

DIJAGNOZA I BRIGA ZA OSOBE S DUCHENNEOVOM MIŠIĆNOM DISTROFIJOM

Vodič za obitelji



Sadržaj

1. Uvod	4
2. Kako koristiti ovaj dokument	5
3. Dijagnoza	11
4. Briga za osobe s neuromuskularnim bolestima – održavanje snage i funkcija.....	14
5. Rehabilitacija – fizikalna i radna terapija	25
6. Ortopedske smjernice – pomoć pri liječenju problema s kostima i zglobovima	29
7. Pulmološka njega – briga o mišićima za disanje	31
8. Kardiološka njega – briga o srcu	34
9. Gastrointestinalna njega – prehrana, gutanje i druga gastrointestinalna pitanja	36
10. Psihosocijalna njega – pomoć kod poremećaja ponašanja i učenja	39
11. Razmišljanja o operaciji.....	43
12. Razmatranja o hitnoj medicinskoj pomoći	46
Kratice	48
Pojmovnik	49

1. Uvod

Vodič za obitelji sažeti je prikaz rezultata međunarodnog dogovora o medicinskoj njezi osoba s Duchenneovom mišićnom distrofijom (DMD). Rad je podržao američki Centar za kontrolu bolesti i prevenciju (CDC), u suradnji s predstavničkim skupinama oboljelih osoba i mrežom TREAT-NMD. Glavni dokument objavljen je u časopisu Lancet Neurology.

Preporuke se temelje na opsežnoj studiji koju su provela 84 međunarodna stručnjaka iz područja dijagnostike i skrbi DMD, izabranih kako bi predstavili široki raspon specijalizacija. Stručnjaci su samostalno "rangirali" metode njege za osobe s DMD-om kako bi istaknuli koliko je bila "**potrebna**", "**prikladna**" ili "**neprikladna**" svaka od tih metoda u različitom stadiju razvoja DMD-a. Razmotrili su ukupno 70,000 različitih scenarija što im je omogućilo sastavljanje smjernica s kojima se većina usuglasila, predstavljajući tako "**najbolju praksu**" skrbi za osobe s DMD-om.

Stručnjaci su naglasili da najbolji način njege osoba s DMD-om zahtijeva **multidisciplinarni pristup** uz sudjelovanje specijalista iz različitih područja s time da osobe poput liječnika ili stručnog medicinskog osoblja moraju koordinirati cijeli proces. S obzirom na to da se oboljele osobe razlikuju, potrebno je aktivno uključiti osobe s DMD-om i njihove obitelji u rad stručnog medicinskog osoblja koje će koordinirati i individualizirati medicinsku njegu.

Ovaj dokument pružit će vam osnovne informacije i omogućiti učinkovito sudjelovanje. Liječnici ili stručno medicinsko osoblje koje će koordinirati medicinsku skrb, moraju imati na umu da će uvijek biti spornih pitanja povezanih s DMD-om te da moraju imati pristup intervencijama koje su temelj odgovarajuće skrbi, kao i pristup mišljenjima različitih specijalista. Intervencije će se s vremenom mijenjati. Ovaj vodič vas vodi kroz različite teme ili domene skrbi oboljelih od DMD-a (Slika 1). Ne zahtijeva svaki stadij bolesti sudjelovanje svih specijalista, ali je važno da su specijalisti dostupni kako bi koordinator skrbi imao potporu u svim područjima.

2. Kako koristiti ovaj dokument

Vodič sadrži mnogo informacija. Možete ga koristiti na dva načina. Neke obitelji obraćaju pažnju na stadij DMD-a u kojem se nalazi njihovo dijete, dok neki od početka žele saznati što je više moguće o svakom aspektu DMD-a.

U ovom poglavlju i na Slici 1 možete pročitati razmišljanja stručnjaka o različitim stadijima DMD-a te kako se potrebe skrbi za osobe s DMD-om mijenjaju tijekom vremena. Ako želite pogledati samo onaj dio koji se odnosi na vas, lako ćete ga pronaći. Na kraju vodiča nalaze se dva odlomka koja mogu dobro poslužiti kao podsjetnik na činjenice koje treba zapamtiti ako se planira operacija i činjenice o kojima treba razmisliti u hitnim situacijama. Svaki odlomak je obojan različitim bojom i odgovara određenoj boji u tablici. Na kraju knjižice je rječnik koji će vam pomoći razumjeti izraze koje pronađete u vodiču ili koje vaš tim može koristiti.

Ovo je vodič kroz "medicinske" aspekte DMD-a, ali imajte na umu da uz medicinu postoje i drugi čimbenici koji utječu na tijek liječenja vašeg djeteta. Ublažavanjem simptoma bolesti vaš sin može nastaviti sa svojim životom, a vi možete i dalje funkcionirati kao obitelj.

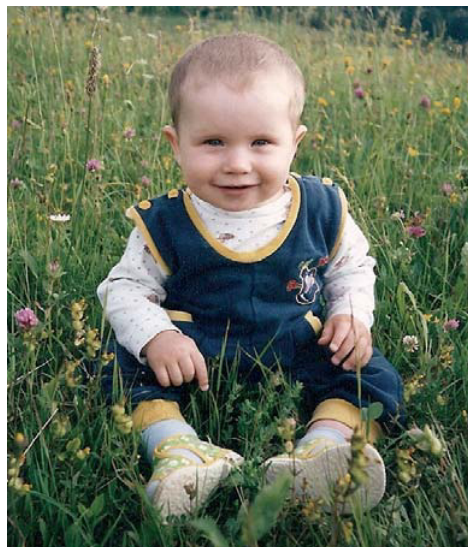
Dobro je zapamtiti da je većina dječaka s „Duchennem“ sretna, te da većina obitelji vrlo dobro funkcionira nakon prvotnog šoka koji nastaje postavljanjem dijagnoze.

BRIGA ZA OSOBE S DMD-om KORAK PO KORAK (Slika 1)

DMD je bolest čija se klinička slika mijenja tijekom vremena. Liječnici i druge osobe često prepoznaju ključne "stadije" razvoja bolesti koji se koriste kako bi dali odgovarajuće preporuke o skrbi, ako stadiji mogu biti prilično umjetno podijeljeni. Tako se ipak može odrediti koja vrsta intervencije je potrebna u određenom trenutku te što možete pritom očekivati od svog tima.

Presimptomatski stadij

Većini dječaka DMD nije dijagnosticirana tijekom presimptomatskog stadija, osim u slučajevima kada je već prisutna u obitelji ili ako je iz nekih drugih razloga slučajno otkrivena analizom krvi. U ovom stadiju katkada su prisutni simptomi usporenog hoda i govora, ali su obično teško zamjetljivi i često neprepoznatljivi.



Rani stadij pokretnosti

U ranom stadiju pokretnosti doći će do izražaja tipični simptomi ili 'klasični' znakovi DMD-a - Gowersov manevar (što znači – uspravljanje po vlastitom tijelu – dijete se mora poduprijeti rukama o svoja bedra prilikom ustajanja, tj. uspravljanja), geganje i hod na prstima. Djeca se mogu penjati uz stepenice, ali tada radije privuku jednu nogu drugoj nego da se penju nogu po nogu.

Ove dvije navedene faze su razdoblje kada je postupak postavljanja dijagnoze vjerojatno u tijeku (Odlomak 3)

DIJAGNOZA: Kako bi se ustanovila promjena u DNK strukturi, genetska mutacija koja uzrokuje DMD, bit će vam preporučeni posebni testovi. Možda će biti potrebna mišljenja specijalista kako bi se lakše protumačili testovi i raspravilo kako će rezultati testova utjecati na vaše dijete i druge članove obitelji

UČENJE I PONAŠANJE: Dječaci oboljeli od DMD-a imaju više poteškoća u ovom području. Neki problemi nastaju uslijed djelovanja same bolesti na mozak, drugi zbog fizičkih ograničenja. Određeni lijekovi, poput steroida, mogu odigrati važnu ulogu. No, uz savjete specijalista koji će ukazati na određene probleme učenja i ponašanja, izuzetno je važna podrška obitelji (Odlomak 10)

FIZIKALNA TERAPIJA: Uvođenje tima za fizikalnu terapiju (Odlomak 5) u ranom stadiju omogućava da se režim vježbi može uvoditi postepeno kako bi se očuvala gipkost mišića i spriječila ili smanjila ukočenost zglobova. Tim za fizikalnu terapiju može također savjetovati odgovarajuće vježbe za škole s ciljem poticanja sudjelovanja.

STEROIDI: Ovo je pravo vrijeme da saznate sve o primjeni steroida (Odlomak 4), koja će se planirati za razdoblje kada će dječakove

motoričke funkcije opadati ili dosegnuti, tzv. „plato“. Kod planiranja terapije steroidima važno je provjeriti jesu li obavljena sva potrebna cijepljenja (imunizacija) i saznati mogu li se predvidjeti i umanjiti rizični čimbenici nuspojava steroida. Primjerice, potrebne su smjernice za kontrolu tjelesne težine.

SRCE I DIŠNI MIŠIĆI: U ovom stadiju se u pravilu ne pojavljuju tegobe od strane srca i dišnih mišića, ali trebalo bi ih kontrolirati pri redovitim posjetama liječniku kako bi se utvrdilo početno stanje.

Preporučuje se kontrola srčanih funkcija kod postavljanja dijagnoze, a zatim svake dvije godine sve dok dijete ne navrší deset godina. Nakon navršene desete godine kontrole bi trebale biti sve češće. Također je važno da se dječak cijepi protiv pneumokoka i virusa gripe.

Kasni stadij pokretnosti

U ovom stadiju hoda postaje sve teže i javljaju se problemi pri penjanju uz stepenice i ustajanju s poda.

UČENJE I PONAŠANJE: U rješavanju poteškoća s učenjem i ponašanjem bit će potrebna kontinuirana potpora stručnjaka i određena pomoć u razvijanju strategije suočavanja s mogućim nastankom nepokretnosti.

FIZIKALNA TERAPIJA: Rehabilitacija će se usredotočiti na raspon pokreta i neovisnost (Odlomak 5). Ukoliko ukočenost zglobova postane prevelik problem za fizikalnu terapiju, utoliko će možda biti potrebna procjena i mišljenje ortopeda. Važno je osigurati odgovarajuća invalidska kolica s pomoćnom sjedalicom kako bi se produžila neovisnost i udobnost.

STEROIDI: U ovom stadiju važno je kontinuirano liječenje steroidima, s tim da je potrebno paziti na režim i primijenjenu dozu te moguće nuspojave. Važno je dva

puta godišnje obaviti procjenu mišićne snage i funkcioniranja. Potrebna je i redovita kontrola tjelesne težine s obzirom na sklonost debljanju ili naglom mršavljenju, uz odgovarajuću intervenciju ako nastane problem.

SRCE I DIŠNI MIŠIĆI: S respiratornog i kardiološkog gledišta (Odlomak 7 i 8) postoji mala vjerojatnost da će u ovom stadiju doći do problema s mišićima srca i disanja, ali je svakako potrebno neprestano kontrolirati te mišiće. Od djetetove desete godine trebalo bi jedanput godišnje napraviti EKG, UZV srca uz mišljenje kardiologa. Ako primijete bilo kakve promjene na UZV srca, liječnici će preporučiti intervenciju.

Rani stadij nepokretnosti

U ranom stadiju nepokretnosti dječacima su potrebna invalidska kolica. U početku, s obzirom da još uvijek imaju dobar položaj tijela, trebali bi samostalno upravljati kolicima.

UČENJE I PONAŠANJE: Unatoč razvoju bolesti, potrebno je staviti jači naglasak na neovisnost kako bi se potaknulo normalno sudjelovanje u školi i zabavnim aktivnostima kroz adolescenciju.

FIZIKALNA TERAPIJA: Posebno je važno usmjeriti pozornost na ukočenost gornjih ekstremiteta (ramena, lakta, ručnog zgloba i prstiju), kao i na potrebu za potpornom opremom koja bi vašem djetetu omogućila stajanje. Zakrivljenost kralježnice (skolioza) nije česta zbog raširene upotrebe steroida, ali nadzor je vrlo važan s obzirom na očekivanu nepokretnost. U nekim slučajevima skolioza napreduje vrlo brzo čak i u razdoblju od samo nekoliko mjeseci. (Odlomak 6).

Također, bit će potrebno mišljenje ortopeda kako bi se riješili problemi s položajem stopala koji mogu uzrokovati bol ili neudobnost i pritom ograničiti izbor obuće.

STEROIDI: Važan dio kontrole bolesti u ovom stadiju je nastavak terapije steroidima (Odlomak 4) bez obzira je li terapija počela ranije i nastavlja se u ovom stadiju ili tek počinje u ovom stadiju.

SRCE I DIŠNI MIŠIĆI: Praćenje kardioloških funkcija još uvijek je ključno u intervalima od godine dana, s tim da svako pogoršanje treba odmah liječiti. (Odlomak 8).

Respiratorne funkcije smanjit će se nakon što dječak prestane samostalno hodati te bi trebalo uvesti niz intervencija kojima bi se olakšalo disanje i pomoć pri iskašljavanju.

Kasna faza nepokretnosti

U kasnoj fazi nepokretnosti funkcionalnost gornjih ekstremiteta i održavanje dobrog položaja tijela sve je teže i sve je izglednija pojava komplikacija.

