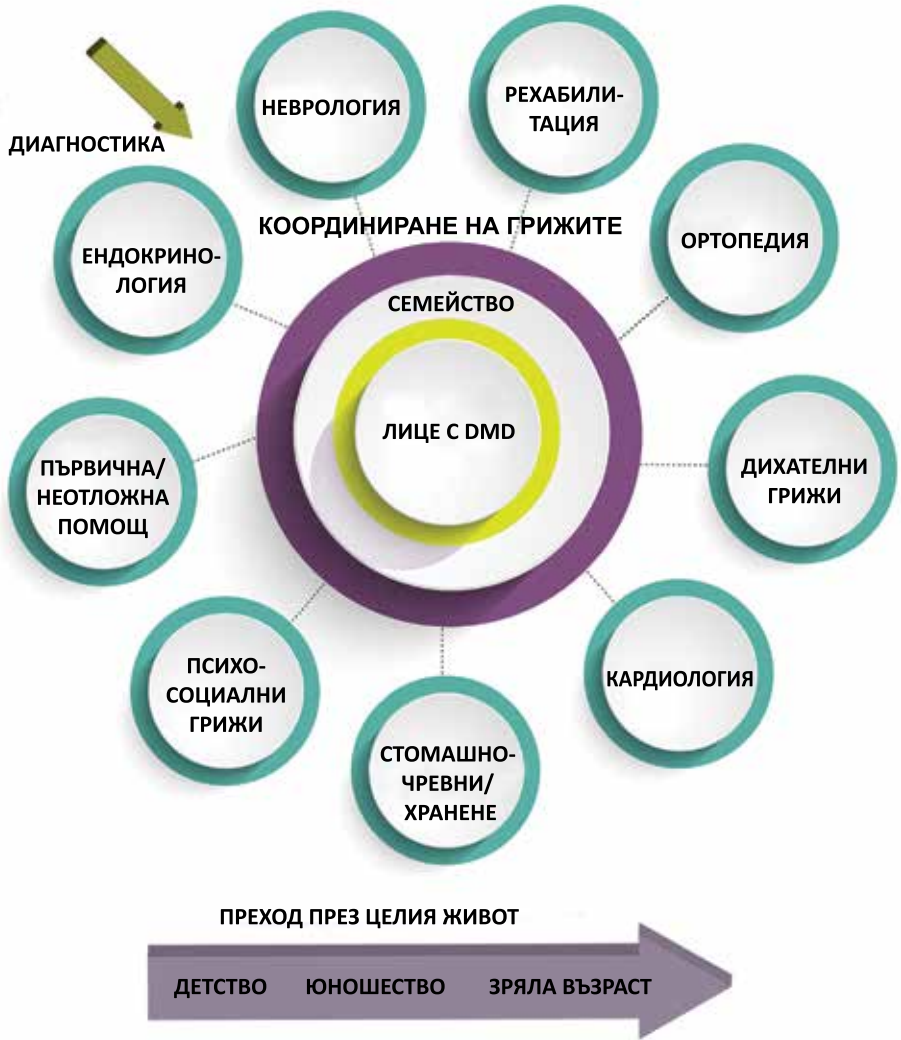
<https://world Duchenne.org/>

ПУБЛИКУВАНИ НАСОКИ ЗА ПРЕДОСТАВЯНЕ НА ГРИЖИ

- Диагностика и контрол на Мускулна дистрофия на Дюшен, актуализация, част 1: Диагностика, нервно-мускулен, рехабилитационен, ендокринен, стомашно-чревен и хранителен контрол
- Диагностика и контрол на Мускулна дистрофия на Дюшен, актуализация, част 2: Дихателен, сърдечен, костен и ортопедичен контрол
- Диагностика и контрол на Мускулна дистрофия на Дюшен, актуализация, част 3: Основни грижи, контрол при неотложни случаи, психосоциални грижи и преход на грижите през целия живот

СТРАНИЦИ ЗА ДОПЪЛНИТЕЛНА ИНФОРМАЦИЯ

- CDC: www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html
- Родителски Проект Мускулна дистрофия: www.parentprojectmd.org/careguidelines
- MDA: www.mda.org
- Световна организация за Дюшен: <https://world Duchenne.org/>
- TREAT NMD: www.treat-nmd.org/dmd-care



Фигура 1

2. КАК ДА ИЗПОЛЗВАТЕ ТОЗИ ДОКУМЕНТ

МОЖЕТЕ ДА ИЗПОЛЗВАТЕ ТОЗИ НАРЪЧНИК ПО ДВА РАЗЛИЧНИ НАЧИНА:

1. За фокусиране върху конкретен етап на Дюшен
2. За фокусиране върху конкретна област на грижи при Дюшен

Разделът, който следва, включително Таблица 1, показва прогресията на Дюшен като поетапен процес, който варира при различните хора. Този наръчник е

предназначен да осигури общ поглед върху нуждите от грижи, които може да очаквате.

Освен това, ако желаете да прочетете конкретни раздели за управление на грижите, които може да са от значение за Вас в този момент, лесно можете да ги намерите в съдържанието.

СФОРМИРАНЕ НА ЕКИПА, КОЙТО ВИ ПРЕДОСТАВЯ МЕДИЦИНСКИ ГРИЖИ

Най-добрият контрол на Дюшен изисква мултидисциплинарен подход с участието на специалисти в различни области, които ще Ви осигурят цялостни грижи. Специалист по невромускулни състояния (СНМС) ще бъде водещият клиницист на Вашия екип за невромускулни грижи, отговарящ за цялостните здравни грижи за Вас през целия Ви живот. С преминаването Ви от педиатрични към възрастни грижи този специалист може да се промени от педиатричен СНМС към възрастов СНМС, но ще остане водещият клиницист на Вашия екип. Координаторът на грижите или консултант по грижите е важен член на екипа, който ще помага за координиране на комуникацията и грижите между членовете на екипа, между Вас и екипа, както и между Вашия екип за невромускулни грижи и медицинските работници, оказващи първична/локална медицинска помощ (педиатър, общо-практикуващ лекар и др.). Ако вашият екип за невромускулни грижи не включва координатор или консултант по грижите, уверете се, че знаете на кого да се обадите при въпроси/притеснения/спешни ситуации между срещите.

Този Наръчник за семейството ще Ви предостави основна информация, която ще Ви позволи да участвате ефективно в процеса на получаване на цялостни грижи. Вашият СНМС трябва да е запознат с всички потенциални проблеми, свързани с Дюшен, и трябва да разполага с достъп до интервенциите, които са основата на подходящите грижи, както и до принос от значими подспециалисти. С напредването на възрастта акцентът върху някои интервенции, както и участието на някои подспециалисти, ще се променя. Наръчникът за семейството ще Ви преведе през различните области на грижи при Дюшен (Фигура 1). Не всички тези подспециалисти ще бъдат необходими за всяка възраст или на всеки етап, но е важно те да бъдат достъпни при необходимост, а лицето, което координира грижите, да има подкрепа във всички тези области.

Вие сте в центъра на Вашия екип за медицински грижи – важно е Вие и Вашето семейство да бъдете **активно ангажирани с медицински специалист**, който ще координира и индивидуализира Вашите клинични грижи (Фигура 1).

ПОЕТАПНО ЗАПОЗНАВАНЕ С ДЮШЕН (ТАБЛИЦА 1)

Дюшен е заболяване, което се променя много бавно във времето. Разделили сме отделни ключови етапи на Дюшен, за да Ви помогнем при очакваните препоръки за грижи. Въпреки че тези етапи могат да бъдат в известна степен неясни при определянето им, може да Ви е полезно да ги използвате, за да идентифицирате вида грижи и интервенции, които се препоръчват в даден момент, както и какво можете да очаквате от Вашия екип за медицински грижи в този момент.



1. ДИАГНОСТИКА (ранна детска възраст/детство)

В момента повечето деца с Дюшен остават недиагностицирани по време на предсимптоматичния етап (когато децата проявяват малко или никакви симптоми), освен ако няма фамилна анамнеза за заболяването или ако не са направени кръвни изследвания по други причини. Симптоми като забавено прохождение и пълзене или реч присъстват, но обикновено са деликатни и често остават непознати на този етап.

Родителите често са първите, които забелязват разлики в развитието на детето си, първите, които задават въпроси, и тези, които настояват за допълнителни тестове, за да обяснят забелязаните забавяния в развитието. Американската академия по педиатрия е разработила инструмент, който помага на родителите да оценяват развитието на своето дете, да следят за възможни забавяния и да споделят тези притеснения с техните медицински работници, оказващи първична медицинска помощ. Този инструмент може да бъде намерен на адрес: motordelay.aap.org

Психосоциалната и емоционалната подкрепа е от изключително значение, когато бъде потвърдена нова диагноза на Дюшен. Съобщаването на диагноза Дюшен е изключително трудно. Има толкова много въпроси без отговор и семействата често се чувстват сами и потресени, с малко места, към които да се обърнат. Медицинските работници, оказващи първична медицинска помощ, и специалистите по невромускулни състояния могат да бъдат особено полезни в този момент, като улесняват връзките с подходящи организации за грижи и защита на правата на пациентите, които могат да предоставят необходимите ресурси, информация и подкрепа, за да помогнат на родителите и техните семейства. В САЩ, PPMD са разработили специална страница с ресурси, които родителите могат да използват през първите 3 месеца след поставянето на новата диа-

гноза (www.ParentProjectMD.org/Diagnosis). В Обединеното кралство Duchenne UK са създали наръчник за семейства, при които диагнозата е поставена насоро (<https://www.duchenneuk.org/Pages/FAQs/Category/what-to-do-when>). Благотворителната организация за мускулна дистрофия в Обединеното кралство Muscular Dystrophy UK (MDUK) предлага разнообразни ресурси (<https://www.muscular dystrophyuk.org/about-muscle-wasting-conditions/duchenne-muscular-dystrophy/duchenne-resources/>). Освен това както PPMD, така и MDA в САЩ предлагат ресурси за комуникация с деца, братя и сестри, както и с членове на семейството, относно диагнозата Дюшен. Свързването с местни групи за защита на правата на пациентите ще Ви помогне да разберете какви ресурси са на разположение.

2. РАНЕН АМБУЛАТОРЕН ЕТАП (детство)

През **ранния амбулаторен етап** или **етапа на прохождение**, децата проявяват считаните обикновено за „класически“ признаци на Дюшен. Тези признаци могат да бъдат много деликатни и да включват:

- Трудности при повдигане на главата или врата
- Непрохождение до 15-месечна възраст
- Трудности при ходене, тичане или изкачване на стълби
- Често спъване и падане
- Трудности при скачане и подскочане
- Недоразвита реч в сравнение с други деца на същата възраст
- Нужда от помощ при ставане от пода или изправяне с помощта на подпиране на ръцете върху краката (вижте Симптом (маневра) на Гауърс, Фигура 2 по-долу)
- Прасци, които изглеждат по-големи от нормалното (псевдохипертрофия)
- Ходене с раздалечени крака
- Ходене на пръсти и поклащаща се походка



Фигура 2. Симптом (маневра) на Гауърс

- Ходене с гръдния кош издаден напред (или закръглен, хлътнал или извит гръбначен стълб)
- Повишени нива на креатин киназа наричана „СК“ или креатинфосфокиназа „СРК“; това е ензим, който се освобождава от мускула при увреждане. Нивото на СК се измерва в кръвта; ако СК е над 200, е необходимо допълнително изследване за Дюшен)
- Повишени чернодробни ензими (АСАТ или АЛАТ; повишени стойности на АСАТ или АЛАТ също могат да бъдат признак, че е необходимо допълнително изследване за Дюшен. Допълнителни чернодробни изследвания не трябва да се правят, докато тестовете за Дюшен не бъдат извършени).

ДИАГНОСТИЦИРАНЕ НА ДЮШЕН:

Когато има съмнение за Дюшен, първият тест обикновено е кръвно изследване, за да се провери дали нивото на серумна СК е повишено. Хората с Дюшен често имат СК нива от 10 до 100 пъти над нормалните стойности. Ако това се установи, се препоръчват специфични тестове за идентифициране на промяната в ДНК (наречена „генетична мутация“), която причинява Дюшен. Възможно е да е необходима помощ от специалисти, особено генетични консултанти, за да се интерпретират тези генетични тестове и да се обсъди по какъв начин резултатите могат да повлияят на Вашето дете и евентуално на други членове на семейството. Диагнозата често се поставя през ранната амбулаторна фаза.

ПСИХОСОЦИАЛНИ, ОБРАЗОВАТЕЛНИ И ПОВЕДЕНЧЕСКИ АСПЕКТИ:

Хората, живеещи с Дюшен, са изложени на по-висок риск от образователни и поведенчески предизвикателства. Някои от тях се дължат на липсата на дистрофин в мозъка, а други могат да се дължат на адаптацията към физическите ограничения. Някои лекарства като стероиди, приемът на които често започва в ранния или късния амбулаторен етап (вижте по-долу), също могат да играят роля. Някои деца, които приемат стероиди, могат да имат трудности с контрола на импулсите, гнева, промените в настроението, вниманието и паметта, докато при други това може да не се наблюдава. Ако се установят забавяния в развитието и/или усвояването на учебния материал, от полза може да бъде оценка от психолог или невропсихолог за определяне на специфичните проблеми, както и за даване на препоръки за разгръщане на пълния потенциал. Емоционалните и поведенческите проблеми не са рядкост и се контролират най-добре, ако за тях се вземат мерки навреме. Педиатрите специалисти по развитието на детето и психолозите могат да бъдат полезни в тези области. Необходимо е също да се извърши оценка на речта и езика, а лечението да се започне възможно най-скоро, ако е необходимо. Ако Вашето семейство изпитва затруднения при достъпа до ресурси, социалните работници и консултантите по медицински грижи могат да бъдат много полезни за свързването Ви с тях. Семейната подкрепа е от съществено значение и може да бъде необходима помощ от специалисти за справяне със специфични психосоциални, образователни и поведенчески проблеми (Раздел 14).

ФИЗИКАЛНА ТЕРАПИЯ/ФИЗИОТЕРАПИЯ:

Запознаването с екипа по физиотерапия (Раздел 10) на този ранен етап ще осигури възможност за постепенното въвеждане на режими на упражнения/разтягания, за да се поддържа гъвкавостта на мускулите и да се предотврати или сведе до минимум стягането в ставите. Екипът за рехабилитация може също да отправи препоръки за подходящи упражнения по време на игра/почивка, както и за адаптивно физическо образование, за да се гарантира безопасността на Вашето дете, докато участва в училищните дейности. Програмата с упражнения за физикална терапия трябва да бъде съсредоточена върху разтягането и поддържането на обхвата на движения, а не върху укрепването. Нощни шини (често

наричани „ортези за глезен-стъпало“ или „AFO“) могат да бъдат препоръчани на този етап, за да осигурят дълготрайно разтягане и да предотвратят загубата на подвижността на глезена. Програмата за разтягане в домашни условия, препоръчана от Вашия физиотерапевт, трябва да стане част от Вашето ежедневие.



СТЕРОИДИ:

Използването на кортикостероиди, или „стероиди“, трябва да бъде обсъдено, за предпочитане при поставянето на диагнозата, и приемът им може да бъде започнат на този етап (Раздел 6). При планирането на употребата на стероиди е важно да се обсъдят ползите от стероидите, да се уверите, че всички имунизации са извършени, да се обсъдят всички рискови фактори за страничните ефекти на стероидите, както и как те могат да бъдат предвидени и сведени до минимум. Това включва провеждането на образование за храненето (за предпочитане от регистриран диетолог), за да се спомогне избягването на странични ефекти като наддаване на тегло и нарушено здраве на костите.

ЗДРАВЕ НА КОСТИТЕ И ХОРМОНИ:

Приемът на стероиди може да доведе до отслабване на костите и да повлияе на нивата на няколко хормона, като хормона на растежа и тестостерона (мъжкия полов хормон) (Раздел 7). Храненето е важно за поддържането на костите здрави и трябва да се насърчава диета, богата на витамин D и калций (Раздел 8 и 13). Може да е уместно да обсъдите хранителните си нужди с регистриран диетолог по време на посещенията Ви при специалист по невромускулни състояния. Височината и теглото трябва да се проверяват при всяко такова посещение и да се нанасят на графика за проследяване на растежа и теглото с течение на времето (Раздел 7). Измерването на дължината на костта на предмишницата (улнарна дължина), или на подбедрицата (тибиална дължина), или дъбирането на

дължината на горната и долната част на ръката (сегментна дължина на ръката) са алтернативни начини за точно отбелязване на височината и също трябва да се следят като базови измервания. Изходното ниво на костната плътност трябва да се установи чрез двойноенергийна рентгенова абсорбциометрия (или „DEXA“), след започване на приема на стероиди (вижте Раздел 8).

СЪРЦЕ И ДИХАТЕЛНИ МУСКУЛИ:

Обикновено на този етап не се очакват проблеми със сърцето и дихателните мускули, но наблюдението трябва да започне при поставянето на диагнозата, за да се установи изходното ниво (това, което е „нормално“ за Вас) и след това да продължи с редовни контролни посещения. Започването на тестове за белодробна функция в млада възраст ще Ви помогне да свикнете с оборудването и да „тренирате“ за бъдещите посещения. Кардиологичен мониторинг (ECG и сърдечен ЯМР или ехокардиограма) се препоръчва при поставяне на диагнозата и ежегодно до 10-годишна възраст, а след това и по-често, ако е необходимо (Раздел 12). Също така е важно да имате пневмококови (пневмония) и годишни грипни ваксини, за да избегнете заболявания (Раздел 11).

3. КЪСЕН АМБУЛАТОРЕН ЕТАП

(късно детство/юношество/ранна зряла възраст)

В късния амбулаторен период ходенето става все по-трудно, с нарастващи затруднения при двигателни дейности, като изкачване на стълби и ставане от пода.

ПСИХОСОЦИАЛНИ, ОБРАЗОВАТЕЛНИ И ПОВЕДЕНЧЕСКИ АСПЕКТИ:

Продължителната оценка на забавяне в обучението или специфични образователни затруднения е важна на този етап. Психолозите и невропсихолозите могат да помогнат за идентифициране на най-подходящите интервенции, съобразени с Вашите образователни нужди. Непрекъсна подкрепа от професионалисти ще бъде необходима за справяне с всякакви проблеми, свързани с обучението и поведението, като може да се наложат специфични интервенции за справяне със загубата на физическа сила и функции (Раздел 14). На този етап трябва да започнете да поставяте цели за бъдещето, така че Вие и Вашето семейство да можете да работите с училището, за да организирате необходимото образование и обучение за постигане на тези цели. При някои може да се препоръча оценка от невропсихолог, която да помогне за идентифициране на евентуални когнитивни нарушения и осигуряване на стратегии за домашна и учебна среда, които да Ви помогнат да функционирате по най-добрия начин.

Предоставянето на грижи изисква емоционална и физическа енергия. Отделянето на време за себе си, както и за взаимоотношенията с другите, е изключително важно. Развиването на мрежа за подкрепа, която включва членове на семейство и доверени членове на общността, може да бъде много полезно за осигуряване на време на лицата, предоставящи грижи, се да си починат и да се заредят с енергия.

ФИЗИКАЛНА ТЕРАПИЯ/ФИЗИОТЕРАПИЯ:

Физиотерапията ще продължи да бъде фокусирана върху поддържането на обхвата на движенията, силата и функцията с цел поддържане на независимост (Раздел 10). Ако сковаването на ставите не може да се контролира чрез физикална терапия, може да се наложи оценка и намеса от специалисти ортопеди. Физиотерапевтът има много роли в екипа за предоставяне на медицински грижи, включително надзор на програмите за разтягане, препоръчване на оборудване, като инвалидни колички и стойки, и насърчване на постоянно натоварване и стоене (което ще бъде полезно както за здравето на костите, така и за храносмилането). Важно е да се уверите, че помощните средства за придвижване, като инвалидните колички, са оборудвани с поддържаща седалка за осигуряване на правилното подравняване на тялото, правилното положение и комфорта. Ежедневната домашна програма за разтягане продължава да бъде от съществено значение.

СТЕРОИДИ:

Непрекъснатият контрол на лечението със стероиди е важен на този етап, като трябва да се обърне внимание на използвания конкретен режим и дозировка (Раздел 6), както и на превенцията, наблюдението и контрола на страничните ефекти. От съществено значение е извършването на оценки за проследяване на мускулната сила и функция два пъти годишно. Постоянното внимание към контрола на теглото трябва да отчита всяка тенденция към ниско или прекомерно тегло, с подходяща намеса при наличие на проблем (Раздел 13).

ЗДРАВЕ НА КОСТИТЕ И ХОРМОНИ:

Постоянното наблюдение на здравето на костите и риска от фрактури е важно по време на приема на стероиди, особено при намаляване на подвижността. Важно е Вашият СНМС да извършва проследяване на риска от фрактури чрез кръвни тестове, които проверяват нивата на витамин D („25 ОН витамин D“), както и чрез образни изследвания, като DEXA сканиране или рентгенови снимки на гръбначния стълб, които могат да оценят плътността и здравето на костите (Раздел 8). Диетата трябва да се оценява при всяко посещение, за да се гарантира, че консумирате достатъчни количества витамин D и калций. Височината, дължината и теглото трябва да продължат да се наблюдават за признаци на забавяне в растежа (Раздел 7).

