



## **Standardy postępowania w dystrofii mięśniowej Duchenne'a**

### **Zwięzłe rekomendacje TREAT-NMD**

#### **Wstęp**

Poniższy dokument jest zwięzłym streszczeniem rekomendacji TREAT-NMD standardów opieki (*SOC, Standards of Care*) dotyczących diagnozy i postępowania przy dystrofii mięśniowej Duchenne'a.

Pierwszy szkic, bazowany w miarę możliwości na już dostępnych i opublikowanych wytycznych (zob. kluczowe odnośniki/bibliografia), został poprawiony w wyniku dyskusji grup ekspertów nad każdą z następujących dziedzin: diagnostyka, neurologia, żywienie, opieka respiracyjna, opieka kardiologiczna, ortopedia, opieka psychospołeczna, rehabilitacja, opieka dentystyczna.

Celem tych krótkich zaleceń SOC dla DMD jest szybkie rozpowszechnianie istniejącej wiedzy w tym zakresie, w oczekiwaniu na bardziej szczegółowe zalecenia, które przygotowuje amerykańskie Centrum Kontroli Chorób w porozumieniu z TREAT-NMD. Obecne zalecenia powinny być traktowane jako opinia ekspertów; nie są one oparte na systematycznych procesach badawczych, chociaż w pracy nad dokumentem kierowano się podejściem opartym na sprawdzonej praktyce. Wykonalność stosowania się do tych zaleceń będzie się znacznie różnić w zależności od kraju i regionu. W regionach, w których na razie nie jest możliwe stosowanie się do tych wytycznych, mogą one służyć jako cele, do których należy dążyć. Poniższy dokument- zalecenia CDC oraz bibliografia mająca związek z SOC dotyczących DMD będzie będą opublikowane na stronie internetowej TREAT-NMD w dziale SOC ([www.treat-nmd.eu/soc](http://www.treat-nmd.eu/soc))

#### **Diagnoza DMD**

- Testy kliniczne: muszą obejmować obserwację dziecka próbującego biegać, skakać, wchodzić po schodach i wstawać z podłogi. Najczęstsze symptomy obejmują nienaturalny chód z częstymi upadkami, trudności ze wstawaniem z podłogi, chodzenie na palcach, pozorny przerost łydek. Badanie może ujawnić

osłabienie lub brak odruchów mięśniowych oraz bardzo często obecny manewr Gower'a, tj. pomaganie sobie przy wstawaniu rękoma opartymi na udach. Wiele oznak osłabienia mięśni proksymalnych (dosiebnych) będzie dużo łatwiej wykrywalnych na korytarzu niż w gabinecie lekarskim.

- Serum kinaza kreatynowa (CK): ogromnie podniesiony poziom serum CK (co najmniej 10-20 razy przekraczający normę, a często dużo więcej) nie jest charakterystyczny, ale zawsze obecny. Ujawnienie wysokiego poziomu CK powinno pociągnąć za sobą pilną konsultację u specjalisty w celu potwierdzenia diagnozy. Lekarz powinien być świadomy związku nie-wątrobowego podwyższenia AST (aminotransferaza asparaginianowa) oraz ALT (aminotransferaza alaninowa) z DMD. Niewyjaśnione podwyższenie poziomu tych dwóch enzymów powinno wzbudzić podejrzenia wysokiego poziomu CK.
- Badania genetyczne: delecje w obrębie genu dystrofiny zostaną wykryte w 70% przypadków, duplikacje w 6%, natomiast w pozostałych przypadkach występować będzie mutacja punktowa. Łatwo dostępne badania genetyczne na DMD nie zawsze są wyczerpujące i wynik negatywny podczas wstępnych badań nie wyklucza choroby. Bardzo ważnym jest, aby zrozumieć, na czym polegają badania oferowane przez konkretne laboratorium oraz ich ograniczenia - może być konieczna dalsza konsultacja ze specjalistami. Diagnoza laboratoryjna powinna być możliwa w >95% przypadków.
- Biopsja mięśni: widoczne będą ogólne oznaki dystrofii mięśniowej, w tym degeneracja włókien mięśniowych, regeneracja mięśni oraz zwiększona ilość tkanki łącznej i tłuszczu. Analiza dystrofiny w próbce z biopsji mięśni zawsze będzie nienormalna i jest sposobem na potwierdzenie diagnozy, uzupełniającym badania genetyczne. Po analizie dystrofiny powinny nastąpić molekularne badania genetyczne w celu uzyskania możliwości udzielenia konsultacji genetycznych pozostałym członkom rodziny.
- Nieodłącznym elementem procesu diagnozy jest zbadanie matki pod kątem jej nosicielstwa poprzez molekularne badanie genetyczne. Nawet jeśli choroba powstała w wyniku nowej mutacji, istnieje przeciętnie 10% szans powtórzenia jej wystąpienia w związku z mozaicyzmem gonadalnym. Jeśli matka jest nosicielem mutacji, to konsultacje genetyczne powinny być zaoferowane również siostrze i ciotkom ze strony matki w wieku reprodukcyjnym.
- Wsparcie: w czasie diagnozowania użyteczne jest umożliwienie kontaktu z członkiem personelu wspierającego, ważne jest również udzielenie informacji o grupach wsparcia rodziców/pacjentów, takich jak np. narodowe organizacje charytatywne zajmujące się dystrofią mięśniową oraz Parent Project.

