



Iedzimtās muskuļu distrofijas (IMD) medicīniskā aprūpe

Informācija ģimenēm

Iedzimtās muskuļu distrofijas (IMD) medicīniskā aprūpe

Informācija ģimenēm



PRIEKŠVārds

Šis buklets ir kopsavilkums no starptautiskās vienošanās par iedzimtās muskuļu distrofijas (IMD) diagnostiku un medicīnisko aprūpi. Šo darbu atbalstīja Cure CMD (curecmd.org), TREAT-NMD (treat-nmd.eu), AFM-Association Française contre les Myopathies (afm-france.org) un Telethon Italy (telethon.it). Vienošanās dokuments ir publicēts žurnālā Journal of Child Neurology (Ching H Wang, et al. Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Muscular Dystrophies, J Child Neurology 2010;25(12):1559–1581. Publicēts tiešsaistē 15.11.2010.). Dokumentu iespējams bez maksas lejupielādēt adresē:

<http://www.curecmd.org/wp-content/uploads/cmdcare/cmd-guide.pdf>

Šīs ģimenēm domātās IMD ārstēšanas vadlīnijas ir balstītas uz medicīniskās aprūpes

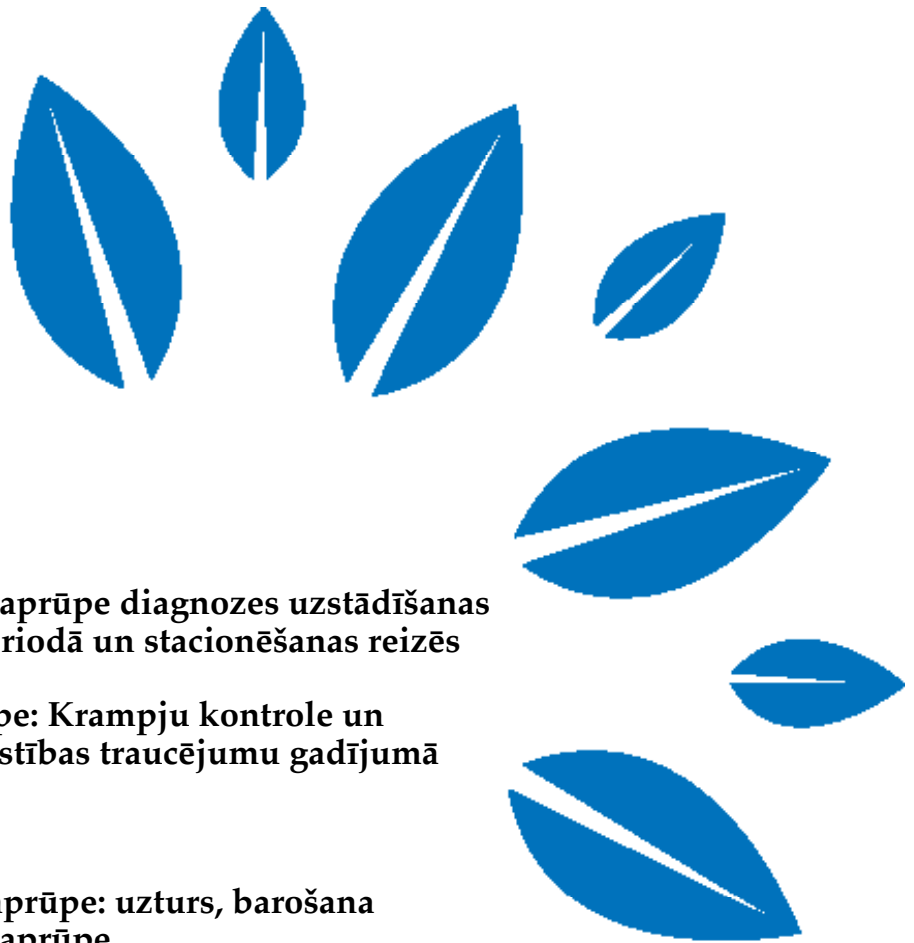
rekomendācijām, ko izstrādājusi 82 starptautisku ekspertu grupa no 7 medicīniskajām apakšspecialitātēm: patoloģijas, neiroloģijas, intensīvās terapijas, gastroenteroloģijas, ortopēdijas/rehabilitoloģijas, kardioloģijas un paliatīvās aprūpes. Vienošanās izveides procesā tika izmantota:

- vispusīga literatūras analīze;
- ekspertu interneta aptauja par viņu šībrīža praksi IMD aprūpē;
- ģimeņu interneta aptauja par galvenajiem aprūpes uzdevumiem un problēmām, kuru risināšana IMD aprūpē ir nepietiekoša;
- divu dienu sanāksme IMD aprūpes standartu izveidošanai, kas notika Briselē 2009. gada novembrī.



ATRUNA

Informācija un padomi, kas publicēti šajā bukletā nav paredzēti ārsta konsultāciju aizvietošanai. Šīs rekomendācijas ir jāskata saistībā ar padomiem, ko Jums sniedz Jūsu ārstējošais ārsts, ar kuru Jums jākonsultējas visos Jūsu veselību skarošos jautājumos, it īpaši par simptomiem, kuri, iespējams, prasa diagnostiku vai medicīnisku uzmanību. Jebkura Jūsu darbība, ko Jūs veicat balstoties uz šajā bukletā izlasīto informāciju, ir Jūsu personīgā atbildība.



Saturs:

Ievads

Vispusīga aprūpe: aprūpe diagnozes uzstādīšanas laikā, turpmākā periodā un stacionēšanas reizēs

Neiroloģiskā aprūpe: Krampju kontrole un aprūpe garīgās attīstības traucējumu gadījumā

Elpošanas aprūpe

Gastrointestinālā aprūpe: uzturs, barošana un mutes dobuma aprūpe

Kardioloģiskā aprūpe: rūpes par sirdi

Ortopēdija un rehabilitācija: skoliozes un kontraktūru aprūpe

Paliatīvā aprūpe: Individuālā un ģimenes emocionālā labklājība

Pielikums A – Apakštipu apraksti

Pielikums B – Specializēto aprūpi nodrošinošo speciālistu apraksti

Pielikums C – Terminoloģijas vārdnīca (tekstā pasvītrotajiem terminiem)

Pielikums D – Diagnostikās iespējas

IEVADS

Kas ir iedzimtā muskuļu distrofija?

Skaidrojumu šajā bukletā lietotajiem pasvītrotajiem terminiem varat atrast vārdnīcā (pielikums C).

Iespējams, Jums vai Jūsu bērnam tikko ir uzstādīta iedzimtās muskuļu distrofijas (IMD) diagnoze. Informācijas apjoms, kas Jums šobrīd tiek sniegts, iespējams liek Jums apjukt. Ir ļoti būtiski, lai cilvēki, kurus skar IMD, un viņu ģimenes izprastu medicīniskos jautājumus, kas saistīti ar šo diagnozi. Tādējādi viņi būtu sagatavoti iespējamiem simptomiem vai sarežģījumiem un spētu piedalīties savā vai savu bērnu veselības aprūpē un tās nodrošināšanā.

Šī bukleta mērķis ir palīdzēt Jums saprast daudzos dažādos simptomus, ar kuriem var izpausties IMD, un dažādos medicīniskās aprūpes veidus, kas laika gaitā var kļūt nepieciešami. Saprotot šo informāciju Jūs būsit labāk sagatavoti vajadzībām, ko rada IMD diagnoze un kļūsit par efektīvāku pacienta interešu aizstāvi.

Iedzimtās muskuļu distrofijas ir slimību grupa, kurā lielākoties iekļautas pārmantotas retas slimības, kuru simptomi sākas pirmo 2 dzīves gadu laikā. Agrīnie simptomi var būt vājums (hipotonija), kontraktūras un elpošanas un ēdināšanas traucējumi. IMD ir daļa no muskuļu distrofiju spektra. Tas nozīmē, ka viens un tas pats gēns var izraisīt gan IMD, gan arī plecu-iegurņa joslas muskuļu distrofiju vai vēlīna sākuma muskuļu distrofiju. Cilvēkiem ar vienādu IMD apakštipu var būt dažādas slimības izpausmes; tās var būt izteiktākas vai mazāk izteiktas kā citiem šī paša apakštipa slimniekiem, vai simptomi var izpausties agrīnāk vai vēlīnāk kā citiem. Šajā IMD diagnožu grupā daļai slimnieku ir tāds slimības apakštips, kuru izraisošā ģenētiskā mutācija vēl nav atklāta. Daudzi pētnieki visā pasaulē cenšas identificēt visas IMD izraisošās ģenētiskās mutācijas, un katru gadu tiek izdarīti jauni atklājumi.

(need)

Kā lietot šo bukletu

Pirmkārt šis buklets sniedz pārskatu par būtiskām slimnieku aprūpes sastāvdaļām. Tālāk tas apraksta specifiskas organisma sistēmas, kuras skar IMD, piemēram, sirdi vai plaušas, kā arī citas problēmas, ar kurām saskaras cilvēki ar šo diagnozi. Dažām no IMD raksturīgās specifiskas problēmas, kuras ne vienmēr skar cilvēkus ar citu IMD tipu. Arī šīs atšķirības ir apskatītas šajā informatīvajā bukletā.

Speciālās aprūpes nozares, kurām ir būtiska loma IMD pacientu ārstēšanā un kuras ir aprakstītas šajā dokumentā, ir neiroloģija un neiromuskulārās problēmas, pulmonoloģija (elpošanas sistēmas aprūpe), gastroenteroloģija/diēta/mutes dobuma aprūpe, kardioloģija, ortopēdija un rehabilitācija, garīgā veselība un paliatīvā aprūpe. Kaut arī šīs medicīnas nozares šķiet atšķirīgas, labākais veids kā nodrošināt Jūsu bērna veselības aprūpes vajadzības ir multidisciplināra komanda, kurā ietilpst ārsti- speciālisti, aprūpes profesionāļi (fizioterapeiti) un ģimene, kas piedalās diskusijās un lēmumu pieņemšanā.

Kaut arī multidisciplināra aprūpe ir labākais variants, var izrādīties, ka Jumsir grūti koordinēt Jūsu bērna aprūpi, neesot saskarē ar IMD ekspertiem un ārstiem- speciālistiem. Konsultācija nacionālā bērnu neiromuskulāro slimību ekselences centrā var būt pirmais solis, lai iegūtu koordinētu slimnieka aprūpi.

espējams, Jūs vēlēsities šo bukletu izlasīt visu vienā reizē, lai saprastu jautājumus, kas saistīti ar IMD diagnozi. Citi vēlēties iepazīties tikai ar tām problēmām, kas ir aktuālas viņu bērnam. Izvēle, kā labāk iepazīt IMD, katrai skartajai ģimenei ir individuāla. Šis buklets būs Jums vērtīgs sabiedrotais, lai kā Jūs vēlētos to izmantot.

Mēs saprotam, ka šo dokumentu var lasīt arī pats IMD patients, tomēr, lai tas būtu vieglāk lasāms, mēs šajā bukletā par slimnieku runāsim kā par „Jūsu bērnu”.

IMD-LGMD apakštipi

(saīsinājumi, kas rakstīti izmantojot trekno un slīpo šriftu, tādi lietoti visā bukletā)

Kolagēna 6 saistītā miopātija (pazīstama kā COL6-RM)

- Ulriha iedzimtā muskuļu distrofija (UIMD)
- Viduvējais fenotips
- Betlema miopātija (vēlīnāks sākums)

Laminīna $\alpha 2$ saistītā distrofija (pazīstama arī kā LAMA2-RD, iekļauj arī LAMA2-CMD, MDC1A, merozīna nepietiekamības IMD)

Spēja staigāt atkarībā no laminīna $\alpha 2$ krāsojuma muskuļu vai ādas biopsijā

- pilnīgs trūkums – parasti nespēj staigāt* (agrīns sākums)
- daļējs trūkums – parasti spēj staigāt* (vēlīnāks sākums)

*ņemiet vērā, ka iespējami izņēmumi – LAMA2-CMD nozīmē agrīna sākuma slimību, pacients nestaigā, bet LAMA2-RD apzīmē bērnus un pieaugušos, kuru slimības sākums ir vēlīnāks un kuri ir saglabājuši spēju staigāt.