СЪРЦЕ И ДИХАТЕЛНИ МУСКУЛИ:

Необходими са постоянни оценки на сърцето и дихателните мускули. ECG, сърдечен ЯМР или ехокардиограма и други видове изследвания трябва да се правят поне веднъж годишно от момента на диагностициране и по-често, ако е необходимо, след навършване на 10 години. Кардиологът ще препоръча интервенции, ако се наблюдават промени в ECG, сърдечния ЯМР или ехокардиограмата (Раздел 12).

4. РАНЕН НЕАМБУЛАТОРЕН ЕТАП **(детство/юношество/млада зряла възраст)**

В ранната неамбулаторна фаза може да започнете да се изморявате след продължително ходене. Когато това се случва, електрически скутер за мобилност или инвалидна количка може да бъде полезна за подпомагане на мобилността (Раздел 10).

ПСИХОСОЦИАЛНИ, ОБРАЗОВАТЕЛНИ И ПОВЕДЕНЧЕСКИ АСПЕКТИ:

Разговорите за прехода от юноша към млада зряла възраст трябва да започнат поне на 13 или 14 години. Въпреки че Вашите педиатрични и възрастови медицински екипи, консултанти/ координатори по грижите, социален работник, училищни професионалисти и други специалисти ще Ви помогнат да планирате плавен преход, като един или двама души от Вашия екип за невромускулни грижи трябва да Ви насочват при разработването на личен план за преход. Разговорите за бъдещите Ви цели трябва да включват образователни цели, както и къде бихте искали да живеете, учите, работите и получавате медицински грижи. С прехода Ви към възрастен, е важно да запазите независимостта си, за да можете да продължите да се наслаждавате на дейности вкъщи, в училище и с приятели. Важно е да останете свързани с приятелите си – формирането и поддържането на взаимоотношения на този етап е много важно. Въпреки че някои хора, живеещи с Дюшен, нямат психосоциални проблеми, други имат. Скринингът за тревожност и депресия трябва да се извършва при всяко посещение при специалист по невромускулни състояния. Ако се идентифицира тревожност или депресия, те трябва да се лекуват рано и по подходящ начин.

ФИЗИКАЛНА ТЕРАПИЯ:

В допълнение към текущата програма за разтягане у дома, вниманието към сковаването в горните крайници (рамене, лакти, китки и пръсти) става много важно, както и необходимостта от (поддържано, ако е необходимо) стоене. Изкривяването на гръбначния стълб (сколиоза) се наблюдава много по-рядко при употребата на стероиди, но наблюдението за това остава много важно след загубата на способността за придвижване. В някои случаи сколиозата може да прогресира доста бързо, често в рамките на няколко месеца (Раздел 9). Може да се наложи и ортопедична намеса за решаване на проблеми с позиционирането на ходилата, което може да причини болка или дискомфорт и да ограничи избора на обувки. Възможно е да бъдат обсъдени и хирургични варианти за облекчаване на сковаността на ставите на глезена и крака, ако е уместно.

СТЕРОИДИ:

Поддържането на лечението със стероиди продължава да бъде важна част от контрола в тази фаза (Раздел 6), независимо дали е започнато по-рано, продължаващо в тази фаза или започнато на този етап.

ЗДРАВЕ НА КОСТИТЕ И ХОРМОНИ:

Прецизното наблюдение на здравето на костите трябва да продължи, с особено внимание към признаците за компресионни фрактури на гръбначния стълб (Раздел 8). Постоянното наблюдение на височината, дължината и теглото е важно за проследяване на растежа. Алтернативни измервания на височината от предмишницата (улнарна дължина), долната част на крака (тибиална дължина) и дължините на горните и долните ръце заедно (сегментна дължина на ръката) ще се проследяват, когато стоенето стане трудно. Около 9-годишна възраст е важно да се наблюдава пубертетът. Ако пубертетът не е започнал до 14-годишна възраст, трябва да Ви насочат към ендокринолог. Ако нивото на тестостерон е ниско, може да се наложи терапия с тестостерон (Раздел 7).

СЪРЦЕ И ДИХАТЕЛНИ МУСКУЛИ:

Извършването на наблюдение на сърдечната функция поне веднъж годишно остава от съществено значение и всякакви промени във функцията или данни за фиброза (фиброзиране) в сърдечния мускул (чрез ЕКГ, ЯМР или ехокардиограма) трябва да се лекуват незабавно (Раздел 12). Дихателната функция трябва да се наблюдава на всеки 6 месеца чрез функционални белодробни тестове. В случай на влошаване на дихателната функция трябва да се обсъдят и при необходимост да се приложат интервенции за подпомагане на дишането и облекчаване на кашлянето (Раздел 11).

ПАЛИАТИВНИ ГРИЖИ:

Екипът за палиативни грижи включва медицински специалисти, които са фокусирани върху оказване на съдействие, за да постигнете най-високо качество на живот, осигуряване на облекчение при болка и дискомфорт, като се грижат Вашите житейски цели да съответстват на избора на лечение. Макар понякога палиативните грижи се бъркат с грижи „в последен стадий“, екипът за палиативни грижи ще Ви помага да се справите с предизвикателствата на всеки етап от диагнозата, и ще представлява подкрепящ ресурс за Вас и Вашето семейство по време на различни преходи през целия Ви живот.

Всички хора, със или без Дюшен, трябва да вземат решенията относно неотложните медицински грижи – какво биха искали да бъде направено за тях в случай на спешност, какво може би не биха искали да бъде направено, кой ще бъде техният медицински пълномощник, който ще взема медицински решения, ако те не са в състояние. Екипът за палиативни грижи е особено полезен при изготвянето на Вашия план за неотложна помощ и вземането на решение какво да включва този план и къде да се съхранява.

5. КЪСНА НЕАМБУЛАТОРНА ФАЗА (Млада зряла възраст/зряла възраст)

По време на късната неамбулаторна фаза, силата на ядрото и горните крайници може да отслабне, което прави функционалността и поддържането на добрата стойка все по-трудно.

ФИЗИКАЛНА ТЕРАПИЯ:

Важно е да обсъдите с Вашия физиотерапевт какви видове разтягане, упражнения и оборудване могат най-добре да подпомогнат желаното ниво на независимост и функционалност. Трудотерапевтът във Вашия екип по рехабилитация може да помогне с дейности като хранене, пиене, използване на тоалетна, преместване и обръщане в леглото, ако е необходимо. Могат да се извършат и оценки за помощни технологии, за да се анализират възможностите за удължаване на независимостта и безопасността.

СТЕРОИДИ:

Необходимо е да продължите да обсъждате стероидните режими, храненето, пубертета и контрола на телото с Вашия екип за невромускулни грижи. Настоящите препоръки насърчават продължаването на лечението със стероиди през целия живот (Раздел 6) за запазване на дихателната функция и силата и функционирането на горните крайници.

ЗДРАВЕ НА КОСТИТЕ И ХОРМОНИ:

Прецизното наблюдение на здравето на костите трябва да продължи през целия Ви живот. Проблемите с костите могат да доведат до болки и трябва да бъдат разрешавани с Вашия екип за невромускулни грижи (Раздел 8).

СЪРЦЕ И ДИХАТЕЛНИ МУСКУЛИ:

Препоръчва се наблюдение на сърдечната и белодробната функция поне веднъж на всеки 6 месеца, като сърдечната функция често изисква изпълнението на по-интензивни изследвания и интервенции (Раздели 11 и 12).

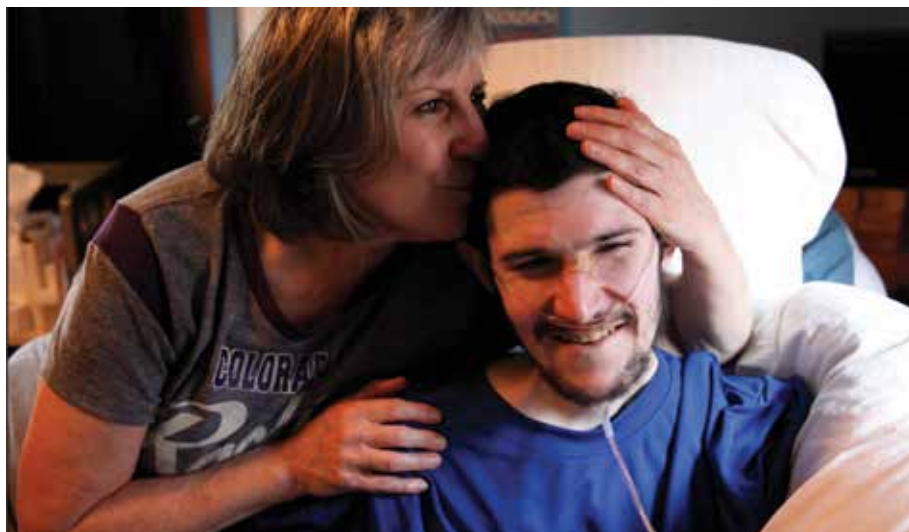
ПАЛИАТИВНИ ГРИЖИ:

Екипът за палиативни грижи продължава да бъде важен на този етап. Както беше посочено по-горе, включва медицински специалисти, които са фокусирани върху оказване на съдействие, за да постигнете най-високо качество на живот, осигуряване на облекчение при болка и дискомфорт, като се грижат Вашите житейски цели да съответстват на избора на лечение. Макар понякога палиативните грижи се бъркат с грижи „в края на живота“, екипът за палиативни грижи ще Ви помага да се справите с предизвикателствата на всеки етап от диагнозата и ще бъде в състояние да помага на Вас и на Вашето семейство по време на различни преходи през целия Ви живот. Всички хора, със или без Дюшен, трябва да вземат решения относно неотложните медицински грижи – какво биха искали да бъде направено за тях в случай на спешност, какво може би не биха искали да бъде направено, кой ще бъде техният медицински пълномощник, който ще взема медицински решения, ако те не са в състояние.

ЖИВОТ В ЗРЯЛА ВЪЗРАСТ ПРИ ДЮШЕН:

Пълноценният и продуктивен живот като независим възрастен с Дюшен изисква планиране. Разработването на план за преход от юношеството към зрелостта трябва да започне поне на възраст 13 или 14 години. Вашият личен план

за преход трябва да се основава на очакванията и целите, които сте си поставили за бъдещето. Планът Ви за преход трябва да включва съображения относно образование, трудова заетост, жилище, транспорт и мобилност в обществото, както и прехвърлянето на медицинските грижи от педиатрични към възрастни медицински специалисти (това може да не е необходимо, ако Вашите медицински специалисти могат да продължат да се грижат за възрастни с Дюшен). Независимо дали Вашите медицинските грижи/специалисти се променят, Вашите ресурси и придобивки ще бъдат повлияни при прехода от детство към зрелост. Планирането на тези промени трябва да включва Вас, Вашето семейство, Вашето училище и Вашия екип за здравни грижи. Този процес и всичко, което той включва, е разгледан в Раздел 17. Животът като възрастен с Дюшен е по-скъп в сравнение с живота на възрастен без Дюшен. Ще се нуждаете от ресурси за подкрепа, за да постигнете личните си цели. Вашият екип за невромускулни грижи ще Ви помогне да изследвате наличните ресурси и изпълнението от Ваша страна на условията за получаването им, както и ще Ви помогне да се ориентирате в местни и национални системи за подкрепа. Важно е също така да продължите да намирате креативни начини да останете свързани с приятелите си на този етап, особено когато животът Ви започва да се променя. Макар много хора да не изпитват психосоциални проблеми, някои възрастни с Дюшен могат да изпитват тревожност или депресия, която би била повлияна благоприятно от лечение. Прегледите за тревожност и депресия трябва да се извършват при всяко посещение при специалист по невромускулни състояния. Ако имате проблеми с тревожност или депресия, те трябва да се лекуват навреме и по подходящ начин.



Етап 1: Диагностициране	Етап 2: Ранен амбулаторен	Етап 3: Късен амбулаторен	Етап 4: Ранен неамбулаторен	Етап 5: Късен неамбулаторен
Невромускулен контрол	<p>Многопрофилна клиника; препоръки за ново лечение; подкрепа за пациентите и семействата, образование и генетично консултиране</p> <p>Извършване на всички имунизации</p> <p>Обсъждане на употреба на глюкокортикостероиди</p> <p>Насочване на жените носители към кардиолог</p>	<p>Оценка на функционирането, силата и обхвата на движенията най-малко на 6 месеца за определяне на етапа на болестта</p> <p>Начало и контрол на използването на глюкокортикостероиди</p>		Помощ при ориентиране в грижи в последен стадий
Рехабилитационен контрол	<p>Всеобхватни многопрофилни оценки, в това число и стандартизирани оценки, най-малко на всеки 6 месеца</p> <p>Пряко лечение от физиотерапевт и трудотерапевт, речеви и езиков патолог, въз основа на оценките, индивидуално за всеки пациент</p> <p>Съдействие в превенцията на контрактури и деформации, прекомерни физически усилия и падане; насърчване на запазването на енергията и подходящи упражнения и дейности; осигуряване на ортези, оборудване и образователна подкрепа.</p>			Продължаване на всички предишни мерки; осигуряване на устройства за мобилност, седалки, устройства за поддържано изправане и помощни технологии; помощ за предотвратяването или контрол на болка и фрактури; съдействие за финансиране, достъп, участие и самоактуализация в зрелостта
Ендокринен контрол	<p>Измерване на височината в изправено положение на всеки 6 месеца</p> <p>Оценка на растежа без изправяне на всеки 6 месеца</p> <p>Оценка на пубертетния статус на всеки 6 месеца след 9-годишна възраст</p> <p>Осигуряване на обучение на семейството и предписване за ударни дози стероиди, ако се приемат глюкокортикостероиди</p>			

Етап 1: Диагностициране	Етап 2: Ранен амбулаторен	Етап 3: Късен амбулаторен	Етап 4: Ранен неамбулаторен	Етап 5: Късен неамбулаторен
Хранително-чревен и стомашен контрол	<p>Включване на оценка от регистриран диетолог при клиничните прегледи (на всеки 6 месеца); започване на стратегии за предотвратяване на затлъстяването; наблюдение за наднормено тегло и поднормено тегло, особено по време на критични преходни периоди</p> <p>Осигуряване на годишни изследвания на серумните нива на 25-хидроксивитамин D и приема на калций</p> <p>Оценяване на нарушенията на гълтането, запек, гастроезофагеална рефлуксна болест и гастропарезата на всеки 6 месеца</p> <p>Започване на годишни обсъждания на гастростомна тръба като част от обичайните грижи</p>			
Дихателен контрол	<p>Обучение за спиromетрия и изследвания на съня при необходимост (нисък риск от проблеми)</p> <p>Направени имунизации: пневмококови ваксини и годишна инактивирана ваксина срещу грип</p>		<p>Оценка на дихателната функция най-малко на всеки 6 месеца</p>	
Сърдечен контрол	<p>Консултиране с кардиолог; оценка с електрокардиограма и ехокардиограма* или сърдечен ЯМР †</p> <p>Оценка на сърдечната функция ежегодно; начало на лечение с ACE инхибитори или блокери на ангиотензиновите рецептори на 10-годишна възраст</p>		<p>Использование на техника за увеличаване на белодробния обем</p> <p>Подпомагане на кашлянето и нощна вентилация</p> <p>Въвеждане на дневна вентилация</p> <p>Оценка на сърдечната функция най-малко веднъж годишно, по-често при наличие на симптоми или необичайни образни изследвания; следене за нарушения в ритъма</p> <p>При влошаване на функцията използване на стандартни интервенции за сърдечна недостатъчност</p>	
Здраве на костите	<p>Оценка с рентген на гръбначния стълб (при пациенти на глюкокортикостероиди: на всеки 1–2 години; при пациенти, които не приемат глюкокортикостероиди: на всеки 2–3 години)</p> <p>Насочване към специалист по костно здраве при първия признак на фрактура (прешленна фрактура от степен 1 по скалата на Senapat или първа фрактура на дълга кост)</p>			

Етап 1: Диагностициране	Етап 2: Ранен амбулаторен	Етап 3: Късен амбулаторен	Етап 4: Ранен неамбулаторен	Етап 5: Късен неамбулаторен
Ортопедичен контрол	<p>Оценка на обхвата на движението най-малко веднъж на всеки 6 месеца</p> <p>Наблюдение за сколиоза ежегодно</p> <p>Насочване за операция на стъпалото и ахилесовото сухожилие за подобряване на походката в избрани ситуации</p> <p>Насочване за ортопедична операция при необходимост (рядко се налага)</p>	<p>Наблюдение за сколиоза ежегодно</p> <p>Насочване за операция на стъпалото и ахилесовото сухожилие за подобряване на походката в избрани ситуации</p>	<p>Наблюдение за сколиоза на 6 месеца</p> <p>Интервенция за позицията на стъпалото при позициониране в инвалидна количка; пристъпване към интервенция с постериорна спинална фузия в определени ситуации</p>	
Психосоциален контрол	<p>Оценка на психичното здраве на пациента и семейството при всяко посещение в клиниката и осигуряване на постоянна подкрепа</p> <p>Извършване на невропсихологична оценка/интервенции за проблеми с ученето, емоционални и поведенчески затруднения</p> <p>Оценка на нуждите от образование и наличните ресурси (индивидуализирана образователна програма, план 504); оценявайте нуждите от професионална подкрепа за възрастни</p> <p>Насърчаване на възрастово съответстваща независимост и социално развитие</p>			
Преходи	<p>Провеждане на оптимистични дискусии за бъдещето в очакване на живота през зрелостта</p>	<p>Стимулиране на поставянето на цели и изграждането на очаквания за живота на възрастен; оценка на готовността за преход (до 12-годишна възраст)</p>	<p>Начало на планиране на прехода за здравеопазване, образование, заетост и живот като възрастен (до 13–14-годишна възраст); следете напредъка най-малко веднъж годишно; включете координатор на грижите или социален работник за насоки и наблюдение</p> <p>Осигуряване на подкрепа при прехода и предварителни насоки относно промените в здравето</p>	

Таблица 1. Препоръчителен контрол през всеки етап на Дюшен

3. ГРИЖИ ПРИ ДИАГНОСТИЦИРАНЕ

Специфичната причина за дадено заболяване се нарича „диагноза“. Много е важно да се установи точната диагноза при съмнения за Дюшен. Медицинският работник за първична медицинска помощ (PCP) може да бъде първият запознат с притесненията относно слабостта или забавянията на детето.

Правят се многопрофилни оценки, в това число и стандартизирани оценки, най-малко на всеки 6 месеца.

Включва се пряко лечение от физиотерапевт и трудотерапевт, речеви и езиков патолог, въз основа на оценките, индивидуално за всеки пациент.

Общопрактикуващите лекари или медицинските сестри специализирани в педиатрия, обща практика, семейна медицина или вътрешни болести могат да осигурят „медицински дом“.

Целта на грижите в този момент е да се осигури точна диагноза възможно най-бързо. Диагнозата ще помогне на всички в семейството да се информират за Дюшен, да получат информацията относно генетично консултиране и за плановете за лечение. Подходящата грижа, продължителната подкрепа и образованието са от съществено значение на този етап. Добре е детето Ви да бъде оценено от специалист по невромускулни състояния за извършване и разчитане на лаб./генетични тестове, с даване на точна диагноза (Раздел 4).

ChildMuscleWeakness.org и rcpch.ac.uk/resources/recognising-neuromuscular-disorders-elearning са инструменти, които помагат на професионалистите да оценяват пациенти за забавяне в развитието и възможни невромускулни диагнози.

Американската академия по педиатрия (AAP) потвърждава, че най-често родителите са първите, които забелязват забавяния в развитието на детето. AAP е разработила инструмент за наблюдение на развитието на детето, оценка на нормално развитие спрямо забавено развитие и кога е налице повод за тревога. Инструментът е достъпен на: www.HealthyChildren.org/MotorDelay

По време на поставянето на диагнозата е много важно да се консултирате с CHMC, запознат с Дюшен. Центрове, предлагащи грижи за Дюшен, са посочени по-долу:

MDUK центрове в Обединеното кралство:

<http://www.musculardystrophyuk.org/get-the-right-care-and-support/people-and-places-to-help-you/professionals-and-organisations/muscle-centres/>

TREAT-NMD:

www.treat-nmd.eu

Световна организация за Дюшен (UPPMD):

<http://world Duchenne.org/>

Това е моментът, в който контактът с пациентска организация за защита може да бъде от особена полза. Можете да намерите пациентски организации във вашата страна на

www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations.