## Neurologia

## Używanie kortykosterydów w DMD:

- Wybór momentu rozpoczęcia kuracji sterydowej: z doświadczenia wiadomo, że największe polepszenie sprawności można osiągnąć, gdy leki zaczyna się podawać przed lub w okresie maksymalnej fizycznej sprawności dziecka (szacowanej za pomocą systematycznych testów funkcjonalnych), który zwykle występuje w wieku 4-6 lat. Mniejsze korzyści występują, gdy rozpoczęcie podawanie sterydów zostanie opóźnione do momentu bliskiego utracie możliwości chodzenia.
- Reżim zażywania: najczęściej spotykana dzienna dawka wynosi 0.75 mg/kilogram/dzień *prednisonu* lub *prednisolonu*, oraz 0.9 mg/kg/dzień *deflazakortu*. Prawdopodobnie są one tak samo efektywne, ale nieznacznie różnią się pod względem efektów ubocznych. *Deflazakort* może skutkować mniejszym przyrostem wagi, ale zwiększa ryzyko wystąpienia bezobjawowej zaćmy. Inne reżimy, mogące zmniejszyć występowanie efektów ubocznych związanych ze sterydami, obejmują podawanie leku co drugi dzień, zmniejszenie dawek dziennych i reżim przerywany (np. 10 dni podawania/10 dni przerwy/ zwiększone dawki w weekendy). Należy pamiętać, że żaden z tych reżimów nie został przetestowany w porównaniu do reżimu równych dawek dziennych i ich długoterminowa skuteczność nie jest znana.
- Badania przed rozpoczęciem kuracji sterydowej: przed rozpoczęciem podawania sterydów powinna być zapewniona odporność na ospę wietrzną (a w grupach wysokiego ryzyka - również na gruźlicę).
- Skuteczność: monitorowanie efektywności powinno obejmować badanie funkcji i siły mięśni (np. test funkcji z pomiarem czasu, określenie zdolności ruchowych w skali Hammersmitha, określenie siły mięśni w skali MRC, *Medical Research Council*), FVC (*Forced Vital Capacity*) oraz postrzeganie wartości leczenia przez rodziców i dzieci.
- Efekty uboczne: monitorowanie i profilaktyka przewidywalnych efektów ubocznych używania sterydów powinno być stosowane razem (<http://enmc.org/workshop/?id=21&mid=88>). Główne efekty uboczne, które należy wziąć pod uwagę, to zmiany w zachowaniu, zahamowanie wzrostu, nadmierny przyrost wagi, osteoporoza, zmniejszona tolerancja glukozy, obniżona odpowiedź immunologiczna (*immune suppression*), niewydolność nadnerczy, niestrawność/owrzodzenia trawienne, zaćma i zmiany skórne. Z tych powodów ważne jest, aby monitorować wagę, wzrost, ciśnienie krwi, poziom glukozy w moczu, oznaki hyperkortyzolizmu (zespół Cushinga), zmiany nastroju/zachowania/osobowości/układu pokarmowego/skóry, czerwone odbicie w oczach, pęknięcia kości, nawracające infekcje.
- Wiele efektów ubocznych można zniwelować bez zmniejszania dawki lub wycofywania kortykosterydów. Monitorowaniu przyrostu wagi powinny towarzyszyć konsultacje dietetyka, jeszcze przed rozpoczęciem podawania sterydów; przy zmianach zachowania powinno się skorzystać z konsultacji psychologicznych z zakresu panowania nad zachowaniem; korzystanie z porad dotyczących zdrowia kości powinno być połączone z monitorowaniem częstotliwości złamań. Należy

