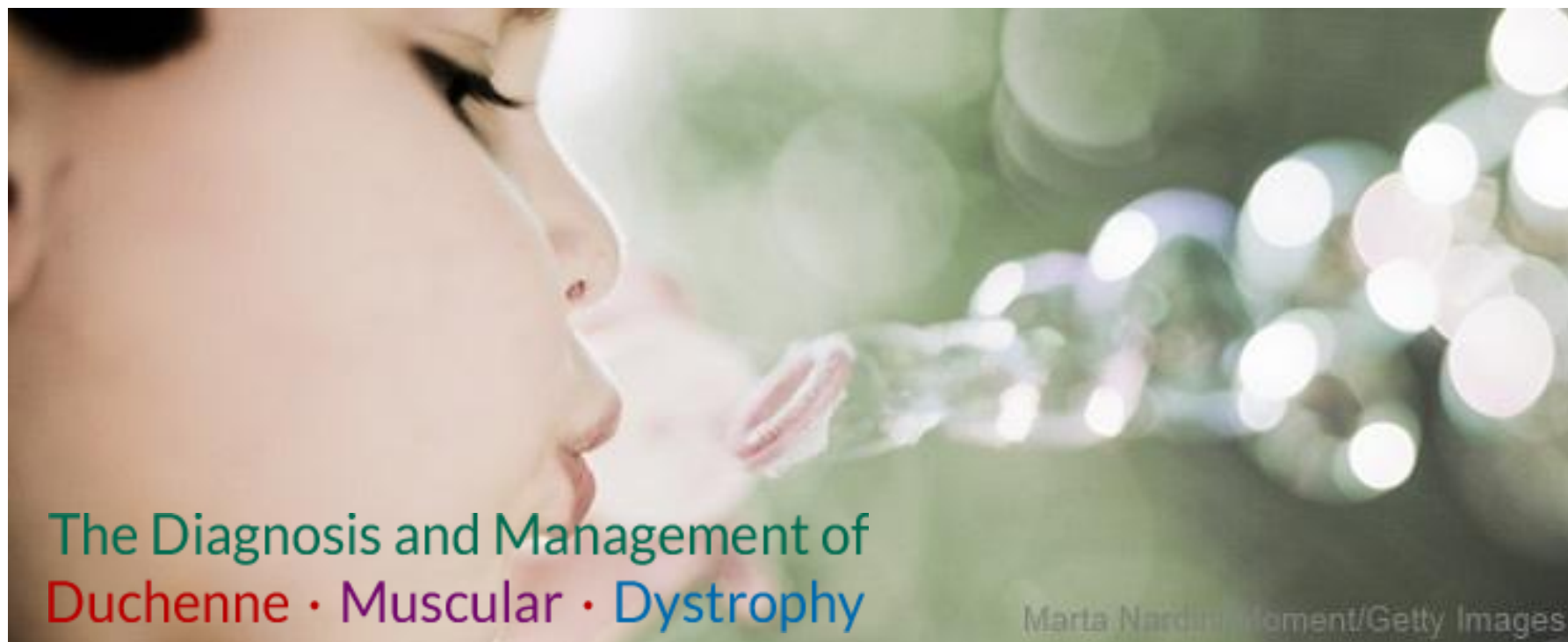




The Diagnosis and Management of
Duchenne • Muscular • Dystrophy

Marta Nardari Moment/Getty Images

**Online Οδηγός διάγνωσης και αντιμετώπισης της Μυϊκής Δυστροφίας τύπου
Duchenne**

The Diagnosis and Management of Duchenne • Muscular • Dystrophy

Εισαγωγή

Αυτός ο οδηγός για οικογένειες περιλαμβάνει τα αποτελέσματα μιας διεθνούς συναίνεσης σχετικά με την ιατρική φροντίδα της μυϊκής δυστροφίας τύπου Duchenne (DMD). Αυτή η προσπάθεια υποστηρίχθηκε από τα Κέντρα Ελέγχου και Πρόληψης των Ηνωμένων Πολιτειών σε συνεργασία με ομάδες εκπροσώπων των ασθενών και το δίκτυο TREAT-NMD.

Το κύριο έγγραφο είναι δημοσιευμένο στο “Lancet Neurology”.