Alfa-distroglīkāna saistītā distrofija (zināma arī kā α DG-RD, distroglīkanopātija, α distroglīkanopātija)

- Volkera-Varburga sindroms
- Muskuļu-acu-smadzeņu / Fukujama slimībai līdzīgā distrofija
- IMD ar smadzenīšu anomālijām; tās var būt cerebellāras cistas, smadzenīšu hipoplāzija vai displāzija
- IMD ar garīgu atpalcību un normālu smadzeņu struktūru radioloģiskajos izmeklējumos; šajā kategorijā ietilpst pacienti ar izolētu mikrocefāliju vai MRI redzamām nelielām baltās vielas izmaiņām
- IMD bez garīgas atpalcības; nav garīgās attīstības aiztures pazīmju
- Plecu-iegurņa joslas muskuļu distrofija (LGMD) ar garīgu atpalcību (vēlīnāka sākuma muskuļu vājums) un normālu smadzeņu struktūru radioloģiskajos izmeklējumos
- LGMD bez garīgas atpalcības (vēlīnāka sākuma muskuļu vājums)

SEPN1 saistītā miopātija (zināma arī kā SEPN1-RM, stīvā mugurkaula muskuļu distrofija, RSMD1)

- Var tikt diagnosticēta arī kā multi-miniseržu slimība, desmīna saistītā miopātija ar Mallorī ķermenīšu ieslēgumiem un iedzimtu šķiedru tipu disproporciju (tās ir muskuļu biopsijā redzamo morfoloģiju aprakstošas diagnozes, kas tieši nekorelē ar vienu ģenētisko diagnozi)

(Need)

Tabelle 1

RYR1 saistītā miopātija (zināma arī kā RYR1-RM, iekļauj arī RYR1-IMD)

- RYR1 saistītā miopātija (RYR1-RM) pārklājas ar centrālo seržu slimību un centronukleāro miopātiju
- Tiek uzskatīta par IMD, ja muskuļu biopsijā redzama distrofija bez tipiskām centrālajām šūnu serdēm

LMNA saistītā distrofija (zināma arī kā LMNA-RD, iekļauj arī L-IMD, LMNA-IMD)

- Krītošās galvas sindroms, krītošā pēda, pacienti nestaigā
- Ja pacients staigā, slimība var tikt nosaukta par Emerija-Dreifusa muskuļu distrofiju.

Tas norāda, ka L-IMD ir daļa no LMNA saistītajām distrofijām, kurām pieder krītošās galvas sindroma L-IMD, L-IMD ar spēju staigāt un Emerija-Dreifusa muskuļu distrofija

Neprecizēta IMD

- Cilvēkiem ar IMD var būt klīniski uzstādīta IMD diagnoze, kas nav ģenētiski apstiprināta. Kaut arī klīniskā aina un/vai muskuļu biopsijas atradne atbilst IMD, ģenētiskie izmeklējumi var nedot konkrētu diagnozi, jo ne visi IMD izraisošie gēni ir atklāti. Ģenētisko izmeklēšanu ieteicams vadīt speciālistam, kas ir IMD eksperts.

NEED

Dažu zināmo mutāciju rezultātā muskuļu šķiedras sabrūk ātrāk nekā tās spēj atjaunoties vai izaugt no jauna, tādēļ rodas muskuļu vājums. Bērnam ar IMD var būt arī dažādas neiroloģiska vai fiziska rakstura problēmas, ko izraisa IMD. Daži bērni staigā paši vai ar atbalsta ierīču palīdzību; citi bērni iemācās staigāt, bet vēlāk kļūst vājāki un vairs nespēj paiet; vēl citi var nekad nesākt staigāt. Bērniem, kuri iemācās staigāt, vai slimniekiem, kuriem pirmie slimības

simptomi parādās bērnības beigās vai pieaugušā vecumā, var tikt uzstādīta plecu-iegurņa joslas muskuļu distrofijas (Limb Girdle Muscular Dystrophy - LGMD) diagnoze. Visu IMD apakštipu izpausmes kopā veido vienotu spektru, kura vienā galā ir IMD (agrīns sākums, izteikts vājums), bet otrā galā LGMD (vēlīnāks sākums, vieglāka izpausme).

1. izcēlumā uzskaitīti zināmie IMD apakštipi. Pilnu aprakstu skat. pielikumā A.

Ir svarīgi atcerēties, ka ne visiem cilvēkiem ar IMD būs visi šeit aprakstītie simptomi un ne visiem būs nepieciešamas visas šeit aprakstītās ārstēšanas metodes. Kaut arī līdzības pastāv, katra IMD slimnieka slimības gaita ir individuāla, ar atšķirīgām vajadzībām konkrētajā laika posmā. Tas nozīmē, ka katra slimnieka aprūpei ir jābūt individuālai un var būt grūti satikt tādu pacientu, kura IMD ir tieši tāda pati kā Jūsu bērnam.



Vispusīga aprūpe:

aprūpe diagnozes uzstādīšanas laikā, turpmākā periodā un stacionēšanas reizēs

Visā slimības norises laikā ļoti svarīgi ir nodrošināt labi saskaņotu multidisciplināru aprūpi, veidot stipras aprūpētāja-pacienta attiecības un individuālus aprūpes plānus.

Šī nodaļa ir sadalīta trijās svarīgās tēmās, kas skar pacienta aprūpi diagnozes uzstādīšanas laikā, ambulatoros pacienta apmeklējumos un akūtas hospitalizācijas gadījumos (nonākot slimnīcā akūtas slimības vai traumas dēļ).

Aprūpe diagnozes uzstādīšanas laikā

Kad bērnam tiek uzstādīta IMD diagnoze, jāuzsāk zemāk aprakstītā atbilstošā aprūpe, kā arī jānodrošina

turpmākais vecāku atbalsts un izglītošana. **Vislabākajā gadījumā šo aprūpi vada neirologs vai neimomuskulāro slimību speciālists, kurš pazīst IMD un kurš strādā vienoti ar pacienta ģimeni.** Klīniskā speciālista uzdevums ir palīdzēt Jūsu ģimenei sagatavoties iespējamām veselības problēmām pirms tās rodas un pēc iespējas ilgāk uzturēt Jūsu bērnu veselu un spējīgu darboties. Lai to veiktu, jāņem vērā gan medicīniski, gan psihosociāli aspekti. Efektīvas ārstēšanas plānā jābūt kā **multisistēmiskai tā arī multidisciplinārai** uzraudzībai.

2. izcēlums.

Piecas galvenās tēmas, ko apspriest sākotnējā konsultācijā

Jāpievērš uzmanība pieciem galvenajiem jautājumiem:

- **Diagnoze.** Ārstam jāizskaidro Jums, kas ir zināms par slimības cēloņiem un kā tā var ietekmēt citas organisma funkcijas, piemēram, kustības, elpošanas un sirds funkcijas, kā arī kognitīvās funkcijas (intelektuālās spējas).
- **Prognoze.** Dažādiem IMD tipiem iespējamas lielas atšķirības slimības gaitas smagumā un sagaidāmajā dzīves ilgumā. Lielākajā daļā IMD prognoze ir uzlabojusies pateicoties pēdējiem uzlabojumiem medicīniskajās tehnoloģijās.
- **Atkārtotās risks un ietekme uz turpmāko ģimenes plānošanu.** Pat ja šis nav būtiskākais jautājums diagnozes uzstādīšanas laikā, ārstam būtu jāizskaidro Jums risks dzemdēt vēl vienu bērnu ar šo pašu patoloģiju. Ja ir zināma precīza ģenētiskā diagnoze, parasti atkārtotās risku var viegli aprēķināt. Bet pat ja diagnoze nav zināma precīzi, atkārtotās risku var noteikt aptuveni.
- **Ārstēšanas plāns.** Ir nepieciešama multidisciplināra pieeja, kurā ietilpst bērnu neirologs, pulmonologs, kardiologs, oftalmologs, fizioterapeits, ortopēds un citi speciālisti (skat. pielikumu B). Ideālā gadījumā arī paliatīvās aprūpes speciālists jāpiesaista jau agrīni, lai uzlabotu slimnieka dzīves kvalitāti. **Neatkarīgi no tā vai tiks iegūta precīza ģenētiska diagnoze, ārstēšanas plāns visumā paliks nemainīgs.**
- **Ģimenes atbalsts un sociālā palīdzība.** Jums jāsaņem informācija par Jums pieejamo valsts un pašvaldības atbalstu, ģimeņu atbalsta grupām (kontakti internetā un dzīvē) un atbilstošajiem izzināšanas avotiem. Kontaktus ar citām ģimenēm, kurās ir bērni ar līdzīgām slimībām, ģimenes bieži novērtē kā ļoti noderīgus. Ja šāda informācija Jums netiek sniegta, Jumstā ir jājautā, vai Jūs varat to atrast internetā curecmd.org.

Sākotnējai tikšanās reizei ar Jūsu bērna ārstēšanu vadošo ārstu jānotiek tiklīdz ir uzstādīta IMD diagnoze, pat ja specifiskais IMD ģenētiskais tips vēl nav zināms. Šajā reizē ārstam ir jāizskaidro Jumsun Jūsu ģimenei IMD diagnoze tādā veidā, lai Jūs to spētu saprast, pat ja Jumsnav medicīnisku priekšzināšanu. Iesakām Jums pierakstīt neskaidros jautājumus un tikšanās laikā veikt pierakstus, jo bieži ir grūti paturēt prātā visu, par ko bija runāts šajā pirmajā diskusijā. Ja Jums tas šķiet vēlami, šajā konsultācijā var piedalīties arī citi ģimenes locekļi un draugi, kas Jūs var atbalstīt. No šī brīža droši vien būs nepieciešamas **regulāras ārsta konsultācijas** un tās arī ir jāieplāno. 2. izcēlumā ir dots to tēmu apskats, kuras būtu vēlams apspriest šajā pirmajā konsultācijā.

Ambulatorie ārsta apmeklējumi

Jūsu bērnam regulāri – iespējams reizi 4-6 mēnešos – ir jāapmeklē ārsts bērnu neiroloģijas/ neiromuskulārajā klīnikā, kuras speciālistiem ir pieredze darbā ar IMD. Ieteicams, lai šajā tikšanās reizē piedalītos multidisciplināra komanda, kurā ietilpst dažādu nozaru speciālisti (skat. pielikumu B). Zīdaiņiem ar IMD, kuriem vēl nav 12 mēneši, vai vecākiem bērniem ar smagām problēmām vai veselības stāvokļa pasliktināšanos (piemēram, krampji, kas nemazinās lietojot medikamentus, smaga hipotonija, elpošanas problēmas, uztura problēmas) ārsts būtu jāapmeklē reizi 3-4 mēnešos.

Šajos apmeklējumos būtu ieteicams, lai Jūsu bērnam tiktu pārbaudīti sekojoši rādītāji: asinsspiediens, pulss, elpošana, svars un KMI (ķermeņa masas indekss), augums un – zīdaiņiem un bērniem līdz 3 gadu vecumam – galvas apkārtmērs. Ja Jūsu bērns nespēj nostāvēt vai viņam ir skolioze, augumu var novērtēt aptuveni, izmērot elkoņkaula garumu (ulnāro garumu). Jūsu bērnam var būt svarīgi arī citi rādītāji, piemēram, locītavu leņķu mērījumi (goniometrija), muskuļu spēka mērījumi (miometrija), elektrokardiogramma (EKG), plaušu funkcionālie rādītāji (piemēram, forsētā vitalā kapacitāte jeb FVC) un asins skābekļa

piesātinājums(pulsa oksimetrija).