uniknąć równoległego używania niesterydowych leków przeciwzapalnych. Bóle brzucha/owrzodzenia trawienne mogą być leczone przy użyciu środków zobojętniających kwasy żołądkowe.

- Zmniejszanie dawki: pomimo powyższych zabiegów profilaktycznych, w pewnych przypadkach może wystąpić konieczność zmniejszenia dawki. Obejmują one m.in. zmiany zachowania zakłócające życie rodzinne/ szkolne; przyrost wagi >25% lub 3 centyle powyżej linii podstawowej; zahamowanie wzrostu lub zmiany skórne (np. trądzik, rozstępny, hirsutyizm) nie do zaakceptowania dla dziecka/rodziny; glukoza we krwi na czczo >110mg/dl (>6.1mmol/l) lub glukoza we krwi 2 godz.po posiłku >140mg/dl (>7.8 mmol/l) , nienaturalnie wysoka częstotliwość infekcji/nietypowy organizm, uporczywe dolegliwości gastryczne (ból brzucha, krwawienia w ukł. pokarmowym, zgaga) nie ustępujące pomimo leczenia środkami zobojętniającymi kwasy żołądkowe.

- Wycofywanie kortykosterydów: podawanie ich powinno być wstrzymane, jeśli efekty uboczne są poważne lub nie do przyjęcia. Mogą tego wymagać np. poważne zmiany zachowania przeszkadzające w życiu rodzinnym/szkolnym, przyrost wagi/zahamowanie wzrostu lub zmiany skórne, które są nie do przyjęcia dla dziecka/rodziny pomimo zmniejszenia dawki, cukrzyca zdefiniowana jako glukoza we krwi na czczo >126mg/dl (7.0mmol/l) lub glukoza we krwi 2 godz.po posiłku >200mg/dl (11.1mmol/l); potwierdzone nadciśnienie (ciśnienie skurczowe zwiększone o 15-30mm Hg ponad 97-my centyl lub ciśnienie rozkurczowe zwiększone o 15-30mm Hg ponad 97-my centyl ), nienaturalnie wysoka częstotliwość infekcji/nietypowy organizm przy obniżonej dawce sterydów; dolegliwości ukł. pokarmowego niezadowolająco zredukowane przez leki zobojętniające i obniżenie dawek sterydów.

- "Zwężanie" dawki: jeśli wystąpiła konieczność wycofania kortykosterydów, to nie należy tego robić gwałtownie, ale rozłożyć na okres kilku tygodni, stopniowo zmniejszając dzienną dawkę. Sugerowane zmniejszanie dawki wynosi 1/2 normalnej dawki w pierwszym tygodniu, 1/4 dawki w drugim tygodniu, 1/8 dawki w trzecim tygodniu, po czym zaprzestać podawania leku.

- Jak długo kontynuować leczenie sterydami: kontynuacja podawania sterydów po utracie możliwości chodzenia jest często spotykaną praktyką w niektórych ośrodkach, ze względu na możliwy efekt ochronny na postawę kręgosłupa, funkcje oddechowe i sercowe. Jak na razie, nie istnieją dowody na żaden pozytywny wpływ rozpoczęcia podawania sterydów, po tym jak chłopiec przestał chodzić. Jednakże niektórzy pacjenci mogą zauważyć poprawę funkcjonowania i zwiększenie FVC.