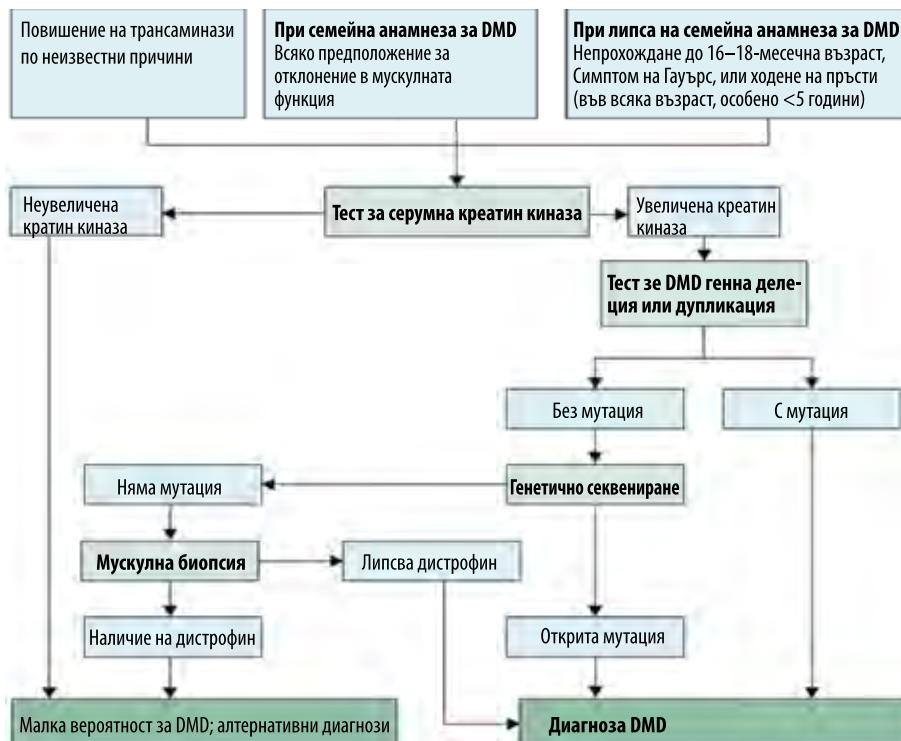
КОГА ДА ПРЕДПОЛАГАТЕ ДЮШЕН (ФИГУРА 3)

Може да възникнат подозрения за Дюшен при наличието на някои от следните признаци (дори при липса на фамилна анамнеза за Дюшен):

- Забавяне в развитието и/или речеви забавяния
- Проблеми с мускулната функция, като симптом на Гауърс (Фигура 2), който е класически признак на Дюшен
- Уголемени прасци (състояние наричано „псевдохипертрофия“)
- Повишени нива на СК и/или на трансминази, или на чернодробните ензими АСАТ и АЛАТ при кръвни тестове

Въпреки че предположението може да възникне по различни начини, фигурата по-долу помага при описанието на стъпките, предприемани при диагностицирането на Дюшен.

Кога да се предполага DMD



Най-често наблюдавани ранни признаци и симптоми при пациенти с DMD

Моторни

- Отклонения в походката
- Псевдохипертрофия на прасци
- Неспособност за скачане
- Понижена издръжливост
- Понижен контрол на главата при изтегляне за седане
- Затруднения при качване по стъпала
- Плоски ходила
- Чести падания или тромавост
- Симптом на Гауърс при ставане от пода
- Силно моторно забавяне
- Хипотония
- Изоставане от връстниците
- Загуба на моторни умения
- Мускулни болки или крампи
- Ходене на пръсти
- Затруднения при тичане или катерене

Немоторни

- Поведенчески проблеми
- Когнитивно изоставане
- Липса на развитие или слабо напредване на телло
- Проблеми при учене и концентриране
- Речево изоставане или затруднения с артикулацията

Фигура 3

РОЛЯ НА МЕДИЦИНСКИЯ РАБОТНИК ЗА ПЪРВИЧНА ПОМОЩ (PCP) В ЕКИПА ЗА ГРИЖИ

След като диагнозата бъде потвърдена от СНМС, на вашия PCP ще бъде изпратена информация и ресурси относно Дюшен. В PCP екипите обикновено се включват мултидисциплинарни екипи, общопрактикуващи лекари или медицински сестри, които са специализирани в педиатрия, обща практика, семейна медицина или вътрешни болести и осигуряват вашия „медицински дом“. Непрекъснатата медицинска връзка с Вашия PCP ще осигури необходимите трайни ресурси, стабилност и подкрепа.

Отговорностите на Вашия PCP включват:

- Първични грижи при остри и хронични медицински проблеми
- Грижи, съобразени с възрастта и развитието на всички етапи от развитието
- Координиране на грижите с подходящите специалисти
- Годишен скрининг на слуха и зрението
- Годишен скрининг за афективни разстройства, злоупотреба с вещества и други психични проблеми
- Осигуряване на актуализация на всички ваксинации, включително ежегодна ваксинация срещу грип (с грипна инжекция, а не назална ваксина с жив вирус)

- Годишен скрининг за сърдечно-съдови рискови фактори, като високо кръвно налягане (хипертония) и високи нива на холестерол (хиперхолестеролемия).



4. ДИАГНОСТИЦИРАНЕ НА ДЮШЕН КОЕ ПРИЧИНЯВА ДЮШЕН?

Дюшен е генетично заболяване, причинено от мутация или промяна в гена, който кодира наличието на дистрофин. Дистрофинът е протеин, който присъства във всяко мускулно влакно в тялото. Дистрофинът действа като „амортизатор“, който позволява на мускулите да се свиват и отпускат, без да се увреждат. Без дистрофин, мускулите не са в състояние да функционират или да се възстановяват правилно. Освен това, мускулната мембрана лесно се уврежда от нормалните ежедневни дейности, което води до малки микро разкъсвания в клетъчната мембрана. Без дистрофин, мускулите не могат да се възстановят. Тези малки разкъсвания позволяват на калция да проникне в клетката, което е токсично за мускулната тъкан. Калцият уврежда и в крайна сметка убива мускулните клетки, като ги заменя със съединителна тъкан и мазнини. Загубата на мускулни клетки води до загуба на сила и функция с времето.

ПОТВЪРЖДАВАНЕ НА ДИАГНОЗАТА

Диагнозата Дюшен трябва да бъде потвърдена чрез генетично тестване. Това обикновено се прави чрез вземане на кръвна проба, но могат да се извършат и други тестове.

1) ГЕНЕТИЧЕН ТЕСТ (ФИГУРА 2)

Генетичното тестване е винаги необходимо и трябва да бъде предложено на всеки пациент. Различни видове генетични тестове могат да предоставят специфична и по-подробна информация за промяната в ДНК, известна като генетична мутация. Потвърждаването на диагнозата чрез генетичен тест е много важно и може да помогне за определяне на възможността за участие в клинични изпитвания, насочени към определени мутации.

Прави се генетично тестване, за да се провери дали има носители в семейството. Тази информация е важна и за други жени от семейството на майката (сестри, дъщери, лели, братовчедки), за да се разбере дали също може да са носители. Информацията ще помогне на семейството да вземе информирани решения за риска от раждане на още деца с Дюшен и за възможностите за пренатална диагностика и репродуктивни избори. На семействата трябва да бъде предложено генетично консултиране след поставяне на диагнозата (вижте Поле 2).

ВИДОВЕ ГЕНЕТИЧНИ ТЕСТОВЕ

- **Мултиплексна лигазно-зависима амплификация (MLPA):** Тестът MLPA извършва проверка за делеции и дупликации и може да идентифицира 70 процента от генетичните мутации, свързани с Дюшен
- **Генетично секвениране:** Ако MLPA тестът е отрицателен, генетичното секвениране може да открие други мутации, различни от делеции или дупликации (например точкови мутации [нонсенс или миссенс] и малки дупликации/инсерции); този тест може да идентифицира останалите 25 до 30 процента от мутациите, които MLPA не открива.

2) МУСКУЛНА БИОПСИЯ

Ако имате високо ниво на СК и признаци на Дюшен, но чрез генетични тестове генетични мутации не са открити, може да се наложи да направите мускулна биопсия. Мускулната биопсия се извършва чрез хирургично вземане на малка проба от мускул за анализ. Генетичната мутация при Дюшен означава, че тялото не може да произвежда протеина дистрофин или не произвежда достатъчно от него. Тестовете на мускулната биопсия могат да предоставят информация за количеството дистрофин, налично в мускулните клетки (вижте Поле 1).

При повечето хора с Дюшен не се изисква мускулна биопсия

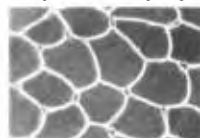
Има два вида тестове, които обикновено се извършват върху образец от мускулна биопсия: имунохимия и имуноблот тест. Тези тестове се провеждат, за да се определи наличието или липсата на дистрофин в мускулите.

Имунохистохимията включва поставяне на малко парче мускул върху предметно стъкло, след което мускулът се оцветява и се разглежда под микроскоп за доказателства за дистрофин. Имуноблот тестът е химичен процес, който изследва химичното наличие на дистрофин.

3) ДРУГИ ТЕСТОВЕ

В миналото тестовете, известни като електромиография (EMG) и изследвания на нервната проводимост (тестове с игли), са били традиционна част от оценката за предполагаемо невромускулно заболяване. **Експертите са единодушни, че EMG и тестовете за нервна проводимост НЕ са подходящи или необходими за оценката на Дюшен.**

Нормален мускул



Дюшен



Поле 1.

Мускулна биопсия. Горе:

Нормален мускул с изобразен в бяло дистрофин около влакната.

Долу:

Дистрофичен мускул с липсващ дистрофин.



ЗАЩО ГЕНЕТИЧНОТО ПОТВЪРЖДЕНИЕ Е ВАЖНО

ГЕНЕТИЧНО КОНСУЛТИРАНЕ И ТЕСТУВАНЕ НА НОСИТЕЛИ:

- Понякога генетичната мутация, причиняваща Дюшен, възниква случайно. Това се нарича „спонтанна мутация“. В тези случаи няма фамилна анамнеза за Дюшен. Тридесет процента от хората, които са родени с Дюшен, имат спонтанна мутация в гена, който кодира дистрофин, а не го наследяват от член на семейството.
- Ако майката има мутация в своята ДНК, която предава на детето си, тя се нарича „носител“. Има 50% вероятност носителът да предаде генетичната мутация на децата си при всяка бременност. Момчетата, които получат мутиралния ген, ще имат Дюшен, докато момичетата, които го получат, ще бъдат носители. Ако майката бъде тествана и се установи, че има мутацията, тя може да взема информирани решения за бъдещи бременности, а нейните роднини жени (сестри, лели и дъщери) също могат да бъдат тествани, за да се установи дали са носители.
- Жена, която е носител и показва някои признаци на Дюшен (мускулна слабост, умора, болка и т.н.), се нарича „проявяващ се носител“. Няма тест, който да покаже дали един носител ще бъде проявяващ се носител.
- Дори когато една жена не е носител, съществува малък риск бъдещи бременности да бъдат засегнати от Дюшен. Генетичната мутация, причиняваща Дюшен, може да се появи само в нейните яйцеклетки, а не във всички нейни клетки. Това се нарича „мозаицизъм на клетки от зародишна линия“. Няма кръвен тест за мозаицизъм на клетки от зародишна линия.
- Жена, която е носител, също има повишен риск от развитие на сърдечна и скелетно-мускулна слабост и дисфункция. Носителите трябва да преминават сърдечен мониторинг (ЕКГ, ЯМР или ехография) при кардиолог на всеки 3 до 5 години, ако тестовете са нормални (или по-често, ако е предписано от кардиолога). Познанието за носителския статус помага за идентифициране на този риск, за да се получи подходящо консултиране и лечение.
- Генетичен консултант може да обясни всичко това в подробности.

ИЗПЪЛНЕНИЕ НА КРИТЕРИИТЕ ЗА УЧАСТИЕ В КЛИНИЧНИ ИЗПИТВАНИЯ:

- В момента има редица клинични изпитвания за Дюшен, насочени към специфични генетични мутации, причиняващи заболяването. Генетичното тестване е важно, за да се разбере дали може да бъдете подходящ за участие в тези изпитвания. За да могат центровете за клинични изпитвания да се свържат с Вас, когато сте подходящи за изпитвания, регистрирайте се в националния регистър за пациенти с Дюшен - списък може да намерите тук: [http://www.treat-nmd.eu/resources/patientregistries/list/DMD-BMD/..](http://www.treat-nmd.eu/resources/patientregistries/list/DMD-BMD/)
- Ако предишно проведено генетично тестване не е отговаряло на настоящите стандарти, позволяващи определяне на точната мутация, може да се наложи допълнително или повторно тестване. Трябва да обсъдите това с Вашия специалист по невромускулни заболявания или генетичен консултант. Точната генетична мутация също е необходима за регистрация в регистрите за Дюшен.
- Възрастни, които не са преминали генетично тестване или които са били тествани преди, но е необходимо повторно тестване с по-съвременни методи (попитайте своя генетичен консултант дали тестовете трябва да се повторят), трябва да обмислят генетично тестване, за да бъдат разгледани за участие в клинични изпитвания.

5. НЕВРОМУСКУЛЕН КОНТРОЛ

При Дюшен скелетните мускули постепенно отслабват, защото не разполагат с дистрофин. Трябва да ходите на редовни прегледи при специалист по невромускулни състояния (СНМС), който е запознат с Дюшен. СНМС разбира прогресирането на мускулната слабост и може да помогне на Вас и Вашето семейство да се подготвите за следващите стъпки в грижите. Важно е СНМС да знае как работят мускулите Ви, за да може да започне подходящата терапия възможно най-рано.

ОЦЕНКИ НА НЕВРОМУСКУЛНИЯ СТАТУС

Препоръчва се да посещавате СНМС на всеки 6 месеца, а физиотерапевт и/или трудотерапевт за оценка приблизително на всеки 4 месеца. Това е важно, за да се вземат решения относно нови лечения или модификация на съществуващите в най-подходящия момент, както и за да се предвидят и предотвратят проблеми в максимална степен.

Тестовете за оценка на прогресията на заболяването могат да варират в различните клиники. Изключително важно е да се подлагате на редовни оценки, използвайки същите тестове всеки път, за да се откриват всички промени. Редовните оценки трябва да включват тестове, които наблюдават прогресията на заболяването и оценяват дали интервенциите са подходящи. Тези оценки трябва да включват:

СИЛА:

Силата на скелетните мускули може да се измерва по различни начини, за да се провери дали генерираната сила от конкретни мускули се променя.

ОБХВАТ НА ДВИЖЕНИЯ В СТАВИТЕ:

Този тест се извършва, за да се следи дали се развиват контрактури или скованост на ставите и да се определи кои упражнения и/или интервенции ще бъдат най-полезни за Вас.

ТЕСТОВЕ ЗА СКОРОСТ:

В много клиники рутинно се измерва времето, необходимо за извършване на дейности като ставане от пода, ходене на определено разстояние и изкачване на няколко стъпала. Това дава важна информация за това как мускулите Ви се променят и как реагират на различни интервенции.

СКАЛИ ЗА ОЦЕНКА НА МОТОРНАТА ФУНКЦИЯ:

Съществуват много различни скали, но Вашата клиника трябва рутинно да използва една и съща скала всеки път, когато Ви оценява. Може да се наложи използването на различни скали в различни етапи.

ДЕЙНОСТИ ОТ ЕЖЕДНЕВИЕТО:

Това позволява на екипа да определи дали може да е необходима допълнителна помощ за подпомагане на Вашата независимост.

МЕДИКАМЕНТОЗНО ЛЕЧЕНИЕ ЗА СКЕЛЕТНИТЕ МУСКУЛИ

В момента се провеждат много изследвания в областта на новите терапии за Дюшен. Актуализираните препоръки за грижи включват препоръки само за терапии, за които има достатъчно доказателства относно лечението. Тези препоръки ще се променят в бъдеще, когато станат достъпни нови данни за нови терапии. Тези насоки ще бъдат преразглеждани и актуализирани, когато нови резултати бъдат на разположение.

Макар да се очаква, че в бъдеще ще има по-широк набор от възможности за лечение, в момента тези възможности са ограничени. В настоящия момент стероидите са единственото лекарство, препоръчвано за лечение на мускулно-скелетните симптоми на Дюшен, тъй като експертите в областта са съгласни, че има достатъчно доказателства, за да бъдат препоръчвани. Стероидите са обсъдени подробно в Раздел 6. Медикаментозните лечения на други специфични симптоми на заболяването, като сърдечни проблеми, ще бъдат обсъдени по-нататък.

6. СТЕРОИДЕН КОНТРОЛ

Кортикостероиди, или стероиди, се използват при много други заболявания по света. Няма съмнение, че стероидите могат да бъдат полезни за много хора с Дюшен, но тази полза трябва да бъде балансирана с проактивно управление на възможните странични ефекти. Използването на стероиди е много важно при Дюшен и трябва да бъде обсъдено, преди да е отбелязано понижение във физическата функция.

ОСНОВНИ ПОЛОЖЕНИЯ

Известно е, че стероидите забавят намаляването на мускулната сила и моторната функция при Дюшен. Кортикостероидите се различават от анаболните стероиди, с които понякога се злоупотребява от спортисти, които искат да станат по-силни. Целта на стероидната терапия при Дюшен е да се поддържа мускулната сила и функция, помагайки Ви да ходите по-продължително време, да запазите функцията на горните крайници и дихателната функция и да се избегне операция за лечение на сколиоза (изкривяване на гръбнака).

- Приемът на стероиди трябва да бъде обсъден при поставяне на диагнозата. Оптималното време за започване на стероидна терапия е в амбулаторния период, преди да има отбелязан значителен физически спад (вижте Фигура 4)
- Препоръчителният национален ваксинационен график трябва да бъде завършен, преди да се започне лечение със стероиди, и трябва да бъде установен имунитет към варицела (лещенка). Ваксинационните препоръки от Центъра за контрол и превенция на заболяванията (CDC) за САЩ

могат да бъдат намерени на следния адрес: www.ParentProjectMD.org/Vaccinations

- Препоръки за Обединеното кралство и Ирландия могат да бъдат намерени тук: <https://www.nhs.uk/conditions/vaccinations/childhood-vaccines-timeline/> и <https://www.hse.ie/eng/health/immunisation/>. Моля, консултирайте се и с Вашия специалист по невромускулни състояния за препоръки относно ваксинирането.
- Превенцията и контролът на страничните ефекти от стероидите трябва да бъдат проактивни и предварителни (вижте Таблица 1)

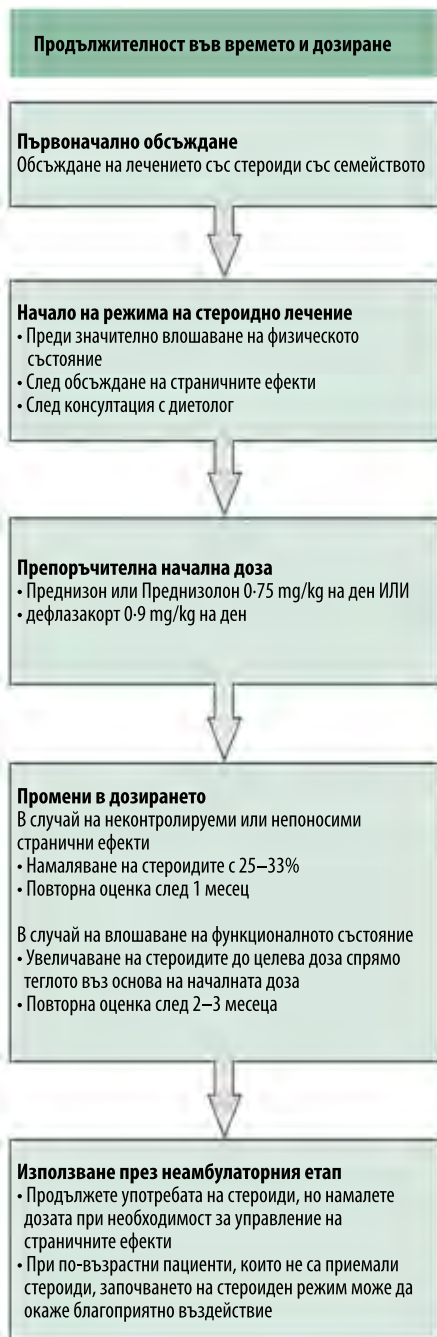
РАЗЛИЧНИ РЕЖИМИ ПРИ ДОЗИРАНЕ НА СТЕРОИДИ

Специалистите по невромускулни състояния могат да предписват различни режими за прием на стероиди. Тези насоки се опитват да установят ясен метод за ефективно и безопасно използване на стероидите, основаващ се на редовни оценки на функцията и страничните ефекти (вижте Фигура 4).

- Преднизон и Дефлазакорт (продаван като Емфлаза в САЩ) са двата основни вида стероиди, които се използват при Дюшен. Смята се, че действието им се осъществява по сходен начин. Продължаващите клинични изпитвания на тези лекарства са важни и трябва да ни помогнат да разберем по-добре относителните ползи на всяко от тях.
- Изборът на стероид за използване зависи от Вашите предпочитания и тези на Вашето семейство, на Вашия специалист, наличието на стероид във Вашата страната, цената на стероидите и проявяваните странични ефекти. Предимството на Преднизон е, че е по-евтин. Някои може да предпочетат Дефлазакорт пред Преднизон, защото се свързва с малко по-нисък риск от наддаване на тегло и поведенчески проблеми, но също така има малко по-голямо увеличение на риска от забавяне на растежа и развитие на катаракта.