Citas būtiskas lietas, kuras var tikt novērtētas šo vizīšu laikā var būt:

- **Attīstība.** Bērniem, kuriem ir attīstības aiztures vai mācīšanās grūtību risks, agrīni jāsaņem palīdzība, tai skaitā fizikālā terapija, darba terapija un runas terapija. Attīstības aizture var nozīmēt motoro aizturi (skar fiziskās kustības, piemēram, sēdēšana, staigāšana, pudelītes noturēšana) vai garīgās attīstības aizturi (valodas/ runas vai mācīšanās grūtības).
- **Plaušas.** Smagu elpceļu infekciju profilakse (piemēram, vakcinēšana vai agrīna antibakteriālās terapijas uzsākšana) ir ļoti svarīga. Vājš klepus, elpas trūkums, miega traucējumi, galvassāpes no rītiem, grūtības pieņemt svarā un atkārtotas infekcijas ir īpašas brīdinošas pazīmes, kuras jāpārrunā ar bērnu pulmonoloģijas ekspertu (skat. elpošanas sistēmas aprūpes nodaļu).
- **Sirds.** Ja Jūsu bērnam ir IMD tips, par kuru ir zināms, ka tas skar sirdi (piemēram, LMNA-RD, aDG-RD, LAMA2-RD), vai arī precīzs IMD tips nav zināms, vismaz vienu reizi ir jāveic sirds izmeklējumi, kuros ietilpst EKG un sirds ultrasonogrāfija (ehokardiogrāfija). LMNA-RD gadījumā ir nepieciešama monitorēšana ar Holtera un/ vai notikumu monitoru. Sirds izvērtēšana ir jāveic jebkuras tādas IMD diagnozes gadījumā, kuras simptomi norāda uz sirds ritma traucējumiem (aritmiju) vai sirds palielināšanos (kardiomiopātiju). Atkarībā no IMD tipa, sirds izmeklējumi var būt veicami biežāk (skat. Kardioloģiskās aprūpes nodaļu).
- **Acis.** Ja Jūsu bērnam ir neprecizēta IMD vai IMD apakštips ar zināmu ietekmi uz acīm (piemēram, αDG), ir svarīgi agrīni iesaistīt okulistu, lai tas palīdzētu precizēt diagnozi un pievērstu uzmanību citu redzes problēmu, piemēram, kataraktas, tuvredzības, tīklenes atslāņošanās vai glaukomas atklāšanai.

- **Uzturs un augšana.** Nevajadzētu no bērniem ar IMD sagaidīt, ka to augšana atbilst standarta augšanas līknēm. Tomēr, ja Jūsu bērns **neņemas svarā, zaudē svaru, vai pieņemas svarā pārāk strauji, vai viņam ir rīšanas grūtības, kuņģa atvilkšana, zarnu dismotilitāte, aizcietējumi vai mutes dobuma deformācija**, viņam jāgriežas pie dietologa, gastroenterologa vai rīšanas speciālista (skat. gastroenteroloģiskās aprūpes nodaļu). Ir svarīgi sekot līdzi kalcija un D vitamīna uzņemšanai, lai nodrošinātu maksimālu kaulu blīvumu.
- **Skeleta sistēma.** Ja Jūsu bērnam attīstās **kontraktūras** vai **skolioze**, agrīni vajadzētu vērsties pie bērnu ortopēda vai vertebrologa (skat. Ortopēdijas un rehabilitācijas nodaļu).
- **Ķermeņa kustības.** Jūsu bērna fizikālās terapijas mērķis ir **funkcijas un kustīguma uzturēšana**. Tā ietver locītavu kontraktūru un mugurkaula deformāciju profilaksi un ārstēšanu, kā arī vingrinājumu veikšanu elpošanas funkciju uzlabošanai. Ir arī svarīgi, lai Jūsu bērnam būtu nodrošināts **pareiza tipa krēsls un ratiņkrēsls**, kā arī adaptīvie instrumenti (priekšmeti, kas atvieglo ikdienas aktivitātes) funkcionālām darbībām.
- **Emocijas un uzvedība.** Ja Jūs esat norūpējušies par Jūsu bērna garastāvokli, uzvedību vai citiem psihiatriskiem jautājumiem, Jums jāgriežas pie psiholoģijas / psihiatrijas speciālistiem (skat. Paliatīvās aprūpes nodaļu).
- **Psihosociālā joma.** Sociālā palīdzība var palīdzēt Jums un Jūsu ģimenes locekļiem dažādos praktiskos aspektos, kurus apgrūtina IMD (**piemēram, veselības apdrošināšanas maksa, pakalpojumu pieejamība, skolas pieejamība**). Lai palīdzētu Jums un Jūsu ģimenei tikt galā ar daudzajiem iespējamajiem emocionālajiem pārbaudījumiem, ārstniecības institūcijai, kas nodrošina Jūsu bērna medicīnisko aprūpi, būtu jānodrošina Jums sociālā dienesta atbalsts.



Slimnīcas aprūpei

Jūsu bērnam var būt nepieciešamas neplānotas hospitalizācijas (skat. 1. tabulu). Jūsu bērna neiromuskulārais speciālists vai neirologs var

būt galvenais medicīniskās aprūpes koordinators jebkuras akūtas vai smagas slimības laikā, kaut arī šo lomu var veikt arī Jūsu bērna pulmonologs.

1. TABULA.

IMD simptomi, kuru dēļ var būt nepieciešama akūta hospitalizācija, un ar tiem saistītie IMD apakštipi

Simptomi, kuru gadījumā nepieciešama hospitalizācija	Apakštipi, kuriem iespējamas izpausmes zīdaiņa vecumā (agrīni)	Apakštipi, kas izpaužas bērnībā vai pusaudžu gados
Elpošanas traucējumi, kuru gadījumā nepieciešama elpošanas palīgierīču vai tehnikas lietošana	<ul style="list-style-type: none"> • <i>αDG-RD</i> • <i>LAMA2-RD</i> 	<ul style="list-style-type: none"> • <i>COL6-RM</i> • <i>SEPNI-RM</i>
Sirds mazspēja vai <u>aritmijas</u> , kurām nepieciešami medikamenti		<ul style="list-style-type: none"> • <i>αDG-RD (Fukutin, FKRP, POMT1*</i> • <i>LAMA2-RD</i> • <i>LMNA-RD</i>
Barošanas traucējumi, kad nepieciešama <u>gastrostoma</u>	<ul style="list-style-type: none"> • <i>LAMA2-KDM**</i> • <i>RYR1-RM</i> • <i>αDG-RD</i> 	<ul style="list-style-type: none"> • <i>COL6-RM</i>
<u>Krampji</u> , kam nepieciešama medikamentozā terapija	<ul style="list-style-type: none"> • <i>αDG-RD (arī Fukuyama, WWS, MEB)</i> 	<ul style="list-style-type: none"> • <i>LAMA2-RD</i>
<u>Laundabīgā hipertermija</u>	<ul style="list-style-type: none"> • <i>SEPNI-RM</i> • <i>RYR1-RM</i> 	<ul style="list-style-type: none"> • <i>SEPNI-RM</i> • <i>RYR1-RM</i>

Saīsinājumi: *αDG-RD*, alfa-distroglikanopātija; *FKRP*, fukutīna saistītā proteīna IMD; *LAMA2-RD*, merozīna nepietiekamības IMD; *MEB*, muskuļu-acu-smadzeņu slimība; *POMT1*, proteīna O-mannoziltransferāze 1; *SEPNI-RM*, stīvā mugurkaula muskulārā distrofija; *WWS*, Volkera-Varburga sindroms; *LMNA-RD*, lamīna A/C IMD.

*Fukutīna gēns, *FKRP* un *POMT1* ir gēni, kas var izraisīt *αDG-RD*. Pirmie divi ir ciešāk saistīti ar sirds mazspēju, kaut arī trešais var būt ar to saistīts. Ja slimniekam ir *αDG-RD*, ko izraisījis viens no šiem gēniem, regulāras sirds pārbaudes ir obligātas.

**Par *LAMA2-IMD* sauc *LAMA2-RD* (merozīna nepietiekamību), kas izpaužas kopš dzimšanas un pacients nespēj iemācīties staigāt, kamēr jēdzienā *LAMA2-RD* iekļauj kā vieglāku formu ar saglabātu spēju staigāt, tā arī agrīno formu.

Bieži akūtas hospitalizācijas iemesli ir:

- elpceļu infekcijas vai elpošanas mazspēja
- krampji
- slikta ņemšanās svarā vai izteikts svara zudums.

Ja Jūsu bērnam nepieciešama plānveida hospitalizācija ķirurģiskas procedūras dēļ, vai ja plānota procedūra,

kas veicama anestēzijā, Jūsu bērna ārstam vispirms ir jāizstāsta Jumspar iespējamajiem riskiem un pēc tam jākoordinē medicīniskās aprūpes plānošana un izpilde procedūras laikā un pēc tās.

Neiroloģiskā aprūpe:

Krampju kontrole un aprūpe garīgās attīstības traucējumu gadījumā

Daži no zināmajiem IMD apakštipiem ir saistīti ar vairākiem neiroloģiskiem simptomiem. Biežākie no tiem ir smadzeņu struktūras anomālijas vai funkciju traucējumi un krampji

Smadzeņu attīstības anomālijas

Ar smadzeņu struktūras anomālijām visbiežāk ir saistītas divas IMD grupas: LAMA2-RD un α DG-RD. Lai novērtētu smadzeņu struktūras izmaiņas (malformācijas), veic smadzeņu magnētiskās rezonanses izmeklējumu (MRI).

Bērniem ar α DG-RD, kuriem MRI ir normāla smadzeņu struktūra, var nebūt, bet var arī būt mācīšanās un garīgās attīstības traucējumi. Turklāt α DG-RD gadījumā MRI rezultāti var būt ļoti dažādi – no normālas smadzeņu



struktūras līdz izteiktām (ļoti smagām) struktūras anomālijām.

Visbiežākās smadzeņu malformācijas LAMA2-RD gadījumā ir baltās vielas anomālijas, kas nav saistītas ar garīgās attīstības traucējumiem. Baltās vielas izmaiņas parasti laika gaitā nemainās, tāpēc nav nepieciešama atkārtota smadzeņu izmeklēšana.

Ar IMD saistītie smadzeņu funkciju traucējumi var radīt dažādas problēmas, tai skaitā garīgās attīstības aizturi, uzvedības, runas un mācīšanās traucējumus, emocionālus traucējumus, motorās (kustību) attīstības aizturi, krampjus un redzes traucējumus.

Ja rodas aizdomas, ka Jūsu bērnam ir smadzeņu funkciju traucējumi (piemēram, garīgās attīstības aizture), viņam/ viņai jāveic psihometriskā novērtēšana un viņu jāiesaista agrīnās intervences un palīgskolas/ specializētas skolas vai saskarsmes programmās. Bērnam ar runas attīstības aizturi saskarsmes prasmes jāšak mācīt agrīni, izmantojot zīmju valodu, bildīšu vai simbolu kartiņas (ZASS – zīmējumu apmaiņas saskarsmes sistēma), balsi atskaņojošas ierīces (DynaVox, TapToTalk*) un pastāvīgu runas terapiju, lai praktizētu vārdu veidošanu.

Krampji

IMD ir bieži saistīta ar krampjiem, it īpaši bērniem, kuru slimības klīniskajā ainā iesaistītas arī smadzenes. Krampju veidi var būt gan absansa tipa lēkmes, atipiskas absansa lēkmes, gan ģeneralizētas krampju lēkmes. Krampji var sākties jebkurā vecumā sākot no jaundzimušā līdz pusaudža datiem. Cilvēkiem, kuriem ir paaugstināts krampju rašanās risks, tos var izsaukt, piemēram, drudzis vai cita saslimšana. Krampji var sākties arī bez redzama ierosinātāja. Ja par kādu no darbībām vai uzvedību, kuru Jūs novērojat savam bērnam, Jums rodas aizdomas, ka tā ir krampju izpausme, lūdzu, pastāstiet to sava bērna ārstējošajam ārstam.