- Zasoby informacji dla pacjentów są dostępne w Europejskim Centrum Neuromięśniowym ENMC (*European Neuromuscular Centre*) pod adresem: [www.enmc.org/workshop/?id=21&mid=88](http://www.enmc.org/workshop/?id=21&mid=88) a także poprzez narodowe organizacje zrzeszające rodziny z chorobami neuromięśniowymi.

## Odżywianie

- Odpowiednie porady dietetyczne powinny być udzielane od młodego wieku, skupiając się na zdrowych zwyczajach żywieniowych, z których skorzystać może cała rodzina i zwracając szczególną uwagę na kontrolę ciężaru ciała, adekwatne spożycie wapnia i witaminy D oraz kontrolowanie spożycia sodu. Wyjątkowy nacisk powinien być położony na kontrolowaniu apetytu w czasie rozpoczęcia podawania kortykosteroidów.
- Waga chłopców bez problemów żywieniowych powinna być mierzona 1-2 razy w roku. Jeśli istnieje obawa nadwagi lub niedowagi, ciężar powinien być sprawdzany częściej. Również w sytuacjach, w których zmiana wagi jest oczekiwana (np. utrata zdolności chodzenia, przed poważną operacją chirurgiczną), powinno się rozpocząć częstsze monitorowanie ciężaru ciała.
- Idealna waga dziecka jest zdeterminowana przez jego wzrost, wpływa na nią także utrata suchej masy ciała (jak ma to miejsce w dystrofii mięśniowej Duchenne). Nadmierny przyrost masy ciała można stwierdzić, uważnie śledząc wagę i wzrost dziecka na siatkach centylowych (dostępnych u lekarzy pediatrów). Indeks Masy Ciała (*BMI, body mass index*), czyli masa ciała podzielona przez wzrost do kwadratu ( $\text{kg/m}^2$ , centyl dostosowany do wieku i płci) jest pewniejszą miarą otyłości i również może być śledzony na wykresie. Wpływ na porady dietetyczne będzie miała ocena kliniczna, biorąca pod uwagę wszystkie aspekty - emocjonalne, psychospołeczne i rodzinne.
- Aby zapobiec nadmiernemu przyrostowi wagi, dietetyk powinien być zaangażowany już w czasie diagnozowania, przy rozpoczęciu podawania sterydów i przy utracie zdolności chodzenia. Należy się z nim konsultować również wtedy, gdy u dziecka występuje tendencja do niedowagi.
- W przypadku nadwagi wskazane jest dążenie do utraty pół kilograma wagi na miesiąc, lub ustabilizowanie wagi w przypadkach, gdzie bardziej pożądana jest długoterminowa normalizacja wagi.
- Problemy z niedożywieniem są najbardziej prawdopodobne, po tym jak chłopiec zacznie używać wózka inwalidzkiego (około 12-13 lat) i może się na nie składać wiele czynników. Pierwszym krokiem powinna być ocena spożywanych pokarmów i, jeśli to konieczne, zoptymizowanie istniejącej diety pod względem podaży energii i białka. Następnym krokiem przy bardziej poważnym niedożywieniu jest żywienie dojelitowe (*enteral nutrition*) podczas snu.
- Przed poważnymi operacjami chirurgicznymi powinien być zbadany stan odżywienia, zwracając szczególną uwagę na rozwiązanie problemów z ewentualnym niedożywieniem. Pacjenci bardzo otyli mogą mieć dysfunkcję oddechową w czasie snu i przed zabiegiem mogą wymagać dodatkowej oceny nasycenia tlenem podczas snu.