ДОЗИРАНЕ, КОНТРОЛ И СТРАНИЧНИ ЕФЕКТИ ПРИ ЛЕЧЕНИЕ СЪС СТЕРОИДИ (ФИГУРА 4, ТАБЛИЦА 2)

- Внимателният контрол на страничните ефекти, свързани със стероидите, е от съществено значение. Въпреки че стероидната терапия в момента е основното медикаментозно лечение за Дюшен, тя не трябва да се започва прибързано и трябва да се извършва само под наблюдението на специалист по невромускулни състояния с подходящ професионален опит
- Фактори, които трябва да се вземат предвид при поддържане или увеличаване на дозата на стероидите, включват отговор на терапията, тегло, растеж, пубертет, здраве на костите, поведение, катаракти и наличие и контрол на странични ефекти



Предупреждения

Адренална недостатъчност

Обучение на пациента и семейството

- Обучение за признаците, симптомите и контрола на адреналната криза

Предписване на интрамускулен Хидрокортизон за приложение в домашни условия

- 50 mg за деца на възраст <2 години
- 100 mg за деца на възраст ≥2 години и възрастни

Ударна доза при пациенти, приемащи > 12 mg/m² на ден Преднизон/Дефлазакорт всеки ден

- Може да бъде необходима при тежко заболяване, сериозна травма или операция

- Прилагане на Хидрокортизон в доза 50–100 mg/m² на ден

Не спирайте изведнъж приема на стероиди

- Изпълнете протокола за постепенно намаляване на стероидите на PJ Nicholoff29
- Намалявайте дозата с 20–25% на всеки 2 седмици
- След достигане на физиологична доза (3 mg/m² на ден Преднизон или Дефлазакорт), преминете на Хидрокортизон 12 mg/m² на ден, разделен на три равни дози
- Продължете намаляването на дозата с 20–25% всяка седмица, докато се постигне доза от 2.5 mg Хидрокортизон през ден
- След 2 седмици на дозиране през ден, спрете Хидрокортизона
- Периодично проверявайте сутрешната концентрация на CRH или АСТН стимулиран кортизол, докато оста НРА се нормализира
- Продължете ударното дозиране, докато оста НРА се възстанови (може да отнеме 12 месеца или повече)

Фигура 4 Таблица 2. Дозиране и управление на стероидното лечение

АДРЕНАЛНА НЕДОСТАТЪЧНОСТ И КРИЗА

Надбъбречните жлези са разположени над бъбреците и произвеждат хормон (кортизол), който помага на организма да се справя със стреса (например тежко заболяване или травма). Докато приемате ежедневно стероиди, надбъбречните жлези спират производството на кортизол (наречено „адренална недостатъчност“) и стават неактивни. Ако стероидите бъдат спрени, може да отнеме седмици или месеци, докато тялото Ви започне отново да произвежда кортизол. Без кортизол тялото не е в състояние да се справи със стреса, което води до „адренална криза“, която може да бъде животозастрашаваща. Поради тази причина никога не трябва да спирате ежедневния прием на стероиди внезапно (или без помощта на лекар) или да пропускате дози за повече от 24 часа.

При температура, операция, фрактури, може да са необходими допълнителни или ударни дози стероиди. Информация за ударно дозиране и разпознаването/лечението/предотвратяването на остра адренална недостатъчност може да се намери в протокола PJ Nicholoff Steroid Protocol, достъпен на следния адрес: www.parentprojectmd.org/pj

ДРУГИ МЕДИКАМЕНТИ И ХРАНИТЕЛНИ ДОБАВКИ

Наред със стероидите, други одобрени лекарства за употреба при Дюшен в САЩ и няколко страни от Европа се използват при хора с определени типове мутации на Дюшен. Медикамента одобрен в САЩ е за генетични мутации, подходящи за „пропускане“ на екзон 51 (около 13 процента от случаите). Това лекарство цели да „прескочи“ дефектната част (екзон) и да произведе частично функционален дистрофин.

Друг медикамент одобрен в Европа и използван в няколко страни е за хора с Дюшен, които имат nonsens мутация (около 13 % от случаите). Смята се, че той взаимодейства с частта от клетката, която „чете“ протеините, позволявайки на клетката да „прочита“ nonsens мутации и да произвежда функционален протеин.

Има редица клинични изпитвания, насочени към специфични генетични мутации, причиняващи Дюшен. Генетичното тестване е важно, за да се определи дали може да сте подходящи за участие в тези изпитвания. За да помогнете на клиничните центрове да се свържат с Вас, ако сте подходящи за включване в изпитвания, регистрирайте се в националния регистър на пациенти с Дюшен – списъкът може да се намери тук: <http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD>.

В допълнение към обсъдените по-горе лекарства, има много други медикаменти и добавки, които могат да се използват при Дюшен, но не са одобрени от FDA или EMA. Въпреки че някои от лекарствата, посочени в Поле 3, се използват широко, няма достатъчно доказателства, за да се каже дали тези добавки могат да бъдат полезни или вредни за Вас. Важно е да обсъдите всички медикаменти с Вашия специалист по невромускулни състояния преди да мислите за добавяне или спиране на медикаменти.

ПОЛЕ 3. ДРУГИ МЕДИКАМЕНТИ И ХРАНИТЕЛНИ ДОБАВКИ, КОИТО НЕ СА ОДОБРЕНИ ЗА УПОТРЕБА ПРИ ДЮШЕН

Експерти са извършили разглеждане на редица други медикаменти и добавки, които в някои случаи са били използвани за лечение на Дюшен. Извършен е преглед на публикуваните данни за тези вещества, за да се изясни дали има достатъчно данни за тяхната безопасност и ефикасност, за да се направят препоръки.

Заклучението на експертите е следното:

- Употребата на оксанолон, анаболон стероид, не се препоръчва
- Употребата на ботокс не се препоръчва
- Няма подкрепа за систематичното използване на креатин. Рандомизирано контролирано проучване за креатин при Дюшен не показва ясно предимство. Ако пациентът приема креатин и има признаци на проблеми с бъбреците, приемът на тази добавка трябва да бъде прекратен
- На този етап не могат да се направят препоръки относно други добавки или лекарства, които понякога се използват за лечение на Дюшен, включително коензим Q10, карнитин, аминокиселини (глутамин, аргинин), противовъзпалителни/антиоксиданти (рибено масло, витамин Е, екстракт от зелен чай, пентоксифилин) и други, включително билкови или растителни екстракти. Експертите заключават, че няма достатъчно данни в публикуваната литература, които да подкрепят тяхната употреба
- Експертите са единодушни, че това е област, в която са необходими допълнителни изследвания. Насърчава се активното участие на семействата в дейности, които развиват допълнителни знания, като пациентски регистри и клинични изпитвания

ТАБЛИЦА 2. СТРАНИЧНИ ЕФЕКТИ ОТ СТЕРОИДИ: ПРЕПОРЪЧИТЕЛНО НАБЛЮДЕНИЕ И ИНТЕРВЕНЦИЯ

Някои от по-често срещаните странични ефекти при дългосрочен прием на стероиди са изброени тук. Важно е да се отбележи, че при различни хора реакцията на към стероидите е много различна. Ключът към успешното управление на стероидната терапия е да сте наясно с потенциалните странични ефекти и да работите за тяхното предотвратяване или намаляване, когато е възможно. Намаляването на дозата на стероидите може да бъде необходимо, ако страничните ефекти са неконтролируеми или непоносими (вижте Фигура 4). Ако по този начин не се постига успех, трябва да се обмисли преминаване към друг вид стероид или друг режим на дозиране, преди лечението да бъде прекратено изцяло. Това трябва да се извърши в консултация с Вашия специалист по невромускулни състояния.

ТАБЛИЦА 2. СТРАНИЧНИ ЕФЕКТИ ПРИ ПРИЕМ НА СТЕРОИДИ

Страничен ефект от стероиди	Допълнителна информация	Обсъждане с Вашия СНМС
Наддаване на тегло и затлъстяване	Необходимо е да знаете, че стероидите може да повишат апетита; преди началото на лечението със стероиди трябва да се проведе диетологична консултация.	Важно е цялото семейство да се храни разумно, за да се предотврати прекомерно покачване на теглото. Здравословни хранителни планове могат да бъдат изготвени в консултация с диетолог и Вашия медицински екип.
Кушингоидни черти („лунно лице“)	Пълнотата на лицето и бузите може да стане по-забележима с времето.	Внимателното следене на диетата, свеждането до минимум на захарта и солта ще помогнат за контролиране на теглото и може да помогнат за минимизиране на кушингоидните черти
Прекомерен растеж на косми по тялото (хирзутизъм)	Стероидите често причиняват прекомерен растеж на косми по тялото.	Това състояние обикновено не е достатъчно тежко, за да наложи промяна в приеманите медикаменти.
Акне, гъбични инфекции на кожата (тиней), брадавици	Това състояние може да бъде по-забележимо при тийнейджъри.	Използвайте специфични лечения (топични предписания) и не бързайте да променят режима на стероидите, освен ако няма емоционален стрес.
Нисък ръст	Ръстът трябва да се проверява най-малко на всеки 6 месеца като част от общите грижи.	Ако растежът е забавен или преустановен, или ако увеличението на ръста е под 1.5 инча (4 см)/година, или ако ръстът е под 3-ти перцентил, може да се наложи насочване към специалист по ендокринология.
Забавено настъпване на пубертета	Фазата на пубертета трябва да се проверява при всяко посещение, започвайки от 9-годишна възраст. Уведомете Вашия СНМС в случай на наличие на фамилна анамнеза на забавено полово съзряване. За момчета, които не са започнали пубертета до 14-годишна възраст, обикновено се препоръчва тестостеронова заместителна терапия.	Ако имате притеснения относно забавеното развитие на пубертета или ако пубертетът не е започнал до 14-годишна възраст, може да се наложи насочване към ендокринолог за оценка.

<p>Неблагоприятни промени в поведението (за допълнителна информация относно поведението вижте Раздел 10)</p>	<p>Уведомете вашия СНМС за всички изходни проблеми с настроението, темперамента и Синдром на хиперактивност и дефицит на внимание (СХДВ). Имайте предвид, че тези проблеми често временно се влошават през първите шест седмици на стероидна терапия.</p>	<p>Изходните поведенчески проблеми трябва да се лекуват преди започването на стероидна терапия, напр. чрез консултиране или предписания при СХДВ. Може да се окаже полезна промяната на времето на прием на стероидите за по-късно през деня - обсъдете това с вашия СНМС, който също може да разгледа възможността за насочване към специалист по поведенческо здраве.</p>
<p>Потискане на имунната система</p>	<p>Приемът на стероиди може да намали имунитета (способността за справяне с инфекции). Бъдете наясно с риска от сериозна инфекция и необходимостта да се реагира бързо на по-незначителни инфекции.</p>	<p>Направете имунизация срещу варицела преди започване на стероидна терапия; ако не е направено, потърсете медицински съвет при контакт с варицела.</p> <p>При наличие на регионален проблем с туберкулоза, може да е необходимо специфично наблюдение.</p>
<p>Потискане на надбъбречната функция</p>	<p>Уведомете всички медицински лица, че приемате стероиди, и носете със себе си информационна стероидна карта. Много е важно да не пропускате стероидни дози за повече от 24 часа, тъй като това може да доведе до адренална криза. Запознайте се кога трябва да се дават ударни дози стероиди (при тежко заболяване, сериозна травма или операция), за да се предотврати адренална криза. Запознайте се с признаците и симптомите на адренална криза (болка в корема, повръщане, летаргия). Снабдете се с предписание за интрамускулна инжекция хидрокортизон в домашни условия (може да се наложи да знаете как да я приложите в случай на адренална криза). Никога не спирайте приема на стероиди внезапно.</p>	<p>Попитайте вашия СНМС за план за ударни стероидни дози, който разяснява:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Какво да направите в случай на пропусната доза стероиди за повече от 24 часа (поради диета, болест или липса на предписание) • Кога да се дават ударни дози стероиди, в каква доза и под каква форма (през устата, интрамускулно или чрез венозна инжекция); консултирайте се с протокола PJ Nicholoff за примерен план: www.parentprojectmd.org/pj Ако ще преустановявате приема на стероиди, попитайте вашия СНМС за план за постепенно спиране. Той може да Ви насочи към протокола на PPMД PJ Nicholoff за примерен план: www.parentprojectmd.org/pj

Високо кръвно налягане (хипертония)	Вашето кръвно налягане трябва да се проверява при всяко посещение в клиниката.	Ако кръвното налягане е повишено, намаляването на приема на сол и отслабването могат да бъдат полезни първи стъпки. Ако това не дава ефект, Вашият медицински работник за първични медицински грижи може да разгледа възможностите за допълнителна медикаментозна терапия.
Глюкозна непоносимост	Проба от Ваша урина трябва да се тества за наличие на глюкоза (захар) с тест ленти по време на посещенията в клиниката. Уведомете Вашия CHMC за повишено отделяне на урина или повишена жажда. Кръвни изследвания трябва да се извършват веднъж годишно за проследяване за развитие на диабет тип 2 и други усложнения, свързани с увеличаване на теглото, причинено от стероиди	Може да са необходими допълнителни кръвни тестове за диабет тип 2, ако тестовете за урина или симптомите са положителни за глюкоза.
Гастрит/ гастро-езофагеален рефлукс (GERD)	Стероидите могат да причинят симптоми на рефлукс (киселини). Уведомете вашия CHMC, ако имате такива симптоми.	Избягвайте нестероидни противовъзпалителни средства (NSAID) като аспирин, ибупрофен, напроксен. При наличие на симптоми може да се използват антиацидни средства.
Пептична язва	Докладвайте за болки в стомаха, тъй като това може да е знак за увреждане на лигавицата на стомаха. Вашата изпражнения могат да се проверят за кръв, ако сте анемични или има съмнение за кървене в стомашно-чревния тракт.	Избягвайте NSAID (аспирин, ибупрофен, напроксен). При наличие на симптоми могат да се използват предписани медикаменти и антиацидни средства. Може да се наложи да се консултирате с гастроентеролог за оценка на състоянието и лечение.

Катаракта	Стероидите могат да причинят доброкачествена катаракта; необходима е оценка от годишен очен преглед.	Разгледайте възможността за преминаване от Дефлазакорт към Преднизон, ако катарактата прогресира и засяга зрението (наблюденията сочат, че Дефлазакорт увеличава риска от развитие на катарактата). При наличие на катарактата, може да е необходима консултация с офталмолог. Катарактата ще трябва да се лекува само ако пречи на зрението.
Остеопороза	Съобщавайте на Вашия СММС за фрактури и болки в гърба при всяко посещение. Рентгенови снимки на гръбначния стълб трябва да се правят на всеки 1-2 години, за да се следи за компресионни фрактури на прешлените. ДEXA сканиране на всеки 2-3 години за наблюдение на костната плътност. Всяка година трябва да се проверяват нивата на витамин D в кръвта с тест 25 ОН витамин D (за предпочитане в края на зимата при сезонен климат): може да са необходими добавки с витамин D3, ако нивата са ниски. Всяка година трябва да се извършва оценка на Вашата диета, за да се уверите, че приемате достатъчно количество калций чрез храни и течности.	Може да са необходими добавки с витамин D в зависимост от нивото в кръвта. Проверявайте нивата на 25 ОН витамин D ежегодно; приемайте добавки при необходимост. Уверете се, че приемът на калций от диетата Ви отговаря на препоръките за Вашата възраст. Може да са необходими добавки с калций, ако диетата Ви не съдържа достатъчно количество калций. Дейностите, натоварващи костите (като стоене), могат да бъдат полезни за здравето на костите. Консултирайте се с вашия СММС/физioterапевт, преди да започнете програма за упражнения или натоварване на костите.
Миоглобинурия <i>(Урината изглежда червеникаво-кафява на цвят, защото съдържа продукти от разграждане на мускулни протеини. Това състояние трябва да бъде изследвано в лаборатория в болница).</i>	Съобщете на Вашия СММС за наличие на червеникаво-кафява урина. Урината може да бъде тествана за миоглобин. Урината трябва да бъде проверена също и за инфекции.	Избягвайте интензивни упражнения и ексцентрични упражнения, като бягане надолу по стръмнина или скачане на батут. Добрата хидратация е важна. Необходими са изследвания на бъбреците, ако това състояние продължава.

7. ЕНДОКРИНЕН КОНТРОЛ

Голяма част от хормоните могат да бъдат негативно засегнати от стероидите, използвани за лечение на Дюшен. Най-често това включва хормона на растежа (влияещ върху растежа и водещ до нисък ръст) и тестостерона (мъжкият полов хормон, водещ до забавено пубертетно развитие). Вашият СНМС може да препоръча да се консултирате с педиатричен ендокринолог (специалист по хормоните), ако има притеснения относно растежа, пубертета или адреналната супресия.

РАСТЕЖ И ПУБЕРТЕТ

Ниският ръст и забавеният пубертет може да бъдат стресиращи, поради което не трябва да се притеснявате да обсъждате тези теми с вашия СНМС. Ниският ръст може да бъде признак за други медицински проблеми, а недостигът на тестостерон може да влоши здравето на костите, затова е важно Вашият екип за невромускулни грижи да следи внимателно Вашия растеж и пубертетно развитие (Фигура 5).

ТЕРАПИЯ С ХОРМОН НА РАСТЕЖА

- Може да Ви бъде предписан хормон на растежа за нисък ръст, ако се установи, че имате дефицит на този хормон.
- Няма данни или литература, която да оценява безопасността или ефективността на хормона на растежа при хора с Дюшен, които не страдат от дефицит на хормон на растежа.
- Възможни са потенциални рискове, свързани с употребата на хормон на растежа, включително главоболие, идиопатична интракраниална хипертония (високо налягане в мозъка и очите), епифизиолиза (състояние на тазобедрената става, което може да причини болка и може да изисква хирургично лечение), влошаване на сколиозата и повишен риск от развитие на диабет.
- Преди да вземете решение за употреба на хормон на растежа, Вашият ендокринолог трябва да обсъди с Вас потенциалните рискове и ползи от лечението.

ТЕРАПИЯ С ТЕСТОСТЕРОН

- Тестостеронът е важен за здравето на костите, както и за психосоциалното/емоционално развитие
- Терапията с тестостерон трябва да започне с ниски дози и да се увеличава бавно, за да се имитира нормалният пубертет.
- Тестостеронът се предлага в различни форми, включително интрамускулни инжекции, гелове и пластири.
- Вашият ендокринолог трябва да обсъди очакваните резултати от лечението преди да започнете прием на тестостерон, които вероятно ще включват: развитие на телесна миризма, лицево окосмяване, акне, рязък рас-

теж, затваряне на растежните плочи и повишено либидо (интерес към секс).

- Потенциалните странични ефекти включват: инфекция на мястото на инжекцията, алергична реакция, промени в настроението и увеличение на броя на червените кръвни клетки.
- Необходимо е редовно да Ви се взема кръв за изследване, докато приемате тестостерон, за да се следи как тялото Ви реагира на лечението.

АДРЕНАЛНА КРИЗА

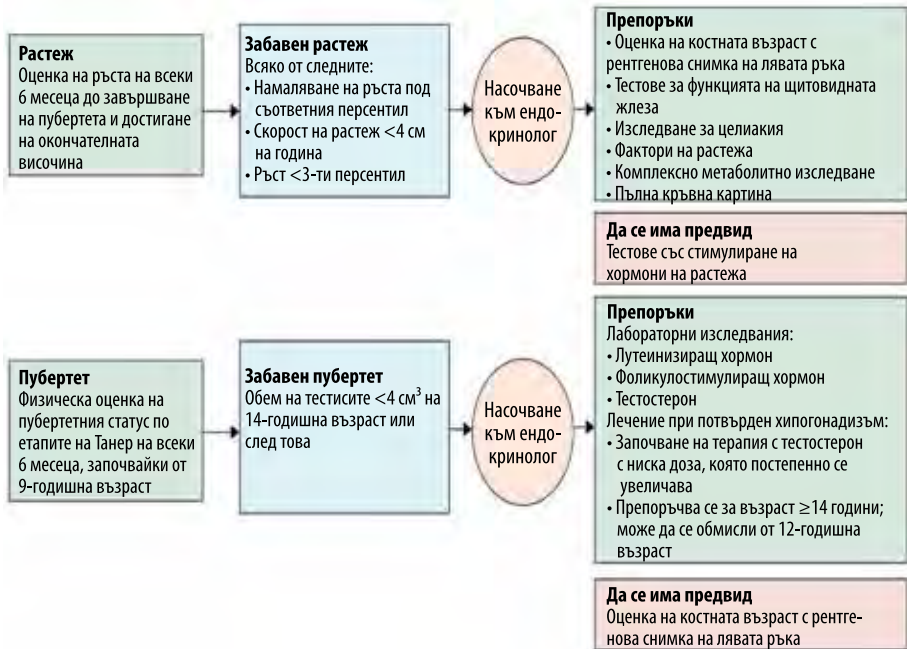
Надбъбречните жлези са разположени над бъбреците и произвеждат хормон (кортизол), който помага на тялото Ви да се справя със стрес (например тежко заболяване или травма). Когато приемате стероиди, надбъбречните жлези спират да произвеждат кортизол („адренална супресия“). След като приемът на стероиди бъде прекратен, може да отнеме седмици или месеци, докато тялото Ви започне отново да произвежда кортизол. Без кортизол тялото Ви не може да се справи със стреса, което води до адренална криза, която може да бъде животозастрашаваща.

Адреналната супресия и кризата са потенциално животозастрашаващи усложнения при продължителен прием на стероиди (вижте Фигура 5). Важно е да знаете, че може да сте изложени на риск от адренална криза, ако стероидите Ви бъдат спрени внезапно или ако пропуснете дози поради заболяване или други причини за повече от 24 часа. Всички пациенти, приемащи продължително ежедневни дози стероиди, трябва да имат план, който да описва какво да правят при пропуснати дози или по време на тежко заболяване или сериозна травма, когато може да се наложат допълнителни дози или „ударни дози“ стероиди. Информация за предотвратяване, разпознаване и овладяване на адреналната недостатъчност, както и кога и как да се използват ударни дози стероиди, е включена в Протокола PJ Nicholoff Steroid Protocol за стероиди, който се намира на разположение на следния адрес: www.parentprojectmd.org/pj.