Lai noteiktu, vai Jūsu bērnam ir krampji, Jūsu bērna neirologs var ieteikt detalizētu izmeklēšanu. Novērtējumā jāietilpst rūpīgam to notikumu aprakstam, kuri ir radījuši aizdomas par krampju aktivitāti vai zināmu krampju epizožu aprakstam, bērna visaptverošai neiroloģiskai novērtēšanai un vismaz vienam elektroencefalogrammas izmeklējumam (EEG). Atkarībā no sākotnējās EEG rezultātiem, var būt nepieciešamas atkārtots vai ilgstošāks EEG pieraksts. Var tikt nozīmēta viens vai atkārtoti smadzeņu MR izmeklējumi. Epilepsijas definīcija ir divas vai vairākas neprovocētu krampju lēkmes (lēkmes, ko nav izsaucis drudzis vai infekcija). Ja Jūsu bērnam ir uzstādīta epilepsijas diagnoze, droši vien neirologs ieteiks lietot antikonvulsantus – medikamentus, kas samazina krampju lēkmju biežumu un smagumu.

Bērniem ar LAMA2-RD krampjus bieži vien veiksmīgi iespējams ārstēt ar specifisku antikonvulsantu – valproiskābi, bet veiksmīgi iespējams lietot arī citus ārstniecības līdzekļus. Dažreiz krampjus kontrolēt ir grūti. Piemēram, bērniem ar α DG-RD krampju lēkmju kontrole var būt apgrūtināta iespējamo smadzeņu strukturālo anomāliju dēļ. Eksistē daudz dažādi antikonvulsanti, tāpēc, ja Jūsu bērnam nepalīdz pirmais izrakstītais medikaments, Jūsu neirologs var ieteikt Jumskrampju kontrolei lietot citu vai vairākus antikonvulsantus.

Elpošanas aprūpe

Need

Plaušu un elpošanas kustību galvenais uzdevums ir nogādāt skābekli (O₂) asinīs, kas cirkulē ķermenī, un izvadīt no ķermeņa oglekļa dioksīdu (CO₂). Šis O₂ un CO₂ apmaiņas process, ko sauc arī par gāzu apmaiņu, notiek visos cilvēkos un ir neaizvietoājams Jūsu bērna veselības nodrošināšanā.

Elpošanas atbalsta nepieciešamība bērniem ar IMD ir ļoti atšķirīga gan starp dažādiem IMD apakštipiem, gan arī viena apakštipa ietvaros. Bērniem ar jebkura veida IMD ir paaugstināts elpošanas problēmu rašanās risks viņu vājās muskulatūras dēļ. Vecums, kurā var parādīties elpošanas grūtības, tāpat arī elpošanas problēmu smagums, katram indivīdam ir atšķirīgs. Parasti elpošanas grūtības tiek pamanītas starp 8 un 15 gadu vecumu. Jaunākiem bērniem ar IMD un elpošanas grūtībām simptomi var nebūt tipiski. Tāpēc ir svarīgi, lai vecāki un bērna aprūpētāji būtu informēti par elpošanas traucējumu agrīnām pazīmēm. Ieteicams, lai bērna **elpošanas stāvokli novērtētu pulmonologs** tikko ir uzstādīta IMD diagnoze, **lai iegūtu funkcionālos rādītājus turpmākai atskaitei**. Pulmonologs Jums pastāstīs par agrīnām elpošanas problēmu pazīmēm maziem bērniem. Jūsu bērna ārstniecības koordinators un pulmonologs kopā ar Jums strādās, lai nodrošinātu Jūsu bērna efektīvu elpošanu.

Pazīmes un simptomi

Lai laika gaitā uzturētu labu Jūsu bērna elpošanas funkciju, svarīga ir divpakāpju proaktīva pieeja elpošanas aprūpei. Agrīnas pazīmju un simptomu atpazīšanas, kā arī regulāras plānveida elpošanas funkciju pārbaudes, novērtējuma un ārstēšanas nozīme ir nepārvērtējama.

Jūsu bērna elpošanas muskuļu problēmu simptomu agrīnās pazīmes var būt viegla un laika gaitā mainīties. Ja Jums ir bažas par sava bērna elpošanas funkciju,

lūdzu, jautājiet savam pulmonologam. Ja situācija šķiet steidzama, bērna stāvokļa novērtēšanai dodieties uz akūtās uzņemšanas nodaļu. Pievērsiet uzmanību sekojošām pazīmēm:

- vājš kliedziens
- sauss klepus
- atkārtotas elpceļu infekcijas, neregulāra elpošana vai vispārējs aizkaitinājums
- aizrīšanās ēšanas laikā vai ar siekalām
- svara zudums vai lēns svara pieaugums (bieži lieto terminu neuzplauksme)

Ar elpošanas grūtībām, kas rodas naktīs, ir saistīti vēl daži simptomi. Elpošanas traucējumi mēdz sākties naktī, jo šajā laikā visi cilvēki elpo virspusejāk. Šīs pazīmes ir:

- pārtraukts miegs vai bieža grozīšanās miegā
- pamošanās no rīta nogurušam vai sliktā garastāvoklī, pat ja bērns ir gulējis pietiekamu stundu skaitu
- straujāka elpošana vai elpas trūkuma sajūta
- galvassāpes vai slikta dūša no rītiem
- grūtības koncentrēties dienas gaitā
- bailes iet gulēt, slikti sapņi un murgi.

Var veidoties arī nepareizs **muguras izliekums (skolioze)** un krūškurvja deformācijas. Daļēji tā iemesls ir vāja krūškurvja muskulatūra un vāja diafragma. Šīs deformācijas vēl vairāk ierobežo Jūsu bērna elpošanas kapacitāti. Skat. Ortopēdijas un rehabilitācijas aprūpes nodaļu.



Jūsu bērna diafragmas muskuļi var būt vāji, bet neradīt nekādus redzamus simptomus. Tas ir raksturīgi vairākiem IMD apakštīpiem; elpošanas traucējumi sākas, kamēr Jūsu bērns vēl spēj staigāt (skat. 2. tabulu), kaut arī lielākajā daļā citu muskuļu distrofijas formu elpošanas grūtības nesākas pirms bērnš zaudē spēju staigāt. Šī fakta dēļ ir jo svarīgāk, ka Jūsu bērnu novērtē pulmonologs vēl pirms kādu traucējumu simptomu parādīšanās.

2. TABULA.

Tipiskais elpošanas grūtību sākšanās laiks zināmiem IMD apakštīpiem

IMD apakštīps	Beginn der typischen Atemprobleme
<i>COL6-RM</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Agrīna sākuma elpošanas traucējumi naktī ar diafragmas vājumu • Elpošanas palīgierīces vajadzīgas vidēji no 11 gadu vecuma
<i>SEPNI-RM</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Elpošanas traucējumi naktī sākas agrīni, var būt pirms zaudē spēju staigāt • Elpošanas palīgierīces vajadzīgas vidēji no 10 gadu vecuma
<i>LAMA2-RD</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Novērojama kustību funkciju un elpošanas funkciju saistīta pasliktināšanās • Elpošanas palīgierīces vajadzīgas vidēji no 11 gadu vecuma
<i>αDG-RD</i> ar garīgās attīstības traucējumiem (VVS, MEB, Fukujama)	<ul style="list-style-type: none"> • Muskuļu vājuma un elpošanas mazspējas strauja <u>progresēšana</u> • Ja ir izteikts muskuļu vājums, elpošanas atbalsts var būt nepieciešams no dzimšanas vai pirmo 10 gadu laikā
<i>αDG-RD</i> bez garīgās attīstības traucējumiem un plecu-iegurņa joslas MD formas	<ul style="list-style-type: none"> • Novērojama kustību funkciju un elpošanas funkciju saistīta pasliktināšanās • Atbalsts elpošanai nepieciešams, kad pacients zaudē spēju staigāt

Saīsinājumi: IMD, Iedzimta muskuļu distrofija, FKRP, fukutīna saistītais proteīns, LAMA2, laminīns A2, PIMD, plecu iegurņa joslas muskuļu distrofija, MAS, muskuļu-acu-smadzeņu slimība; SEPNI, selenoproteīns, VVS, Volkera-Varburga sindroms

Plaušu funkcionālo izmeklējumu veidi

- Spirometriju izmanto, lai pierakstītu elpošanas funkciju; šis izmeklējums jāveic vismaz vienu reizi gadā līdz bērna sasniedz 6 gadu vecumu. Spirometrijas izmeklēšanu var veikt Jūsu bērna regulārajos pulmonologa apmeklējumos, vai nozīmējot atsevišķu dienu izmeklējuma veikšanai. Šo izmeklējumu var veikt arī medmāsa pirms Jūsu bērnu izmeklē ārsts. Šī nav invazīva izmeklēšana, un var ietvert arī Jūsu bērna forsētās vitālās plaušu kapacitātes (FVC) un izelpas maksimumplūsmas noteikšanu. To nosaka, lūdzot bērnu elpot caurulītē vai pielāgotā maskā. Šos izmeklējumus sauc arī par plaušu funkcionālajiem izmeklējumiem vai PFI.
- Nakts oksimetrija (pulsu skābeklis) nesāpīgi nosaka asins skābekļa saturācijas līmeni, izmantojot sensoru, ko pievieno roku vai kāju lielajam pirkstam. Dažreiz sensors izskatās, kā liels uzpirkstenis, ko pirkstiem pielīmē ar leikoplastu.
- Polisomnogrāfija jeb miega izpēte. Tas ir izmeklējums, kam nepieciešams, lai izmeklējamā persona nakšņo īpaši pielāgotā miega laboratorijā. Parasti šo izmeklējumu vienu reizi gadā iesaka veikt Jūsu bērna pulmonologs. Šis izmeklējums palīdz novērot elpošanu nakts laikā, un atklāt miega apnoe (elpas aizturi), un noteikt cik tā ir smaga. Miega izpēte var tikt arī izmantota, lai novērotu divlīmeņu pozitīvā elpceļu spiediena ventilācijas aparāta (BiPAP) lietošanas rezultativitāti un pielāgotu uzstādījumus palīgventilācijas ierīcei.
- Asins gāzu sastāvu nosaka ņemot asinis. Šo procedūru izmanto, lai noteiktu O_2 un CO_2 līmeni asinīs, ja bērnam novēro jaunus vai smagus elpošanas traucējumus.
- Mierīgas izelpas beigu CO_2 (izelpas gaisa CO_2). Šo izmeklējumu parasti veic, izmantojot ierīci, kas nosaka CO_2 līmeni brīdī, kad cilvēks izelpo. Šis mērījums var palīdzēt pulmonologam saprast, cik labi persona, kura izmanto elpošanas palīgierīces (BiPAP vai ventilatoru), elpo un vai nav jāizdara uzlabojumi iekārtu regulācijā. Šo ierīci pulmonologs var izmantot, lai noteiktu CO_2 līmeni pacientiem ar IMD, kuriem parādās pirmās problēmas ar elpošanas funkciju, bet vēl nav nepieciešamas elpošanas palīgierīces.



- Runas un rīšanas funkciju pārbaude ir jāveic ikreiz, kad vien ir kādi simptomi, kas norāda uz aspirācijas risku, piemēram, klepus, aizrīšanās, rīšanas grūtības, slikta ēšana, vai neuzplauksme.