- Chorym, zwłaszcza stosującym kurację sterydową, jeśli ich dieta nie jest wystarczająca pod względem podaży wapnia i witaminy D, należy je podawać oddzielnie, aby osiągnąć zalecane poziomy spożycia - wapnia (4-8 lat: 800 mg/dzień; 9-18 lat: 1300 mg/dzień) i witaminy D (400 IU)

- W późniejszych etapach choroby mogą wystąpić trudności w połykaniu i jeśli prowadzi to do zachłystywania, krztuszenia i/lub niedożywienia, zalecane jest rozważenie możliwości odżywiania poprzez rurkę lub z pomocą przezskórnej gastrostomii endoskopowej (PEG, *percutaneous endoscopic gastrostomy*).

## Opieka respiracyjna

- Obserwacja wydolności oddechowej: prowadzenie systematycznych spirometrycznych pomiarów wymuszonej pojemności życiowej (*FVC, forced vital capacity*): wartości absolutne oraz przewidywane dla wzrostu, rozpiętości rąk i długości kości łokciowej) zapewnia łatwy sposób dokumentowania postępu osłabienia mięśni oddechowych. Kiedy pojawią się pierwsze kliniczne oznaki nocnej hipowentylacji lub *FVC* spadnie do 1.25 ltr lub <40% wartości przewidywanej, wówczas systematyczne pomiary nocnego nasycenia krwi tlenem (*overnight oximetry*) pozwalają na rozpoznanie rozwoju nocnej niewydolności oddechowej. Może to być zrobione bez trudu w domu, przy użyciu małych przenośnych urządzeń. Symptomy te powinny być obiektem uwagi również przy każdej wizycie w przychodni/klinice.

- Obserwacja efektywności kaszlu: prowadzenie systematycznych pomiarów szczytowego przepływu kaszlowego (*PCF, peak cough flow*) pozwala na monitorowanie efektywności kaszlu. Użycie metod zwiększania efektywności kaszlu takich jak kaszel wspomagany, techniki nabierania oddechu czy urządzenia wspomagające kaszel, powinno być brane pod uwagę, kiedy *PCF* spadnie poniżej 270l/min u chłopców niechodzących i zastosowane, zanim *PCF* spadnie poniżej 160l/min.

- Profilaktyka infekcji dróg oddechowych: kiedy *FVC* zacznie się obniżać, chłopcy są podatni na infekcje dróg oddechowych i powinni być zaszczepieni przeciwko grypie, krztuścowi i infekcjom pneumokokowym.

- Postępowanie przy infekcjach dróg oddechowych: w przypadku infekcji, jeśli odkastywanie jest nieefektywne, powinno się niezwłocznie podać antybiotyki. Należy nauczyć chorego zabiegów fizjoterapeutycznych dróg oddechowych, takie jak drenaż ułożeniowy (drenaż ortostatyczny; *postural drainage*) i kaszel wspomagany. Może zająć potrzeba, aby uzupełnić je przy pomocy urządzenia wspomagającego kaszel lub innych technik nabierania oddechu jak np.oddychanie językowo-gardłowe (*glossopharyngeal breathing*).

- Postępowanie przy nocnej hipowentylacji: występowanie objawów nocnej hipowentylacji powinno być sprawdzane podczas każdej wizyty u lekarza.

Pojawienie się jej symptomów jest wskazaniem do wprowadzenia nieinwazyjnej nocnej wentylacji (*NIV, nocturnal non-invasive ventilation*) ; wskazanie do jej stosowania pojawia się też wówczas, gdy nocna oksykapnografia/polisomnografia wykazuje obniżenie  $\text{SaO}_2$  lub podwyższenie  $\text{pCO}_2$

- Jeśli podwyższenie  $\text{pCO}_2$  lub obniżenie  $\text{SaO}_2$  występuje u pacjenta również podczas dnia, należy wziąć pod uwagę rozszerzenie czasu wentylacji na godziny dzienne. Sporadyczna wentylacja za pomocą ustnika zwiększa komfort pacjenta.
- Nauczenie użytkownika, jak i osób obsługujących/konserwujących, prawidłowego posługiwania się respiratorem i stosowanie tej wiedzy w praktyce, powinno być integralną częścią leczenia. Należy także prowadzić obserwacje, czy nie zachodzą komplikacje związane z *NIV*, jak np. wycieki powietrza, wzdęcia, suchość śluzówek, deformacja kości twarzy.
- Techniki anestetyczne powinny być dostosowane w taki sposób, aby zminimalizować depresję oddechową i sercowo-naczyniową w czasie operacji i w okresie pooperacyjnym. Mogą one wymagać zastosowania inwazyjnego monitoringu oraz szybkiego dostępu do intensywnej opieki medycznej. Leki depolarizująco-zwiotczające mięśnie (*depolarizing muscle relaxants*) powinny być unikane ze względu na ryzyko wystąpienia hiperkaliemii.

