Doporučení pro zdravotníky poskytující péči pacientům s Duchennovou svalovou dystrofií

Diagnoza: Pokud u pacienta pozorujete opoždění motorického vývoje, nebo zjistíte elevaci jaterních enzymů, doplňte vyšetření kreatinkinázy (CK). Pokud je CK zvýšena (obvykle až stonásobně), objednejte genetické vyšetření zaměřené na Duchennovu svalovou dystrofii. Nabídněte možnost genetického vyšetření přenašečství matky a testování dalších členů rodiny.

Nabídněte podporu: Odkažte pacienta a jeho rodinu na důvěryhodné internetové zdroje, nabídněte kontakt s organizacemi sdružujícími tyto pacienty (www.parentproject.cz, www.endduchenne.cz, www.treat-nmd.eu). Navrhněte pacientům sledování v centrech, kde jsou odborníci zabývající se touto diagnozou.

Kortikoidy: Začněte včas! Prodiskutujte přínos a rizika užívání kortikoidů ve věku 3 let nebo co nejdříve po stanovení diagnozy. Na každé kontrole proberte s pacientem a rodiči efekt a event. nežádoucí účinky kortikoidů. Prodiskutujte i možnost dlouhodobé léčby kortikoidy.

Srdce: Kardiologické vyšetření včetně vyšetření ECHO či MR srdce by mělo být provedeno ve věku 6 let nebo co nejdříve po stanovení diagnozy a dále minimálně jedenkrát za 2 roky do věku 10 let a následně jednou ročně (nebo častěji pokud je to kardiology doporučeno). Prodiskutujte vhodnost kardiologické medikace v případě nálezu fibrozy na MR srdce nebo v případě poklesu srdečních funkcí, nebo při známkách srdečního selhávání (SF pod 28%, EF pod 55%)

Hmotnost: Při každé vizitě pacienta zvažte. Proberte jeho stravovací návyky (zdravá, vyvážená strava, vápník, vitamín D). Vyšetřete polykání event. navrhněte možnost intervence. Doporučte terapii GER či zácpy pokud je to potřeba.

Nezapomínejte na rehabilitaci: Minimálně jedenkrát za 4-6 měsíců doporučte specializovanou fyzioterapii. Prodiskutujte možnost prevence kontraktur (protahování, dlahování…), proberte možnost rehabilitačních a ortopedických pomůcek (chodítka, vozíky, kočárky, polohovací lůžko atd…)

Kostní denzita: Pokud užívá pacient kortikoidy, zkontrolujte hladinu 25-OH vitaminu D před začátkem jejich užívání a poté 1x ročně. Navrhněte užívání vitamínu D a jeho zařazení (společně s vápníkem) do stravy. Proberte možnost vyšetření kostní denzity a užívání bisfosfonátů. Při každé návštěvě vyšetřete páteř, zda jsou známky skoliozy.

Plíce: Zkontrolujte plicní funkce minimálně jedenkrát během chodící fáze a poté jedenkrát ročně po ztrátě schopnosti chůze. Proberte možnost asistovaného kašle při hodnotě PCF pod 270 l/min a v období, kdy se objevují potíže s odkašláváním (během respiračního infektu, po ztrátě schopnosti chůze). Při hodnotě FVC pod 30 zvažte možnost Bi-PAPu. Pravidelně očkujte včetně každoročního přeočkování proti chřipce a očkování proti Pneumokokům. Důsledně přeléčujte respirační infekty.

Psychika: Proberte poruchy chování, potíže ve škole event. další psychické potíže při každé návštěvě. Proveďte vyšetření na poruchy školních dovedností, poruchy výslovnosti, poruchy aktivity a pozornosti, poruchy autistického spektra, obsedantně kompulzivní porucha…Proberte možnost event. individuálního studijního plánu ve škole.

Vždy dejte pacientovi a jeho rodičům aktuální zprávu z vyšetření včetně rozpisu medikace a kontaktu na odborníka z neuromuskulárního centra, upozornění na nutnost užití beztriggerové anestezie a kartičku první pomoci.

For more information:

Center for Disease Control and Prevention Care Considerations
ParentProjectMD.org/CareGuidelines

Family Friendly Version of the Care Considerations
ParentProjectMD.org/CareGuidelinesFamilyPF

Care for Duchenne
ParentProjectMD.org/Care

Z původní anglické verze přeložila MUDr.Lenka Mrázová

Parent Project Muscular Dystrophy
LEADING THE FIGHT TO END DUCHENNE

TREAT-NMD Neuromuscular Network