FIZIKALNA TERAPIJA: Važno je razgovarati s fizioterapeutom koja bi vrsta opreme/pomagala bila najbolja potpora za neovisnost i sudjelovanje. Možda će biti potrebne i druge prilagodbe kako bi se pomoglo pri jelu, piću, obavljanju nužde te prijenosu do kreveta i okretanja u krevetu.

STEROIDI: Odluke vezane za terapiju steroidima, prehranu i kontrolu tjelesne težine razmatraju se i raspravljaju s timom za skrb.

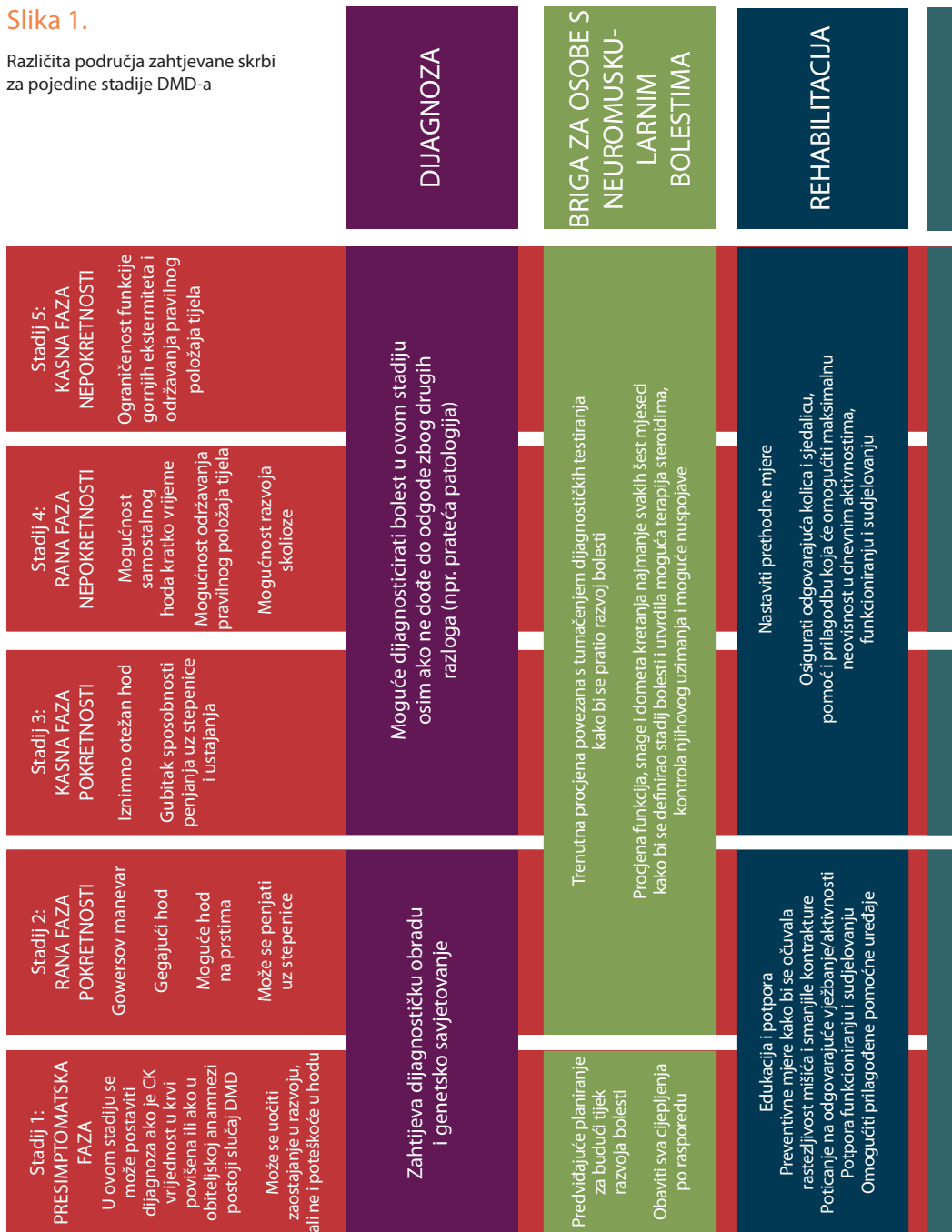
SRCE I DIŠNI MIŠIĆI: Preporučuje se dva puta godišnje obaviti kontrolu srčanih i plućnih funkcija s tim da se mogu provoditi češće pretrage i intervencije.

Mnogo mladića s DMD-om ima ispunjen život. Važno je da osoba kojoj je pružena podrška proaktivno planira svoj život, ali istovremeno neovisno živi kao odrasla osoba sa svim mogućnostima i izazovima koje život nosi.

Sljedeći odlomak pokriva deset različitih domena skrbi za oboljele od DMD kao što je opisano u Tablici 1.

Slika 1.

Različita područja zahtjevane skrbi za pojedine stadije DMD-a



<p>ORTOPEDSKE SMJERNICE</p>	<p>Praćenje/nadzor mogućeg nastanka skolioze: intervencija uz pomoć vanjske spinalne fuzije</p>	<p>Razmišljanje o kirurškim opcijama kako bi se spriječila kontrakture Ahilove tetive u određenim situacijama</p>	<p>U ovom stadiju je rijetko potrebna ortopedska operacija</p>
<p>PULMOLOŠKA NJEGA</p>	<p>Povećani rizik respiratornih poteškoća</p> <p>Kontinuirani pregledi respiratornog sustava i intervencije</p>	<p>Povećani rizik respiratornih poteškoća</p> <p>Početna procjena respiratornog sustava</p>	<p>Normalne respiratorne funkcije</p> <p>Obaviti uobičajena cijepljenja uključujući 23-valentno polisaharidno pneumokokno cjevivo i cjevivo protiv gripe</p> <p>Nizak rizik od nastanka respiratornih problema</p> <p>Praćenje razvoja bolesti</p>
<p>KARDIOLOŠKA NJEGA</p>	<p>Iste procjene kao i kod skupine mlađe djece</p> <p>Povećani rizik kardioloških problema: neophodne intervencije čak i ako je simptomatski</p> <p>Korištenje uobičajenih intervencija kod kardioloških problema i pogoršanja kardio funkcija</p>	<p>Do desete godine pregledi svakih 24 mjeseca</p> <p>Nakon desete godine pregledi jednom godišnje</p>	<p>Ehokardiogram kod postavljanja dijagnoze ili u dobi od 6 godina</p>
<p>GASTRO- INTESTINALNA NJEGA</p>	<p>Paziti na moguću dispagiju - otežano gutanje</p>	<p>Kontrola normalne tjelesne težine u skladu s dobi</p> <p>Procjena nutricionista kod prekomjerne težine ili neuhranjenosti</p>	<p>Potpora obitelji,</p> <p>Rana procjena i intervencije u razvoju, učenju i ponašanju</p>
<p>PSIHOSOCIJALNA NJEGA</p>	<p>Planiranje prelaska na korištenje usluga namijenjenih odraslima</p>	<p>Procjena i intervencija kod učenja, ponašanja i suočavanja</p> <p>Promicanje neovisnosti i društvenog razvoja</p>	<p>Potpora obitelji,</p> <p>Rana procjena i intervencije u razvoju, učenju i ponašanju</p>



3. Dijagnoza

Dijagnoza je utvrđivanje specifičnog uzroka medicinskog stanja. Vrlo je važno postaviti točnu dijagnozu kada liječnik posumnja na DMD, pri čemu je cilj postaviti je što je prije moguće. S pravovremenom dijagnozom, svi u obitelji mogu biti informirani o razvoju DMD-a općenito, može im se osigurati genetsko savjetovanje i predložiti moguće opcije liječenja. Dijagnozu bi trebao postaviti specijalist za neuromuskularne bolesti koji može procijeniti kliničku sliku djeteta te obaviti pretrage i ispravno protumačiti njihove rezultate. Uz pomoć genetičara, nakon postavljanja dijagnoze, bit će potrebna pratnja i podrška obitelji.

VAŽNE ČINJENICE KOJE TREBA ZAPAMTITI:

1. Uspostavljanje dijagnoze važan je korak kako biste u suradnji s liječnikom mogli napraviti planove za daljnju skrb vašeg sina.
2. Liječnici ne mogu dijagnosticirati DMD samo na temelju testiranja aktivnosti enzima kreatin kinaze (CK testa). Ako vaše dijete ima povišenu vrijednost CK liječnik će dijagnozu morati potvrditi koristeći genetski test.
3. NISTE SAMI. Razgovarajte s liječnikom kako biste dobili odgovore na pitanja i konzultirajte se s genetičarom.
4. Trebali biste kontaktirati grupu za podršku ili organizaciju za zagovaranje, koja vam također može pomoći. Popis kontakata možete pronaći na www.treat-nmd.eu/dmdpatientsorganisations

Kada posumnjati na DMD

Prve sumnje obično se javljaju pojavom jednog od sljedeća tri znaka (čak i ako u obiteljskoj anamnezi nije bilo slučaja DMD-a):

POTEŠKOĆE S MIŠIĆNOM FUNKCIJOM:

Član obitelji najčešće primijeti da nešto nije u redu s djetetom. Dječaci s DMD-om prohodaju kasnije nego njihovi vršnjaci. Imaju povećane lisne mišiće, teško trče i skaču ili se teže uspinju stepenicama. Skloni su padovima i većinom hodaju na prstima. Također mogu imati teškoće s razvojem govora. Jedan od klasičnih znakova DMD-a poznat je kao „Gowersov“ manevar ili znak gdje dječak koristi ruke i ramena „penjući“ se po svom tijelu kako bi se uspravio, zbog slabosti u kukovima i bedrenim mišićima (vidi Sliku 2).

VISOKA RAZINA MIŠIĆNOG ENZIMA KREATIN KINAZE (CK) u krvi.

Visoka razina vrijednosti enzima CK trebala bi potaknuti liječnika na hitno upućivanje djeteta specijalistu za neuromuskularne bolesti koji će potvrditi dijagnozu. Visoke vrijednosti enzima CK mogu se naći i u drugim mišićnim bolestima ili tegobama tako da sama povišena vrijednost CK nije dovoljna za potvrdu dijagnoze DMD.

VISOKA RAZINA „JETRENIH ENZIMA“

AST I ALT u krvi. Visoka razina ovih enzima u krvi često je povezana s bolešću jetre, ali također i mišićna distrofija može uzrokovati njihovo povišenje i oni tada nisu znak jetrene bolesti. Neočekivano visoka razina ovih enzima, bez drugog razloga, potaknut će sumnju liječnika da bi i vrijednost CK također mogla biti povišena pa se tek onda može posumnjati na mišićnu distrofiju. Ne preporučuje se biopsija jetre.

KASNI RAZVOJ GOVORA: Djeca s DMD-om često imaju teškoće s razvojem govora pa je to ponekad prvi uočljivi simptom (vidi Odlomak 10).

Potvrđivanje dijagnoze DMD

DMD je nasljedna bolest uzrokovana mutacijom gena koji se naziva distrofin ili gen DMD. Dijagnoza se mora potvrditi genetskim pretragama, najčešće analizom uzorka krvi, ali se ponekad koriste i druge pretrage. Informacije o genetskom testiranju možete pronaći u Okviru 1.

Pretrage

1) GENETSKO TESTIRANJE

Genetsko testiranje uvijek je potrebno čak i ako je DMD prvotno potvrđena biopsijom mišića. Različiti tipovi genetskih testova mogu pružiti detaljnije informacije o promjeni DNK (mutaciji).

Važno je dobiti genetsku potvrdu dijagnoze iz nekoliko razloga. Pomoći će vam odrediti je li dječak pogodan za klinička ispitivanja specifičnih mutacija te ujedno može pomoći u donošenju odluke o prenatalnoj dijagnozi i budućim trudnoćama.

Kada se sazna točna mutacija (promjena) gena distrofina, važno je majkama ponuditi mogućnost genetskog testiranja kako bi saznale jesu li nositeljice mutiranog gena. Informacija će biti važna i drugim članicama obitelji s majčine strane (sestre, kćeri, tete, sestrične) kako bi saznale jesu li i one također nositeljice mutiranog gena.

Genetsko testiranje i upućivanje genetičaru pomoći će obiteljima u razumijevanju rezultata pretraga i možda utjecati na druge članove obitelji (vidi Okvir 1).

2) ANALIZA BIOPSIJE MIŠIĆA

Liječnik vam može preporučiti biopsiju mišića (uzimanje malog uzorka mišićnog tkiva za analizu). Genetska mutacija kod DMD-a znači da tijelo ne može proizvesti protein distrofin ili ga ne proizvodi u cijelosti. Analizom biopsata mišića može se saznati koliko je distrofina prisutno u mišićnim stanicama (vidi Sliku 3).

Ako je genetskim pretragama već potvrđena dijagnoza, tada možda i nije potrebna biopsija mišića. U nekim klinikama, DMD se ipak može dijagnosticirati biopsijom mišića. Nakon što je biopsijom dijagnosticirana DMD, važno je napraviti i genetsko testiranje jer se njime određuju specifične promjene na DNK (genetske mutacije) koje uzrokuju DMD.

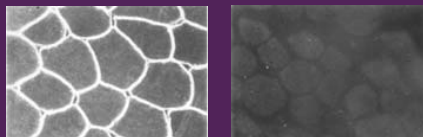
Dvije su vrste pretraga koje se obično obavljaju kod biopsije mišića. To su imunohistokemija i imunobloting za distrofin. Navedeni testovi izvode se kako bi se odredila prisutnost ili nedostatak distrofina i kako bi se razlikovali oblici DMD-a, od blagog oblika do ozbiljnijeg stanja.