## Opieka kardiologiczna

- Obserwacja: przy diagnozie wskazane jest przeprowadzenie badań kardiologicznych - echokardiogramu i elektrokardiogramu, następnie powinno się je powtarzać co 2 lata do wieku 10 lat, później co rok lub częściej - jeśli wykryte zostaną jakieś nieprawidłowości. W każdym wieku należy wykonywać badania kardiologiczne przed zastosowaniem znieczulenia ogólnego. Badanie serca metodą rezonansu magnetycznego (*MRI, magnetic resonance imaging*) może być użyteczne u pacjentów z ograniczonym akustycznym oknem echokardiograficznym.
- Nieprawidłowości rytmu serca powinny być niezwłocznie badane i leczone. U pacjentów wykazujących dysfunkcje serca powinien być brany pod uwagę okresowy monitoring holterowski.
- Profilaktyka: inhibitory ACE powinny zacząć być podawane w subklinicznym (utajonym) stadium upośledzenia funkcji serca. Jedno z długoterminowych studiów sugeruje, że jeszcze wcześniejszy początek podawania inhibitorów ACE zapobiega późniejszemu pogorszeniu. Szereg centrów zaleca więc wczesne leczenie profilaktyczne przy użyciu ACE-inhibitorów w fazie przedklinicznej, od 5-10 roku życia, chociaż w środowisku naukowym w dalszym ciągu nie ma pełnej zgody pod tym względem.
- Leczenie: jest zależne od typu i fazy kardiomiopatii. Kardiomiopatia zastoinowa, inaczej rozstrzeniowa (*DCM, Dilated cardiomyopathy*) jest formą najczęściej

spotykaną. Przy wystąpieniu nasilających się nieprawidłowości, powinno zostać zainicjowane podawanie inhibitorów ACE i beta blokerów, jednocześnie lub najpierw inhibitory ACE, po których następują (o ile jest to wskazane) beta blockery, z dodatkiem środków moczopędnych i innych leków, w przypadku napadu niewydolności serca. U pacjentów z poważną dysfunkcją serca, aby zapobiec wystąpieniu zespołu zakrzepowo-zatorowego, powinna być wzięta pod uwagę terapia antykoagulacyjna.

- Arytmia: zaburzenia rytmu serca mogą wystąpić w każdym momencie, ale zdarzają się znacznie częściej w późnej fazie kardiomiopatii dystrofinopatycznych. Okresowy monitoring Holter'a powinien być zatem brany pod uwagę u pacjentów wykazujących dysfunkcje serca. Pojedyncze, izolowane przedwczesne skurcze komorowe nie wymagają leczenia, ale istotne jest uważne obserwowanie stanu serca. Jeśli wystąpi poważna arytmia komorowa, należy wprowadzić leczenie, biorąc jednak pod uwagę możliwe negatywne efekty inotropowe (zmieniające kurczliwość serca) wybranego środka.

- Nosiciele powinni przechodzić badania kardiologiczne co 5 lat, lub częściej - jeśli wykryte zostaną jakieś nieprawidłowości.

## Ortopedia

- Szyny/łuski: u dzieci chodzących, jeśli zachodzi utrata zgięcia grzbietowego (*dorsiflexion*) w kostce powinny być używane łuski, zakładane na noc (kiedy występuje zmniejszenie zgięcia grzbietowego normalnego stopnia i zanim stopa może osiągnąć jedynie kąt prosty). Używanie ortez stawu skokowego (AFO, *ankle-foot orthosis*) w czasie dnia nie jest zalecane przed utratą zdolności chodzenia.