Profilaktiskā Elpošanas sistēmas aprūpe

Pneimokoku (plaušu karsoņa) un ikgadējās gripas vakcīnas rekomendē visiem bērniem un pieaugušajiem ar IMD. Rekomendē arī Synagis, vakcīnu, kas pasargā no inficēšanās ar respiratori sincitālo vīrusu (RSV), bērniem, kas jaunāki par 2 gadiem

Jūsu bērnam palīdzēs kāda no sekojošām metodēm, kas uzlabos viņa vai viņas spējas atbrīvoties no sekrētiem, efektīvi klepot, un saglabāt plaušas un elpceļus tīrus:

- Klepus palīgierīce, izmantojot mehānisku **intermitējoša pozitīva-negatīva spiediena** palīgventilācijas ierīci (“**klepus mašīnu**” vai “**Klepus palīgu**”*) var palīdzēt aizvākt gļotas no apakšējiem elpceļiem.
- Elpceļu pretestības vingrojumu tehnikas, ko iemāca Jūsu bērna pulmonologs, var palīdzēt samazināt risku, ka attīstīsies hronisks kādas plaušu daļas kolapss vai atelektāzes..
- Krūškurvja fizikālā terapija, izmantojot ikdienas intrapulmonālo perkusīvās vibrācijas ventilācijas (IPV) režīmu arī var palīdzēt atbrīvoties no sekrētiem. auch bei der Entfernung von Sekretionen helfen.
- **Bronhu drenāžas krūškurvja kompresijas veste** (perkusijas veste) nodrošina ātru krūškurvja kompresiju sekrētu mobilizācijai

Jūsu bērnam var būt citi **elpošanas sistēmas traucējumi, kas nav saistīti ar IMD**. Astma nav IMD simptoms. Ja tā tiek diagnosticēta Jūsu bērnam, tā jāārstē ar bronhodilatatoriem un, ja nepieciešams, inhalējamiem steroīdiem. Astmas ārstēšana bērnam ar IMD ne ar ko neatšķiras no ārstēšanas, ja bērnam nav IMD.

Jejaukšanās

Smaga skolioze var apgrūtināt plaušu maksimālu izplešanos, līdz ar to neļaujot cilvēkam izdarīt dziļu ieelpu. Jūsu bērnam var būt nepieciešamas **mugurkaula ortozes vai korsete** lai palēninātu skoliozes attīstību un saglabātu uzlabotu ķermeņa stāvokli ikdienas aktivitāšu laikā. Lietojot ortozes, ir svarīgi apzināties, ka tās ietekmē ne tikai skoliozi, bet arī bērna elpošanu. Katra ortoze ir jāpārbauda, lai pārliedzinātos, ka tām nav iespējama negatīva ietekme uz elpošanas funkciju. Jūsu bērna ortopēdam un pulmonologam ir jāstrādā kopā, lai pārliedzinātos, ka ortozes nodrošina pietiekamu atbalstu mugurkaulam un nepasliktina elpošanas funkciju.

Lai palīdzētu efektīvas elpošanas grūtību gadījumā, Jūsu bērna ārsts var rekomendēt lietot atbalsta elpošanas palīgierīces (neinvazīvas vai ventilācijas aparātu), kas kā pierādīts uzlabo gāzu apmaiņu, samazina elpceļu infekciju skaitu, un samazina hospitalizācijas (atrašānās slimnīcā) vajadzību un ilgumu. .

Neinvazīvā ventilācija visbiežāk tiek rekomendēta, kad ir hipoventilācijas (vājas elpošanas spējas) pazīmes, vai jebkuru elpošanas problēmu pazīmes un simptomi. Neinvazīvās ventilācija tehnika tiek nodrošināta ar maskas vai kādas citas viegli noņemamas ierīces palīdzību.

Bi-PAP (divlīmeņu pozitīvā elpceļu spiediena ventilācijas aparāts) ir bieži lietots neinvazīvs ventilators, ko parasti sāk lietot kā nakts palīgierīci. Tas sastāv no nelielas mašīnas, kas pumpē gaisu caur trubiņu, kas pievienota kādam savienojumam vai maskai. Maska pārsedz Jūsu bērna degunu vai muti. Saspiestais gaiss, kas palīdz Jūsu bērna elpošanai, uzlabo CO₂ izdalīšanu izelpas brīdī. Atkarībā no Jūsu bērna vecuma, ādas stāvokļa, sejas formas un spējas paciest šo procedūru ir pieejami dažāda veida savienojumi.



Kad Jūsu bērns sāk izmantot neinvazīvo ventilāciju, ir nepieciešams veikt visas nakts uzraudzību (miega izpēti) vismaz vienu reizi gadā, lai varētu pielāgot ventilatora uzstādījumus un pārbaudītu un pielāgotu masku vai citu savienojuma veidu.

Īpaša uzmanība jāpievērš maziem bērniem, kas saņem ilgtermiņa ventilāciju, domājot par iespējamo sejas attīstības traucējumu (sejas vidusdaļas hipoplāzija) novēršanu. Izmantojot individuāli piemērotas maskas, vai regulāri mainot deguna spilvenus, deguna maskas un pilnas sejas maskas, var novērst šīs komplikācijas veidošanos. Sip ventilācija ar mutes ieliktni tiek rekomendēta cilvēkiem, kam nepieciešams elpošanas atbalsts arī dienas laikā.

Dažreiz ilgtermiņa mehāniskā ventilācija tiek nodrošināta caur ķirurģiski ievietotu caurulīti kaklā, ko sauc par traheostomijas caurulīti. Indikācijas treheostomijai ir hroniskas aspirācijas pneimonijas vai neefektīva elpceļu sekretu attīrīšana, neskatoties uz palīgierīču lietošanu. Daži cilvēki dod priekšroku traheostomijas caurulītei, tā vietā, lai lielāko dienas un nakts daļu izmantotu neinvazīvo ventilāciju.

Akūtas elpceļu infekcijas ārstēšana

Elpceļu infekcijas (parasta saaukstēšanās un plaušu karsonis) ir visbiežākais iemesls, kāpēc pacienti ar IMD nonāk slimnīcā vai nokļūst dzīvību apdraudošā situācijā. Kad ir aizdomas par akūtu elpceļu infekciju, ir svarīgi, ka Jūsu bērns tiek pareizi izmeklēts. Informējiet ārstu par Jūsu bērna IMD veidu un to, kas jums zināms par šīs slimības gaitu.

Elpceļu infekcijas pazīmes var būt vieglas, pat grūti pamanāmas un tās ir:

- bālums
- palielināta miegainība
- samazināta apetīte
- neparastas krūškurvja un vēdera kustības

- ātra sirds darbība un bieža elpošana
- viegls klepus
- aizvien lielāks nespēks un vājums.

Katra no šīm pazīmēm pelna īpašu uzmanību, bet, ja vēl **papildus Jūsu bērna skābekļa saturācija ir mazāka par 94% vai mazāka kā Jūsu bērna parastā skābekļa saturācija**, Jūsu bērns nekavējoties ir jāapskata ģimenes ārstam vai neatliekamās palīdzības specialistam.

Lai novērtētu Jūsu bērna slimības smaguma pakāpi, ārsts veiks bērna **izmeklēšanu un izklausīs Jūsu bērna plaušu skaņas**. Pārējie diagnostiskie testi varētu būt:

- **Klepus efektivitātes pārbaude**
- **Pulsa oksimetrija un iespējama CO₂ noteikšana**, lai novērtētu elpošanas traucējumus
- **Krūškurvja rentgenizmeklējums**, lai varētu atklāt plaušu karsoni un plaušu lauku kolapsu (labākam salīdzinājumam ļoti noderētu iepriekšējie rentgena plaušu izmeklējumi)
- **Krēpu uzsējums**, ja Jūsu bērna klepus ir produktīvs un viņš var atklepot krēpas. Uzsējums dod informāciju par baktēriju veidu, kas izraisa pneimoniju.

Jūsu bērna akūtās respiratorās infekcijas galvenais ārstēšanas mērķis ir nodrošināt stabilu elpošanas funkciju.

Lielākajā daļā elpceļu infekciju gadījumu ir jālieto **antibakteriālā terapija**. Tas nepieciešams, lai ārstētu iespējamu bakteriālu plaušu karsoni IMD pacientiem ar tai sekojošu elpošanas stāvokļa uzraudzīšanu, ja ir diagnosticēts plaušu karsonis. Ja Jūsu bērna skābekļa saturācijas līmenis ir zems, papildus ir jāpiegādā O₂ (dažreiz caur deguna kanīli, citreiz caur masku). Ir svarīgi piezīmēt, ka, ja pastāv CO₂ retences pazīmes, atbilstošāka elpošanas palīdzība būs palīgventilācija nevis tikai O₂ pievade

Ja novēro elpošanas nepietiekamības pazīmes un Jūsu bērns vēl neizmanto **neinvazīvo ventilāciju**, tad tā būtu jāuzsāk. Ja Jūsu bērns jau izmanto elpošanas palīg līdzekļus, lai **stabilizētu Jūsu bērna elpošanas funkcijas** var būt nepieciešama ventilatora uzstādījumu pārbaude, vai jāpalielina stundu skaits, ko bērns izmanto palīgierīci. Smagāku slimību gadījumā, ja neinvazīvā

ventilācija nelīdz, Jūsu bērns nevar atbrīvoties no plaušu sekrētiem, vai Jūsu bērnam zūd spējas aizsargāt viņa vai viņas elpceļus, palielinot aspirācijas risku, var būt nepieciešama intubācija.

Ir jāpastiprina procedūras, kuru mērķis ir mobilizēt Jūsu bērna plaušu sekrētus, ieskaitot klepus mašīnas lietošanu, IPV, krūškurvja intermitējošās spiediena maiņas un manuāli palīdzot atklepoties. Bronhodilatatori un krūškurvja perkusijas arī var tikt izmantotas, pēc Jūsu pulmonologa norādēm. Ventilācija palīdz tikai gāzu apmaiņas procesam, tāpēc elpceļu attīrīšanas metodes ir jāizmanto arī atveseļošanās periodā, un jāturpina lietot pat tādos gadījumos, kad pacients lieto mākslīgo plaušu ventilāciju.

SVARĪGI FAKTI, KO IEGAUMĒT

- Glabājiet rakstisku Jūsu bērna IMD apakštipa aprakstu, ja tas ir zināms, un pēdējo elpošanas testu izmeklējumu kopijas (plaušu funkcionālie testi, forsētā vitālā kapacitāte), ko parādīt ārstiem neatliekamās situācijās.
- Jūsu bērna elpošanas funkcijas ir jāpārbauda pirms katras operācijas.
- Apakšējo elpceļu infekciju ārstēšanai ir jābūt agresīvai ar mērķi noturēt adekvātas oksigenācijas un CO₂ līmeņus. Visbiežāk, lai ārstētu infekcijas, ir jāizmanto antibiotikas. Ja Jūsu bērnam ir krūškurvja muskulatūras vājums, tad papildus palīdzība atklepojoties ir ļoti būtiska.
- Nepietiekamas elpošanas funkcijas simptomi ir: bālums, miegainība, samazināta apetīte vai svara zudums, izmainīts elpošanas ritms, viegls klepus, atkārtotas elpceļu infekcijas / plaušu karsoni, izteikts nespēks, samazināta koncentrēšanās spēja, un rīta galvassāpes. Sākuma simptomi var būt grūti pamanāmi.

Gastrointestinālā aprūpe:

uzturs, barošana un mutes dobuma aprūpe

Bērni ar IMD bieži saskaras ar ēšanas un uztura grūtībām. Citas bieži sastopamas problēmas ir gastroezofageālais atvilkis (GEA), aspirācija, aizcietējumi, runas grūtības, slikta kaulu veselība un problēmas ar mutes un zobu higiēnu. Šo problēmu risināšana ir Jūsu bērna aprūpes uzlabošanas būtiska prioritāte un tajā vislabāk ir iesaistīt **multidisciplināru komandu, ko veido speciālisti ar pieredzi ēdināšanas un rīšanas novērtēšanā**, dietologs vai uztura speciālists un gastroenterologs.

Ēšanas un uztura traucējumu simptomi

Bieža problēma bērniem ar IMD ir grūtības pieņemt svarā jeb slikta svara dinamika. Savukārt citiem IMD pacientiem problēmas var radīt palielināts svars, ko bieži izraisa spējas staigāt zaudēšana.