SLIKA 3

Biopsija mišića;

Lijevo: normalan mišić s prikazanim distrofinom oko vlakana

Desno: distrofičan mišić s nedostatkom distrofina



3) DRUGI TESTOVI –pretrage

Pretrage poput elektromiografije (EMG) i proučavanja živčanih impulsa (testiranje iglom), prije su bile uobičajene kod procjene neuromuskularne bolesti. Stručnjaci su se složili kako spomenute pretrage nisu primjerene ili potrebne za procjenu DMD.

OKVIR 1

Zašto je važna genetska potvrda

GENETSKO SAVJETOVANJE I TESTIRANJE NOSITELJA

- Ponekad se genetske mutacije uzrokovane DMD-om prvi put pojavljuju samo kod bolesnog dječaka, što se smatra novom (lat. *de novo*) mutacijom. U drugim slučajevima prenosi se s majke na sina.
- Ako majka ima mutaciju kažemo da je „nositeljica“ i može prenijeti gensku mutaciju na svoju djecu. Dječaci kojima prenese mutaciju bit će pogođeni DMD-om, dok će djevojčice kojima prenese mutaciju biti nositeljice. Ako se majka testira i utvrdi postojanje genske mutacije, može donijeti informiranu odluku o budućim trudnoćama. Također, testirati se mogu i njezine krvne srodnice (sestre, tete, kćerke) kako bi se vidjele postoji li i kod njih rizik od rađanja sinova s DMD-om.
- Čak i kada žena nije nositeljica, postoji određeni rizik kod buduće trudnoće jer se mutacija može nalaziti u njezinim jajnim stanicama.
- Kod nositelja postoji određeni rizik da kasnije u životu imaju problema sa srcem ili čak slabost u nogama. Utvrđivanje statusa nositelja pomaže pri prepoznavanju tog rizika tako da žena može dobiti pravilan savjet.
- Trebali biste imati pristup genetičaru koji vam može detaljnije objasniti sve navedeno.

PODOBNOŠT ZA KLINIČKA ISTRAŽIVANJA:

U tijeku je velik broj kliničkih istraživanja o DMD-u koja su usmjerena na određene tipove mutacija. Genetsko testiranje važno je kako bi se znalo može li vaš dječak sudjelovati u ovim istraživanjima. Kako bi se pomoglo liječnicima u pronalaženju djeteta koje odgovara zahtjevima određenih istraživanja, trebali biste se prijaviti u registar pacijenata.

Kako bi se točno odredila mutacija, važno je da dobijete odgovor na pitanje je li genetska pretraga u skladu s važećim standardima.

U slučaju da nije, potrebno je provesti daljnja testiranja. O tome biste trebali raspraviti sa svojim liječnikom. Isto tako, treba se navesti točna mutacija u registru DMD. Detalje o vrstama pretraga koje se mogu provesti i o njihovoj učinkovitosti kod uočavanja specifičnih detalja o mutacijama možete pronaći u glavnom dokumentu.

Svi nacionalni registri DMD širom svijeta popisani su na sljedećoj stranici:
www.treat-nmd.eu/patientregistries

4. Briga za osobe s neuromuskularnim bolestima – održavanje snage i funkcija

Koje procjene i zašto

Vaše dijete trebalo bi redovito posjećivati liječnika koji se specijalizirao za praćenje razvoja bolesti i može uočiti neuobičajene promjene zbog kojih su potrebne dodatne procjene. To je važno kako bi se pravovremeno odlučilo o novim načinima liječenja te predvidjeli i spriječili problemi u najvećoj mogućoj mjeri. Preporučuje se da vaš sin posjećuje liječnika svakih 6 mjeseci te fizioterapeuta i radnog terapeuta svaka 4 mjeseca, ako je moguće.

Razne klinike u kojima se liječe osobe s DMD-om obavljaju različite pretrage. Najvažnije je redovito preispitivanje kako bi se intervencije mogle ispravno pratiti. Redovite procjene trebale bi uključivati testove koji pokazuju kako bolest napreduje, uključujući:

MIŠIČNU SNAGU: Snaga se mjeri na više načina kako bi se vidjelo mijenja li se snaga određenih mišića i mišićnih skupina.

RASPON POKRETLJIVOSTI ZGLOBOVA:

Praćenje razvoja kontraktura ili ukočenja zglobova kako bi se odredilo koje intervencije ili vježbe rastezanja mogu pomoći.

VREMENSKI ODREĐENE TESTOVE:

Mnoge klinike rutinski mjere aktivnosti, primjerice, koliko je vremena potrebno za ustajanje s poda, a koliko da bi se prehodala određena udaljenost ili popelo uz nekoliko stepenica. Time se dobivaju važne informacije o promjeni stanja i odgovori na određeno liječenje.

LJESTVICU MOTORIČKIH FUNKCIJA:

Postoji velik broj različitih ljestvica,

ali klinika bi trebala rutinski koristiti jedinstvenu ljestvicu za sustavno praćenje stanja. Različite ljestvice mogu biti potrebne u različito vrijeme.

AKTIVNOSTI SVAKODNEVNOG ŽIVOTA:

Omogućuju timu da sazna je li potrebna dodatna pomoć u neovisnom življenju.

VAŽNE ČINJENICE KOJE TREBA ZAPAMTITI:

1. Mišići vašeg djeteta postepeno će oslabjeti zbog nedostatka proteina distrofina.
2. Neke vrste vježbi i umaranje mogu samo povećati oštećenje mišića.
3. Liječnici koji su upoznati s razvojem mišićne slabosti mogu pomoći vašem djetetu kod pripremanja za sljedeći korak.
4. Važno je da liječnici znaju kako funkcioniraju mišići vašeg djeteta kako bi započeli odgovarajuću terapiju što je prije moguće.

Terapija lijekovima za mišićne tegobe

Trenutno se provode mnoga istraživanja u području novih lijekova za DMD. U ovom dokumentu stručnjaci daju preporuke u slučajevima gdje je razlog za liječenje već opravdan. Preporuke će se mijenjati kada budu dostupni novi dokazi (kao što su rezultati kliničkih ispitivanja). Smjernice će se revidirati nakon što budu dostupni novi rezultati.

Iako se u budućnosti očekuje dostupnost većeg raspona mogućih liječenja, jedina terapija lijekovima za mišićne znakove DMD-a zasad su steroidi, a stručnjaci su se složili da postoji dovoljno dokaza

o njihovoj učinkovitosti. Steroidi se razmatraju u ovom poglavlju. Lijekovi za druge specifične simptome bolesti, poput problema sa srcem opisani su u kasnijim poglavljima.

Terapija steroidima – vodič korak po korak

Steroidi se koriste kod mnogih drugih medicinskih stanja i postoji mnogo iskustava u njihovom korištenju diljem svijeta. Iako nesumnjivo mogu pomoći dječacima s DMD-om, treba održavati ravnotežu između njihove korisnosti i proaktivne brige o mogućim nuspojavama. Korištenje steroida vrlo je važno i o tome bi trebalo što prije razgovarati sa svim obiteljima.

OSNOVE

• **Steroidi (poznati i kao glukokortikoidi ili kortikosteroidi) jedini su poznati lijekovi koji usporavaju slabljenje mišića i motoričkih funkcija kod DMD-a.** Cilj korištenja steroida je pomoći djetetu kako bi moglo što dulje neovisno hodati, poboljšati njegovo sudjelovanje, ublažiti probleme s disanjem, srcem te ortopedske probleme. Također mogu smanjiti rizik od skolioze (zakrivljenosti kralježnice).

• **Prevenција i briga o nuspojavama steroida treba biti proaktivna i pažljiva. Potrebne su rane intervencije zbog sprječavanja ozbiljnijih problema.** Nuspojave povezane s uzimanjem steroida različite su i navedene u Tablici 1.

POČETAK I PRESTANAK TERAPIJE STEROIDIMA

• **Optimalno vrijeme za početak terapije steroidima je kada su motoričke funkcije u „fazi platoa“ - motoričke**

vještine se prestanu razvijati, ali još nisu toliko pogoršane, obično u dobi između 4 i 6 godina. Nije preporučljivo koristiti steroide dok se motoričke sposobnosti još uvijek razvijaju, posebno kod djece mlađe od 2 godine.

• **Preporučuje se završetak rasporeda cijepljenja djeteta prije nego što započne terapija steroidima,** s tim da se mora utvrditi imunost na varicellu (vodene kozice), odnosno provjeriti je li dijete preboljelo vodene kozice.

• **Početak terapije steroidima kod dječaka/mladića koji više ne može samostalno hodati je pitanje osobne odluke i treba je razmotriti u dogovoru s liječnikom, uzimajući u obzir učinak već postojećih rizičnih čimbenika.** Kod dječaka koji su počeli koristiti steroide dok su još hodali, mnogi su stručnjaci predložili nastavak terapije čak i kada su postali nepokretni. Kod nepokretne osobe, cilj je očuvati snagu u gornjim ekstremitetima, usporiti razvoj skolioze i održati respiratorne i kardiološke funkcije.

VAŽNE ČINJENICE KOJE TREBA ZAPAMTITI:

1. Steroidi su zasada jedini priznati lijekovi koji usporava slabost mišića.
2. Uvijek recite svom liječniku i drugim zdravstvenim djelatnicima da vaš sin uzima steroide. To je iznimno važno jer steroidi mogu oslabiti imunitet što je važno u slučajevima operacije ili liječenja infekcije.
3. Vaš sin ne smije naglo prestati uzimati steroide
4. Vaš sin bi trebao ići na redovite kontrole kod liječnika koji je stručnjak za terapiju steroidima. Liječnik će vam objasniti moguće nuspojave i reći koliki je rizik od nuspojava.



Različite terapije steroidima

Jedna od potencijalno zbunjujućih stavki u liječenju DMD-a je propisivanje različitih vidova terapija steroidima kod različitih liječnika i u različitim klinikama, što znači da ćete se morati informirati o drugim lijekovima i drugim načinima liječenja. Navedenim smjernicama, pokušao se uspostaviti jasan put do učinkovitog i sigurnijeg korištenja steroida, na temelju redovitih procjena djelovanja steroida i njihovih nuspojava. (Vidi Okvir 2)

- Prednizon i deflazakort dvije su vrste steroida koji se većinom koriste u liječenju DMD-a. Pretpostavlja se kako imaju slično djelovanje. Nijedan nije značajno bolji. Planirana ispitivanja navedenih lijekova važna su i trebala bi pomoći u njihovom budućem razumijevanju.

- Izbor određene vrste steroida ovisi o njegovoj dostupnosti u određenoj državi, obiteljskim izdacima, načinu na koji se lijek uzima i uočenim nuspojavama. Prednosti prednizona su u tome što je jeftin te dostupan u obliku tableta i u tekućem obliku. Umjesto prednizona može se preporučiti deflazakort u pojedinim slučajevima zbog nešto manjeg rizika od debljanja.
- Stručnjaci daju prednost svakodnevnom korištenju steroida umjesto oblika liječenja u kojima nije potrebno uzimati lijek svaki dan (nego npr. svaki drugi). Aktualni podaci i buduće studije mogu promijeniti ove preporuke.

OKVIR 2

Doziranje steroida

- Preporučena početna doza prednizona je 0.75 mg/kg/dnevno, a deflazakorta 0.9 mg/kg/dnevno i uzima se ujutro. Neki tinejdžeri osjećaju kratkotrajne nuspojave vezane uz ponašanje (hiperaktivnost, promjene raspoloženja) nekoliko sati nakon uzimanja lijeka. U takvim slučajevima, uzimanje lijeka u popodnevним satima može ublažiti takve poteškoće.
- Kod pokretnih osoba, doza se obično povećava kako dijete raste sve dok ne dosegne težinu od otprilike 40 kg. Maksimalna doza prednizona obično dosegne 30 mg dnevno, a deflazakorta 36 mg dnevno.
- Nepokretni tinejdžeri na dugotrajnoj terapiji steroidima obično imaju više od 40 kg i dopušteno doziranje prednizona po kilogramu često se smanjuje na 0.3 do 0.6 mg u dnevnom rasponu. Dok je ova doza približno manja od 30 mg, značajno je dobrotvorna.
- Određivanje doze steroida podrazumijeva ravnotežu između rasta, koliko se dobro steroidi podnose i tereta nuspojava. Odluku treba preispitati pri svakom posjetu klinici na temelju rezultata provedenih pretraga te bez obzira na to jesu li nuspojave problem ili se ne mogu više tolerirati.

- Kod dječaka koji primaju relativno malu dozu steroida (manju od početne doze po kilogramu tjelesne mase) i počinju pokazivati funkcionalan pad, potrebno je razmisliti o prilagodbi za „spašavanje funkcija“. Doziranje steroida povećava se ovisno o pacijentu i prati se napredak pod terapijom otprilike svaka dva do tri mjeseca.

- Ne postoji konsenzus o optimalnom doziranju steroida kod terapije nepokretnih osoba. Također, nije poznato ni koliko je terapija steroidima učinkovita u prevenciji skolioze ili u stabiliziranju kardioloških ili respiratornih funkcija u ovoj situaciji, što je pitanje koje potiče na daljnje studije.