- U dzieci niechodzących: ponieważ z czasem mogą występować bolesne przykurcze, wpływające również negatywnie na posturę, zaleca się używanie ortez stawu skokowego w pozycji siedzącej. W celu redukcji/likwidacji przykurczów niektóre dzieci będą wymagały tenotomii (operacji podcięcia lub przecięcia ścięgien). Po tej operacji ortozy są również potrzebne.

- Aby opóźnić pojawienie się przykurczów i przedłużyć zdolność chodzenia, powinno być brane pod uwagę używanie ortez stawów skokowego i kolanowego (KAFO, *knee-ankle-foot orthosis*). U dzieci niechodzących pionizatory i parapodia mogą opóźnić rozwój przykurczów

- Deformacji kręgosłupa przy DMD pojawia się po 10-tym roku życia, jeśli nie jest długoterminowo leczona przy pomocy kortykosterydów. Kiedy tylko postęp deformacji zacznie być wyraźnie widoczny i kąt Cobb'a przekroczy 25-30 stopni, zalecana jest operacja fuzji kręgosłupa.



## **Aspekty psychospołeczne**

- Po zdiagnozowaniu DMD każdej rodzinie powinno się zaoferować wizytę domową specjalisty, aby pomógł jej w poradzeniu sobie z problemami emocjonalnymi i praktycznymi, które przynosi wiedza o zachorowaniu, jak np. poczucie straty, winy, złości, rozmawianie z dzieckiem i jego rodzeństwem o chorobie, problemy komunikacyjne w domu, szkole, podczas odpoczynku i przeszkody na drodze ku niezależności.
- Wsparcie społeczne (informacje, wsparcie i porady) i psychologiczne powinno być zapewnione rodzinie w czasie zmieniających się potrzeb oraz sytuacji kryzysowych, jak np. rozważanie możliwości urodzenia kolejnego dziecka, przeprowadzka/dostosowywanie domu, utrata zdolności chodzenia, operacja chirurgiczna, problemy respiracyjne i kardiologiczne, rozpoczęcie nauki na wyższej uczelni, podjęcie zatrudnienia, zakończenie życia.
- Dzieciom dotkniętym chorobą i ich rodzinom należy zapewniać wsparcie psychologiczne w okresach problemów emocjonalnych i związanych z zachowaniem.
- Problemy z nauką/zaburzenia typu autystycznego powinny być rozpoznawane jak najwcześniej, a rodzicom i nauczycielom powinny być udzielane zalecenia, dotyczące radzenia sobie z tymi problemami.

## **Rehabilitacja**

- Coroczne oceny aspektów neurologicznych, oddechowych i kardiologicznych powinny być skoordynowane, w sytuacji wzorcowej, poprzez scentralizowaną jednostkę rehabilitacji DMD.
- Od czasu zdiagnozowania chłopcy muszą być oceniani 1-2 razy w roku przez terapeutów (fizjoterapeutów i terapeutów zajęciowych) ze specjalnym doświadczeniem w zaburzeniach neuromięśniowych. Długość przerw między tymi ocenami zależy od wieku chłopca, postępu choroby i jego zdolności funkcjonalnych.
- Celem oceniania jest stworzenie planu działania dla dziecka, aby zoptymalizować jego umiejętności fizyczne, społeczne i intelektualne. Plan powinien zapewniać, aby terapeuci i rodzice uprzedzali bieg wydarzeń i byli przygotowani na następne stadium choroby. Ocena zdolności fizycznych, powtarzana w stałych odstępach czasu, jest potrzebna, aby ustalić tempo rozwoju choroby.
- Głównym celem fizjoterapeuty i terapeuty zajęciowego jest zachęcanie do aktywności i polepszanie funkcjonowania. Obejmuje to działania mające opóźnić lub zmniejszyć komplikacje związane z osłabieniem mięśni oraz udzielenie

wytycznych dotyczących zajęć, możliwości, adaptacji i dostosowań, umożliwiających chłopcom/mężczyznom prowadzenie aktywnego towarzysko życia, razem z rodziną i przyjaciółmi.