СИМПТОМИ НА АДРЕНАЛНА КРИЗА

Необходимо е да се запознаете с признаците и симптомите на адренална криза:

- Силна отпадналост
- Главоболие
- Гадене/Повръщане
- Ниско ниво на кръвна захар
- Ниско кръвно налягане
- Припадък



Фигура 5. Оценка и контрол на растежа и пубертета при прием на кортикостероиди

8. КОНТРОЛ НА ЗДРАВЕТО НА КОСТИТЕ (ОСТЕОПОРОЗА) (Фигура б)

Здравето на костите е важно както в амбулаторната, така и в неамбулаторната фаза на Дюшен. Хората, живеещи с Дюшен, имат слаби кости на всяка възраст, особено ако приемат стероиди. Стероидите водят до по-ниска минерална плътност на костите, което увеличава риска от фрактури (счупвания) в сравнение с общото население. Мускулната слабост и намалената подвижност също са рискови фактори за слаби кости.

Двойноенергийната рентгенова абсорбциометрия (DEXA) е неинвазивен тест, който измерва минералната плътност на дългите кости (обикновено на крака или ръката). По-тънката кост е по-малко здрава и е по-податлива на фрактури. Измерването на минералната плътност на Вашите кости е важно за наблюдение на цялостното здраве на костите. Препоръчва се да се правят DEXA изследвания поне веднъж на всеки 2 до 3 години.

Хората, живеещи с Дюшен, особено тези, които приемат стероиди, са изложени на риск от вертебрални компресионни фрактури. Вертебралните компресионни фрактури възникват, когато прешлените (костите на гръбначния стълб) получат малки фрактури, което ги кара да се деформират и да се притискат. Тези фрактури и последващото притискане на прешлените могат да причинят болка. Вертебралните компресионни фрактури могат да се забележат на страничен (профилен) рентген на гръбначния стълб, дори без наличие на болки в гърба. Вертебралните фрактури могат да се лекуват с бисфосфонати, особено при наличие на болков синдром. Препоръчва се да се правят профилни рентгенови снимки на гръбначния стълб на всеки 1 до 2 години или по-често, ако се появят болки в гърба.



Костта непрекъснато се разрушава, реабсорбира се в кръвния поток и се изгражда отново. Стероидите забавят фазата на изграждане на костната тъкан. Бисфосфонатите са медикаменти, които се свързват към повърхността на костта, забавяйки процеса на разрушаване и реабсорбция, като помагат костта да се изгражда по-ефективно. Този процес поддържа костите по-плътни и, надяваме се, по-здрави и по-малко податливи на фрактури. Използването на бисфосфонати може да бъде обсъдено, ако има признаци на намалена костна плътност, фрактури на дълги кости без значителни травми и/или вертебрални компресионни фрактури (вижте ФИГУРА 6).

Оценка и обучение

Оценка и обучение от трудотерапевт или физиотерапевт

- Свеждане до минимум на риска от падания във всяка среда, включително съобразяване на настилки, терени и препятствия
- Обучение на пациенти и семейства за безопасност при използване на инвалидна количка; осведомяване, че паданията от инвалидна количка са честа причина за наранявания
- Обучение на семействата за безопасно повдигане и прехвърляне към и от инвалидната количка и различни повърхности във всяка среда

Обичайни препоръки или възможни изменения

Безопасност на домашната среда

- Премахване на препятствия като килими, играчки, кабели и разхвърляни предмети

Избягване на падания от инвалидна количка или средство за придвижване

- Винаги използвайте предпазен колан
- Снабдете инвалидната количка със средство против обръщане

Безопасност по неравни или хлъзгави повърхности

- Специално внимание на открито поради неравни повърхности
- Носете обувки за басейн за предпазване от падане при по ходене по хлъзгави повърхности или около вода
- Носете нехлъзгави лепенки за нощни глезенни ортези за намаляване на риска от падане при ходене до банята

Безопасно сядане и ставане от инвалидна количка

- Съобразете навреме необходимостта от адаптивно оборудване във всички условия, за да осигурите безопасна подкрепа и сведете до минимум риска от падане при прехвърляне, тоалет и къпане

Възможни промени в дома

- Нехлъзгави подложки под душа или във ваната
- Дръжки за хващане под душа или във ваната
- Седалка за баня или друго приспособление за улеснение при къпане
- Нехлъзгави настилки за дървени стъпала
- Перила от двете страни на стълбищата

Фигура 6. Препоръки за безопасност и предотвратяване на падания

9. ОРТОПЕДИЧЕН КОНТРОЛ (Фигура 7)

Основните цели на ортопедичните грижи са да се поддържа ходенето и/или моторната функция възможно най-дълго, както и да се сведат до минимум контрактурите на ставите. Способността да ходите или да стоите ще Ви помогне да поддържате изправен гръбначния стълб и ще подпомогне здравето на костите.

КОНТРАКТУРИ

С отслабването на мускулите и увеличаващата се трудност при движение на ставите, съществува риск ставите да се обездвижат в едно положение, което е известно като контрактура. Правилната стойка може да помогне за предотвратяване на контрактури в гърба, краката и глезените по време на ходене. Когато седите, е важно да се уверите, че стойката Ви е правилна, като тежестта е равномерно разпределена от двете страни на тялото. Краката и стъпалата трябва да бъдат правилно подравнени, с подходяща позиция и добра опора. Правилната система за сядане във Вашата инвалидна количка, която осигурява подкрепа за симетрията на гръбначния стълб и таза, както и удължението на гръбначния стълб, е от ключово значение. Възможни са и хирургически алтернативни решения, които да помогнат за поддържане на подравняването на краката и стъпалата, ако това е подходящо за Вас.

СКОЛИОЗА

При хора, живеещи с Дюшен, които не се лекуват с кортикостероиди, съществува 90% вероятност шанс от развитие на прогресивна сколиоза (изкривяване на гръбначния стълб встрани, което се влошава с времето). Ежедневното лечение със стероиди показва, че намалява риска от сколиоза или значително забавя нейното начало. Вниманието към Вашата стойка и позиция е от съществено значение за предотвратяване на сколиоза. Много важна е постоянната оценка на гръбначния стълб през целия Ви живот.

ФРАКТУРИ НА ДЪЛГИ КОСТИ

Счупването на крак може да представлява сериозна заплаха за продължаването на способността за ходене. Ако си счупите крака, попитайте дали трябва да се разгледа възможността за лечение чрез хирургична интервенция. Хирургичната корекция често позволява на хората с Дюшен да се възстановят възможно най-скоро. Ако претърпите фрактура, уверете се, че Вашият екип за невромускулни грижи е уведомен преди да бъдат взети решения за лечение. Вашият екип за невромускулни грижи ще помогне както при грижите за фрактурата, така и при терапията след това.

Синдромът на мастна емболия (СМЕ) представлява риск и е обект на неотложни медицински грижи при Дюшен. Мастната емболия се причинява от малък фрагмент мазнина, който се освобождава в кръвообращението след счупване на кост или силен удар. Този фрагмент мазнина (наречено „емболия“) може да премине през кръвта до белите дробове и да попречи на организма да получава достатъчно кислород. Симптомите на мастна емболия могат да включват объркване, дезориентация, „неадекватно поведение“, учестено дишане и сърцебиене и/или недостиг на въздух. ***Ако сте претърпели удар, падане и/или фрактура и имате някои от симптомите на СМЕ, незабавно се отправете към Спешна помощ. Уведомете персонала, че подозирате мастна емболия. Случаят представлява спешен медицински проблем.***

Амбулаторен етап

Оценки

Оценка на обхвата на движение най-малко веднъж на б месеца.

Ежегодна визуална оценка на гръбнака.

Направете рентгенова оценка, ако се наблюдава кривина или визуалната проверка е затруднена.

Ранен неамбулаторен етап

Визуална оценка на гръбвата на всеки 6 мес.

Направете рентгенова снимка на гръбначния при лежащи пациенти; ако има кривина, правете рентгенова снимка на всеки 6 месеца до 1 година, в зависимост от скелетната зрялост; насочете пациента към ортопедичен хирург при кривина $>20^\circ$

Късен неамбулаторен етап

Ежегодни предно-задни рентгенови снимки на гръбначния стълб в изправено положение за пациенти с известна прогресивна сколиоза

Интервенции

С помощта на физиотерапия разработете домашна програма за разтягане, фокусираща се върху глезените, коленете и тазобедрените стави

С помощта на трудотерапия насочете вниманието върху горните крайници

Когато пасивната дорсифлексия е $<10^\circ$, използвайте индивидуално изработени нощни ортези за глезен и стъпало, поставени в неутрално положение

Насочете пациента за хирургична интервенция на стъпалото и ахилесовото сухожилие, за да се подобри походката, ако има значителна контрактура на глезена и добра сила на квадрицепса и екстензорите на тазобедрената става

Използвайте индивидуално изработени дневни ортези за глезен и стъпало, за да забавите влошаването на еквиноварусна контрактура

Започнете програма за стоене, като използвате устройство за стоене или инвалидна количка с възможност за изправено положение

Насочете за хирургична интервенция на стъпалото и глезена за подобряване на позицията на стъпалото, само при желание на пациента

Продължете използването на шини за долни крайници; може да е подходящо изработването на индивидуални шини за китката и ръката

Използвайте програмите за стоене с повишено внимание

Избягвайте използването на ортези за гръбначния стълб

Осигурете насоки за предпазване от фрактури на семействата

Консултирайте се с кардиолог и респираторен специалист преди всяка хирургична интервенция

Насочете се за физиотерапия след операция

Насочете се за даден гръбначен инструментариум и фузия, ако кривината на гръбначния стълб е $> 20-30^\circ$ при предгуберетни пациенти, които не приемат кортикостероиди; осигурете предоперативна и следоперативна оценка с физиотерапия

Уверете се, че семействата и медицинският екип са запознати със синдрома на мастна емболия

Насочете за даден гръбначен инструментариум и фузия, ако кривината е прогресираща

Фигура 7 Оценка и контрол на гръбначен стълб и стави

10. РЕХАБИЛИТАЦИОНЕН КОНТРОЛ

Физиотерапия, трудотерапия и логопедия

Хората, живеещи с Дюшен, се нуждаят от достъп до различни видове рехабилитационно лечение през целия си живот. Рехабилитационният екип може да включва лекари, физиотерапевти, трудотерапевти, логопеди, диетолози, ортопеди и ортезисти.

Рехабилитационният екип трябва да се съобразява с Вашите цели и начин на живот, за да Ви осигури последователна превантивна грижа, да сведе до минимум влиянието на Дюшен върху живота и дейностите Ви и да оптимизира качеството на живот. Рехабилитацията може да се осъществява в амбулаторни клиники и училищни заведения и трябва да продължава през целия Ви живот. Трябва да бъдете прегледвани от специалист по рехабилитация най-малко веднъж на всеки 4 до 6 месеца.

ОБХВАТ НА ДВИЖЕНИЯ, УПРАЖНЕНИЯ И РАЗТЯГАНЕ (ФИГУРА 8)

- Има много фактори при Дюшен, които допринасят за тенденцията ставите да се обездвижват или „контрахират,“ включително: мускулите стават по-малко еластични поради ограничена употреба и дисбаланс на мускулите около ставата (някои мускули са по-силни от други)
- Поддържането на добър обхват на движение и симетрия в различните стави помага за запазване на максимално възможната функция, предотвратява развитието на контрактури и проблеми с натиск върху кожата
- Препоръчват се аеробни упражнения или дейности; плуването е чудесен пример за безопасно упражнение. Някои упражнения (като скачане на батут или надуваем замък) могат да бъдат вредни за мускулите. Ето защо всички упражнения трябва да бъдат наблюдавани и ръководени от Вашия физиотерапевт.
- Разтягането ще бъде наблюдавано от физиотерапевта, но трябва да стане част от ежедневието Ви
- Целта на разтягането и ортезирането, от момента на диагнозата нататък, е да се запази функцията и да се поддържа комфорт



Панел 2: Оценки и интервенции в рехабилитацията на всички стадии на заболяването при пациенти с мускулна дистрофия на Дюшен

Оценка

Многопрофилна рехабилитационна оценка на всеки 6 месеца или по-често, ако има притеснения, промяна в състоянието или специфични нужди (вижте приложението).

Интервенции

Пряко лечение Пряко лечение, осъществявано от физиотерапевти, трудотерапевти и логопеди патолози, съобразено с индивидуалните нужди, стадия на заболяването, реакцията към терапията и толерантността, предоставяно през целия живот на пациента.

Превенция на контрактури и деформации

- Ежедневно превантивно разтягане у дома 4-6 пъти седмично; редовно разтягане на глезените, коленете и тазобедрените стави; разтягане на китките, ръцете и врата, ако се препоръча при оценката

- Разтягане на структури, за които е известно, че са изложени на риск от контрактури и деформации*, и такива, идентифицирани при оценката

- Ортопедична намеса, шиниране, гипсиране, позициониране и използване на специализирано оборудване:

- Нощни ортези за глезен и стъпало (AFO) за разтягане – могат да бъдат понасяни най-добре, ако се започнат превантивно в млада възраст

- Ортези за глезен и стъпало за разтягане или позициониране през деня в неамбулаторни фази

- Шини за китки или ръце за разтягане на флексори/екстензори на ръцете и пръстите – обикновено в неамбулаторни фази

- Серийно гипсиране – в амбулаторни или неамбулаторни фази

- Устройство за пасивно/моторизирано поддържано стоене – когато стоенето в добра подредба става трудно, ако контрактурите не са твърде тежки, за да възпрепятстват позициониране или толериране

- Ортези за коляно-глезен-стъпало (KAFO) с фиксирани коленни стави – възможност за късните амбулаторни и неамбулаторни етапи

- Персонализирани седалки в ръчни и моторизирани инвалидни колички (твърда седалка, твърда облегалка, направляващи за бедрата, странични опори, адуктори и подглавник)

- Моторизирани компоненти за позициониране в инвалидни колички (накланяне, облягане, повдигащи се крачета, опора за стоене и регулируема височина на седалката)

Упражнения и активност

Редовна субмаксимална аеробна дейност или упражнения (например плуване и колоездене) с помощ, ако е необходимо, избягване на ексцентрични и силови упражнения, наблюдение за недопускане на преумора, съобразяване на нуждата от почивка и съхранение на енергията, както и внимание за потенциално намалената кардиореспираторна способност за упражнения и риска от мускулно увреждане, дори при добро клинично функциониране.

Превенция и контрол на падания и фрактури

- Свеждане до минимум на рисковете от падане във всяка среда.

- Подкрепа от физиотерапевт ортопед при лечението на фрактури на дълги кости и осигуряване на рехабилитация за поддържане на двигателни или поддържащи стоенето способности.

Контрол на различия в обучението, вниманието и сензорните възприятия

Контрол в сътрудничество с екипа, основано на грижа и оценка.

Помощни технологии и адаптивно оборудване

Планиране и обучение с оценка, предписване, обучение и съдействие за финансиране.

Участие

Подкрепа за участие във всички сфери на живота на всички етапи.

Превенция и контрол на болката

Превенция и всеобхватен контрол на болката, ако е необходимо, през целия живот.

AFO – ортези за глезен и стъпало. KAFO – ортези за коляно-глезен-стъпало. *Зони, които обикновено са рискови за контрактури и деформации, включват тазобедрени флексори, илиотибиални ленти, подколянно сухожилие, плантарни флексори, плантарна фасция, лакътни флексори, пронатори на предмишница, дълги флексори и екстензори на китката и пръстите на ръцете, мускули на палците и шийни екстензори; изолирани ставни контрактури пир флексия на тазобедрена става и коляно и плантарна флексия, варус на задноходилни и предноходилни кости, флексия на лакът, флексия или екстензия на китка и стави на пръстите на ръката; деформация на гръбначния стълб и гръдният кош, включително сколиоза, прекомерна кифоза или лордоза и намалена подвижност на гръдната стена.

ИНВАЛИДНИ КОЛИЧКИ, СЕДАЛКИ И ДРУГО АДАПТИВНО ОБОРУДВАНЕ (ФИГУРА 9)

- Докато ходите, за дълги разстояния може да използвате скутер за мобилност, ръчна или електрическа инвалидна количка, за да съхранявате силите си.
- Когато започнете да се нуждаете от инвалидна количка за по-дълги периоди, е важно да използвате такава, която поддържа правилно положение на тялото и осигурява добра опора за всички части на тялото.
- С увеличаването на трудностите при ходене се препоръчва да Ви бъде осигурена електрическа инвалидна количка по-рано, отколкото по-късно. Освен това, се препоръчва функция за изправяне, ако е налична.
- Физиотерапевтите и трудотерапевтите ще Ви бъдат полезни при препоръчване на помощни устройства, които да Ви помогнат да поддържате независимостта си и да осигурите безопасността си.
- Най-добре е да помислите предварително за вида оборудване, което ще продължи да поддържа Вашата независимост и участие в дейностите, които обичате, и да направите необходимото планиране.

ПОЛЕ 4. УПРАВЛЕНИЕ НА БОЛКОВИЯ СИНДРОМ

Важно е да уведомите Вашия NMS, ако болката е проблем, за да може да се пристъпи към нейното правилно управление. Въпросът трябва да бъде разглеждан при всяко посещение при специалист по невромускулни заболявания. За съжаление, в момента се знае много малко за болката при Дюшен и са необходими повече изследвания. Ако изпитвате болка, трябва да говорите с NMS и да обясните, че това е проблем.

- За ефективно управление на болката е важно да се определи причината, за да може Вашият екип за невромускулни грижи да предостави подходящи интервенции
- Болката може да бъде резултат от проблеми с позата и трудности при намиране на удобна позиция. Интервенциите може да включват подходящи и индивидуализирани ортези (шини), седалки, легла и мобилност, както и стандартни подходи за лечение с медикаменти (напр. мускулни релаксанти, противовъзпалителни лекарства). Трябва да се вземат предвид взаимодействията с други лекарства (например стероиди и нестероидни противовъзпалителни средства [NSAID]) и свързаните странични ефекти, особено тези, които може да повлияят на сърдечната или дихателната функция.
- В редки случаи може да се наложи ортопедична хирургическа интервенция за болка, която не може да бъде контролирана по друг начин. Болката в гърба, особено при хора, които използват стероиди, може да е знак за компресионни фрактури на прешлените, които се повлияват добре при лечение с бисфосфонати.
- Наркотичните болкоуспокояващи трябва да се използват с изключителна предпазливост, особено при наличие на белодробна дисфункция. Наркотиците могат да причинят по-повърхностно дишане или дори спиране на дишането.

- Може да се нуждаете от допълнителни адаптивни приспособления, за да се справяте със стълби, прехвърляне, приемане на храни и напитки, завъртане в леглото, тоалет и къпане.
- Прости устройства като повдигнати подноси за скута и адаптивни сламки могат да оптимизират функционирането.
- Напреднали технологии като роботи, Bluetooth и инфрачервени системи за контрол на средата могат да бъдат полезни. Усъвършенствани помощни компютърни технологии като устройства за автоматизация на дома Tecla Home Automation и Dragon Naturally Speaking, и както и устройства за разпознаване на глас като Google Home и Amazon Echo, могат да помогнат за контрол на средата и подпомагане на ежедневните задачи.

Много важно е да провите всичко, вкъщи и извън дома, което е необходимо за Вашата безопасност. По-долу ще намерите предложения, които ще Ви помогнат да избягвате произшествия и потенциални фрактури на кости.

<p>Оценка и обучение</p> <p>Оценка и обучение от трудотерапевт или физиотерапевт</p> <ul style="list-style-type: none"> • Свеждане до минимум на риска от падания във всяка среда, включително съобразяване на настилки, терени и препятствия • Обучение на пациенти и семейства за безопасност при използване на инвалидна количка; осведомяване, че паданията от инвалидна количка са честа причина за наранявания • Обучение на семействата за безопасно повдигане и прехвърляне към и от инвалидната количка и различни повърхности във всяка среда 	
<p>Обичайни препоръки или възможни изменения</p> <p>Безопасност на домашната среда</p> <ul style="list-style-type: none"> • Премахване на препятствия като килими, играчки, кабели и разхвърляни предмети 	<p>Избягване на падания от инвалидна количка или средство за придвижване</p> <ul style="list-style-type: none"> • Винаги използвайте предпазен колан • Снабдете инвалидната количка със средство против обръщане
<p>Безопасност по неравни или хлъзгави повърхности</p> <ul style="list-style-type: none"> • Специално внимание на открито поради неравни повърхности • Носете обувки за басейн за предпазване от падане при по ходене по хлъзгави повърхности или около вода <p>Носете нехлъзгащи лепенки за нощни глезенни ортези за намаляване на риска от падане при ходене до банята</p>	<p>Безопасно сядане и ставане от инвалидна количка</p> <ul style="list-style-type: none"> • Съобразете навреме необходимостта от адаптивно оборудване във всички условия, за да осигурите безопасна подкрепа и сведете до минимум риска от падане при прехвърляне, тоалет и къпане
<p>Възможни промени в дома</p> <ul style="list-style-type: none"> • Нехлъзгащи подложки под душа или във ваната • Дръжки за хващане под душа или във ваната • Седалка за баня или друго приспособление за улеснение при къпане • Нехлъзгащи настилки за дървени стъпала • Перила от двете страни на стълбищата 	

Фигура 9. Наблюдение и управление от екипа по рехабилитация

11. БЕЛОДРОБЕН КОНТРОЛ

Хората с Дюшен обикновено не изпитват затруднения с дишането или кашлицата, докато все още могат да ходят. С напредването на възрастта и отслабването на мускулите, които помагат за кашлянето, може да бъдете изложени на риск от гръдни инфекции поради неефективна кашлица. Впоследствие мускулите, които подпомагат дишането, също могат да отслабнат, и може да развиете проблеми с дишането по време на сън. Важно е да уведомите Вашия екип за невромускулни грижи, ако имате главоболие или се чувствате уморени сутрин, тъй като това може да са признаци за повърхностно дишане по време на сън и индикация за нужда от изследване на съня.