OKVIR 3

Doziranje steroidnih lijekova

- Preporučuje se smanjenje doze otprilike za 1/4 ili 1/3 ako se jave nepodnošljive nuspojave koje se ne mogu kontrolirati uz ponovnu konzultaciju putem telefona ili posjet klinici jednom mjesečno kako bi se nadzirale nuspojave.
- Ako dnevna doza rezultira nekontroliranim i/ili nepodnošljivim nuspojavama koje se ne mijenjaju nakon što se doza smanji, bilo bi prikladno promijeniti način liječenja.
- Ne bi trebalo prestati s primjenom steroida čak i ako se nuspojave ne mogu kontrolirati ili postanu nepodnošljive, sve dok se ne smanji barem jedna doza i dok se ne prijeđe na terapiju svaki drugi dan, što vrijedi kako za pokretne, tako i za nepokretne osobe.
- Ako se prilagodbe u doziranju steroida i/ili rasporedu režima pokazuju neučinkovitim u pokušajima da nuspojave postanu podnošljive i podložne kontroli, tada je potrebno prekinuti terapiju steroidima, što su odluke koje treba donijeti kroz individualizirani pristup u dogovoru s djetetom i obitelji. Nikada se ne smije naglo prekidati uzimanje steroida jer to može dovesti do ozbiljnih medicinskih komplikacija.



Briga o osobama na steroidima i nuspojave

Pomna briga o nuspojavama vezanim uz korištenje steroida ključna je čim dječak započne dugotrajnu terapiju steroidima. Dok god je terapija steroidima glavno uporište terapije DMD-a, liječnik ili obitelj ne bi je trebali shvaćati olako te bi je trebao primjenjivati isključivo liječnik koji ima odgovarajuću stručnost u tom području.

OKVIR 4

Drugi lijekovi i dodaci prehrani

Stručnjaci su razmišljali o rasponu drugih lijekova i dodataka za koje je poznato da su korišteni u nekim slučajevima liječenja DMD-a. Preispitali su objavljene podatke o ovim tvarima kako bi vidjeli ima li dovoljno dokaza o njihovoj sigurnosti i učinkovitosti na kojima bi mogli temeljiti svoje preporuke.

Stručnjaci su donijeli sljedeće zaključke:

- Ne preporučuje se korištenje oksandrolona, anaboličkog steroida.
- Nije istražena sigurnost korištenja botoksa za liječenje ili prevenciju kontraktura te se ne preporučuje kod osoba s DMD-om.
- Ne postoji podrška sustavnom korištenju kreatina. Randomizirana kontrolna istraživanja kreatina kod DMD-a nisu pokazala jasnu

korist. Ako osoba uzima kreatin i ima očite probleme s bubrezima, potrebno je prekinuti uzimanje tog dodatka.

- Zasad nema preporuka o drugim dodacima ili lijekovima koji se ponekad koriste u liječenju DMD-a uključujući koenzim Q10, karnitin, aminokiseline (glutamin, arginin), protuupalne lijekove/antioksidanse (riblje ulje, vitamin E, ekstrakt zelenog čaja, pentoksifilin), biljne ekstrakte i ostalo. Stručnjaci su zaključili kako u objavljenoj literaturi nema dovoljno dokaza.
- Stručnjaci su se složili da su na ovom području potrebna dodatna istraživanja. Potiče se uključenost obitelji u aktivnosti koje će razviti daljnja saznanja, kao što su registar pacijenata i klinička istraživanja.

Steroidi su jedini lijekovi oko kojih postoji usuglašenost i preporuke stručnjaka. Iako su neki od spomenutih lijekova u Okviru 4 u vrlo širokoj upotrebi, jednostavno nema dovoljno dokaza kojima bi se potkrijepila njihova učinkovitost. Važno je da raspravite o svim lijekovima s vašim liječnikom prije nego razmislite o početku korištenja ili prestanku uzimanja određenog lijeka.

Tablica 1 (na poledini) nudi sažetak glavnih nuspojava steroida koje bi trebalo nadzirati i predlaže korisne intervencije. Čimbenici koje treba uzeti u obzir u održavanju ili povećavanju doze su reakcija na terapiju, težina i visina te pitanje jesu li nuspojave trenutne i može li ih se kontrolirati.

Tablica 1

NUSPOJAVE STEROIDA: PREPORUČENI NADZOR I INTERVENCIJA

Ovdje su popisane neke od najčešćih dugotrajnih nuspojava zbog uzimanja velikih doza steroida. Važno je istaknuti da se kod različitih ljudi javljaju različite reakcije na steroide. Ključ uspješne terapije steroidima je svijest o mogućim nuspojavama i rad na njihovoj prevenciji ili smanjenju, gdje je to moguće. Smanjenje doze steroida potrebno je kada nuspojave postanu nepodnošljive ili se ne mogu kontrolirati. Ako ni ovo nije uspješno, tada je potrebno daljnje smanjenje ili promjena načina doziranja prije nego se u potpunosti prekine liječenje.

NUSPOJAVE STEROIDA	KOMENTAR I PREPORUČENI NADZOR	TOČKE O KOJIMA BISTE TREBALI RAZMISLITI I RASPRAVITI SA SVOJIM LIJEČNIKOM
Opće i estetske Pretilost Debljanje	Sve obitelji trebale bi dobiti savjet o prehrani prije početka terapije steroidima. Treba ih upozoriti da steroidi značajno povećavaju apetit.	Važno je da se cijela obitelj umjereno hrani kako bi se spriječilo debljanje. Poslušajte savjete vezane uz prehranu cijele obitelji.
Cushingov sindrom ("mjesečevo lice")	S vremenom, lice i obrazi postaju sve zaobljeniji	Pažljivi nadzor djeteta i ograničavanje unosa šećera i soli pomoći će u sprječavanju debljanja i može umanjiti razvoj Cushingovog sindroma.
Neumjeren rast dlaka po tijelu (hirsutizam)	Klinički pregled	Ovo obično nije toliko ozbiljno kako bi se opravdala promjena lijekova
Akne, bradavice	Većinom se zamjećuje kod tinejdžera.	Koristiti određene tretmane (aktualni recepti) i ne požurivati mijenjanje terapije steroidima sve dok nema emotivnih poteškoća.
Zaostajanje u rastu	Pratiti visinu najmanje svakih 6 mjeseci u sklopu opće brige (bez obzira na liječenje steroidima, dječaci s DMD-om nižeg su rasta).	Pitajte svoje dijete je li zabrinuto zbog svog niskog stasa. Ako je, trebali biste razgovarati sa svojim liječnikom zbog kontrole endokrinog sustava.

NUSPOJAVE STEROIDA	KOMENTAR I PREPORUČENI NADZOR	TOČKE O KOJIMA BISTE TREBALI RAZMISLITI I RASPRAVITI SA SVOJIM LIJEČNIKOM
Kasniji pubertet	Pratiti razvoj. Utvrditi postoji li u obiteljskoj povijesti bolesti slučaj kasnijeg spolnog sazrijevanja.	Potaknuti razgovor o pubertetu. Pitajte svog sina brine li ga kasniji razvoj. Ako je vaš sin zabrinut, razgovarajte sa svojim liječnikom o endokrinoj procjeni.
Negativne promjene u ponašanju (više informacija o ponašanju u Odlomku 10)	Utvrditi svako granično ponašanje, temperament i ADHD. Važno je znati da se značajke često privremeno pogoršaju u prvih šest tjedana terapije steroidima.	Razmislite treba li granično ponašanje tretirati prije nego se započne s terapijom steroidima, npr. savjetovanje o ADHD-u ili terapija. Može biti korisno uzimanje steroida u poslijepodnevnim/večernjim satima - razgovarajte o tome sa svojim liječnikom koji može razmisliti o tome da vas uputi stručnjaku za poremećaje u ponašanju.
Imunosupresija/adrenalna supresija	Budite svjesni da postoji rizik od ozbiljnih infekcija, kao i činjenice da je manje infekcije potrebno liječiti na vrijeme. Informirajte svo medicinsko osoblje o tome da dijete uzima steroide i ponesite karticu upozorenja. Imajte na umu da se terapija steroidima ne smije naglo prekidati. Važno je da osoba koja neprestano koristi terapiju steroidima ne propusti svoju dozu unutar 24 sata. To se posebno odnosi na osobe koje su u lošem stanju	Prije nego što započnete terapiju steroidima, cijepite se protiv vodenih kozica; ako to niste napravili, a dijete je došlo u dodir s vodenim kozicama, potražite liječnički savjet. Možda će biti potreban poseban nadzor ako postoji regionalni problem s TBC-om. Razgovarajte s vašim liječnikom o postupanju u slučaju naglog prekida uzimanja steroida, na primjer, zamjena prednizona ekvivalentom ako je deflazakort privremeno nedostupan ili ako ćete možda trebati intravenozno doziranje tijekom bolesti ili posta. Razgovarajte o intravenoznom postupku i primanju doze metilprednizolona prilagođene na stres za vrijeme operacije ili teškog oboljenja.

NUSPOJAVE STEROIDA	KOMENTAR I PREPORUČENI NADZOR	TOČKE O KOJIMA BISTE TREBALI RAZMISLITI I RASPRAVITI SA SVOJIM LIJEČNIKOM
Hipertenzija	Kontrolirajte krvni tlak pri svakom posjetu klinici.	Ako je krvni tlak povišen, prvi korak može biti smanjivanje unosa soli i smanjivanje težine. Ako se to pokaže neučinkovitim, vaš liječnik morat će razmisliti o mogućim lijekovima ACE ili beta blokatorima.
Netolerantnost na glukozu	Pri kliničkom pregledu obavite pretragu urina na glukozu štapićem za testiranje. Raspitajte se o povećanom mokrenju ili pretjerano jakom mlazu kod mokrenja.	Ako je nalaz mokraće pozitivan, možda će biti potrebno napraviti i krvne pretrage.
Gastritis/ gastroezofagealni refluks	Pripazite na simptome refluksa (žgaravica).	Izbjegavajte nesteroidne protuupalne lijekove (NSAID) – poput aspirina, ibuprofena, naproksena. Ako se pojave simptomi potrebno je uzimati lijekove i sredstva za ublažavanje želučane kiseline.
Peptički ulkus, gastritis	Budući da bolovi u trbuhu mogu biti znak oštećenja sluznice, obavijestite svog liječnika. Ako se prilikom krvnih pretraga uoči anemija ili pojavi neka druga indikacija, treba provjeriti stolicu.	Izbjegavajte lijekove NSAID poput aspirina, ibuprofena i naproksena. Ako je simptomatično, mogu se koristiti lijekovi i sredstva za ublažavanje želučane kiseline. Potražite mišljenje gastroenterologa.
Očne mrene	Godišnji pregled vida	Razmislite o prelasku s deflazakorta na prednizon ako se pojavi očna mrena. Potražite mišljenje oftalmologa. Mrenu je potrebno liječiti samo ako utječe na vid.

NUSPOJAVE STEROIDA	KOMENTAR I PREPORUČENI NADZOR	TOČKE O KOJIMA BISTE TREBALI RAZMISLITI I RASPRAVITI SA SVOJIM LIJEČNIKOM
<p>Demineralizacija kostiju i povećani rizik od lomova.</p>	<p>Napraviti detaljnu anamnezu lomova. Jedanput godišnje obaviti pretragu DEXA denzitometriju. Kontrolirati razinu vitamina D u krvi (idealno bi bilo krajem zime) jednom godišnje i dodatno uzimati vitamin D3 ako mu je razina u krvi niska. Potrebno je posjetiti dijetetičara koji će napraviti procjenu o optimalnom uzimanju kalcija i vitamina D.</p>	<p>Dodatni vitamin D potreban je ako je njegova razina u krvi niska. Potrebna je ponovna provjera razine vitamina D u krvi nakon tri mjeseca terapije. Aktivnosti za održavanje težine mogu biti korisne. Osigurajte dovoljan unos kalcija putem hrane, a ako nema dovoljnog unosa, potreban je dodatak kalcija.</p>
<p>Mioglobinurija (urin je tamne boje zato što sadrži raspadnute tvari mišićnih proteina. Treba se obaviti pretraga u bolničkom laboratoriju.)</p>	<p>Pratite abnormalnosti u boji urina poslije vježbi – testiranje urina.</p>	<p>Izbjegavajte nagle i nepravilne vježbe kao što su trčanje nizbrdo ili skakanje na trampolinu. Važan je dovoljan unos tekućine. Ako se poteškoće nastave, potrebno je pregledati bubrege.</p>





5. Rehabilitacija – fizikalna i radna terapija



rehabilitacije obaviti će fizioterapeut i radni terapeut, ali mogu pomoći i druge osobe, uključujući specijaliste za rehabilitaciju, ortotičare, proizvođače invalidskih kolica i drugih pomagala. Ortopedski kirurzi također mogu biti uključeni.

Najvažniji dio rehabilitacije čine vježbe za poboljšanje mišićne rastezljivosti i sprječavanje kontraktura zglobova.

Cilj rastezanja je očuvanje funkcionalnosti i udobnosti. Vježbe istezanja provodit će fizioterapeut, ali bi trebale postati dio svakodnevne obiteljske rutine.

Postoji niz čimbenika koji utječu na očvrscenje zglobova ili kontrakture kod

osoba s DMD-om. Među ostalim, mišići postaju manje elastični zbog ograničenog kretanja i položaja ili zbog toga što su mišići oko zglobova nesrazmjerne snage (jedan je jači od drugoga).