- W celu wsparcia rodziny i miejscowego zespołu fizjoterapeutów, terapeutów zajęciowych, pracowników pomocy społecznej i nauczycieli, zalecana jest coroczna wizyta domowa i ocena, wykonana przez interdyscyplinarny zespół ze specjalnego oddziału rehabilitacji DMD
- Ćwiczenia oporowe (inaczej siłowe) nie powinny być stosowane, jako że nie ma dowodów na to, że są pożyteczne, a wręcz istnieją obawy, że mogą przyspieszać uszkodzenie mięśni. Zalecane są umiarkowane ilości aktywnych ćwiczeń, szczególnie w basenie hydroterapeutycznym. Dzieci zażywające sterydy mogą przyswoić sobie dodatkowe zdolności motoryczne, takie jak np. jeżdżenie na rowerze, co zachęca je do samodzielnej zabawy w interakcji z rówieśnikami.
- Aby poprawić zdolność do poruszania się i zwiększyć samodzielność, powinny być używane wózki inwalidzkie. Wózki elektryczne, z regulowanym kątem siedziska i oparcia i oparciem podtrzymującym, powinny być wprowadzone jak najwcześniej, aby uniknąć przykurczów posturalnych i nieprawidłowej pozycji siedzącej.
- Zalecane są coroczne, scentralizowane kursy dla młodzieży i dorosłych chorych na DMD oraz ich rodzin, zorganizowane przez towarzystwo chorób neuromięśniowych, we współpracy ze scentralizowaną jednostką rehabilitacyjną DMD.

### **Opieka dentystyczna.**

- Chłopcy z DMD powinni chodzić do dentysty z doświadczeniem i szczegółową wiedzą o tej chorobie, najlepiej w scentralizowanej lub specjalistycznej klinice. Zadaniem dentysty powinno być staranie się o leczenie wysokiej jakości, zdrowie jamy ustnej i dobre samopoczucie. Powinien on funkcjonować jako źródło informacji dla rodzin i dla dentysty chłopca w jego miejscu zamieszkania. Dentysta ten powinien być świadomy specyficznych różnic w rozwoju szkieletu i zębów u chłopców z DMD oraz współpracować z dobrze poinformowanym i doświadczonym ortodontą.
- Aby utrzymać właściwą higienę jamy ustnej i zębów, opieka dentystyczna powinna być bazowana na działaniach profilaktycznych,
- Gdy siła mięśni dłoni, rąk i szyi pacjenta zaczyna się zmniejszać, szczególnie ważne są urządzenia pomocnicze i pomoce techniczne, indywidualnie zaadaptowane do potrzeb chorego.

## **Bibliografia**

Bushby K, Muntoni F, Urtizbera A, Hughes R, Griggs R. Report on the 124th ENMC International Workshop. Treatment of Duchenne muscular dystrophy; defining the gold standards of management in the use of corticosteroids. 2-4 April 2004, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscular Disorders* 2004; 4:526-34

Bushby K, Bourke J, Bullock R, Eagle M, Gibson M, and Quinby J. The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics* 2005; 15: 292-300

Cardiovascular Health Supervision for Individuals Affected by Duchenne or Becker muscular dystrophy. Section on Cardiology and Cardiac Surgery. *Pediatrics* 2005;116:1569-1573.

Quinlivan R, Roper H, Davie M, Shaw NJ, McDonagh J, Bushby K. Report of a Muscular Dystrophy Campaign funded workshop Birmingham, UK, January 16th 2004. Osteoporosis in Duchenne muscular dystrophy; its prevalence, treatment and prevention. *Neuromuscular Disorders* 2005; 15:72-79

Duboc D, Meune C, Pierre B, et al. Perindopril preventive treatment on mortality in Duchenne muscular dystrophy: 10 years' follow-up. *American Heart Journal* 2007;154:5962602.

American Thoracic Society consensus conference (Finder JD, chair). Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Crit Care Med* 2004; 170:456-465.

Angelini C. The role of corticosteroids in muscular dystrophy: a critical appraisal. *Muscle & Nerve* 2007; 36:424-435.