Ако кашлицата Ви отслабва, изключително важно е да използвате средства, които да я направят по-ефективна, особено когато сте болни. Изследването на съня оценява как дишате, докато спите. Ако се установи, че нивата на кислород са твърде ниски по време на сън, ще трябва да използвате двустепенна положителна вентилация на дихателните пътища (BI-PAP), за да подобрите дишането си по време на сън. С напредването на възрастта може да откриете, че имате нужда от помощ с дишането и през деня.

Необходим е планиран и проактивен подход към респираторните грижи, основан на внимателно наблюдение, превенция на проблемите и ранна намеса при необходимост.

Вашият пулмологичен екип трябва да включва лекар (пулмолог) и респираторен терапевт с опит в оценката на дишането при хора с Дюшен. Основните цели на лечението включват техники за разширяване на белите дробове и поддържане на мускулите на гръдната стена гъвкави (разкриване на обема на белите дробове), ръчна и механична помощ за ефективно почистване на дихателните пътища чрез кашлица, както и осигуряване на неинвазивна или инвазивна вентилационна поддръжка през нощта и през деня.

НАБЛЮДЕНИЕ И ПРЕВЕНЦИЯ (ФИГУРА 10)

- Трябва да започнете да посещавате пулмолог ежегодно от момента на поставяне на диагнозата и да започнете функционални белодробни тестове възможно най-скоро след диагнозата. Тестовите трябва да включват измерване на форсирания витален капацитет (или FVC – най-голямото издишване, което човек може да направи изцяло и силно). Ранното започване на тези тестове ще позволи на децата да се запознаят с оборудването и екипа и да се оцени основната им дихателна функция.
- Когато не можете да ходите без подкрепа, планирана пулмологична оценка трябва да се извършва най-малко на всеки шест месеца. Оценката трябва да включва тестове за белодробна функция с измерване на FVC, максимално инспираторно налягане (МИН – колко силно можете да вдишвате) и максимално експираторно налягане (МЕН – колко силно можете да издишвате), както и пикова кашлична скорост (ПКС – силата на

кашлицата). Тези стойности ще се проследяват с течение на времето от пулмологичния Ви екип.

- Освен това оценката трябва да включва пулсова оксиметрия (SpO₂ – измерва кислорода в кръвта Ви, докато сте будни) и, когато е възможно, измерване на крайния издишван въглероден диоксид или транскутанно измерване на нивата на въглероден диоксид в кръвта (PetCO₂/PtcCO₂ – измерване на нивата на въглероден диоксид в кръвта Ви, докато сте будни).
- Може да бъде необходимо изследване на съня може, ако са налице признаци на неспокоен сън, сутрешни главоболия или силна умора през деня. Това изследване оценява дишането и измерва нивата на кислород и въглероден диоксид в кръвта Ви, докато спите.
- Ваксинация срещу пневмококи (за предотвратяване на пневмония) и ежегодна ваксинация срещу грип (инжекции против грип; избягвайте назален спрей с жив вирус за грип) ще помогнат да се предотвратят тежки случаи на грип и пневмония.

СВЪРЖЕТЕ СЕ С ВАШИЯ НЕВРОМУСКУЛЕН СПЕЦИАЛИСТ ИЛИ ПУЛМОЛОГ, АКО:

- Страдате от продължително заболяване с леки инфекции на горните дишателни пътища.
- Чувствате се по-уморени от обикновено или Ви се спи без причина през деня.
- Имате затруднено дишане, усещате, че не можете да си поемете въздух или имате затруднения да завършите изреченията си.
- Имате главоболие всяка сутрин или постоянно.
- Имате проблеми със съня, често се будите, имате проблеми със събуждането или сънувате кошмари.
- Се събуждате, опитвайки се да си поемете въздух, или усещате, че сърцето Ви бие учестено.
- Имате затруднения с концентрацията през деня у дома или в училище.

Амбулаторен етап	Ранен неамбулаторен етап	Късен неамбулаторен етап
<p>Оценки</p> <p>Веднъж годишно: FVC</p>	<p>Два пъти годишно: FVC, MIP/MER, PCF, SpO₂, PetCO₂/PtcCO₂</p>	
<p>Изследване на съня* с капнография за признаци на obstructivна сънна диспнея или нарушено дишане по време на сън</p>		
<p>Интервенции</p> <p>Имунизации с пневмококови ваксини и веднъж годишно инактивирана ваксина против грип</p>	<p>Разгръщане на белодробния капацитет при FCV < 60%</p>	
		<p>Асистирано кашляне при FCV < 50%, PCF < 270 L/min или MER < 60 cm H₂O</p> <p>Нощна асистирана вентилация с поддържане на дишането (препоръчително неинвазивно) при наличие на признаци за сънна хиповентилация или други нарушения на дишането при сън, отклонения в резултатите от изследването на съня, FVC < 50%, MIP < 60 cm H₂O или изходно ниво в будно състояние SpO₂ < 95% или pCO₂ > 45 mmHg.</p> <p>Добавяне на асистирана вентилация през деня, когато въпреки нощната вентилация са налице през деня SpO₂ < 95% или pCO₂ > 45 mmHg или симптоми на диспнея в будно състояние.</p>

Фигура 10 Наблюдение, оценка и контрол от екипа за белодробни грижи

ИНТЕРВЕНЦИИ (ФИГУРА 10)

Съществуват начини, чрез които да се помогне на белите Ви дробове да функционират възможно най-добре за дълъг период от време.

- Може да е полезно да използвате методи за увеличаване на количеството въздух, който навлиза в белите дробове, чрез разтягане на дихателните мускули с дълбоко дишане (техники за „увеличаване на обема на белите дробове“, надуване на белите дробове или техники за последователни вдишвания без издишване).
- Ако кашлицата стане слаба, ръчните или механично асистираните техники за кашлица („кашличен асистент“) са полезни за прочистване на дихателните пътища и предотвратяване натрупването на слюз и микроби в белите дробове. По този начин се намалява риска от пневмония.
- С времето ще е необходима подкрепа първоначално за дишане през нощта (неинвазивна нощна асистирана вентилация чрез двупосочно положително налягане в дихателните пътища или Bi-PAP), а по-късно и през деня (неинвазивна дневна асистирана вентилация), когато се развият симптомите, описани в раздела за наблюдение.
- Преходът към асистирана вентилация може да бъде труден за свикване. Има много различни видове „интерфейси“ (маски и мундщуци), които можете да използвате. Важно е да намерите интерфейс, който е подходящ за вас. Вашият пулмологичен екип може да предложи различни видове интерфейси, докато не открие най-удобния за Вас.
- Вентилацията може също да бъде асистирана чрез хирургически поставена тръба в трахеята, в основата на гърлото („трахеостомна тръба“), в зависимост от местните практики. Това е известно като инвазивна вентилационна помощ. Няма конкретни насоки кога може да бъде необходима трахеостомия. Често това е лично решение между Вас и Вашия специалист по респираторни състояния.
- Гореспоменатите интервенции могат да помогнат да дишате по-лесно и да избегнете остри респираторни заболявания.
- От съществено значение е да спазвате графика си за ваксинация, включително пневмококовата и ежегодната противогрипна ваксина. Хората, живеещи с Дюшен, трябва винаги да избират грипната инжекция, а не живата вирусна назална спрей-ваксина.
- Особено внимание трябва да се обърне на дишането по време на планирана операция (вижте Раздел 15).
- Ако получите респираторна инфекция, помолете за антибиотици, в допълнение към използването на ръчно или механично асистирана кашлица.
- Винаги бъдете внимателни, ако се налага допълнителен кислород; уверете се, че медицинският персонал знае да използва неинвазивна двупосочна вентилация с положително налягане и да следи нивата на въглеродния диоксид (CO₂) в кръвта Ви внимателно.

12. КАРДИОЛОГИЧЕН КОНТРОЛ (Фигура 11)

Сърцето е мускул и също е засегнато при Дюшен. Заболяването на сърдечния мускул се нарича „кардиомиопатия.“ При Дюшен, кардиомиопатията е резултат от липсата на дистрофин в сърдечния мускул. Кардиомиопатията причинява намалена функция на сърцето или сърдечна недостатъчност с течение на времето. Съществуват много нива на сърдечна недостатъчност и хората могат да живеят с контролирана сърдечна недостатъчност в продължение на много години чрез употреба на медикаменти и редовни посещения при кардиолог (сърдечен лекар). Целта на кардиологичните грижи при Дюшен е ранно откриване и лечение на промените в сърдечния мускул. За съжаление, сърдечните проблеми често могат да бъдат скрити и може да не забележите симптоми. Поради тази причина е изключително важно кардиологът да бъде включен като част от Вашия екип за медицински грижи от момента на поставяне на диагнозата.

НАБЛЮДЕНИЕ

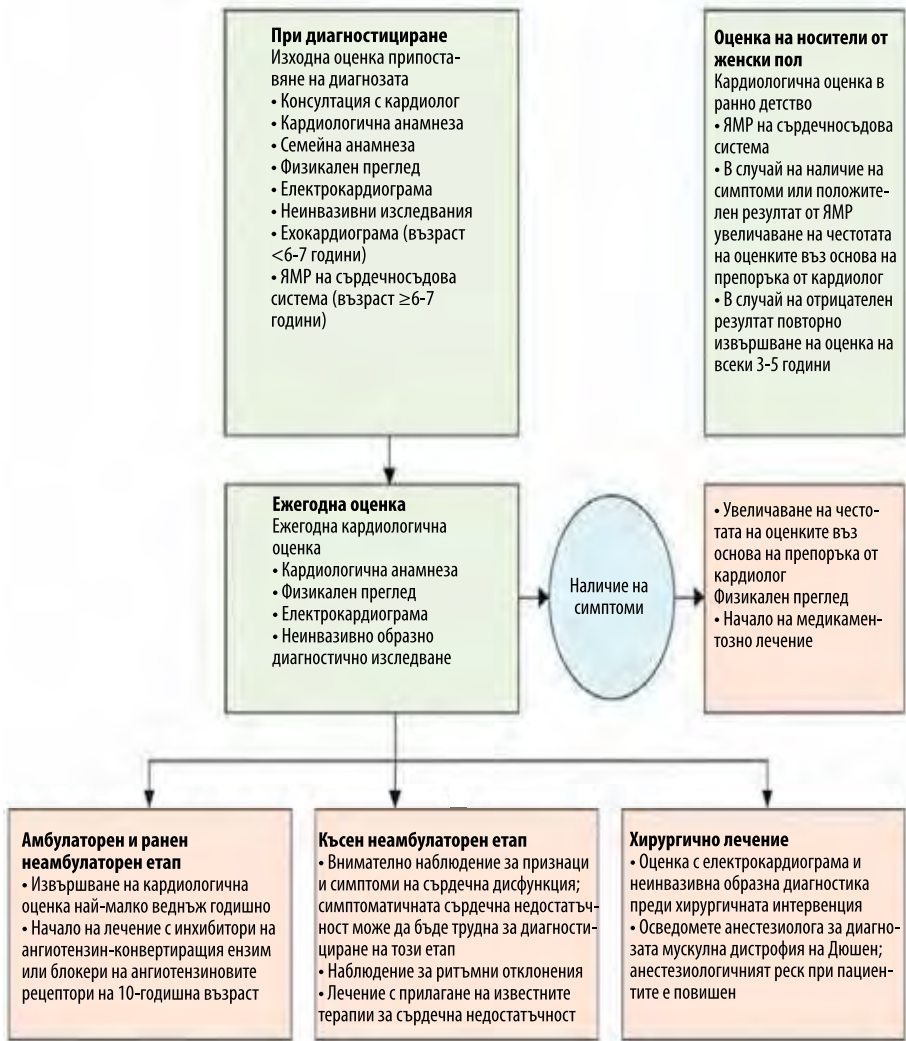
- Трябва да посещавате своя кардиолог най-малко веднъж годишно от момента на диагнозата, или по-често, ако е препоръчано.
- Оценката на сърдечната функция трябва да включва електрокардиограма (ЕКГ – оценява електрическите импулси на сърцето и измерва сърдечната честота) и ехокардиограма („ехо“, показва изображения на структурата и функцията на сърцето) или сърдечен ЯМР (дава точни изображения на структурата и функцията на сърцето и показва дали има фиброза или наличие на фиброзна тъкан в сърдечния мускул).
- Жените носители на Дюшен трябва да проверяват състоянието на сърцето си на всеки 3 до 5 години, ако сърцето им е нормално (или по-често, ако е препоръчано), тъй като те също могат да имат същия тип сърдечни проблеми, каквито имат хората с Дюшен.

ЛЕЧЕНИЕ

- Приемът на медикаменти за сърце трябва да се започне при първите признаци на сърдечна фиброза (формиране на фиброзна тъкан в сърдечния мускул, видима на ЯМР), намалена сърдечна функция (видимо на ЯМР или ехокардиограма чрез намалена фракция на изтласкване или скъсяване) или до 10-годишна възраст, дори ако всички Ваши изследвания са нормални, тъй като това ще помогне да се предпази сърцето. Инхибитори на ангиотензин-конвертиращия ензим (ACEi – лизиноприл, каптоприл, еналаприл и др.) или блокери на ангиотензиновите рецептори (ARB - лозартан) трябва да се считат за първа линия на лечение. Тези лекарства разширяват кръвоносните съдове, които излизат от сърцето, така че сърцето не трябва да се свива толкова силно, за да изпомпва кръвта към тялото. Други медикаменти, като бета-блокери, забавят сърдечната честота, така че сърцето да може да се напълни и изпомпва ефективно кръвта. Диуретици („водни таблетки“, които предизвикват изхвърляне на течности от тялото, намалявайки обема на кръвта, което позволява на сърцето

да не изпомпва толкова бързо и силно) също могат да бъдат предписани при прогресиране на сърдечната недостатъчност.

- Ненормалните сърдечни ритми, показани на ЕКГ, трябва незабавно да бъдат изследвани и лекувани. Препоръчително е да имате на разположение копие от Вашата изходна ЕКГ.
- Холтер монитор ще оценява сърдечната Ви честота и ритъм в продължение на 24 или 48 часа; това се прави, ако се подозира промяна в сърдечната честота или ритъм и се налага допълнителна оценка.
- Учестен сърдечен ритъм и/или сърцебиене (понякога неравномерни удари на сърцето) са често срещани при хората, живеещи с Дюшен, и обикновено не са опасни. Въпреки това, те също могат да бъдат свързани с по-сериозни сърдечни проблеми и трябва да бъдат изследвани от кардиолог.
- Ако изпитвате силна, постоянна болка в гърдите, това може да е знак за сърдечно увреждане и трябва незабавно да Ви бъде направена оценка на състоянието в спешното отделение.
- Хората, приемащи стероиди, трябва да бъдат наблюдавани за потенциални сърдечни странични ефекти, като хипертония (високо кръвно налягане) и хиперхолестеролемия (висок холестерол); дозата на стероидите може да изисква корекция или може да се наложи допълнително лечение (вижте Таблица 2).



Фигура 11. Наблюдение, оценка и контрол от екипа за кардиологични грижи

13. СТОМАШНО-ЧРЕВЕН КОНТРОЛ

Хранене, преглъщане и други стомашно-чревни проблеми

Възможно е на различна възраст да бъде необходимо да посещавате следните експерти: а диетолог, физиотерапевт (РТ), логопед и специалист по езикови нарушения (SALT) и гастроентеролог. Стомашно-чревните проблеми при хора с Дюшен включват: наднормено или поднормено тегло, хроничен запек и затруднено преглъщане (дисфагия).

УПРАВЛЕНИЕ НА ХРАНЕНОТО (ФИГУРА 12)

Регистриран диетолог може да Ви помогне да оцените колко калории Ви трябват дневно, като изчисли Вашия разход на енергия в покой (РЕП) въз основа на Вашата височина, възраст и ниво на активност.

- Поддържането на добър хранителен статус ще помогне за предотвратяване както на недохранването, така и на прекомерното напълняване. Това е от съществено значение от момента на поставяне на диагнозата през целия живот.
- Важно е Вашето тегло или индекс на телесна маса (BMI) за възрастта Ви да се поддържат между 10-ти и 85-ти перцентил в националните перцентилни таблици (вижте раздела с ресурси).
- Изпълнението на здравословна, добре балансирана диета с пълен набор от видове храни е необходимо за поддържане на здраво тяло; информация за цялото семейство относно здравословното хранене може да бъде намерена от повечето национални източници, включително NHS Live Well (<https://www.nhs.uk/live-well/>) и други надеждни ресурси във Вашата страна, но трябва да се обсъди със специалист диетолог.
- Трябва да обръщате допълнително внимание на диетата при поставяне на диагнозата, при започване на прием на стероиди, при загуба на способността за ходене и когато възникнат проблеми с преглъщането.
- Вашата диета трябва да се оценява всяка година също и по отношение на калории, протеини, течности, калций, витамин D и други хранителни вещества.
- Правилният прием на течности е необходим за предотвратяване на дехидратация, запек и бъбречни проблеми.
- Ако се наддаде твърде много тегло, се препоръчва намаляване на калориите и увеличаване на безопасната физическа активност.
- Гастропареза, или забавено изпразване на стомаха, може да се появи с възрастта, причинявайки коремна болка след хранене, гадене, повръщане, загуба на апетит и усещане за бързо засищане.
- Ако има неочаквана загуба на тегло, е важно да се разгледа възможността дали това може да е усложнение на проблеми в други системи (например сърдечна или респираторна).
- Проблемите с преглъщането също могат да повлияят на загубата на тегло. Вашият диетолог трябва да работи в тясно сътрудничество с логопеди за

разработване на хранителни планове, които да Ви помогнат да поддържате или качвате тегло, да разработите диетични промени, които могат да са полезни за Вас по време на хранене, и да решите кога може да е необходимо да се оцени способността Ви да преглъщате.

КОНТРОЛ НА ПРЕГЛЪЩАНЕТО (ФИГУРА 12)

Отслабването на лицевите, челюстните и гърлените мускули може да доведе до проблеми с преглъщането (дисфагия), което допълнително засилва хранителните проблеми.

Дисфагията също може да причини аспирация (попадане на частици храна или течност в белите дробове) поради лошо движение на мускулите, отговорни за преглъщането, което увеличава риска от пневмония. Дисфагията често се появява много постепенно, което означава, че може да бъде трудно да се разпознае. Поради тази причина симптомите на преглъщане трябва да бъдат прегледани при всяко посещение.