Οι συστάσεις βασίζονται σε μια μεγάλη μελέτη από 84 διεθνώς αναγνωρισμένους ειδικούς στη μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne οι οποίοι και εκπροσωπούν ένα μεγάλο εύρος ειδικοτήτων. Αυτοί “βαθμολόγησαν” ανεξάρτητα μεθόδους αντιμετώπισης της DMD ώστε να τις διαχωρίσουν σε “αναγκαίες”, “κατάλληλες” ή “ακατάλληλες”, ανάλογα με το κάθε στάδιο της ασθένειας.

Συνολικά μελετήθηκαν πάνω από 70.000 σενάρια. Αυτό τους επέτρεψε να καθορίσουν κατευθυντήριες γραμμές, για τις οποίες η πλειοψηφία των ειδικών συμφώνησε πως αποτελούν την καλύτερη δυνατή αντιμετώπιση όσον αφορά στη μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne.

Οι ειδικοί τόνισαν το γεγονός ότι για την καλύτερη αντιμετώπιση της DMD είναι αναγκαία μια διεπιστημονική ομάδα διαφόρων ειδικοτήτων, η οποία θα συντονίζεται από έναν γιατρό ή κάποιον από τον ιατρικό χώρο.

Επειδή κάθε άνθρωπος διαφέρει, το άτομο που πάσχει από DMD αλλά και η οικογένειά του θα πρέπει να συνδεθούν ενεργά με τον ιατρό αυτό, ο οποίος και θα είναι υπεύθυνος για το συντονισμό της εξατομικευμένης κλινικής φροντίδας.

Αυτό το έγγραφο σας παρέχει βασικές πληροφορίες για την αποτελεσματική συμμετοχή σας σε αυτή τη διαδικασία. Ο υπεύθυνος γιατρός πρέπει να είναι ενήμερος για όλα τα θέματα σχετικά με την DMD και πρέπει να έχει πρόσβαση στις παρεμβατικές μεθόδους που αποτελούν τα θεμέλια για τη σωστή φροντίδα, καθώς και να έχει υποστήριξη από διάφορες ειδικότητες.

The Diagnosis and Management of Duchenne • Muscular • Dystrophy

Ο οδηγός αυτός περιέχει πολλές πληροφορίες και μπορείτε να τον χρησιμοποιήσετε με δυο διαφορετικούς τρόπους.

Κάποιες οικογένειες προτιμούν να επικεντρωθούν στο στάδιο της DMD στο οποίο και βρίσκεται το παιδί τους, ενώ άλλες προτιμούν να καταλάβουν όσα περισσότερα μπορούν για κάθε πτυχή της ασθένειας από την αρχή.

Στην ενότητα [στάδια της ασθένειας](#) μπορείτε να δείτε με ποιο τρόπο αντιμετωπίζουν οι ειδικοί τα διαφορετικά στάδια της DMD και ποιες ειδικότητες χρειάζονται, καθώς η ασθένεια μεταβάλλεται στο πέρασμα του χρόνου.

Εάν επιθυμείτε, μπορείτε απευθείας να βρείτε με ευκολία τα μέρη του εγγράφου που είναι πιο σχετικά για εσάς.

Στο τέλος του εγγράφου υπάρχουν δύο ενότητες τις οποίες μπορείτε να χρησιμοποιήσετε σαν ένα εύκολο σημείο αναφοράς: πράγματα που πρέπει να θυμάστε εάν σχεδιάζετε κάποιο χειρουργείο και πράγματα που πρέπει να έχετε υπόψη σας σε μια κατάσταση έκτακτης ανάγκης.

Οι διαφορετικές ενότητες είναι έτσι χρωματισμένες ώστε να ταιριάζουν με τα χρώματα στο [σχήμα 1](#).

Επίσης, στο τέλος του οδηγού υπάρχει και ένα γλωσσάρι για να σας βοηθήσει να κατανοήσετε δύσκολους όρους τους οποίους μπορεί να συναντήσετε ή να ακούσετε να χρησιμοποιούνται από την ιατρική σας ομάδα

Βιβλιογραφία για το κύριο άρθρο:

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management, Lancet Neurology 2010, 9(1) 77–93.