Citi simptomi, kas saistīti ar Jūsu bērna ēdināšanas traucējumiem var būt:

- biežas plaušu infekcijas
- sāpes krūtīs / vēdera augšdaļā, vemšana
- košļāšanas grūtības, aizrīšanās vai klepus
- slikta mutes muskulatūras koordinācija, pārmērīga siekalošanās
- aizcietējumi vai caureja
- grūtības ēst patstāvīgi, sasniedzot atbilstošu vecumu
- ilgās ēdienreizes; maltīte, kas ilgst vairāk kā 30 minūtes tiek uzskatīta par ilgstošu, tas var norādīt uz ēšanas traucējumiem
- palielināta spriedze ģimenē vai samazināts prieks par ēdienreizēm, ko izjūt bērns vai viņa aprūpētāji.

Novērtēšana

Jūsu bērna **augšanas novērtēšana** jāveic katrā regulārajā ārsta vizītē, izmērot bērna augumu un svaru. Ja Jūsu bērns ir vecāks par 5 gadiem un nespēj nostāvēt, auguma novērtēšanas vietā var izmantot ulnāro garumu.

Bērniem ar IMD augšanas līkne parasti ir zemāka par atbilstošā vecumā sagaidāmo. Par to nav jāuztraucas, ja Jūsu bērna veselība ir laba, nav noguruma pazīmju, atkārtotu infekciju vai sirds un elpošanas problēmu. Ir svarīgi novērtēšanas brīdī iegūt precīzu Jūsu bērna svaru un bieži pārbaudīt svara dinamikas līkni, lai pārliecinātos, ka bērns pastāvīgi pieņemas svarā atbilstoši savai līknei.



Ja Jūsu bērna augšana vai veselība ir nepietiekama, var ieteikt **ēdināšanas novērtēšanu**. Tajā jāiekļauj mutes dobuma un sejas izmeklēšanu, apskati un bērna

ēšanas un rīšanas prasmju pārbaudi un viņa sēdēšanas un pozas novērtēšanu.

Lai diagnosticētu rīšanas grūtības, kuras varētu būt Jūsu bērnam un palielināt aspirācijas risku, var lietot videofluoroskopiju vai endoskopisko izmeklēšanu.

Citi faktori, kas jāņem vērā novērtējot ēšanu un rīšanu, ir kakla vājums, žokļa un kakla kontraktūras, vājas vai augstas aukslējas, slikta mēles lateralizācija, neregulāra zobu rinda, skolioze, vājš vai neefektīvs klepus, elpošanas nogurums, nepietiekama elpošanas funkcija naktīs, slikta apetīte, gastroezofageālais atvilkis (GEA) un dismotilitāte.



Aprūpe

Drošībai un atbilstoši uzturvielu uzņemšanai ir ļoti svarīga loma Jūsu bērna barošanās traucējumu ārstēšanā un aprūpē. Iegūt informāciju un instrukcijas par **veselīgiem ēšanas paradumiem** no ēdināšanas un uztura speciālista jau diagnozes uzstādīšanas laikā ir iespēja proaktīvi profilaktiski darboties, lai izvairītos no pārāk maza vai pārāk liela barojuma radītajām problēmām un uzturētu optimālu kaulu veselību.

Ja Jūsu bērnam ēšana sagādā grūtības, to var uzlabot ar sekojošām darbībām:

- mainot pozu kādā Jūsu bērns atrodas vai sēž ēdienreīzu laikā
- pielāgojot galda piederumus un citas palīgierīces, lai bērns varētu ēst patstāvīgi
- iemācoties un pielietojot drošus rīšanas veidus
- mainot ēdiena faktūru (piemēram, iebiezīnot šķidrumus vai sagriežot ēdienus ļoti mazos gabaliņos)
- padarot ēdienreizes biežākas un izvēloties ēdienus ar lielāku kaloriju daudzumu, ja bērnam ir samazināts svars (dienas laikā var ieturēt vairākas nelielas ēdienreizes un regulāri uzkost ar 2 stundu intervāliem)
- izmantojot fizioterapiju uzlabot žokļu, mēles, galvas un kakla kustības
- griežoties pie dietologa, lai kontrolētu pārtikas un kaloriju uzņemšanu un apspriestu papildus kalorāžas dzērienu lietošanu samazināta svara gadījumā vai kalorāžas samazināšanu aptaukošanās gadījumā.

Ja ņemšanās svarā joprojām ir problemātiska, vai Jums šķiet, ka bērna samazinātais uzturs ietekmē viņa spējas pretoties atkārtotām elpceļu infekcijām,

nepieciešama **gastroenterologa konsultācija**, lai apspriestu zondes barošanas iespējas.

- **Neilgai lietošanai**, piemēram, pirms un pēc operācijas vai akūtas slimības laikā var tikt izmantota nazogastrālā zonde (barošanas caurulīte, kas ievadīta caur degunu).
- **Ilgstošai lietošanai** nepieciešama ķirurģiska gastrostomas vai jejunostomas izveidošana. Ja izteikta gastroezofageālā atvilņa dēļ Jūsu bērnam ir rekomendēta Nissena fundoplikācija, to var izdarīt vienlaicīgi ar stomas ievietošanu.
- Cik bieži un cik daudz uzturvielu Jūsu bērnam ir jāsaņem caur zondi vai stomu, lai nodrošinātu viņa šķidruma un uztura prasības, noteiks gastroenterologs.

Kamēr vien Jūsu bērns var norīt ēdienu neaizrijoties barošanas zondes lietošana nenozīmē, ka viņš vairs nevarēs ēst ar muti. Tieši otrādi – zondes barošana var kļūt par atbalstu nepieciešamā kaloriju daudzuma uzņemšanā, lai ēdienreize visiem ēdājiem sagādātu baudu un samazinātu spriedzi, kas saistīta ar uztura uzņemšanu.

Kuņģa un zarnu trakta motilitāte (kustīgums)

Bērniem ar IMD bieži ir gastroezofageāls atvilnis vai aizcietējumi.

Gastroezofageālā atvilņa (GEA) simptomi var būt sāpes krūtīs vai vēdera augšdaļā, vemšana, aspirācija un atkārtotas elpceļu infekcijas. GEA ārstēšanā izmanto dažādus medikamentus un antacīdus, kā arī diētas un pozas izmaiņas.

Aizcietējumus veicina daudzi faktori un tos var mazināt mainot ēdiena faktūru un šķiedrvielu saturu uzturā, palielinot šķidruma uzņemšanu, mainot pozīcijas un kustības, lietojot vēdera izeju mīkstinājošus līdzekļus, kurus izraksta Jūsu bērna ārsts. Bērniem ar IMD bieži ir grūtības efektīvi atviegloties un viņiem var būt nepieciešams ilgāku laiku pavadīt tualetē kopā ar kādu palīgu.

Runa

Bērniem ar IMD var būt runas grūtības, ko rada sejas muskuļu vājums, žokļu kontraktūras, vāja elpošana, vājas vai augstas aukslējas, grūtības aizvērt lūpas un traucējumi smadzeņu darbībā.

Mutes motorā terapija un vingrinājumi var palīdzēt uzturēt Jūsu bērna žokļu un mutes kustību apjomu. Iespējams izmantot arī citas komunikācijas stratēģijas. Daži bērni labprāt lieto komunikācijas ierīces, ja viņiem ir grūtības izrunāt vārdus vai parunāt pietiekami skaļi, lai citi viņus dzirdētu, vai arī viņiem ir vājdzirdība..

Mutes dobuma veselība un zobu kopšana

Jūsu bērna zobu veselība ietekmēs viņa vispārējo veselību, ēšanu un runāšanu. Dažas no problēmām, kas bieži sastopamas IMD gadījumos, un ar tām saistītās veselības problēmas ir uzskaitītas 3. tabulā.

3. TABULA.

Mutes veselības komplikācijas, kas saistītas ar biežiem IMD simptomiem

Problēma	Komplikācija
<u>Gastroezofageālais atvilkis</u>	Zobu emaljas erozijas un sāpes
Mutes dobuma baktērijās	Pneimonijas attīstība
Elpošana caur muti	Sausa mute un palielināts mutes dobuma infekciju risks
Neregulāra zobu rinda un nepareizs sakodiens	Grūtības iztīrīt zobus, bieži kariozi zobi, košļāšanas grūtības
Neēšana caur muti	Smaganu hiperplāzija

Kontrole un aprūpe

Jūsu bērnam jāgriežas pie bērnu stomatologa līdz 2 gadu vecumam vai diagnozes uzstādīšanas laikā. Šajās vizītēs īpaši jāpievērš uzmanība pareizai Jūsu bērna apsēdināšanai, ja viņam ir grūtības norīt un izklepoties. Ja Jūsu bērns lieto ratiņkrēslu, pārliecinieties, ka zobārsta kabinetā ir pietiekami ērti, lai nodrošinātu tikšanu no ratiņkrēsla uz zobārsta krēslu un atpakaļ vai arī ka zobārsts var piedāvāt Jūsu bērna zobu ārstēšanu viņam sēžot ratiņkrēslā.

Ir ieteicami bieži zobu higiēnista apmeklējumi (vismaz reizi 6 mēnešos) ņemot vērā sekojošo:

- Vecākiem un aprūpētājiem jānodrošina padomi par zobu kopšanu mājās, tai skaitā pareizu zobu tīrīšanu, fluora preparātu un antibakteriālu mutes skalojamo līdzekļu lietošanu un nepieciešamās pozīcijas izmaiņas vai īpaša aprīkojuma lietošanu patstāvības nodrošināšanai.
- Dziļas rievās dzerokļos ir jāpārklāj ar aizsagmateriālu.

- Ap 6 gadu vecumu Jūsu bērnam jānodrošina pie ortodonta, kuram ir pieredze ar mutes dobuma muskuļu vājumu un kurš šo vājumu ņems vērā, plānojot bērna zobu ārstēšanu.
- Pieaugušajiem ar IMD jāturpina regulāri apmeklēt zobārstu / zobu higiēnistu kontrolei un profesionālai zobu notīrīšanai.
- Ja Jūsu bērnam ir vajadzīga procedūra anestēzijā vai sedācijā, pārliecinieties, ka zobārsts zina par IMD diagnozi un vajadzības gadījumā var veikt reanimācijas pasākumus. Zobārstam vajadzētu būt informētam arī par ļaundabīgās hipertermijas profilaksi un šīs dzīvībai potenciāli bīstamās reakcijas ārstēšanu.



Kardioloģiskā aprūpe:

rūpes par sirdi

Kardioloģiskās aprūpes mērķis ir agrīna to sirds problēmu diagnostika un ārstēšana, kas var būt saistītas ar IMD, jebkurā vecumā. Dažu IMD formu gadījumā sirds problēmu attīstīšanās ir sagaidāma bieži un līdz ar to ir nepieciešama regulāra sirds izmeklēšana. Citām formām savukārt nav raksturīga sirds iesaistīšanās un regulāra sirds izmeklēšana nav nepieciešama. Dažreiz sirds funkciju traucējumi rodas dēļ vājuma, kas IMD rezultātā attīstās sirds muskulī. Citus traucējumus izraisa elpošanas mazspēja, kas nav diagnosticēta un atbilstoši ārstēta un pastiprināti noslogo sirdi (skat. elpošanas aprūpes nodaļu). Šajos gadījumos, vai gadījumos, kad

ir aizdomas, ka simptomu iemesls var būt sirds aritmija vai sirds palielināšanās, var būt nepieciešama sirds izmeklēšana un kardiologa konsultācija. Ja IMD tips nav zināms, var būt nepieciešama regulāra sirds izmeklēšana.

Divas no biežāk diagnosticējamajām sirds problēmām ir aritmija (nepareizs sirds ritms) un kardiomiopātija (nepareizi funkcionējošs sirds muskulis un palielināta sirds). Jebkura no šīm problēmām var būt kā galvenais noteiktu IMD tipu sirds funkciju traucējums, bet ne visiem pacientiem ar šo IMD tipu būs sirds problēmas (skat. 4. tabulu).