СИМПТОМИ НА ДИСФАГИЯ:

- Може да имате усещане, че храната е „заседнала в гърлото ”
- Може да имате непреднамерена загуба на тегло от 10 процента или повече, или незадоволително наддаване на тегло (ако все още растете)
- Времето за хранене може да се удължи (да отнема повече от 30 минути) и/или храненето да е съпроводено с умора, слюноотделяне, кашлица или задавяне
- Неизяснено намаляване на белодробната функция или температура с неизвестен произход могат да бъдат признаци на аспирационна пневмония или пневмония, причинена от попадане на течност в белите дробове

ИНТЕРВЕНЦИИ ПРИ ДИСФАГИЯ:

- При наблюдение на тези симптоми са необходими клинични и рентгенови изследвания на преглъщането
- При проблеми с преглъщането трябва да бъде включен логопед, който да ви помогне да разработите индивидуализиран план за лечение с цел запазване на добрата функция на преглъщането
- Може да се обсъди поставянето на гастростромна сонда, ако усилията за поддържане на теглото и приема на течности през устата се окажат недостатъчни
 - Потенциалните рискове и ползи от поставянето на гастростромна сонда трябва да бъдат обсъдени подробно
 - Гастростромна сонда може да бъде поставена по няколко начина. Трябва да обсъдите рисковете от операцията и анестезията, както и Вашите лични предпочитания, при вземане на решение

Оценки на храненето, преглъщането и стомашно-чревната система

При всяко посещение

Оценка от регистриран диетолог

Контрол на теглото и височината; за пациенти, които не могат да ходят, трябва да се използва алтернативна оценка на височината

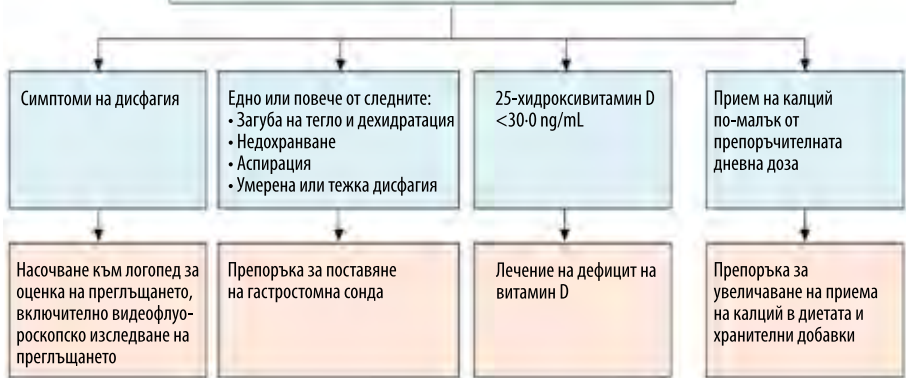
На всеки 6 месеца

Въпроси за дисфагия, запек, гастроезофагеален рефлукс и гастропареза

Веднъж годишно

Оценка на серумните концентрации на 25-хидроксивитамин D

Оценка на приема на калций чрез диетата



Фигура 12. Оценки и контрол на храненето, преглъщането и стомашно-чревната система

- Гастростомна сонда, поставена в правилния момент, може да облекчи напрежението от това постоянно да се опитвате да приемате достатъчно храна, за да поддържате необходимите калории

- Ако мускулите Ви за преглъщане са силни, наличието на хранителна сонда НЕ означава, че не можете да ядете храната, която искате! Тя просто премахва стреса от консумирането на достатъчно калории и други хранителни вещества, от които се нуждаете, тъй като можете да допълвате храненето си чрез гастростормана сонда

ЗАПЕК Е ГАСТРОЕЗОФАГЕАЛНА РЕФЛУКСНА БОЛЕСТ (GERD)

Запекът и гастроезофагеалният рефлукс (киселина, идваща от стомаха до гърлото, която причинява киселини) са двете най-чести стомашно-чревни състояния, наблюдавани при хората с Дюшен. Тъй като запекът е често срещано оплакване и често не се съобщава, е важно да обсъдите Вашето чревно състояние с Вашия екип за медицински грижи.

Контролът на запеката може да помогне за избягване на бъдещи усложнения, които засягат червата поради продължителното му наличие.

- Разхлабителните средства и други лекарства могат да бъдат полезни. Попитайте Вашия медицински работник за първична медицинска помощ или екипа за невромускулни грижи кои разхлабителни са най-подходящи за Вас и колко дълго трябва да ги приемате. Всички разхлабителни не са еднакви
- Важно е да приемате достатъчно течности всеки ден. Увеличаването на фибрите може да влоши симптомите, особено ако течностите не се увеличат, затова се уверете, че разглеждате Вашия хранителен и течен прием с диетолог при всяко посещение, особено ако страдате от запек.
- Гастроезофагеалният рефлукс обикновено се лекува с лекарства, които потискат стомашните киселини; те често се предписват на хора, приемащи стероидна терапия или орални бифосфонати.
- Грижата за устната кухина е важна за всички, особено за тези, които използват бифосфонати за загуба на костна маса. Препоръките на експерти за грижа за устната кухина са посочени в Поле 5.
- При слабост на челюстта може да се появи умора при дъвчене, което може да доведе до намален прием на калории.

ПОЛЕ 5. ПРЕПОРЪКИ ЗА ГРИЖА ЗА УСТНАТА КУХИНА

- Хората, живеещи с Дюшен, трябва, още от ранна възраст, да посещават зъболекар с богат опит и задълбочени познания за заболяването. Мисията на зъболекаря трябва да бъде осигуряването на висококачествено лечение, орално здраве и благосъстояние, както и да функционира като ресурс във Вашата домашна среда. Този зъболекар трябва да е наясно със специфичните разлики в денталното и скелетно развитие при хора с Дюшен и да си сътрудничи с добре информиран и опитен ортодонт.
- Грижата за устната и денталната хигиена се базира на профилактични мерки с цел поддържане на добро орално и дентално здраве.
- Обучението на родителите и други лица, които се грижат за пациента, как да мият зъбите на друг човек е важно, особено при Дюшен, когато големият език и понякога ограниченото отваряне на устата правят тази задача по-трудна.
- Индивидуално адаптирани помощни средства и технически уреди за орална хигиена са от особено значение, когато мускулната сила на ръцете, ръцете, челюстта, устата и шията започне да намалява или ако има контрактури на челюстта.

ПОЛЕ 6. УПРАВЛЕНИЕ НА РЕЧТА И ЕЗИКА – ПОДРОБНОСТИ:

- Налице са добре документирани модели на говорни и речеви дефицити при Дюшен, включително проблеми с развитието на езика, краткосрочната вербална памет и фонологичната обработка, както и риск от намален коефициент на интелигентност (1(3) и специфични образователни проблеми.
- Тези проблеми не засягат всички хора с Дюшен, но трябва да бъдат разгледани и да се приложат интервенции, ако са налице.
- Насочване към логопед (5А1.Т) за оценка и лечение на речевите и езикови проблеми е необходимо, ако се подозира наличие на такива проблеми.
- Упражненията за мускулите, свързани с речта и артикулацията, могат да бъдат подходящи и необходими за деца с трудности в речта и езика, както и за по-възрастни лица, които имат отслабване на силата на устните мускули и/или проблеми с разбирането на речта.
- Компенсаторни стратегии, гласови упражнения и усилватели на речта са подходящи, ако стане трудно да се разбира човекът с Дюшен поради проблеми с респираторната поддръжка.
- Спомагателно комуникативно озвучаващо устройство (УОСА) може да бъде подходящо на всяка възраст, ако речевата комуникация е ограничена.
- Проблемите с езика могат да доведат до трудности в училище, но могат да бъдат преодолені чрез подходяща оценка и интервенция.

14. ПСИХОСОЦИАЛЕН КОНТРОЛ

Ориентирането в живота с Дюшен може да бъде сложно и психосоциалната и емоционалната подкрепа са от критично значение както за човека с Дюшен, така и за неговото семейство (Поле 7). Психосоциални проблеми могат да възникнат по всяко време. Важно е да уведомите Вашия екип за невромускулни грижи, ако изпитвате проблеми в някоя от следните области по-долу.

- Трудности в социалните взаимодействия и/или създаването на приятелства (например социална незрялост, слаби социални умения, отдръпване или изолация от връстниците).
- Проблеми с ученето
- Прекомерна или постоянна тревожност/безпокойство
- Чести спорове и поведенчески изблици; трудност в контролирането на гнева или тъгата.
- Повишен риск от невроповеденчески и невrorазвитийни разстройства, включително разстройства от аутистичния спектър, разстройство с дефицит на вниманието и хиперактивност и obsесивно-компулсивно разстройство (ОКР).

- Проблеми с емоционалната адаптация и тревожност и/или депресия.

Психосоциалните и емоционални проблеми са важна част от Вашето здраве и не трябва да бъдат пренебрегвани. Ако имате притеснения, въпроси или тревоги относно Вашата диагноза или нещо друго, е важно да получите отговори. Необходимо е да бъдете разпитвани, формално или неформално, за тревожност и депресия при всяко посещение при специалист по невромускулни състояния и, ако има проблеми, да бъдете насочени за оценка и лечение възможно най-бързо.

ПОЛЕ 7. ЗА СЕМЕЙСТВАТА

Родителите, които са благоразположени и готови да отговорят на въпроси, ще улеснят децата да задават въпроси. Важно е да отговаряте на въпросите открито, но по подходящ за възрастта начин, и да отговаряте само на зададения въпрос (без да навлизате в излишни подробности). Разбираме, че този разговор може да бъде много труден за водене с Вашето дете. Групите за застъпничество и персоналът във Вашата клиника могат да предложат помощ с информация, насоки и ресурси. Екипът от специалисти по невромускулни състояния трябва да знае, че децата се нуждаят от подкрепа, и би оценил всяка помощ в това отношение. Те могат да помогнат на семействата да се свържат с най-подходящите медицински специалисти, които да помогнат при деликатни разговори.

Въпреки че е важно лицето с Дюшен да получи психосоциална и емоционална подкрепа, тази диагноза засяга цялото семейство. Родителите и братята и сестрите също могат да бъдат изложени на риск от социална изолация и депресия. Важно е да информирате Вашия екип от специалисти по невромускулни болести как се справя Вашето семейство при всяко посещение и, ако смятате, че може да се възползвате от консултации, не забравяйте да получите направления.

Съществуват няколко добре познати интервенции, които могат да помогнат в различни области на психотерапията. Те включват обучение за родителите за справяне с поведението и конфликтите, индивидуална или семейна терапия и поведенчески интервенции.

Приложният поведенчески анализ може да помогне при определени поведения, свързани с аутизъм.

Полезен ресурс във Великобритания е: А Сшбе 1о ОисНеппе Мизси-1аг Оуз1гор1пу, редактиран от Джанет Хоскинс (<https://www.jkp.com/uk/a-guide-to-duchenne-muscular-dystrophy-2.html>).



ОЦЕНКИ (ФИГУРА 13)

Вашата годишна психосоциална оценка трябва да обхваща когнитивното и езиковото развитие, емоционалната адаптация, регулирането на поведението, социалните умения и всички други области, изискващи внимание. Въпреки че не всяка клиника ще има директен достъп до всички изброени оценки и интервенции, тези препоръки могат да служат като ръководство за Вашите психосоциални грижи.

Амбулаторен етап или детство

- Изходна оценка през първата година след поставяне на диагнозата
- Осигурете развитийна (<4 години) или невропсихологическа оценка (>5 години), при наличие на социални или емоционални проблеми или когнитивни забавяния

Осигурете оценка от логопед за деца със съмнение за забавяне в речевото или езиковото развитие

Осигурете оценка от социален работник при диагностициране и според необходимостта по-късно

Ранен неамбулаторен етап, юношество, млада зряла възраст

Осигурете невропсихологическа оценка за идентифициране на когнитивни или образователни проблеми при наличие на притеснения относно представянето в училище

- Осигурете невропсихологическа оценка при преминаване към зряла възраст, за да се оцени дали е необходима помощ от страна на държавата

Осигурете оценка от социален работник на нуждаещ се от помощ

Късен неамбулаторен етап или зряла възраст

Осигурете невропсихологическа оценка, когато има притеснения относно промени във функционирането или способността за справяне с ежедневните задачи

Осигурете оценка от логопед за пациенти със загуба или влошаване на функционалната комуникационна способност, затруднения при дъвчене или дисфагия

Насочване за физиотерапия или психофармакология, или двете, при идентифициране на проблеми с менталното здраве за пациента или семейството

Осигуряване на формални удобства в училище за здраве, безопасност и достъпност; планиране на отсъствия, свързани със здравословни проблеми

Помощ за продължаващо образование, професионално обучение и разширено преходно образование с индивидуални образователни програми до 22-годишна възраст

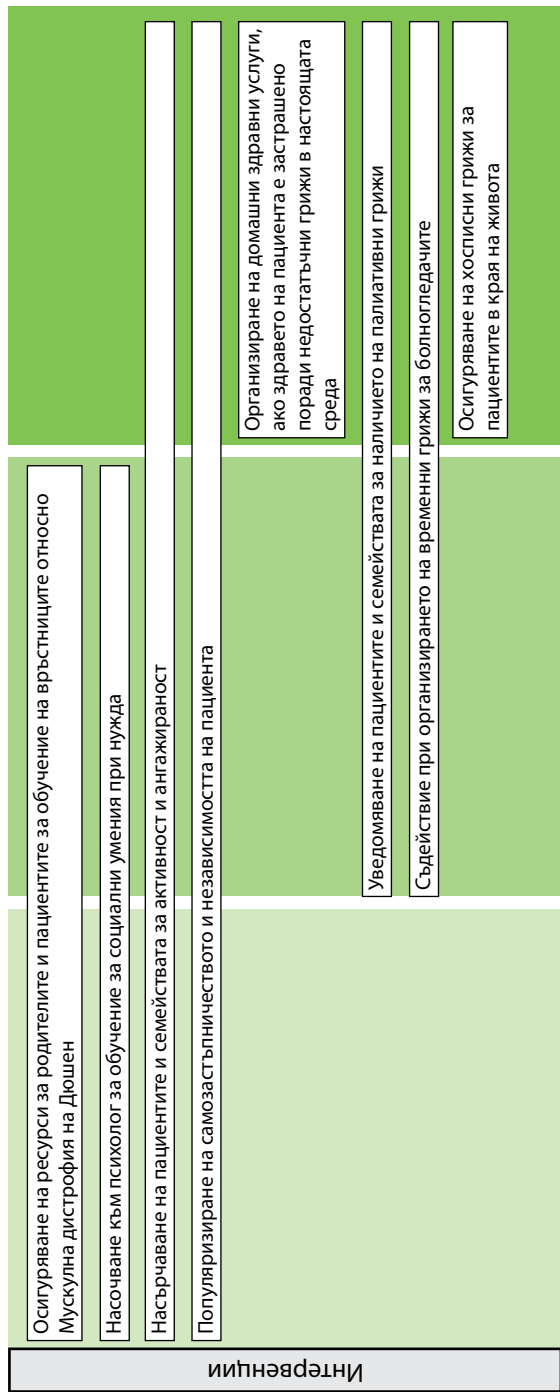
Помощ при адаптации, за да се удовлетворят изискванията на работното място

Определяне на цели за бъдещо образование и професионална реализация

Осигуряване на ресурси на родителите за обучение на учители, училищни психолози и друг училищен персонал относно Мускулна дистрофия на Дюшен

Оценки

Интервенции



Фигура 13 Психосоциална оценка и управление

ГРИЖИ И ПОДДЪРЖАЩИ ИНТЕРВЕНЦИИ

- **Координаторът за невромускулни грижи** е ключов член на екипа и може да улесни насочванията към специалисти по поведенческо здраве, социални работници, консултанти и специалисти по палиативни грижи. Ако Вашият екип не включва координатор за невромускулни грижи, попитайте към кого да се обърнете за въпроси/притеснения/спешни случаи между посещенията. Важно е да помогнете за обучението на училищния персонал относно Дюшен, за да бъдат информирани за диагнозата Ви и да могат да улеснят достъпа Ви до всичко необходимо за Вашето образование, социално участие и бъдещо образование и заетост.
- Трябва да се разработи специален индивидуализиран план за образование, здраве и грижи, за да се преодолеят потенциалните учебни затруднения, които може да имате, и да се модифицират дейности, които иначе биха могли да навредят на мускулите Ви (например физическо възпитание), да намалят допълнително енергията Ви или да увеличат умората Ви (например ходене на дълги разстояния до/от обяд), да застрашат безопасността Ви (например дейности на детската площадка) и да решат въпросите, свързани с достъпността.
- Насърчаването на самозастъпничеството, независимостта и участието във вземането на решения (особено когато става дума за медицински грижи) и свикването с асистенти (различни от родителите), които Ви предоставят грижи, е необходимо и от голямо значение за насърчаване на автономността (вижте раздел 17).
- Развиването на социални и учебни умения ще улесни намирането на работа и включването в ежедневието като възрастен. Освен управлението на болката (Поле 4), екипите по палиативни грижи също могат да Ви предоставят емоционална и духовна подкрепа, да помогнат на семейството Ви да организира грижи за облекчение, ако е необходимо, да изяснят целите на лечението при вземането на трудни медицински решения, да улеснят комуникацията между Вас и медицинския Ви екип и да се справят с въпроси, свързани с мъка, загуба и скръб.

ПСИХОТЕРАПИЯ И МЕДИКАМЕНТОЗНИ ГРИЖИ

Ако имате проблеми, свързани с тревожност или депресия, може да се възползвате от предписване на антидепресанти. Тези медикаменти могат да бъдат предписани и стриктно наблюдавани, когато са диагностицирани конкретни проблеми, за които са подходящи.

15. ПРЕПОРЪКИ ЗА ХИРУРГИЧНО ЛЕЧЕНИЕ

Съществуват различни ситуации, свързани с Дюшен (например мускулна биопсия,

операция за ставни контрактури, операция на гръбначния стълб или гастростомия) и несвързани с Дюшен (например остри хирургични случаи), при които може да се наложи операция и/или обща анестезия. Ако Ви предстои операция, има редица специфични за състоянието проблеми, които трябва да се вземат предвид за Вашата безопасност.

Операцията трябва да се извършва в болница, в която персоналът, участващ в операцията и следоперативните грижи, е запознат с Дюшен и е готов да работи заедно, за да гарантира, че всичко протича гладко. Необходимо е да се обмисли **ударно дозиране на стероиди**. Насоки за ударно дозиране могат да бъдат намерени в Протокола PJ Nicholoff Steroid Protocol at www.parentprojectmd.org/pj.

Всички хора, живеещи с Дюшен, се намират в риск от рабдомиолиза. Рабдомиолизата възниква, когато има масивен разпад на мускули. Този мускулен разпад освобождава миоглобин и калий в кръвообращението. Миоглобинът е опасен за бъбреците и може да причини бъбречна недостатъчност; калият може да бъде опасен за сърцето. Поради риска от рабдомиолиза, съществуват специфични проблеми, свързани с анестезията и Дюшен.

- **Сукцинилхолинът предизвиква рабдомиолиза и никога не трябва да се използва.**
- **Избягвайте инхалационната анестезия;** налице е повишен риск от рабдомиолиза при използването на инхалационна анестезия.
- Интравенозните анестетици обикновено са безопасни.
- Бъдете внимателни при използването на всякакви анестетици при Дюшен.
- Списък на анестетичите, които се считат за безопасни и небезопасни, може да бъде намерен на уебсайта на PPMD на адрес www.parentprojectmd.org/Surgery
- Напомнете на Вашия медицинския екип, че кислородът трябва да се използва с повишено внимание (вижте Раздел 11)
- Важно е да се внимава при използването на опиати, други седативни медикаменти и мускулни релаксанти – те могат да повлияят на дишането Ви, като го направят по-повърхностно и го забавят.

Кардиологични грижи

Преди всички хирургични процедури е необходимо консултиране с кардиолог. Анестезиолозите трябва да знаят, че пациентите с МДД са изложени на риск от сърдечна декомпенсация по време на операция.

Големи хирургични процедури

- Пациентите с МДД са особено застрашени от сърдечни усложнения по време на големи процедури
- Непосредствено преди всяка планирана операция трябва да се направи ехокардиограма и електрокардиограма

Малки хирургични процедури

- При пациенти с нормална сърдечна функция се препоръчва сърдечна оценка, ако последното изследване е направено преди повече от 1 година

Респираторни грижи

Предоперативно обучение и следоперативно използване на техники за подпомагане на кашлянето

- Техники за кашляне са необходими за пациенти с изходен пик на потока при кашляне <270 L/min или изходно максимално експираторно налягане <60 cm H₂O

Предоперативно обучение и следоперативно използване на неинвазивна вентилация

- Неинвазивна вентилация е необходима за пациенти с изходен PVC (форсиран витален капацитет) $<30\%$ от предвиденото
- Неинвазивна вентилация е силно препоръчителна за пациенти с PVC $<50\%$ от предвиденото

Да се избягва екстубация към допълнителен кислород без едновременно използване на неинвазивна вентилация.

Стимулираща спирометрия не се препоръчва, защото може да бъде неефективна при пациенти с респираторна мускулна слабост и има по-добри алтернативи.

Анестезия

Пълната интравенозна анестезия е силно препоръчителна.

Деполаризиращите мускулни релаксанти, като суксаметониев хлорид, са абсолютно противопоказани поради риск от фатални реакции

Риск от рабдомиолиза и хиперкалиемия

- Пациентите с МДД са изложени на риск от развитие на рабдомиолиза при използване на инхалационни анестетици или при прилагане на суксаметониев хлорид
- Усложненията на рабдомиолизата често се бъркат с малигнена хипертермия.

Кръвозагуба

Хипотензивните анестетици за свеждане до минимум на загубата на кръв не се препоръчват поради хемодинамичния риск при кардиомиопатия при пациенти с МДД

Технологията за съхранение на клетки (cell-saver), заедно с използването на аминокaproнова киселина или транексамова киселина, може да бъде разгледана за контролиране на интраоперативната кръвозагуба.

Постоперативната антикоагулация с хепарин или аспирин не е подходяща за пациенти с МДД.

Компресионни чорапи или последователна компресия може да бъдат подходящи за предотвратяване на дълбока венозна тромбоза.

Фигура 14 Хирургични препоръки при Дюшен

16. ПРЕПОРЪКИ ЗА НЕОТЛОЖНИ ГРИЖИ

Ако се наложи да отидете в болница при спешна ситуация, съществуват редица фактори, които трябва да бъдат съобразени.