Važno je održavanje dobrog raspona kretnji i simetrije kod različitih zglobova. Ovo će pomoći u očuvanju najbolje moguće funkcije, spriječiti razvoj fiksne deformacije i dekubitusa.

Briga o mišićnoj rastezljivosti i kontrakturama zglobova

- Ključna osoba koja vodi vježbe za poboljšanje mišićne rastezljivosti i sprječavanje kontraktura je vaš fizioterapeut. Idealno bi bilo kad bi se uz njega, u terapiju svaka četiri mjeseca uključio i stručnjak za fizikalnu terapiju (liječnik fizijatar). Istezanje bi trebalo provoditi najmanje 4-6 puta tjedno i trebalo bi postati dio svakodnevne rutine.
- Učinkovito istezanje za suzbijanje razvoja kontraktura može zahtijevati različite tehnike koje će vam pokazati vaš fizioterapeut uključujući istezanje, splinting sprave i uređaje za stajanje.
- Važno je redovito istezanje gležnjeva, koljena i kukova. Kasnije je nužno redovito istezanje ruku, posebno prstiju, ručnog zgloba, laktova i ramena. Na posebnom pregledu se odlučuje o tome koje još dijelove tijela treba istezati.
- Noćne udlage (ortoza gležanj-stopalo ili AFO) mogu se koristiti kako bi se kontrolirale kontrakture gležnja. Trebaju biti izrađene po mjeri i ne mogu se

naći u širokoj potrošnji. Kada nastupi nepokretnost, više se koriste dnevne udlage, s tim da se one ne preporučuju dječacima koji još uvijek hodaju.

- Udlage za cijelu nogu (ortoza koljeno-gležanj-stopalo ili KAFO) mogu biti korisne u fazi kada hodanje postaje vrlo otežano ili nemoguće. KAFO može biti korisna u kontroliranju očvrnuća zglobova i produljivanju pokretnosti, kao i u odgađanju početka skolioze.
- Programi za stajanje (u okviru za stajanje ili motornim kolicima s ugrađenom stajalicom), preporučuju se kada hodanje više nije moguće. Udlage za odmaranje ruke prikladne su za osobe s očvrnutim pregibima prstiju.
- U nekim situacijama može se predložiti operacija kako bi se produžio period hodanja. No, ovaj pristup mora biti na individualnoj osnovi. Više informacija o dostupnim mogućnostima možete pronaći u glavnom dokumentu.

Invalidska kolica, sjedalice i druga oprema

- **Tijekom rane faze pokretnosti za veće udaljenosti mogu koristiti skuter/moped/romobil, sklopiva dječja kolica ili invalidska kolica kako bi se očuvala snaga.**

Kada vaš sin počne koristiti invalidska kolica nužno je prilagoditi ih njegovoj građi te paziti na položaj tijela tijekom sjedenja.

- Zbog sve otežanijeg hoda, preporučuje se što prije nabaviti elektromotorna kolica. Idealno bi bilo da prvobitna elektromotorna kolica budu izrađena po mjeri jer se tako postiže najbolja udobnost, simetrija i položaj tijela. Ako je dostupan, neki stručnjaci također preporučuju, elektromotorni vertikalizator.

- Ruke su s vremenom sve slabije, pa je važno potražiti savjet fizioterapeuta i radnog terapeuta koji će preporučiti opremu za održavanje neovisnosti.

Važno je unaprijed planirati i proaktivno razmisliti o vrsti opreme koja će osigurati neovisnost i sudjelovanje u najvećem opsegu.

- Dodatne prilagodbe u kasnoj pokretnoj fazi i stadiju nepokretnosti mogu biti potrebne kako bi se omogućilo penjanje uz stepenice i prijenos, pomoć pri jelu i piću, lijeganju u krevet i kupanju.



OKVIR 6

Suzbijanje boli

Kako bi dječaka s DMD-om uputili liječniku i pravilno liječili, važno je pitati ga osjeća li bol. Nažalost, danas se jako malo zna o boli koju osjećaju osobe oboljele od DMD-a, pa je stoga potrebno provesti više istraživanja. Ako vaše dijete osjeća bol, morate razgovarati s vašim liječnikom i objasniti mu da je to postalo problem.

Kako bi se bol učinkovito tretirala, važno je odrediti zašto se javlja kako bi se liječnici pobrinuli za odgovarajuće liječenje.

Kada je u pitanju iznimno jaka bol zbog lošeg položaja tijela i teškoća vezanih uz udobnost, intervencija uključuje stavljanje odgovarajuće i prilagođene ortoze (proteze), sjedalice, posteljine i mobilnosti kao i standardno liječenje lijekovima (npr. lijekovi za opuštanje

mišića, protuupalni lijekovi). Treba uzeti u obzir interakciju s drugim lijekovima (npr. steroidima i nesteroidnim protuupalnim lijekovima [NSAID]) te moguće nuspojave, pogotovo one koje mogu utjecati na kardiološke i respiratorne funkcije.

- Rijetke su situacije u kojima ortopedska intervencija podrazumijeva isključivo operaciju. Kod boli u leđima, posebno kod osoba koje uzimaju steroide, liječnici bi trebali provjeriti frakture kralježaka. Najbolje rezultate u sprječavanju slabosti kostiju daje liječenje bisfosfonatom.



6. Ortopedske smjernice – pomoć pri liječenju problema kostiju i zglobova

Kod osoba s DMD-om koje se ne liječe steroidima, postoji mogućnost razvoja progresivne skolioze u 90% slučajeva (bočno zakrivljenje kralježnice koje se pogoršava s vremenom). Liječenje steroidima na dnevnoj bazi pokazalo se uspješnim u smanjivanju skolioze ili barem odgađanju njenog nastanka.

Pravovremeno sprječavanje mogućeg rizika od skolioze zahtijeva:

Nadzor

- Briga o kralježnici uključuje praćenje skolioze putem kliničkih pregleda tijekom stadija pokretnosti, uz rendgenske snimke kralježnice, samo ako se uočila skolioza. U stadiju nepokretnosti klinička procjena skolioze ključna je pri svakom pregledu.
- Za osnovnu procjenu je potrebna spinalna radiografija (rendgensko snimanje kralježnice), kada osoba postaje ovisna o invalidskim kolicima. Potrebna su dva posebna rendgenska snimka cijele kralježnice. Ako postoji problem, treba napraviti dodatne rendgenske snimke najmanje jedanput godišnje. U razmacima između pregleda većim od godine dana, može se propustiti pogoršanje skolioze. Nakon prestanka rasta, potreban je rendgen samo ako dođe do neke promjene u kliničkoj slici.

Profilaksa (preventivne mjere)

- Stalno paziti na položaj tijela: spriječiti asimetrične kontrakture kod pokretnih dječaka, ispravno sjedenje u kolicima podupirući kralježnicu i simetriju zdjelice te rastezanje kralježnice.

Ortoza za kralježnicu nije prikladna u smislu pokušaja odgađanja operacije, ali se može koristiti ako operacija nije izvediva ili nije odabrana kao vrsta liječenja.

VAŽNE ČINJENICE KOJE TREBA ZAPAMTITI:

1. Dječaci i mladići s dijagnozom DMD-a imaju slabe kosti, posebno ako uzimaju steroide.
2. Važno je da vaš sin uzima odgovarajuću količinu kalcija i vitamina D za očuvanje kostiju.
3. Liječnici bi trebali pažljivo pratiti u kakvom je stanju kralježnica vašeg djeteta nakon što prestane hodati, posebno dok dijete još raste, s obzirom na to da skolioza može brzo napredovati.
4. Ključ uspješne operacije kralježnice, ako je ona potrebna, sastoji se od odabira iskusnog kirurga i ispravne brige o srcu i mišićima za disanje.
5. Ako vaš sin ima bolove u leđima, trebao bi posjetiti liječnika.

Liječenje

- **Operacija s posteriornom spinalnom fuzijom** (postupak ispravljanja kralježnice) indicirana je kada je stupanj zakrivljenosti (poznat kao Cobbov kut) veći od 20° kod dječaka koji još nisu prestali rasti i koji ne uzimaju steroide. Cilj operacije je očuvanje najboljeg mogućeg položaja tijela zbog udobnosti i funkcionalnosti. Kada dječaci uzimaju steroide, manji je rizik od pogoršanja i odluka o operaciji može se odgoditi sve dok Cobbov kut nije veći od 40°.

- Važno je razgovarati s kirurgom o tome kakva je operacija potrebna i izraziti bilo kakvu sumnju koju možda imate.

Briga za zdravlje kostiju

- Zdravlje kostiju važno je i u fazi pokretnosti i u fazi nepokretnosti DMD-a. Dječaci s DMD-om u svakoj dobi imaju slabe kosti, osobito ako uzimaju steroide. Imaju manje minerala u kostima i postoji veća mogućnost lomova u usporedbi s općom populacijom.

Liječenje slomljene duge kosti

- Slomljena noga može biti značajna prijetnja održavanju sposobnosti hodanja. Zato treba razmisliti o mogućnosti operacije kako bi se dječacima s DMD-om omogućilo da stanu na svoje noge što je prije moguće. Ako dođe do loma, obavijestite svog fizioterapeuta.

- **Ako dječak koji još hoda slomi nogu, potreban je unutarnji fiksator (to je operacija kojom se stabilizira lom)** kako bi se nastavilo hodanje te omogućilo održavanje pokretnosti.

- Kod dječaka koji više ne hodaju, slomljena noga može se sigurno tretirati

ako se učvrsti udlagom ili gipsom, uzimajući u obzir funkcionalan položaj ekstremiteta i mogući razvoj kontraktura.

Opće zdravlje kostiju

- Poznato je da liječenje steroidima pridonosi smanjenoj gustoći kostiju te je povezano s mogućim rizikom od loma kralježaka. Lomovi kralježaka ne viđaju se često kod dječaka koji nisu liječeni steroidima. Gustoću kostiju treba odrediti pretragom krvi, skeniranjem kostiju i drugim pretragama (vidi Okvir 7). Riječ je o području u kojem su potrebna daljnja istraživanja kako bi se uspostavili parametri najbolje prakse.

OKVIR 7

Zdravlje kostiju

GLAVNI UZROCI LOŠE MINERALIZACIJE KOSTIJU SU:

- Smanjena mobilnost
- Slabost mišića
- Terapija steroidima

MOGUĆE INTERVENCIJE:

- Vitamin D – potreban ako postoji stvarni manjak, razmisliti o dopuni kod djece.
- Kalcij – najbolje ga je uzimati putem hrane, ako prehrana nije prikladna, treba razmisliti o dodatku u dogovoru s dijetetičarom.
- Bifosfonati – bifosfonat IV se preporučuje kod fraktura kralježaka.

7. Pulmološka njega – briga o mišićima za disanje

Dječaci koji još uvijek hodaju uglavnom nemaju problema s disanjem ili kašljanjem. Tijekom odrastanja, dječacima s DMD-om mišići disanja postaju sve ugroženiji, te tako postoji rizik od infekcije pluća, često uslijed neučinkovitog kašlja. Kasnije se razvijaju problemi s disanjem tijekom spavanja. Kada su stariji, možda će im trebati pomoć pri disanju i tijekom dana. S obzirom da problemi napreduju po fazama, moguć je temeljiti planirani i proaktivni pristup pulmološkoj skrbi baziran na odgovarajućem nadzoru, profilaksi i intervencijama. Kod uvođenja neinvazivne ventilacije i poveznih tehnika za povećanje količine zraka koji ulazi u pluća (povećavanje plućnog kapaciteta) te za ručnu i mehaničku pomoć pri iskašljavanju, medicinski tim mora uključiti liječnika i iskusnog terapeuta.



VAŽNE ČINJENICE KOJE TREBA UPAMTITI:

1. Sačuvajte primjerak posljednje plućne pretrage vašeg djeteta kako biste ga pokazali liječniku koji brine o vašem djetetu.
2. Vaš sin ne smije dobiti inhalacijsku anesteziju ili lijek sukcinilkolin.
3. Prije operacije potrebno je obaviti pretragu pluća. Važno je reagirati i na najmanje probleme kako bi se oni pravovremeno rješavali.
4. Ako vaš sin ima infekciju pluća, bit će mu potrebna pomoć pri iskašljavanju i antibiotici.
5. Treba pratiti simptome hiperventilacije i slabog kašlja, te o tome izvijestiti medicinsko osoblje kako bi se započela terapija.
6. Ako vašem sinu padne razina kisika u plućima tijekom bolesti ili zbog ozljede, liječnik bi trebao vrlo oprezno davati kisik jer to može uzrokovati smanjenje potrebe za disanjem.



Nadzor

• Dok dječak s DMD-om još hoda, minimalna procjena pulmoloških funkcija (kao što je mjerenje forsiranog vitalnog kapaciteta [FVC] najmanje jednom godišnje), omogućuje djetetu upoznavanje s opremom, a liječničkom timu procjenu maksimuma dostignutih dišnih funkcija.

• **Glavni naglasak stavlja se na procjenu plućnih funkcija nakon prestanka samostalnog hoda** te bi trebao uključiti mjerenje FVC i određivanje jačine kašlja. Druga mjerenja također mogu biti korisna, uključujući proučavanje razine kisika tijekom spavanja, što treba uvoditi postepeno.