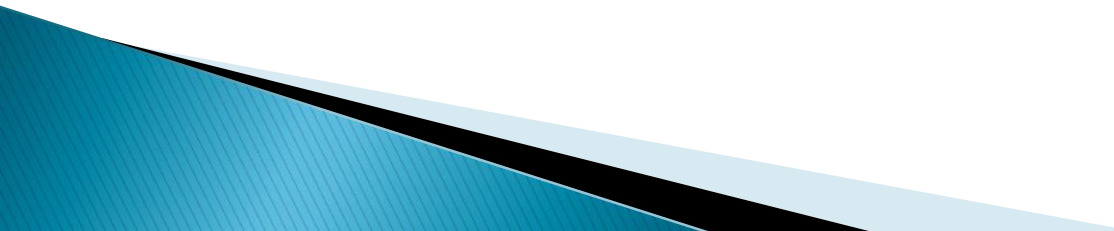
Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care, Lancet Neurology 2010, 9(2) 177–189.

Στάδιο 1: ΠΡΟΣΥΜΠΤΩΜΑΤΙΚΟ	Στάδιο 2: ΠΡΩΩΡΟ ΠΕΡΙΠΑΤΗΤΙΚΟ	Στάδιο 3: ΩΡΙΜΟ ΠΕΡΙΠΑΤΗΤΙΚΟ	Στάδιο 4: ΠΡΩΩΡΟ ΜΗ- ΠΕΡΙΠΑΤΗΤΙΚΟ	Στάδιο 5: ΩΡΙΜΟ ΜΗ- ΠΕΡΙΠΑΤΗΤΙΚΟ	Ο διαγνωστικοί τομείς φροντίδας σε κάθε στάδιο της DMD.	Σχήμα 1
Η διάγνωση μπορεί α γίνει σε αυτό το στάδιο εάν η κρεατοκίνηση βρεθεί τυχαία αυξημένη ή λό το ιστορικό της οικογένειας Μπορεί να υπάρχει αναπτυξιακή καθυστερήση αλλά όχι διαταραχές στη βάδιση	Μανούβρα του "Gowers" Παισιειδές βάδισμα Πιθανή ιπποποδία Μπορεί να ανέβει σκάλες	Η βάδιση γίνεται κουραστική Χάνεται η ικανότητα να ανεβαίνει σκάλες και να σηκώνεται από το πάτωμα	Μπορεί να ωθήσει όνος του το αμαξίδιο για κάποιο διάστημα Μπορεί να ιατηρήσει καλή στάση του ώματος Μπορεί να αναπτύξει σκολίωση	Η λειτουργία των άνω άκρων και η διατήρηση καλής στάσης είναι πλέον δύσκολη		
Χρειάζεται διαγνωστικός έλεγχος και συμβουλευτική από γενετιστή		Συνήθως σε αυτό το στάδιο έχει ολοκληρωθεί η διάγνωση, εκτός και αν έχει καθυστερήσει για άλλους λόγους (π.χ. συνακόλουθη παθολογία)			ΔΙΑΓΝΩΣΗ	
Προβλεπόμενα σχέδια για τις μελλοντικές εξελίξεις Βεβαίωση πως έχουν ολοκληρωθεί οι εμβολιασμοί	Συνεχίζονται οι εξετάσεις και τα διαγνωστικά τεστ για να επιβεβαιωθεί πως η ασθένεια προοδεύει όπως είναι αναμενόμενο Έξι τουλάχιστον αξιολογήσεις μηνιαίες πρέπει να πραγματοποιούνται όσο αφορά στη λειτουργικότητα, τη μυϊκή ισχύ και το εύρος κίνησης ώστε να καθοριστεί το στάδιο της νόσου, να διευκρινιστεί εάν χρειάζεται αντιμετώπιση με στεροειδή και τέλος να γίνει έλεγχος της παρούσας δόσολογίας καθώς και αντιμετώπιση των ανεπιθύμητων αντιδράσεων.				ΝΕΥΡΟΜΥΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ	
Επιμόρφωση και υποστήριξη Προληπτικά μέτρα για τη διατήρηση της ελαστικότητας των μυών/Ελαχιστοποίηση υγκάμψεων Ενθάρρυνση για συμμετοχή σε κατάλληλες ασκήσεις/δραστηριότητες Υποστήριξη για λειτουργικότητα και συμμετοχή Παροχή κατάλληλων βοηθημάτων	Συνέχεια προηγούμενων μέτρων Παροχή κατάλληλων αμαξιδίων, καθισμάτων, βοηθημάτων καθώς και προσαρμογών για μέγιστη ανεξαρτησία στις καθημερινές δραστηριότητες μέγιστη λειτουργικότητα και συμμετοχή.				ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ	