- Вашият медицински работник за първична медицинска помощ или координатор по СНМС трябва да се свърже с болницата преди Вашето пристигане. Това ще позволи на болничния персонал да Ви приеме и да Ви осигури адекватни грижи
- Ако бъдете настанени в отделение за спешна помощ (A&E), непременно се обадете на Вашия СНМС или екипа за невромускулни грижи
- Вашата диагноза на Дюшен, настоящите медикаменти, наличието на каквито и да било респираторни и сърдечни усложнения, както и имената на хората, които са част от основния Ви медицински екип, трябва да бъдат ясно посочени на медицинските работници от приемащото отделение
- Тъй като много здравни специалисти не са наясно с потенциалните стратегии за контрол на Дюшен, трябва също да бъде обяснено каква е очакваната продължителност на живота и доброто качество на живот

ИНФОРМАЦИЯ ЗА СПЕШНИ СЛУЧАИ

Добре е винаги да носите със себе си спешна карта и да имате достъп до кратко медицинско резюме, предоставено от Вашия СНМС, което включва:

- Диагнозата
- Списък на медикаментите

ПОЛЕ 8. ОСНОВНИ МОМЕНТИ

ПРИ НЕОТЛОЖНИТЕ ГРИЖИ:

1. Носете Вашата спешна карта или карта за предупреждение (можете да я намерите на <https://www.musculardystrophyuk.org/>), когато говорите с лекари, сестри и болничен персонал
 2. Свържете се с Вашия СНМС след първоначалната оценка, за да обсъдите контрола на заболяването
 3. Информирайте персонала на спешната помощ, ако приемате стероиди
 4. Ако е възможно, носете копия на последните си резултати от сърдечни и белодробни тестове, като FVC, ECG, and LVEF (лява вентрикуларна систолична функция)
 5. Ако имате устройство за подпомагане на кашлянето и/или дихателно оборудване (например ViPAP), носете ги със себе си в болницата
 6. При спадане на нивото на кислород, персоналът трябва да бъде много внимателен при подаването на кислород без дихателна поддръжка (вентилатор).
- Това може да предизвика ситуация, при която стимулт за дишане се отнема (вижте Поле 8)
7. Ако имате счупена кост, настоявайте да се свържат с Вашия СНМС или физиотерапевт. Следете за признаци и симптоми на синдром на мастна емболия (FES) [Раздел 9]

- Изходен медицински статус, включително резултатите от последните изследвания на белодробната и сърдечната функция
- Анамнеза на съпътстващи медицински проблеми (например пневмония, сърдечна недостатъчност, камъни в бъбреците, гастропареза [забавено изпразване на стомаха])
- Кратко описание на първоначалната оценка и управление

Има също информация за това какво да се прави при спешни случаи в мобилното приложение PPMd за смартфони (www.ParentProjectMD.org/App), както и в Обединеното кралство от Action Duchenne в сътрудничество с други организации: <https://duchenneemergency.co.uk/>.

СТЕРОИДИ

Постоянната ежедневна употреба на стероиди трябва да бъде ясно посочена на екипа за спешна помощ (A&E). Съобщете на персонала в A&E колко дълго сте използвали ежедневни стероиди и ако сте пропуснали доза(и). Също така е важно да информирате персонала, ако в миналото сте приемали стероиди, дори ако в момента не продължавате да ги приемате.

Това може да бъде важно поради следните причини:

- Стероидите могат да намалят реакцията на тялото към стрес, затова може да са необходими допълнителни ударни дози стероиди в отделението за спешна помощ (A&E)
- Стероидите могат да увеличат риска от стомашни язви; това трябва да бъде взето предвид от персонала на A&E
- Рядко могат да се появят и други усложнения, свързани със стероидите, които трябва да бъдат съобразени от персонала на A&E

СЪРДЕЧНА ФУНКЦИЯ

- Последните резултати от изследвания на сърдечната Ви функция могат да бъдат полезни (например ЕКГ, ехокардиограма или ЯМР резултати); носете ги, ако можете
- Напомнете на персонала в отделението за спешна помощ (A&E), че при пациентите с Дюшен ЕКГ обикновено е необичайно на всички възрасти; носете копие от вашето ЕКГ, ако можете
- По време на остро заболяване може да е необходимо непрекъснато кардиологично наблюдение, за да се гарантира, че няма проблеми с пулса или ритъма на сърцето

ДИХАТЕЛНА ФУНКЦИЯ

- Последните резултати от тестове за дихателната Ви функция могат да бъдат полезни (например форсиран витален капацитет, ФВК); носете ги, ако можете
- Важно е да вземете със себе си всяко оборудване, което използвате (устройство за подпомагане на кашлицата, ViPAP и т.н.) в болницата, в случай че там не разполагат с подходящо оборудване за Вас. Настоявайте персоналът на A&E да използва Вашето оборудване, за да Ви осигури нужната грижа

- Ако използвате вентилатор у дома, екипът за респираторни грижи на болницата трябва да бъде включен възможно най-скоро
- Внимателните действия при употребата на опиати, други успокояващи медикаменти и мускулни релаксанти е от съществено значение – те могат да повлияят на дихателната Ви честота и дълбочина, правейки дишането по-повърхностно и по-забавено (вижте Раздел 15)
- Ако е необходима анестезия, трябва да се използва интравенозна анестезия, а инхалационната анестезия да се избягва; сукцинилхолин е строго противопоказан при Дюшен и не трябва да бъде прилаган (вижте Раздел 15)

Дихателните и кашличните мускули отслабват допълнително, когато сте болни, и рискът от тези усложнения значително нараства. Ето защо, при наличие на значително отслабени дихателни мускули:

- Може да се наложи употребата на антибиотици при инфекции на белите дробове
- Поддържане на дишането с неинвазивен вентилатор вероятно ще е необходимо или ще бъде необходимо за по-дълъг период от обичайното
- Ако е необходим кислород, използвайте го с повишено внимание (вижте Поле 9)
- Непрекъснатото използване на неинвазивна вентилация, докато сте будни, с чести прекъсвания за подпомагане на кашлянето, трябва да бъде стандартен подход към респираторните заболявания в отделението за спешна помощ

ПОЛЕ 9. КИСЛОРОД - ВНИМАНИЕ!

- Ние всички дишаме, за да вдишаме кислород (O₂) И издишаме въглероден диоксид (CO₂).
- Ако имате намалена белодробна функция, подаването на кислород може да намали стимула на тялото да диша и да доведе до високи нива на въглероден диоксид (наречено „задържане на CO₂“ или „респираторна ацидоза“). Това може да бъде опасно, дори животозастрашаващо. Прилагането на допълнителен кислород трябва да става с изключителна предпазливост, а нивата на въглероден диоксид трябва да бъдат следени.
- Нивата на въглероден диоксид в кръвта трябва да бъдат проверени, ако насищането с кислород в кръвта (измерено чрез пулсова оксиметрия) спадне под 95 процента. Ако въглеродният диоксид в кръвта е повишен, са необходими ръчно и механично подпомагано кашляне, както и неинвазивна респираторна поддръжка.
- Ако е необходим кислород, той трябва да бъде прилаган с неинвазивна вентилация (двустепенна положителна вентилация) и при внимателно следене на нивата на CO₂ в кръвта.

ФРАКТУРИ НА КОСТИ

Хората с Дюшен са изложени на риск от счупване на кости. Счупването на кост на крака може да направи трудно възстановяването на способността за ходене, особено ако ходенето вече е станало трудно преди счупването. Уведомете Вашия екип за невромускулни грижи, особено Вашия физиотерапевт, ако има наличие на фрактура, за да могат членовете му да се консултират с хирурзите при необходимост.

- Хирургичната фиксация, ако е подходяща за Вашето счупване, често е по-добър вариант от гипсиране, ако все още ходите (натоварването на крака обикновено се възстановява по-бързо с хирургична фиксация, отколкото след гипсиране)
- Важно е участието на физиотерапевта, за да сте сигурни, че ще се възстановите и ще се възстановите възможно най-скоро
- Ако счупената кост е един от прешлените (гръбначните кости) е необходима консултация с костен специалист или ендокринолог за правилното лечение (вижте Раздел 9)

Синдром на мастна емболия (СМЕ) е риск при Дюшен и представлява неотложен медицински случай (вижте Раздел 9). Незабавно уведомете спешния персонал, ако подозирате мастна емболия. Симптомите на СМЕ включват:

- Обърканост и/или дезориентация
- „Не се държите като себе си“
- Учестено дишане и сърцебиене
- Недостиг на въздух

17. ПРЕХОД НА ГРИЖИТЕ

Когато се подготвяте за по-голяма независимост, Вашите здравни грижи и нужди трябва да бъдат съобразени с това. Обикновено способността да постигнете желаното ниво на независимост изисква внимателно и продължително планиране.

ПЛАНИРАНЕ НА ВРЕМЕТО НА ПРЕХОД

Още от ранна детска възраст, лицата, предоставящи грижи, учителите и родителите трябва да започнат да Ви включват в грижите за Вашето здраве и планирането на бъдещето. В много от случаите преходът към зряла възраст може да изисква прехвърляне към нови медицински специалисти. Вие и Вашето семейство трябва да започнете да разглеждате плановете за преход на здравните грижи (от педиатрични към възрастови невромускулни грижи) около 12-годишна възраст, като започнете обсъждания и планиране на прехода между 13 и 14 години.

- Вашият план трябва да включва вида на услугите, които трябва да бъдат предоставени, кой ще ги предоставя и как ще бъдат финансирани.
- Планът за преход трябва да се основава на нуждите, желанията и ценностите, които Вие и Вашето семейство смятате за важни.

- Вашият план трябва да включва резултатите, които смятате за важни в четири области: заетост/образование (какво искате да правите), самостоятелен живот (къде бихте искали да живеете и с кого), здраве (въз основа на Вашите лични приоритети) и социално включване (как искате да останете активни с приятелите си и във Вашата общност)
- Финансовото планиране трябва да включва дългосрочен финансов план.
- Юридическо планиране за времето, когато сте над 18 години, също трябва да бъде съобразено. Този въпрос може да се различава в зависимост от страната и може да бъде налична консултация от местни застъпнически групи.

КООРДИНИРАНЕ НА ГРИЖИТЕ (ФИГУРА 15)

Координатор на грижите/съветник по грижи и/или социален работник може да служи като централен източник на информация за всякакви въпроси, които може да имате относно управлението на здравето и грижите, свързани с Дюшен. Координаторите на грижи помагат за улесняване на комуникацията между Вашия екип за невромускулни грижи, медицинските работници за първична медицинска помощ, семейството и общността и могат да бъдат полезни за предвиждане на Вашите здравни нужди и свързването Ви с ресурси, които да ги задоволят. Често те могат да помогнат с ориентацията в системата на социални придобивки, както и с осигуряването на оборудване и ресурси. Без координация на грижите и участие на социален работник, грижите могат да станат фрагментирани, препоръките да останат неизпълнени и нуждите да останат незадоволени.

ГРИЖИ ЗА ЗДРАВЕТО

Планирането на прехода трябва да включва план за непрекъснатост на грижите с медицинските специалисти, предоставящи педиатрични грижи, докато не се установят възрастови грижи. Координаторът на прехода трябва да помага при улесняване на самоуправлението на здравните грижи от Ваша страна, да организира направления към подходящи лекари за възрастни и да осигурява прехвърляне на медицинските документи.

- От ранна възраст трябва да бъдете насърчавани да участвате в дискусиите за Вашето здраве и впоследствие (не по-късно от 14-годишна възраст) да общувате насаме с лекарите.
- Когато започнете да проявявате интерес и способност да се застъпвате за собствените си грижи и нужди, тогава сте готови да преминете от семейно-ориентирани педиатрични отношения пациент-ориентирани взаимодействия за възрастни.
- Чувствителни теми, по-често срещани в юношеските и младежките години, като дискомфорт, тревожност, справяне с проблеми и загуби, трябва да бъдат оценявани и обсъждани с професионалисти. Обсъждането на тези теми открито с Вашия екип за невромускулни грижи ще позволи на екипа да Ви помогне да получите допълнителни медицински или поддържащи услуги, които може да Ви трябват.

- Важно е да изразявате личните си ценности и предпочитания относно здравето си пред Вашия екип за невромускулни грижи. Родителите и лекуващите могат да Ви помогнат в планирането на бъдещите грижи, когато започнете да обмисляте важни медицински решения за живота като възрастен.

ОБРАЗОВАНИЕ, ТРУДОВА ЗАЕТОСТ И ПРОФЕСИОНАЛНА РЕАЛИЗАЦИЯ

Планирането на образование и професия след средно училище изисква специално внимание. Училищният персонал, консултантите по професионално ориентиране и клиниките при прехода могат да Ви предложат допълнителни насоки. Не всеки търси допълнително образование след завършване на училище. Вашите конкретни силни страни и таланти трябва да бъдат документирани, за да се създаде програма от ежедневни дейности, които са смислени и отплащащи се за Вас.

- Срещи за планиране на образованието трябва да се провеждат поне веднъж годишно, започвайки около 13-годишна възраст, и да включват оценка на Вашите лични силни страни и интереси с насоченост към Вашите нужди и цели.
- Важно е да се изготви план, който балансира медицинските ви нужди и време за почивка с практическите въпроси, свързани с посещението на училище и академичните стандарти/изискванията към работата.
- Важно е да се идентифицират ресурсите за достъп до необходимото оборудване и технологии, от които ще се нуждаете, както и методите на транспорт.
- Изключително важно е да Ви бъде осигурена възможност да водите продуктивен, достоен и смислен живот независимо от избраната роля.

ЖИЛИЩЕ И ПОМОЩ В ЕЖЕДНЕВНИТЕ НУЖДИ

С напредване от юношеството и прехода в млада зряла възраст е добре да проучите желаното ниво на самостоятелен живот, както и ресурсите и подкрепата, необходими за оптимална независимост. Дейностите от ежедневния живот се подпомагат от членовете на семейството, когато сте по-млади, но с узряването по-често ще започнете да използвате асистенти извън семейството. Асистентите в училище могат да осигурят помощ с хигиена, хранене, придвижване, както и здравни интервенции.

Агенциите за домашни грижи могат да предоставят лицензирани услуги за по-сложни здравни нужди. Моля, попитайте Вашия екип за невромускулни грижи какви услуги са налични за тийнейджъри/възрастни във Вашата страна.

В резултат от сложния и често фрагментиран характер на системите за социални придобивки, може да имате нужда от финансово консултиране и разбиране, които са по-различни от тези на хората без увреждания. Вашият екип по невромускулни грижи, и конкретно социалните работници, ще Ви помогнат да се образовате относно националните социални системи. Пациентски организации

и граждански сдружения също могат да помогнат в това.

Ако обмисляте да живеете самостоятелно, може да разгледате следните възможности:

- Жилищната обстановка може да включва живот в семейния дом, живот в общежитие по време на следване, в интернат или организирано заведение, или в дом или апартамент със или без съквартирант
- Може да се наложат модификации и адаптации на дома за по-добра достъпност (консултирайте се с експерти, запознайте се със законите и правата, финансовите ресурси и възможностите за помощни технологии). Възможно е да се осигури финансова или друга помощ за адаптиране на дома. Информационни листове по тези въпроси са налични на адрес <https://www.musculardystrophyuk.org/>
- Може да се нуждаете от помощ в личните грижи и ежедневните дейности (наети лични съветници по грижи, доставчици на семейни грижи, наличност на лицата, предоставящи такива услуги, финансови ресурси, управление и обучение на лицата, осигуряващи грижи).

ТРАНСПОРТ

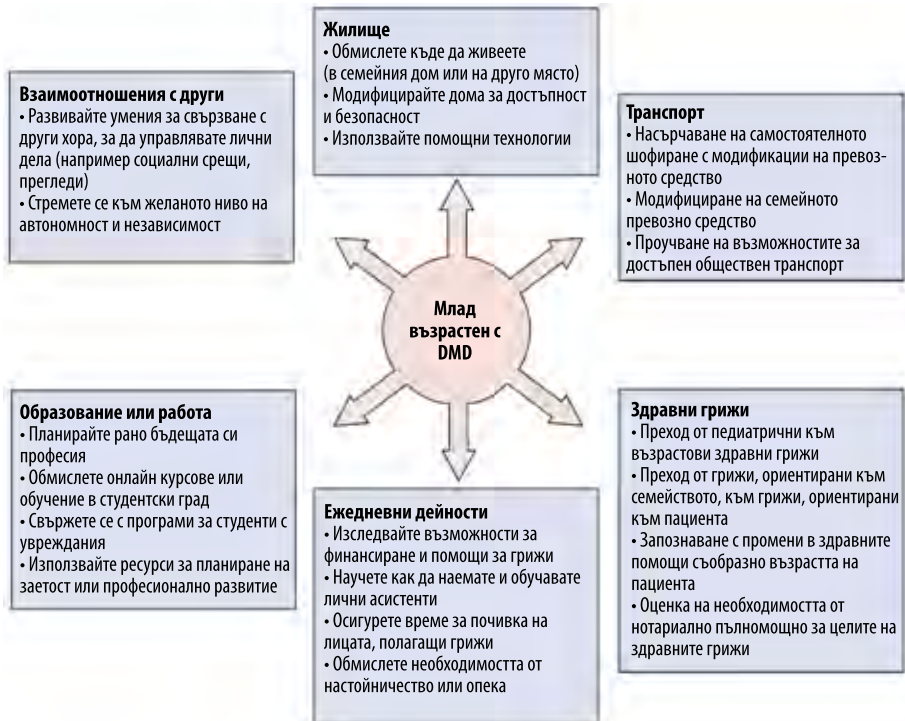
Въпросите, свързани с транспорт и придвижване, могат да повлияят на Вашата автономност и независимост, възможностите за заетост и образование, както и на участието Ви в социални дейности. Вашият екип за невромускулни грижи трябва да обсъди Вашите опции за безопасен транспорт, включително:

- Самостоятелно шофиране с модификации на превозното средство
- Модификации на семейни превозни средства
- Обществен транспорт

ЛИЧНИ ВЗАИМООТНОШЕНИЯ

- Социалните връзки са изключително важни за осигуряването на здраве, благополучие и качество на живот. Понякога възможностите за личен контакт и социално участие не се случват толкова естествено и изискват целенасочени усилия за изграждане и поддържане на социални връзки. Много социални групи съществуват за тийнейджъри и възрастни с Дюшен и могат да бъдат намерени чрез контакт с основни застъпнически организации. Вашият социален работник може също да разполага със списък на социални групи, които може да Ви заинтересуват. Срещите, интимността и сексуалността са високо приоритетни теми за някои хора, живеещи с Дюшен. Опитайте се да започнете тези разговори относно взаимоотношенията, запознанствата, сексуалната ориентация и брака с доверен приятел или член на семейството. Те също могат да Ви помогнат да се справите с препятствията при развиване на социални връзки и участие в социални събития. Разговорът с някого от Вашия екип за невромускулни грижи също може да бъде полезен.
- По време на рутинните прегледи в първичната и специализираната медицинска помощ трябва да имате човек от Вашия екип за невромускул-

ни грижи, с когото да се чувствате комфортно да обсъждате въпроси като мастурбация, секс с партньор, родителство или други интимни теми. Когато е уместно, получаването на съвети заедно с партньора Ви от терапевт за брачни или партньорски взаимоотношения също може да бъде полезно.



Фигура 15 Препоръки към възрастни, живеещи с Дюшен

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Надяваме се, че този наръчник ще Ви бъде полезен, докато преминавате през своя житейски път с Дюшен. Помнете винаги, че има застъпнически групи, центрове и екипи за невромускулни грижи, семейства и приятели, които са тук, за да Ви подкрепят за всяка стъпка. Най-трудната част е да потърсите помощ, но това е първата крачка. В това пътуване не сте сами.

www.parentprojectmd.org

www.mda.org

www.treat-nmd.eu

www.worldduchenne.org

Организации в Обединеното кралство

www.actionduchenne.org www.duchenneuk.org

www.musculardystrophyuk.org

<https://www.dmdpathfinders.org.uk/>

Списък с използвана литература

1. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis и management of Дюшен muscular dystrophy, part 1: diagnosis, и neuromuscular, rehabilitation, endocrine, и gastrointestinal и nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018;17(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3
2. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis и management of Дюшен muscular dystrophy, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, и orthopaedic management. *Lancet Neurol.* 2018;17(4):347-361. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis и management of Дюшен muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, и transitions of care across the lifespan. *Lancet Neurol.* February 2018. doi:10.1016/S1474-4422(18)30026-7

Снимките са предоставени от Родителски проект Мускулна дистрофия. Photo credit: Rick Guidotti, Positive Exposure.

Тази версия на Наръчник за семейството при Дюшен на британски английски език е преведена от оригинала благодарение на съдействието от страна на Muscular Dystrophy UK, Pathfinders, Action Duchenne и Duchenne UK.





За да научите повече за Прогресивна мускулна дистрофия тип Дюшен и за други невромускулни заболявания, посетете <https://banmz.bg/> или се свържете с Българска Асоциация за Невромускулни Заболявания:



БЪЛГАРСКА АСОЦИАЦИЯ ЗА НЕВРОМУСКУЛНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ /БАНМЗ/

**1220 София, ж.к. Надежда, бл. 253, вх. Б, ап. 45
Мобилен: 0894 365 855; 0878 580 590**

**Офис: 1220 София, ж.к. Надежда, ул. Недко войвода № 49
тел.: 02 936 04 49; тел /факс: 02 936 26 88
Председател на БАНМЗ: Антоанета Пенева**

**banmz@abv.bg info@banmz.bg
www.banmz.bg www.facebook.com/BANMZ**

Регистрирана с решение № 137А/12.07.1991 г. на Софийски окръжен съд
Член на Националния съвет за хората с увреждания към МС
Представителна организация на национално равнище –
РМС № 307/29.04.2024 г.

Член на Европейския съюз на асоциациите за мускулна дистрофия – ЕАМДА
Член на Световния Алианс TREAT-NMD
Член на Конфедерация защита на здравето-K33