Učestalost procjena ovisit će o stadiju bolesti, ali bi se mjerenje FVC trebalo provesti **najmanje svakih 6 mjeseci**.

Vrlo je važno pratiti znakove koji bi mogli upućivati na to da vaše dijete tijekom odrastanja ima sve više problema s disanjem. Ako primijetite bilo koje od ovih znakova, obavezno obavijestite svoga liječnika.

Obratite se svom liječniku ako (je) vaš sin:

- ima slabiju infekciju gornjih dišnih puteva zbog čega je produženo bolestan. Na primjer, ako je oporavak nakon običnih prehlada spor, s time da se prehlada pogoršava sve do otežanog disanja i bronhitisa zbog čega je često potrebna terapija antibioticima;
- umorniji tijekom dana nego inače;
- uspuhan, ponaša se kao da ne može doći do daha ili ima poteškoća s dovršavanjem izgovaranja rečenice;
- ima stalne ili samo jutarnje glavobolje;
- često pospan bez razloga;
- ima poteškoća sa spavanjem, često se budi, ima poteškoća s buđenjem ili noćne more;
- budi se iz sna pokušavajući uhvatiti dah ili kaže da osjeća kako mu lupa srce;
- ima poteškoća s usmjeravanjem pažnje.

Sprječavanje problema

- Cijepljenje protiv pneumokoka indicirano je za osobe nakon dvije godine starosti te bi ga trebalo ponoviti prema lokalnim smjericama. Jednom godišnje, indicirana je imunizacija cjepivom protiv gripe. Oba cjepiva mogu se dati osobama koje uzimaju steroide, premda kod tih osoba reakcija imunološkog sustava na cijepljenje može biti smanjena. **Aktualne, detaljne informacije o indikacijama, kontraindikacijama i rasporedu imunizacije mogu se dobiti iz raznih nacionalnih izvora. Važno je pratiti politike cijepljenja, jer se one mogu redovito mijenjati pojavljivanjem novih prijetnji**, poput gripe H1N1 2009. godine.
- Ako dođe do infekcije donjih dišnih puteva, potrebno je razmisliti o **antibioticima** kao dodatku ručnoj i mehaničkoj pomoći pri iskašljavanju.

Intervencije (zahtijevaju posebnu stručnost)

- Intervencije ovise o stadiju bolesti. Prvenstveno, može biti korisno upoznati se s načinima povećanja količine zraka koji ulazi u pluća dubokim disanjem (**tehnike napuhavanja pluća**). **Kako DMD napreduje, tako će kašalj biti manje učinkovit.** Postoje vrlo korisni načini unapređivanja kašljanja, **poput ručnih i drugih pomoćnih tehnika iskašljavanja.** U početku će **pomoć biti potrebna za disanje tijekom noći, a kasnije i tijekom dana (neinvazivna noćna/dnevna ventilacija), kako se budu razvijali simptomi navedeni u odlomku o nadzoru. Potpora disanju tijekom korištenja neinvazivne ventilacije vrlo je važan način**

održavanja zdravlja. Ventilacija se također može omogućiti kroz kirurški postavljenu cijev na vratu (traheostoma) ovisno o lokalnoj praksi (poznato kao invazivna ventilacija). Spomenute intervencije mogu pomoći pri očuvanju zdravlja i izbjegavanju akutnih bolesti.

- Posebnu pozornost treba obratiti na disanje tijekom planiranja operacije (vidjeti Odlomak 11 o respiratornim razmatranjima kod operacije).

OKVIR 8

VAŽNO – OPREZ

- U kasnoj fazi DMD-a, terapiju dodatnim kisikom treba oprezno provoditi.
- Dok terapija kisikom očito može popraviti nisku razinu kisika, korištenjem kisika mogu se previdjeti osnovni uzroci, kao što su kolaps pluća ili oslabljeno disanje.
- Terapija kisikom može smanjiti nagon za disanjem i dovesti do zadržavanja ugljičnog dioksida.
- Vjerojatno će biti potrebno ručno i mehaničko potpomognuto kašljanje te neinvazivna ventilacija. Ne preporučuje se terapija kisikom jer može biti opasna.
- Ako se kisik ipak daje i mora se ponekad dati, tada treba pažljivo nadzirati plinove u krvi i/ili u isto vrijeme osigurati pomoć pri disanju.

8. Kardiološka njega – briga o srcu

Cilj kardiološke njege kod DMD-a je rano otkrivanje i liječenje pogoršane mišićne funkcije srca (najčešće kardiomiopatija – zahvaćeni mišići srca ili problemi sa srčanim ritmom, npr. lupanje srca), koja obično nastupa zajedno s razvojem bolesti. S obzirom na „blago“ odvijanje (bez razvoja značajnih simptoma), potrebna je posebna pažnja zbog pravovremenog liječenja. Ključni čimbenici koje treba uzeti u obzir kod kardiološke njege su nadzor i proaktivna njega. U svoj liječnički tim trebate uključiti kardiologa.

VAŽNE ČINJENICE KOJE TREBA ZAPAMTITI:

1. Redoviti pregledi djetetovog srca od dana kada mu je postavljena dijagnoza.
2. Kod DMD-a srce može biti oštećeno i prije pojave simptoma.
3. Zato će vaš sin možda morati uzimati lijekove za srce iako nema simptome srčanih problema.
4. Dobro je reagirati na blage probleme kako bi se pravovremeno mogli rješavati.
5. Sačuvajte kopije djetetovih najnovijih pretraga srca kako biste ih mogli pokazati drugim liječnicima koji će ga pregledavati.

Nadzor

- Treba obaviti temeljnu procjenu kardioloških funkcija pri samoj potvrdi dijagnoze ili najkasnije u dobi od šest godina. Minimalna procjena treba uključivati elektrokardiogram (EKG) i ehokardiogram (UZV srca).
- Procjenu kardioloških funkcija trebalo bi obaviti najmanje jednom svake dvije godine, sve do desete godine starosti. Potpunu godišnju kardiološku obradu trebalo bi početi otprilike oko desete godine ili s početkom kardioloških znakova i simptoma, ako ne i prije. Ako neinvazivne kardiološke pretrage pokažu abnormalnost, potreban je povećani nadzor najmanje svakih šest mjeseci i treba započeti tretman lijekovima.

Liječenje

- Trebalo bi uzeti u obzir inhibitore angiotenzin konvertirajuće enzima - ACE inhibitore kao početak terapije. Primjereni su drugi lijekovi poput betablokatora i diuretika, a trebali bi pratiti objavljene smjernice za postupanje u slučaju zatajenja srca. Postoje dokazi iz kliničkih ispitivanja kojima se podržava profilaktičko liječenje kardiomiopatije inhibitorima ACE prije bilo kakvih znakova nepravilnog funkcioniranja. U tom pogledu, očekuju se daljnje studije s pouzdanim preporukama.



- Trebalo bi odmah otkriti i liječiti nepravilnosti srčanog ritma. Ubrzani puls obično se primijeti kao značajka DMD-a, ali isto tako može biti i znak srčanih problema. Ako se razvije kao nova pojava, potrebno je obaviti dodatne pretrage.
- Osobe koje su podvrgnute tretmanu steroidima trebaju dodatni kardiovaskularni nadzor, osobito praćenje hipertenzije (visokog krvnog tlaka). Možda će biti potrebno prilagoditi doziranje steroida ili uključiti dodatno liječenje. (vidjeti Tablicu 1).

9. Gastrointestinalna njega – prehrana, gutanje i druga gastrointestinalna pitanja

U različitim stadijima, potreban je pristup sljedećim stručnjacima: dijetetičaru ili nutricionistu, logopedu te gastroenterologu.

Prehrana

• **Neophodno je razmišljati unaprijed kako bi se održao dobar prehrambeni status, spriječila pothranjenost i prekomjerna težina od određivanja dijagnoze tijekom cijelog života.** Važno je da se težina održava s obzirom na dob ili indeks tjelesne mase za određenu dob s razinom pouzdanosti između 10 i 85 posto na nacionalnoj ljestvici postotaka. Osigurajte **uravnoteženu prehranu s raznovrsnom hranom.** U većini nacionalnih izvora mogu se pronaći informacije o uravnoteženoj prehrani za cijelu obitelj.

• Potrebno je redovito kontrolirati težinu i visinu dječaka (pomoću mjerenja ramena kod nepokretnih dječaka). Prijelomni trenuci za upućivanje djeteta dijetetičaru ili nutricionistu su: kada dječak ima prekomjernu težinu ili je pothranjen, potom ako nenamjerno gubi ili dobiva na težini ili jedva dobiva na težini, ako se planira važnija operacija, ako ima kronični zatvor te ako ima poteškoće s gutanjem (disfagija). Kada se počne s uzimanjem steroida, također će biti potrebno upućivanje specijalistu. Prehranu treba odrediti uzimajući u obzir kalorije, proteine, tekućinu, kalcij, vitamin D i druge hranjive tvari.

• **Osobama s DMD-om preporučuje se svakodnevno uzimanje multivitamina s vitaminom D i minerala.**

• Ako se javi problem gubitka težine, treba provjeriti postoje li **poteškoće s gutanjem**. Ipak, važno je imati na umu da neke druge **komplikacije, kao što su kardiološki ili respiratorni problemi mogu doprinijeti gubitku tjelesne težine.** Ako dođe do neočekivanog gubitka težine, možda će također biti potrebno provjeriti i druga područja.

VAŽNE ČINJENICE KOJE TREBA ZAPAMTITI:

1. Pri svakom liječničkom pregledu treba provjeriti visinu i tjelesnu težinu vašeg sina.
2. Važno je da vaš sin ima uravnoteženu prehranu koja uključuje dovoljnu količinu kalcija i vitamina D.
3. Nutricionist i dijetetičar važni su članovi zdravstvenog tima vašeg djeteta koji mogu kontrolirati njegovu prehranu i pomoći mu da bolje jede.
4. Trebali bi pregledati dijete ako ima poteškoća s gutanjem.
5. Ako ste iscrpili sve mogućnosti kako bi održali tjelesnu težinu djeteta, postoji i druga mogućnost za održavanje tjelesne težine, a to je uvođenje gastrostome.

Gutanje

U kasnijim stadijima, slabost mišića vrata uzrokuje probleme s gutanjem (disfagija) i ozbiljne prehrambene probleme, što se često događa postepeno i ponekad se teško uočava.

- **Klinički i rendgenski pregledi gutanja potrebni su kada postoje klinički indikatori moguće aspiracije hrane (unošenje hrane u dišne puteve) i oslabljeni pokreti mišića za gutanje (dojam da hrana zastaje u grlu).** Takvi pokazatelji uključuju nenamjeran gubitak težine od 10% i više ili nedovoljno dobivanje na težini kod djece u razvoju, produženo vrijeme obroka (duže od 30 minuta) ili obroke popraćene umorom, slinjenjem, kašljanjem ili gušenjem.

- **Upala pluća uzrokovana unosom tekućine u pluća (upala pluća uzrokovana aspiracijom), neobjašnjivo opadanje plućnih funkcija ili vrućica nepoznatog porijekla, mogu biti znakovi problema s gutanjem koji zahtijevaju pregled.**

- U slučaju problema s gutanjem, **prilikom izrade individualiziranog plana liječenja, treba uključiti logopeda.** Cilj je očuvati dobru funkciju gutanja.

- Kada su svi napori u održavanju težine nedovoljni i unos tekućine putem usta nije dovoljan, treba predložiti uvođenje cijevi u želudac (nazogastrična sonda, gastrostoma). Treba pažljivo raspraviti o mogućim rizicima i prednostima postupka. Gastrostoma (kirurški postavljen otvor želuca na koži trbuha) se može umetnuti endoskopski ili operacijom, uzimajući u obzir anesteziju te obiteljske i osobne želje. Pravovremeno ugrađena cijev za hranjenje može smanjiti stalni pritisak da se mora pojesti dovoljno. Pod uvjetom da su mišići za gutanje u redu, cijev za hranjenje ne znači da ne možete jesti hranu koju želite – već da ne morate tijekom obroka razmišljati

o potrebnim kalorijama i drugim hranjivim tvarima koje su vam potrebne, uživajući više u hrani.

Druga područja gastrointestinalne brige

Zatvor i gastroezofagealni refluks (uzročnik žgaravice), dva su najčešća gastrointestinalna stanja koja se javljaju kod osoba s DMD-om. Zatvor se najčešće javlja kod osoba starije životne dobi i nakon operacije. Nadalje, pojavljuju se druge komplikacije uključujući želučanu i crijevnu napuhnutosť povezanu s gutanjem zraka uslijed korištenja ventilacije.

- Laksativi i drugi lijekovi mogu biti korisni. Važno je uzimati dosta vode. Povećani unos vlakana može pogoršati stvari pogotovo ako se pritom ne poveća unos tekućine.

- Refluks se obično tretira odgovarajućim lijekovima. Djeci koja primaju terapiju steroidima često se propisuju blokatori kiselina ili bifosfonati kako bi se izbjegle komplikacije.

- Važno područje je higijena usne šupljine, premda nije uključena u objavljeni međunarodni konsenzus o njezi i upravljanju DMD-om, TREAT –NMD objavio je preporuke stručnjaka za njegu usne šupljine, što je istaknuto u Okviru br. 9.