Ορθοπαιδικές επεμβάσεις σπάνια είναι αναγκαίες	Εξέταση ενδεχόμενης χειρουργικής αντιμετώπισης συγκάμψεων του Αχίλλειου τένοντα		Παρακολούθηση για σκολίωση: Σε συγκεκριμένες περιπτώσεις γίνεται αντιμετώπιση με σπονδυλοδεσία Πιθανή αντιμετώπιση με σκολοτή σωστή καθιστή θέση και τοποθέτηση των κάτω άκρων.		ΟΡΘΟΠΕΔΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ	
Φυσιολογική αναπνευστική λειτουργία Επιβεβαίωση ολοκλήρωσης συνηθισμένων εμβολίων	Μικρός κίνδυνος για παρουσία αναπνευστικών προβλημάτων Παρακολούθηση προόδου	Αυξάνεται ο κίνδυνος αναπνευστικού προβλήματος Έναυσμα για εξετάσεις αναπνευστικού συστήματος		Αυξημένος κίνδυνος αναπνευστικού προβλήματος Έναυσμα για εξετάσεις του αναπνευστικού συστήματος και κατάλληλες παρεμβάσεις	ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ	
Υπερηχογράφημα κατά τη διάγνωση ή μέχρι τα 6 χρόνια	Μέγιστο διάστημα 24 μηνών ανάμεσα σε εξετάσεις μέχρι τα 10 χρόνια, από εκεί και πέρα ετήσια	Εξετάσεις γίνονται κατά τον ίδιο τρόπο όπως στα μικρότερα παιδιά Μεγαλώνοντας υπάρχει αυξημένος κίνδυνος για προβλήματα στην καρδιά. Αναγκαία η παρέμβαση ακόμα και χωρίς συμπτωματολογία Χρησιμοποιείστε καθιερωμένα μέσα αντιμετώπισης της καρδιακής ανεπάρκειας όταν υπάρξει επιδείνωση της καρδιακής λειτουργίας			ΚΑΡΔΙΑ	
Παρακολούθηση του βάρους και αν αυτό βρίσκεται στα φυσιολογικά για την ηλικία επίπεδα Αξιολόγηση διατροφής/θρεπτικών συστατικών για υπέρβαρα ή ελλιποβαρή παιδιά				Προσοχή για πιθανή δυσφραγία συστατικών για υπέρβαρα ή ελλιποβαρή παιδιά	ΓΑΣΤΡΕΝΤΕΡΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ	
Υποστήριξη της οικογένειας, πρώιμη αξιολόγηση/ παρέμβαση για μάθηση και συμπεριφορά	Αξιολόγηση/παρέμβαση, προαγωγή ανεξαρτησίας και ανάπτυξης κοινωνικού περιβάλλοντος			Μετάβαση σε υπηρεσίες για ενήλικες	ΨΥΧΟΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ	

Σχήμα 1

Ο διαφορετικοί τομείς φροντίδας σε κάθε στάδιο της DMD.

Τα στάδια της μυϊκής δυστροφίας τύπου Duchenne

- Διάγνωση
 - Νευρομυϊκή αντιμετώπιση
 - Αποκατάσταση
 - Ορθοπαιδική αντιμετώπιση
 - Αναπνευστική αντιμετώπιση
 - Καρδιολογική αντιμετώπιση
 - Αντιμετώπιση γαστρεντερικών προβλημάτων
 - Ψυχοκοινωνική αντιμετώπιση
 - Χειρουργική αντιμετώπιση και αντιμετώπιση περιστατικών έκτακτης ανάγκης
- 



The Diagnosis and Management of Duchenne • Muscular • Dystrophy

Marta Nardin/Moment/Getty Images

Ηλεκτρονική διεύθυνση

<http://www.dmd-guide.org/el/>