4. TABULA.

Kardioloģiskie traucējumi dažādos IMD tipos

IMD tips	Kardioloģiskie traucējumi
<i>αDG-RD</i>	Palielināts <u>kardiomiopātijas</u> attīstīšanās risks
<i>LAMA2-RD</i>	Ir aprakstīta neliela sirds palielināšanās, kas neietekmē sirds funkcijas, un <u>aritmijas</u> , kuras nepieciešams ārstēt
<i>LMNA-RD</i>	Palielināts un nopietns <u>aritmiju</u> un <u>kardiomiopātijas</u> risks. Liela nozīme ir agrīnai sirds funkciju novērtēšanai un regulārām atkārtotām pārbaudēm..
<i>COL6-RM</i>	Sirds muskulis parasti nav skarts, bet <u>kardiomiopātiju</u> var izraisīt neārstēti elpošanas traucējumi. Ir ieteicama <u>ehokardioskopijas</u> veikšana uzsākot ventilācijas atbalsta procedūras
<i>SEPN1-RM</i>	Sirds muskulis parasti nav skarts, bet <u>kardiomiopātiju</u> var izraisīt neārstēti elpošanas traucējumi. Ir ieteicama <u>ehokardioskopijas</u> veikšana uzsākot ventilācijas atbalsta procedūras.
<i>RYR1-RM</i>	Sirds muskulis parasti nav skarts, bet <u>kardiomiopātiju</u> var izraisīt neārstēti elpošanas traucējumi. Ir ieteicama <u>ehokardioskopijas</u> veikšana uzsākot ventilācijas atbalsta procedūras.

Saīsinājumi: αDG-RD – alfa distroglikanopātija; IMD – iedzimta muskuļu distrofija; COL6-RM – kolagēna VI saistītā miopātija; LAMA2-RD – laminīna α2 saistītā distrofija, ieskatot MDC1A; RYR1-RM – rianodīna receptora 1 saistītā miopātija; SEPN1-RM – selenoproteīna N1 saistītā miopātija; LMNA-RD – lamīna A/C IMD.

Kardioloģiskie simptomi

Šeit ir uzskaitītas tipiskās ar sirds traucējumiem saistītās sūdzības. Tomēr ir jāņem vērā, ka mazi bērni var nemācēt šīs sūdzības atbilstoši aprakstīt

- nogurums
- elpas trūkums
- ādas un gļotādu bālums
- paātrināta sirdsdarbība (tahikardija)
- sirdsklauves
- samaņas zudums
- galvas reiboņi
- nelabums

Sirds funkciju novērtēšana

Pirmā sirds pārbaude būtu jāveic laikā, kad Jūsu bērnam tiek uzstādīta IMD diagnoze. Šajā novērtēšanā parasti ietilpst elektrokardiogramma (EKG) un ehokardiogrāfija (sirds ultrasonogrāfiskā izmeklēšana). Jūsu bērna kardiologs var nozīmēt arī 72 stundu EKG (Holtera monitorēšana) vai notikumu monitoru (2 nedēļu sirds ritms izmaiņu pierakstu), lai pārbaudītu, vai bērnam nav sirds ritma traucējumu. Atkārtoto izmeklējumu biežumu noteiks Jūsu kardiologs un tas būs atkarīgs no IMD tipa, ja tas ir zināms, un no kardioloģisko sūdzību esamības.

Kā minēts 4. tabulā, bērniem ar L-IMD ir vislielākais kardioloģisko komplikāciju risks un viņiem ir nepieciešama sirds funkciju novērtēšana diagnozes uzstādīšanas brīdī un turpmāk ik 6 mēnešus. Bērniem ar α DG-RD (saistīta ar fukutīnu un FKRP) nepieciešama sirds izmeklēšana diagnozes uzstādīšanas laikā un pēc tam reizi gadā. Bērniem ar α DG-RD (kas saistīta ar citiem gēniem, vai kuru izraisītie gēni nav zināmi) un LAMA2 tipiem ir **palielināts kardioloģisko komplikāciju risks** un viņiem nepieciešama sirds izmeklēšana diagnozes uzstādīšanas laikā, 5 gadu vecumā, 10 gadu vecumā un pēc tam reizi gadā. Ja EKG, ehokardiogrāfijā vai Holtera/notikumu monitorēšanā tiek konstatēta kardioloģiska problēma, atkārtotas izmeklēšanas var būt jāveic biežāk.

Ārstēšana

Ja Jūsu bērnam ir kādas kardiomiopātijas pazīmes, vajadzētu uzsākt ārstēšanu ar AKE inhibitoriem vai beta blokatoriem. Smagas kardiomiopātijas vai sirds mazspējas ārstēšana bērniem ar IMD neatšķiras no šo patoloģiju ārstēšanas citiem bērniem.

Sirdij ir četras kameras: divi priekškambari un divi kambari. Sirds pukst (saraujas, izsviežot asinis no sirds asinsvados, kur tās cirkulē caur citām ķermeņa daļām), kad labais priekškambaris dod pārējai sirds muskulatūrai signālu sarauties. Traucējumus, kas rodas šī signāla nosūtīšanā vai pārvadē, sauc par aritmijām. Cilvēki ar aritmijām var sūdzēties par sajūtu, ka sirds sitas nepareizi.

Aritmijas iedala divos tipos:

- **Supraventrikulāras aritmijas** izraisa bojājums priekškambaros un signāla vadīšanas sistēmā un tās parasti ārstē ar beta blokatoriem.
- **Ventrikulāras aritmijas** rodas kambaros un tās ir bīstamas dzīvībai. Kad rodas šīs aritmijas, sirds nesitas un arī asinis ķermenī necirkulē. Šī tipa aritmiju var novērot cilvēkiem ar **LMNA-RD** un tās dēļ var būt nepieciešama implantējama defibrilatora (sauc arī par AICD – automātisks implantējams kardioverters-defibrilators) ievietošana, jo ventrikulāras aritmijas nepāriet pašas no sevis. Defibrilators ārstē aritmiju, nodrošinot, ka sirds sitas pareizā ritmā, un tādējādi novēršot pēkšņu nāvi sirds apstāšanās dēļ. AICD implantācijas jautājums ir jāapspiež, ja Jūsu bērnam ir progresējoša izteikta sirds paplašināšanās un viņam ir ventrikulāru aritmiju attīstīšanās risks, viņam ir bijušas samaņas zaudēšanas epizodes, vai viņam veikta atdzīvināšana pēc sirds apstāšanās.

SVARĪGI ATCERĒTIES

Pievērsiet uzmanību šādiem iespējamu sirds problēmu simptomiem

- nogurums
- elpas trūkums
- bālums
- neritmiskas vai paātrinātas sirdsdarbības epizodes (sirdsklauves vai tahikardija)
- samaņas zudums
- nelabums
- galvas reiboņi

Regulāra sirds izmeklēšana palīdzēs agrīni diagnosticēt sirds problēmas un laicīgi uzsākt ārstēšanu to IMD tipu gadījumos, kuriem raksturīga sirds muskuļa iesaiste.





Ortopēdija un rehabilitācija:

skoliozes un kontraktūru aprūpe

Cilvēki ar jebkura tipa IMD bieži saskaras ar roku, kāju, locītavu un mugurkaula ortopēdiskām problēmām. Ortopēdiskās aprūpes un rehabilitācijas pieejamībai ir būtiska nozīme visā Jūsu bērna dzīves laikā, lai saglabātu un optimizētu muskulatūras darbību, sekmētu komfortu, drošību un spēju kustēties neatkarīgi, mazinātu sāpes un uzturētu pēc iespējas lielāku dzīves kvalitāti.

Ortopēdiskās problēmas var būt locītavu un kakla **kontraktūras, hipotonija, skolioze, pēdu deformācija un gūžu dislokācija vai subluksācija.**

- Piedzimstot var konstatēt tādas problēmas kā **artrogripoze, hipotonija, torticollis (šķībais kakls), gūžu dislokācija, skolioze un greizās pēdas.**
- Biežas ortopēdiskas problēmas, kas sastopamas bērniem vēlāk ir **kontraktūru un skoliozes attīstība**, kas var ietekmēt Jūsu bērna elpoceļu veselību (skat. elpošanas aprūpes nodaļu).

Ortopēdiskās un rehabilitācijas ārstēšanas metodes jāuztver gan kā īslaicīgas, gan ilglaicīgas; tās ir kā investīcijas nākotnē.

Novērtēšana

Jūsu bērna aprūpes speciālistu **multidisciplinārajā komandā** jāiekļauj arī **ortopēds un fizioterapijas un rehabilitācijas komanda**. Rehabilitācijas komandā ietilpst fizioterapeits un ergoterapeits, **protēzists** un ratiņkrēslu, sēdināšanas un ekipējuma speciālists.

Vismaz reizi gadā speciālistiem ir jānovērtē Jūsu bērna mugurkaula izliekums, locītavu kustīgums, sēdēšanas pozīcija un ikdienas aktivitātes. Novērtēšanai parasti ārsts izmanto apskati, mugurkaula rentgenogrammas, **goniometriju** un **miometriju**.

Maziem bērniem ar izteiktu **hipotoniju**, elpošanas mazspēju vai nestabilu vai strauji **progresējošu** mugurkaula izliekumu, vai arī gadījumā, kad ārstēšanai ir nepietiekošs efekts, pārbaudes ir jāveic biežāk.

Vecāku un bērna aprūpētāju viedoklis ir svarīgs bērna novērtēšanā un viņiem ir būtiska loma ortopēdisko manipulāciju izpildē. Droši lūdziet eksperta viedokli jebkurā jautājumā, kas skar ortopēdisko aprūpi.

Ortopēdiskās komplikācijas

Kaut arī ortopēdiskās komplikācijas var rasties jebkura IMD tipa gadījumā, to smagums, veids un lokalizācija dažādiem IMD tiptiem atšķiras (skat. 5. tabulu).

Kontraktūras sīkāk ir aprakstītas 3. izcēlumā.

3. izcēlums.

IMD un kontraktūras

- **Kontraktūra** ir locītava, kas nespēj kustēties pilnā tās apjomā. Lielākā daļa ķermeņa locītavu (līdzīgi kā elkoņi vai ceļi) ir kā durvis, kas ir iestiprinātas eņģēs un spēj pilnībā atvērties un aizvērties. Kad rodas kontraktūra, eņģes nedarbojas pareizi un durvis paliek iesprūdušas ne īsti aizvērtā ne atvērtā stāvoklī.
- Kontraktūra var apgrūtināt dzīvi, jo cilvēks zaudē spēju kustināt roku vai kāju, kas ir „iesprūduši” vienā pozīcijā.
- Lielākā daļa kontraktūru sākas pakāpeniski un laika gaitā pasliktinās. Pagaidām vienīgā iespējamā, kaut ne vienmēr efektīvā, ārstēšanas metode kontraktūrām ir stiepšanas un zemas slodzes vingrinājumi, kas veicina atbilstošās kustības pilna apjoma saglabāšanu (piemēram, peldēšana).
- Kakla vai žokļu kontraktūrām ir būtiska ietekme uz darbaspējām (kustībām, ešanu) un tām ir nepieciešama īpaša uzmanība pirms ķirurģiskām procedūrām attiecībā uz anestēzijas nodrošināšanu.