OKVIR 9

Higijena usne šupljine

- Dječaci s DMD-om trebali bi ići stomatologu s velikim iskustvom i detaljnim znanjem o bolesti, po mogućnosti u centraliziranoj i specijalističkoj klinici. Zadatak stomatologa trebao bi biti težnja za iznimno kvalitetnim liječenjem, oralnim zdravljem i dobrobiti. Također, može poslužiti kao izvor informacija obiteljima i dječakovom osobnom stomatologu.

Dječakov osobni stomatolog trebao bi biti upoznat sa specifičnim razlikama u zubnom i skeletnom razvoju kod dječaka s DMD-om te bi također trebao surađivati s dobro informiranim i iskusnim ortodontom.

- Oralna higijena i higijena zubi trebaju se temeljiti na profilaktičkim mjerama za održavanje dobre oralne i zubne higijene.

- Individualizirano prilagođeni pomoćni uređaji i tehnička pomoć za oralnu higijenu od posebne su važnosti kada mišići ruku i vrata postaju slabiji.

10. Psihosocijalna njega – pomoć kod poremećaja ponašanja i učenja

Osobe s DMD-om mogu biti izložene većem riziku od pojave psihosocijalnih poteškoća, kao što su problemi u ponašanju i učenju, a medicinska skrb nije potpuna ako ne pruža potporu psihosocijalnoj dobrobiti. Poteškoće u socijalnom funkcioniranju mogu nastati uslijed posebnih izazova kod usvajanja određenih vještina, kao što je slaganje s drugima, prosuđivanje društvenih situacija i perspektiva, dok posljedice DMD-a (kao što su fizička ograničenja) mogu rezultirati društvenom izolacijom, povlačenjem iz društva i ograničenim pristupom društvenim aktivnostima. Za većinu roditelja, stres uzrokovan psihosocijalnim problemima djeteta i poteškoćama u njihovom prepoznavanju, kao i ispravno rješavanje takvih problema, nadmašuje stres povezan s tjelesnim aspektima bolesti.

VAŽNE ČINJENICE KOJE TREBA ZAPAMTITI:

1. Važno je psihosocijalno zdravlje vašeg sina i obitelji.
2. Postoji veća opasnost da će vaše dijete imati psihosocijalne probleme.
3. Cijela vaša obitelj je u opasnosti od suočavanja s problemima poput depresije.
4. Najbolji način prevladavanja psihosocijalnih problema je rano prepoznavanje i liječenje.
5. Možda se javi problem s pravilnom uporabom jezika što može prouzročiti daljnje poteškoće u školi.
6. Ova ponašanja često se primjećuju kod djece s DMD-om, a mogu se popraviti uz ispravnu procjenu i djelovanje.
7. Problemi s učenjem kod DMD-a nisu progresivni pa većina dječaka može nadoknaditi propušteno, ako im se pruži prava pomoć.

Ako smatrate da je dijete zabrinuto zbog svoje bolesti, budite otvoreni i spremni odgovoriti na njegova pitanja jer tako možete dugoročno spriječiti daljnje probleme. Dječaci s DMD-om često razumiju više o svojoj bolesti nego što njihovi roditelji misle. Važno je otvoreno odgovarati na pitanja, ali budite primjereni u svojim odgovorima vodeći računa o dobi i odgovarajući samo na postavljena pitanja. Iako to može biti vrlo teško, osoblje u klinici, kao i grupe za podršku pacijentima, mogu vam pružiti pomoć i smjernice koje su pomogle drugim obiteljima.

Psihosocijalni problemi neće se javiti kod svih osoba s DMD-om, ali bi obitelji trebale obratiti pozornost na:

- Slabosti u razvoju govora, razumijevanju sadržaja i kratkoročnom pamćenju;
- Probleme u učenju;
- Poteškoće u društvenim interakcijama i/ili sklapanju prijateljstava (npr. društvena nezrelost, slabe socijalne vještine, povlačenje ili izolacija od vršnjaka);
- Anksioznost / zabrinutost;
- Česte svađe;
- Povećani rizik od neurobihevioralnih i neurorazvojnih poremećaja uključujući autizam, poremećaje smanjene pažnje (ADD), hiperaktivnost (ADHD) i opsesivno-kompulzivni poremećaj (OKP);
- Problemi se mogu javiti kod emocionalne prilagodbe i depresije. Anksioznost također može biti jedan od problema i može se pogoršati zbog nedostatka mentalne fleksibilnosti i prilagodljivosti (npr. nepopustljivost u načinu razmišljanja)

- Također, može se javiti opoziciono ponašanje, kao i problemi s temperamentom;
- Štoviše, povećana stopa depresije kod roditelja djece s DMD-om naglašava potrebu za procjenom i podrškom cijeloj obitelji.

Naglasak kod psihosocijalnog upravljanja trebao bi biti na prevenciji problema i ranoj intervenciji jer će to dovesti do potencijalno boljeg ishoda. Općenito, kod psihosocijalnih problema trebalo bi intervenirati na isti način kao i kod opće populacije. Dakle, važno je potražiti pomoć ako smatrate da postoji problem u ovom području.

OKVIR 10

Briga za govor i jezik – detalji:

- Kod neke djece s DMD-om, dobro su zabilježene **govorne i jezične poteškoće**, uključujući problem usvajanja i razvijanja jezika, kratkoročno verbalno pamćenje, fonološku obradu, kao i smanjeni IQ te specifične poremećaje u učenju. To ne pogađa svu djecu s DMD-om, ali bi na to trebalo pripaziti i potražiti pomoć ako se takvi problemi pojave.

- U usporedbi s njihovim vršnjacima, kod dječaka s DMD-om uobičajeno je zaostajanje u znanju jezika. Razlika u stjecanju i unapređivanju jezika može biti nešto što se može vidjeti tijekom djetinjstva. Važno je uočiti ovaj problem i rješavati ga. **Procijenite i rješavajte problem zaostajanja u razvoju govora i jezika.**

- Ako se sumnja na probleme u ovom području, **potrebno je uputiti dijete kod logopeda (Speech Language Pathologist - SLP).**

- **Vježbe mišića važnih za govor i pomoć s artikulacijom** primjereni su i potrebni kako za mladiće s DMD-om, tako i za starije osobe kojima mišići usta slabe i umanjuju razumljivost govora.



- **Kompensacijske strategije** za starije osobe, **glasovne vježbe i pojačivači govora** primjereni su ako osobu s DMD-om teško razumijemo zbog njezinih problema s respiratornom potporom glasu i intenzitetu govora. Ako je razvoj govora ograničen, procjena pomagalom za govor i komunikaciju (Voice Output Communication Aid – VOCA) može biti primjerena za svaku životnu dob.

Procjene

Iako će potrebe svakog djeteta biti različite, ključno vrijeme za procjenu uključuje razdoblje uspostavljanja dijagnoze (unutar 6 do 12 mjeseci za neke procjene kako bi se omogućilo prilagođavanje nakon postavljanja dijagnoze), prije polaska u školu i promatranje promjena u funkcioniranju. S obzirom na to da nemaju sve klinike popis procjena i intervencija, navedene preporuke mogu poslužiti kao smjernice medicinskom osoblju.

- Potrebno je procijeniti područja emotivne prilagodbe i suočavanja, razvoj učenja u skladu s godinama, razvoj govora i jezika, moguću prisutnost autizma i socijalnu podršku. Profesionalne socijalne službe mogu pomoći u pristupu izvorima financija, razvijanju mreže socijalne pomoći ili prema potrebi, osiguravanju potpore obiteljima za mentalno zdravlje.
- Psihosocijalna dobrobit osoba s DMD-om, roditelja, braće i sestara trebala bi biti uobičajeni dio brige o DMD-u.



Intervencije

Briga i potpora

- **Voditelj njege** može odigrati ključnu ulogu kroz suradnju s obitelji koja može pozitivno utjecati na razvoj međusobnog povjerenja.

Riječ je o osobi koja mora biti dovoljno informirana o neuromuskularnim bolestima kako bi ta znanja i informacije mogla prenijeti obiteljima oboljelih.

- **Proaktivna intervencija ključna je u izbjegavanju društvenih problema i društvene izolacije** koja se može dogoditi u kontekstu DMD-a.

Primjeri uspješnih intervencija uključuju povećanu svijest i edukaciju o DMD-u u školama i među vršnjacima, uključujući sudjelovanje u prikladnim sportovima i kampovima, osiguravanje terapijskog psa i mogućnost kontaktiranja putem interneta te druge aktivnosti.

Potrebno je razviti poseban **individualni plan obrazovanja i naglasiti moguće probleme u učenju, prilagođavajući aktivnosti** kako se ne bi ugrozili djetetovi mišići (npr. tjelesni odgoj), manjak energije/ umaranje (npr. hodanje na velike udaljenosti zbog ručka), sigurnost (npr. aktivnosti na igralištu), kao i pitanja pristupačnosti.

- Važno je da škola bude potpuno informirana o DMD-u.

Podijelite sve informacije koje imate i prepoznajte osobu koja je zadužena za pružanje podrške djeci s teškoćama u razvoju.

Važan je proaktivni pristup jer omogućava djetetu s DMD-om sveukupno obrazovanje, zatim razvijanje društvene interakcije te osposobljavanje za daljnje obrazovanje i u konačnici zapošljavanje. U svemu tome značajnu ulogu ima upravo škola.



- Za promicanje autonomije i neovisnosti vrlo je važna uključenost u odlučivanje (posebno ona koja se odnosi na medicinsku skrb).

To bi trebalo biti dio planiranog prijelaznog programa od pedijatrijske skrbi do skrbi za odrasle.

- **Pomoć pri razvijanju društvenih vještina i vještina učenja** omogućit će pronalaženje posla te olakšati svakodnevni život u odrasloj dobi.

Potpora dječacima s DMD-om korisna je prilikom postizanja osobnih ciljeva.

- Potreban je odgovoran pristup palijativnoj njezi zbog olakšavanja ili sprječavanja patnje te kako bi se unaprijedila kvaliteta življenja. Uz suzbijanje boli (Okvir 6), liječnički tim za palijativnu skrb može također osigurati emotivnu i duševnu potporu, pomoći obitelji u pojašnjavanju ciljeva liječenja, pomoći kod donošenja teških medicinskih odluka, olakšati komunikaciju između obitelji i medicinskog tima te pružiti podršku kako bi obitelj prebrodila tugu i gubitke.

Psihoterapija i intervencija lijekovima

Postoji nekoliko tehnika koje pomažu. Suočavanje s konfliktima i neprilagođenim ponašanjem, a uključuje edukaciju roditelja, individualnu ili obiteljsku terapiju i bihevioralne intervencije. Bihevioralna tehnika može pomoći kod određenog ponašanja povezanog s autizmom.

Neka djeca i odrasli mogu imati koristi od uzimanja propisanih lijekova koji im pomažu kod emocionalnih i bihevioralnih problema. Uzimaju se za liječenje depresije, agresivnog ponašanja, OKP-a ili ADHD-a, a prepisuje ih isključivo liječnik specijalist.

11. Razmišljanja o operaciji

Mnogo situacija povezanih s DMD-om (npr. mišićna biopsija, operacija kontrakture zglobova, operacija kralježnice ili gastrostoma) i nepovezanih s DMD-om (npr. operacije akutnih stanja) zahtijevat će opću anesteziju. Postoje brojna pitanja vezana uz posebna stanja koja treba uzeti u obzir u planiranju sigurne operacije.

- Operaciju treba izvesti u bolnici u kojoj je medicinsko osoblje uključeno u operaciju i postoperativnu skrb upoznato s DMD-om te je spremno surađivati kako bi bili sigurni da će sve proći u redu. S obzirom na stres tijekom operacije, kod osoba koje steroide uzimaju kod kuće, treba razmisliti o prilagodbi doze steroida.

Anestezilog i druga razmatranja kod sigurnog operativnog zahvata

- Uvijek postoji rizik i posebna razmatranja vezana uz DMD kod sigurnog davanja anestezije, uključujući pritom korištenje intravenozne anestezije i izbjegavanje specifičnih lijekova.
- Važno je gubitak krvi svesti na minimum, posebno kod težih operacija poput spinalne fuzije. U tim situacijama kirurg i anestezilog mogu se odlučiti za primjenu specifične tehnike koje će im pritom pomoći.
- Više o tome saznajte u glavnom dokumentu.

VAŽNE ČINJENICE KOJE TREBA ZAPAMTITI:

1. S anestezijom uvijek postoji rizik; ipak, posebna razmatranja o DMD-u mogu omogućiti sigurnije davanje anestezije, poput tehnike davanja intravenozne anestezije i potpuno izbjegavanje lijeka sukcinilkolina.
2. Prilikom planiranja operacije, važna je dobra procjena stanja srca i pluća.
3. Provjerite jesu li liječnici dobro informirani o DMD-u i medicinskim intervencijama koje su potrebne vašem sinu.





Kardiološka razmatranja

- Prije opće anestezije treba napraviti ehokardiogram (UZV srca) i elektrokardiogram. Preglede bi trebalo obaviti prije sedacije (stanje smanjene svijesti) ili lokalne anestezije ako je od posljednje pretrage prošlo više od jedne godine ili ako je bilo nepravilnosti na ehokardiogramu u posljednjih 7-12 mjeseci.

Respiratorna razmatranja

- Čak i ako osoba s DMD-om ima problema s mišićima za disanje, određene mjere mogu učiniti operaciju sigurnom, iako će povećani rizik i dalje postojati. Iznimno je važna preoperativna procjena funkcije disanja u klinikama koje su upoznate s DMD-om. Možda će biti potrebna preoperativna edukacija o korištenju neinvazivne ventilacije i potpomognutog iskašljavanja te specijalizirane intervencije.
- Ako osoba s DMD-om ide na operaciju, u njezin liječnički tim uvijek treba biti uključen i fizioterapeut.
- Planirana i proaktivna procjena te suzbijanje rizika ključ je sigurne operacije kod osoba s DMD-om.

12. Razmatranja o hitnoj medicinskoj pomoći

Ako se nađete u situaciji koja zahtijeva hitan odlazak u bolnicu treba uzeti u obzir niz čimbenika.

- **Morate obavijestiti liječničko osoblje na hitnom prijemu o tome da vam je dijagnosticirana DMD, lijekovima koje uzimate, potom o prisutnosti bilo kakvih respiratornih i kardioloških komplikacija, kao i o ključnim osobama u vašem medicinskom timu.**
- Zdravstveni djelatnici nemaju dovoljno informacija o strategijama zbrinjavanja DMD-a, pa im **treba objasniti kakva se kvaliteta života i životna dob očekuje kod osoba s DMD-om.**

VAŽNE ČINJENICE KOJE TREBA ZAPAMTITI:

1. Moguće je da o DMD-u znate više od liječnika u hitnoj službi.
2. Upoznajte liječnike s tim da vaše dijete uzima steroide.
3. Ako je vaš sin slomio kost, inzistirajte na tome da liječnici razgovaraju s vašim liječnikom ili fizioterapeutom.
4. Ako možete, ponesite primjerke najnovijih nalaza vašeg djeteta poput FVC ili LVEF.
5. Ako se vašem sinu smanji razina kisika, prilikom davanja istog ili lijekova za smirenje, liječnik mora biti iznimno oprezan.

Steroidi

Jasno **naglasite da vaše dijete uzima steroide i recite koliko ih dugo uzima.**

Recite medicinskom osoblju ako je **propustio dozu.** Također je važno da obavijestite liječnike ako je vaš sin uzimao steroide u nekom ranijem razdoblju.

- Steroidi mogu umanjiti reakciju tako da je potrebno povećati dozu ako se osoba koja ih sustavno uzima ne osjeća dobro.
- Steroidi mogu povećati rizik od nastajanja čira na želucu.
- Rijetko se mogu pojaviti druge komplikacije.

Lomovi kostiju

Dječaci s DMD-om otežano hodaju. Ukoliko dođe do prijeloma kostiju, utoliko rizik za njih može biti puno veći jer to može značiti da će teže ponovno prohodati.

Dajte do znanja fizioterapeutu i ostatku svog tima ako postoji fraktura kako bi, po potrebi, mogli razgovarati s kirurgom.

- Kod osobe koja još hoda, **bolje je slomljenu nogu operirati**, nego je staviti u gips.
- Kako biste bili sigurni da će dječak ponovo hodati, potrebna je **fizikalna terapija.**
- Ako je slomljena kost kralješka te ako je bol u leđima velika, u liječenje treba uključiti ortopeda ili endokrinologa.



Problemi s disanjem

Pokušajte voditi bilješke ili barem zapamtiti kakvi su bili posljednji rezultati pretraga disanja (**npr. FVC - forsirani vitalni kapacitet**).

Važno je informirati liječnike kako bi mogli procijeniti postaje li bolest vašeg sina akutna.

Problemi s disanjem nastaju kada se FVC i snaga kašljanja smanje:

- Možda će biti potrebno pročitati pluća;
- Može biti važno pomoći pri kašljanju/ iskašljavanju;
- Možda će biti potrebni antibiotici;
- Ponekad će možda biti potrebno koristiti umjetnu ventilaciju;
- Opasnost od potrebe za dodatnom potporom mišića za disanje tijekom upale može biti velika kod osoba s graničnim dišnim funkcijama. **Kod osoba čija je snaga disanja kompromitirana, potrebna je pažnja kod primjene opijata i drugih sedativnih sredstava, kao i pažljivo korištenje kisika bez ventilacije zbog rizika od naglog zasićenja ugljičnim dioksidom;**

- Ako se noću već koristi ventilacija, onda je pristup ventilatoru ključan kod nastupanja bilo kakvog akutnog stanja ili intervencije. Za osobe koje već koriste potpomognuto disanje, nužno je što prije uključiti zdravstveno osoblje koje se brine za disanje.

Ako koristite uređaj za ventilaciju (ili sličnu opremu), dobro bi bilo ponijeti ga sa sobom u bolnicu.

Rad srca

Pokušajte voditi bilješke o posljednjim rezultatima pretraga srca (npr. eklekcijska frakcija lijeve klijetke - LVEF), uzima li vaš sin lijekove za srce i koje te tko je njegov kardiolog. Tako ćete pomoći liječnicama na hitnom prijemu ustanoviti jesu li prisutni problemi povezani sa srcem.

- Važno je imati svijest o **problemima srčanog ritma i kardiomiopatije**.

Rizici povezani s anestezijom (vidi Odlomak 11) moraju se uzeti u obzir ako je potrebna operacija ili primjena sedativa.

Kratice

ACE inhibitori

inhibitori angiotenzin konvertirajućeg enzima (inhibitori ACE koriste se za kontroliranje srčanih problema i visokog krvnog tlaka)

ADHD poremećaj deficita pažnje i hiperaktivnost

AFO ortoza za gležanj i stopalo (udlage koje se koriste za kontroliranje zgrčenih zglobova)

ALT alanin aminotransferaza

AST aspartat aminotransferaza

CDC Centar za kontrolu bolesti i prevenciju (glavna javno zdravstvena ustanova u SAD-u)

CK kreatin kinaza (enzim koji se javlja u visokim razinama u krvi osoba s DMD-om i nekim drugim oblicima mišićne distrofije)

DEXA dvostruka rendgenska apsorpciometrija (pretraga kojom se ispituje čvrstoća kostiju). Ponekad se zove i DXA, denzitometrija.

DMD Duchenneova mišićna distrofija

EKG elektrokardiogram (glavna pretraga za provjeru srčanog ritma)

IV intravenozno

KAFO ortoza koljeno-gležanj-stopalo (duge udlage za nogu koje se mogu koristiti kada hodanje postane teško, a želi se produžiti razdoblje hodanja)

kg kilogram

L litra

LVEF ejectiveska frakcija lijeve klijetke (jedna od glavnih pretraga srčane funkcije)

mg miligram

NSAID nesteroidni protuupalni lijekovi (koji se koriste za ublažavanje boli, najčešće aspirin, ibuprofen, diklofenak inaprosken)

OKP opsesivno-kompulzivni poremećaj

VOCA pomagalo za govor i komunikaciju

Pojmovnik

A

Aduktori koljena

Mišići koji drže koljena

Anteriorna spinalna fuzija

Način ispravljanja skolioze anteriornim pristupom

Atelektaza

Stanje kod kojeg pluća nisu do kraja napuhana

B

BiPAP

Bi-dvosmjerno; PAP – pozitivni pritisak zraka. Koristi se kako bi se održalo širenje pluća

Bisfosfonat

Zlatni standard u liječenju osteoporoze, sprječava gubitak koštane mase

C

Cobbov kut

Mjera kuta skolioze na rendgenskoj snimci kralježnice

Cushing značajke

Izraz koji se koristi za opisivanje okruglog ili „mjesečevog“ lica koje se može javiti kod osoba koje uzimaju steroide. (To može biti slučaj čak i kada osoba nema problema s pretjeranom tjelesnom težinom i teško se može kontrolirati bez mijenjanja steroida ili rasporeda uzimanja)

D

Depolarizirajući mišićni relaksatori

Lijekovi koji smanjuju mišićni tonus djelujući na mišićne receptore koji su uključeni u depolarizaciju

DEXA

Vidi pod kratice

Disfagija

Problemi s gutanjem

Distrofinopatija

Izraz koji se koristi kod svih poremećaja vezanih uz gen distrofin (Duchenne mišićna distrofija, Beckerova mišićna distrofija, vidljivi nositelji jednog od ovih stanja te rijetki pacijenti koji imaju samo srčanu bolest)

E

Ekscentrične vježbe

Vježbe poput spuštanja niz stepenice ili skakanja po trampolinu koje podrazumijevaju pružanje mišića, umjesto kontrakcija

Elektrokardiogram (EKG)

Metoda se koristi za procjenu električne aktivnosti srčanog mišića. Kod EKG pretrage, stavljaju se naljepnice na prsa kako bi se zabilježili srčani signali

Ehokardiogram („eho“)

Metoda koja se koristi za procjenu strukture srca. „Eho“ je poznat i kao „ultrazvuk srca“ i bilježi slike otkucaja srca

Elektromiografija

Pretraga koja mjeri električne signale iz mišića i može uputiti na postojanje živčanog ili mišićnog poremećaja

Etiologija

Uzrok

F

Forsirani vitalni kapacitet (FVC)

Maksimalni obujam zraka koji se može izdahnuti nakon maksimalnog udisaja

G**Gastritis/gastroezofagealni refluks**

Događa se kada se mišić koji se spaja prema želucu na jednjak (cijev za gutanje iz usta), otvori sam od sebe, ili se ne zatvori kako treba te se sadržaj želuca podiže u jednjak. Poznato i kao refluks želučane kiseline ili regurgitacija, zato što se probavni sokovi, koji se zovu želučani, podižu zajedno s hranom

Gastrostoma

Kirurški otvor prema želucu, u ovom slučaju kako bi se umetnula cjevčica za hranjenje. Ponekad se naziva PEG (perkutana endoskopska gastrostoma)

Genetski mozaicizam

Stanje kod kojeg se stanice u gonadama koje će se razviti u spolne stanice (jajne stanice i spermatozoidi) javljaju kao mješavina dva različita genska tipa

Glukozna netolerancija

Određuje predijabetičarsko stanje koje se povezuje s otporom na inzulin

Gowerov manevar/znak

Znak slabljenja mišića oko bokova i u gornjem dijelu donjih nogu. Opisuje kako se osoba koja ima slabe mišiće ustaje s poda, tako da se mora okrenuti prema naprijed, jako raširiti noge i podići oslanjajući ruke na bedra. Česta je pojava kod DMD-a, ali i drugih bolesti koje uzrokuju slabljenje istih mišića

H**Holter**

Metoda koja se koristi za neprekidno 24-satno EKG snimanje

Hiperkapnija

Previše ugljičnog dioksida u krvi

Hipertenzija

Visoki krvni tlak

Hipoksemija

Smanjenje razine kisika u krvi

I**Imunobloting**

Način na koji se mjeri količina distrofina u mišiću

Imunocitokemija

Način da se mišić pogleda pod mikroskopom i vidi koliko ima distrofina

Indeks tjelesne mase

Odnos između visine i težine, težina u kilogramima podijeljena s kvadratom visine u metrima.

Ispitivanje motoričkih funkcija

Pretrage koje se koriste za standardiziranu procjenu motoričkih aktivnosti

K**Kardiomiopatija**

Pogoršanje mišićne funkcije srca – poznato kao i „bolest srčanog mišića“

Kifoskolioza

Abnormalno zakrivljenje kralježnice sa skoliozom (bočna zakrivljenost) i kifoza (pogrbljenost prema naprijed ili prema nazad)

Kontrakture

Grčenje zglobova koje vodi do fiksacije zgloba u jednom položaju ili manjeg opsega kretnji

Kosa zdjelica

Odnosi se na stanje u kojem je zdjelica nejednaka, zakrivljena prema dolje na jednu stranu

M**Maligna hipertermija**

Reakcija na anesteziju koja uzrokuje visoku temperaturu i može biti opasna po život

Mioglobinurija

Prisustvo mioglobina u urinu kao znak raspadanja mišića (urin je boje coca-cole zato što sadrži otpadne tvari nastale raspadanjem mišića)

O**Osnovne granice**

Početna točka usporedbe s drugim pretragama

Osteopenija/osteoporoza

Smanjenje koštane gustoće

Oksimetrija

Mjerenje razine kisika u krvi preko kože

P**Palpitacije**

Pojava abnormalnog srčanog ritma, jako udaranje srca

Povećavanje plućnog kapaciteta

Povećanje količine zraka koji pluća uzimaju pomoću sprave koja napuhuje pluća. Koriste se ambu-vrećice i insuflator-eksuflator. Ventilacija se također može koristiti za povećanje plućnog kapaciteta

Profilaksa

Prevenција, sprečavanje

R**Rabdomioliza**

Raspadanje mišića

S**Skolioza**

Zakrivljenje kralježnice

Stadij Tanner

Odnosi se na razvojni stadij tijekom puberteta s obzirom na vanjske primarne i sekundarne spolne značajke, kao što je veličina grudi, genitalija i razvoj stidnih dlaka

T**Tenotomija**

Kirurško rezanje tetive

Trombolitička epizoda

Nastajanje ugruška (tromba) u krvnoj žili koji se odvoji i nošen krvotokom začepi drugu krvnu žilu

Tinea

Gljivična kožna infekcija

Traheotomija

Kirurški zahvat na vratu kako bi se otvorio dišni put rezanjem traheje (dušnika)

V**Varus**

Stopalo zakrivljeno prema unutra zbog neravnoteže stopalnih mišića

Videofluoroskopija

Instrument za pregledavanje i određivanje vrste i mjere orofaringealnog problema kod gutanja. Uzima se rendgenska video snimka dok dijete guta hranu