5. TABULA.

Specifiskām IMD raksturīgo ortopēdisko komplikāciju sākšanās vecums

Tipiskā ortopēdiskā komplikācija	IMD tips	Kad?
Locītavu vaļīgums (plaukstu pamatnes, potīšu, roku un kāju pirkstu locītavās)	<i>COL6-RM, αDG-RD, SEPNI-RM</i>	Piedzimstot; var vēlāk veidoties kontraktūras
Locītavu kontraktūra	<i>Ulriha IMD*, pilnīga LAMA2-RD</i>	Var būt piedzimstot; kontraktūras parādās pirms pazūd spēja staigāt, ja pacients staigā
	<i>αDG-RD, daļēja LAMA2-RD LMNA-RD, COL6-RM</i>	Kontraktūras parādās pēc spējas staigāt zaudēšanas
Gūžu dislokācija	<i>COL6-RM</i>	Piedzimstot
Kakla kontraktūras	<i>UCMD, LAMA2-RD, LMNA-RD</i>	Attīstās no 0 līdz 10 gadu vecumam
Mugurkaula stīvums	<i>SEPNI-RM, LMNA-RD, COL6-RM, LAMA2-RD</i>	Progresējošs mugurkaula lejasdaļas stīvums
<u>Skolioze</u>	<i>UCMD</i>	Piedzimstot (kifoskolioze)
	<i>LMNA-RD, SEPNI-RM, LAMA2-RD, RYR1-RM</i>	Agrīna sākuma: bērnībā
	<i>αDG-RD</i>	Vēlīna sākuma (jostas daļas lordoze): pusaudža gados, zaudējot spēju staigāt

*Piezīme šai tabulai: Ulriha IMD (UIMD) ir nodalīta no COL6, lai parādītu, ka UIMD jeb agrīnā sākuma ātrāk progresējošai COL6 formai var būt ātrāks sākums. COL6 šajā tabulā apzīmē kolagēna 6 miopātijas viduvējo formu un Betlema formu. Līdzīgi arī pilnīga un daļēja LAMA2-RD ir atdalītas, lai apzīmētu pilnīgu (agrīna sākuma MDC1A) un daļēju (vēlīna sākuma, pacients staigā MDC1A).

Saīsinājumi: αDG-RD – alfa-distroglīkanopātija; IMD – iedzimta muskuļu distrofija; COL6-RM – kolagēna VI saistītā miopātija; LAMA2-RD – laminīna α2 saistītā distrofija, ieskaitot MDC1A; RYR1-RM – rianodīna receptora 1 saistītā miopātija; SEPNI-RM – selenoproteīna N1 saistītā miopātija; LMNA-RD – lamīna A/C IMD.

Aprūpe

IMD ortopēdisko komplikāciju aprūpes galvenā sastāvdaļa ir proaktīva, profilaktiska pieeja.

Lai ortopēdiskās manipulācijas sniegtu Jūsu bērnam lielāko iespējamo rezultātu, ļoti svarīga ir komunikācija starp Jūsu ģimeni, ortopēdu un rehabilitācijas komandu.

Jūsu bērns ir jānosūta pie fizioterapeita vai ortopēda pirms kontraktūru attīstīšanās, motorās funkcijas zuduma, gaitas izmaiņām, pirms parādās nepareiza poza, sāpes, skolioze, pārvietošanas problēmas, locītavu deformācijas vai nespēja veikt ikdienas aktivitātes.

Kontraktūru aprūpē var līdzēt ārstēšana, kas ietver locītavu, locekļu, gūžu, kakla, mugurkaula un žokļu stiepšanu ikdienā. Dienas vai nakts lietošanai var tikt rekomendētas arī dažādas ortozes vai splinti. Piemēram, potītes-pēdas ortozes (AFO), tai skaitā dinamiskās AFO (DAFO), pielāgotās AFO (MAFO) un ceļa-potītes-pēdas ortozes (KAFO), kā arī dinamiskie un pasīvie plaukstu, ceļu un elkoņu splinti.

Lai novērstu skoliozes progresēšanu, var tikt ieteikta **mugurkaula korsetes** nēsāšana. Jebkuras korsetes vai citas ortopēdiskas manipulācijas gadījumā ir jānovērtē tās ietekme uz elpošanas funkciju (skat. Elpošanas aprūpes nodaļu).

Par daļu no Jūsu bērna ikdienas aktivitāšu atbalsta var kļūt dažādas palīgierīces. Stāvēšanas, staigāšanas un citu pārvietošanās veidu palīgierīces ietver spieķus, staigāšanas rāmjus, stāvēšanas rāmjus, **šūpošanās staiguļus, rollatorus un ratiņkrēslus**. Cita veida ekipējums var būt nepieciešams, lai pārvietotu bērnu, palīdzētu ēst, dzert, sarunāties, pagriezties gultā, lietot tualeti vai mazgāties. Ir **būtiski sadarboties** ar tādu rehabilitācijas komandu, kurai ir pieredze darbā ar neiromuskulāro slimību pacientiem.

Ja Jūsu bērnam sāp, **rehabilitologs var palīdzēt sāpes samazināt**. Sāpju samazināšanai var līdzēt pareizas pozas ieņemšana sēžot, stāvot un gulot, ka arī atbilstoša ortožu un korsešu pielāgošana. Peldēšana vai fizioterapija ūdenī arī var palīdzēt sāpju kontrolē.

Ķirurģiskā ārstēšana

Ķirurģisku ārstēšanu Jūsu bērnam var rekomendēt, lai uzlabotu vai saglabātu kustību funkcijas, samazinātu sāpes vai uzlabot sēdus pozīciju, vai lai pielāgotu ortozes, kas ļautu stāvēt kājās. Ķirurģijai IMD gadījumā ir savi riski; **pirms operācijas ir obligāti nepieciešama kvalitatīva konsultācija ar ārstu par jebkuras ķirurģiskas iejaukšanās riskiem un ieguvumiem. Ortopēdiskās ķirurģijas mērķis ir funkcionāls uzlabojums.**

Gūžu nestabilitāte

- Ja Jūsu bērns staigā, agrīnā stadijā var tikt apspriesta gūžu ķirurģijas iespēja, lai uzlabotu stāvēšanas un staigāšanas spējas. Tomēr nepieciešamā kustību ierobežošana zināmu laiku pēc operācijas var izraisīt locītavu kontraktūras un vēl vairāk traucēt staigāšanai.
- Ja Jūsu bērns nestaigā, ķirurģiska iejaukšanās tiek rekomendēta tikai tad, ja gūžu dislokācijas dēļ bērnam ir hroniskas sāpes, bet tās mēdz būt reti.

Ceļu kontraktūras

- Šī komplikācija reti tiek labota ķirurģiski, bet tas var būt nepieciešams smagas kontraktūras (>90o) gadījumā, ja tās dēļ bērns nevar ērti sēdēt.

Potīšu kontraktūras

- Ahilla cīpslas pagarināšanas operācija tiek veikta bieži un var tikt uzskatīta par iespēju, kas uzlabo staigāšanu vai spēju noturēt ķermeni vienā pozā, arī dod iespēju nēsāt kurpes vai ortozes. Bet jāpatur prātā, ka pēcoperācijas risks var būt lielāks kā operācijas ieguvums.

Skolioze

- Mugurkaula skriemeļu saaudzēšanas operācijas mērķis ir saglabāt funkcionālā un komforta ziņā vislabāko iespējamo ķermeņa stāvokli. Tās veids un skriemeļu saaudzēšanas apjoms ir atkarīgs no tā vai bērns vēl staigā un no mugurkaula izliekuma pakāpes. Operāciju var veikt tikai neiromuskulāro slimību ķirurģijā pieredzējis neiroķirurgs.
- Mugurkaula operācija ļoti maziem bērniem ir pieļaujama tikai tad, ja konservatīvas ārstēšanas metodes ar korseti vai ortozēm nevar tikt izmantotas vai ir bijušas neveiksmīgas.
- Ne-saaudzēšanas tehnikas, tādas kā "augošie stieņi", var tikt izmantotas, lai ļautu bērna mugurkaulam vēl augt. Šīs tehnikas gadījumā nepieciešamas vairākas ķirurģiskās iejaukšanās, lai pagarinātu ievietoto stieni.
- Vecāku bērnu mugurkaula deformāciju operācijas uzlabo dzīves kvalitāti. Bet jāņem vērā, ka tās ir lielas un smagas operācijas, kam ir nopietni veselības riski, kas rūpīgi jāpārrunā ar Jūsu bērna ārstiem un ārstēšanā iesaistīto speciālistu komandu.

Pirms mugurkaula ķirurģijas pacientiem ar IMD ir jāizdara

- Elpošanas un sirdsdarbības izmeklēšana pirms operācijas ir obligāta.
- Ja pacientam nav normāli plaušu funkcionālie rādītāji (kā aprakstīts plaušu funkcionālie rādītāji sadaļā), tad **jāuzsāk** intensīva elpceļu terapija, ieskaitot tādus veidus kā palīgelpināšanas tehnikas, klepus asistenti un mehāniskā ventilācija.
- Nepieciešama tikšanās ar anesteziologu, lai pārrunātu slimības izraisītos riskus, elpceļu kontroles veidus operācijas laikā kā arī rekomendējamās anestēzijas līdzekļus.
- Ir jāpārrunā pēcoperācijas hospitalizācijas perioda ietekme uz muskuļu spēku un kontraktūru veidošanos.
- Ar ergoterapeitu, fizioterapeitu vai rehabilitologu ir jāpārrunā viss, kas saistīts ar ikdienas aktivitātēm pēcoperācijas periodā jau laicīgi pirms operācijas.
 - Barošana: patstāvīga ēšana var kļūt vēl grūtāka un var parādīties nepieciešamība pēc palīgierīcēm
 - Mobilitāte: pārvešana no slimnīcas mājās, slimnīcas gulta, un palīgierīces: ratiņkrēsla un mājas modifikācijas; mājas aprūpe un atbalsts (sociālie dienesti)
 - Galva un kakls: korsetes vai ortozes un kakla atbalsts var būt nepieciešams arī pēc operācijas: ar laiku bieži novēro pastiprinātu kakla atliekšanu un to nepieciešams kontrolēt.
- Ir jāpārrunā sāpju kontrole (slimnīcā un mājās).
- Pēc operācijas būs nepieciešama ilgstoša atrašanās neiroķirurga kontrolē.

Paliatīvā aprūpe:

Individuālā un ģimenes emocionālā labklājība

Paliatīvās aprūpes mērķis ir sniegt komfortu cilvēkiem ar dzīvību apdraudošām slimībām. Tā apvieno emocionālo, garīgo, attīstības un fiziskās dzīves nepieciešamības un to problēmu risinājumus. Jums un Jūsu bērnam būtu labāk, ja Jūs uzsāktu paliatīvo aprūpi jau no slimības diagnosticēšanas brīža. Veselības aprūpes speciālistu komanda varētu Jums palīdzēt brīžos, kad Jums būs jāizdara izvēle par intervencēm, kas ietekmēs turpmāko Jūsu bērna dzīves kvalitāti.

Pat ja liekas, ka paliatīvā aprūpe piedāvā plašu pakalpojumu spektru, tās mērķi ir konkrēti: samazināt ciešanas, ārstēt sāpes un citu distresu izraisošus simptomus, sniegt psiholoģisku un garīgu aprūpi, tā ir atbalsta sistēma, kas palīdz Jūsu bērnam dzīvot tik aktīvi, cik vien iespējams, un atbalsta sistēma, kas palīdz visai ģimenei. Daudzi cilvēki paliatīvo sistēmu saista ar “padošanos”, vai ar to, ka dzīves beigas ir tuvu. Paliatīvā aprūpe ir kas daudz vairāk: tā ir visaptveroša sistēma, lai ārstētu smagu slimību izraisītus simptomus.

Sāpes/vājums

Sāpes var būt nopietna un nepietiekami novērtēta problēma, ko var izraisīt dažādi simptomi dažādās ķermeņa sistēmās. Piemēram, sāpes, kas rodas no progresējoša muskuļu vājuma, skoliozes, un kontraktūrām, varētu ārstēt piemērojot dažādus regulējumus sēdēšanai un splintus. Emocionālie un psiholoģiskie aspekti, ieskaitot nemieru, depresiju, un bailes, arī var izraisīt sāpes un vājumu. To savstarpējā mijiedarbība var būt nozīmīga un to nepieciešams izvērtēt.

Jūsu bērna sāpju efektīva kontrole sākas ar vispusīgu akūto un hronisko simptomu novērtējumu. Nosa-kojot, kad ir sāpju epizodes, to biežumu un ilgumu, iespējams atklāt tās izraisošos faktorus un arī tādus, kas palīdz samazināt sāpes.

Vājumu bērni ar IMD atzīmē bieži. Aktivitātes līmenis, elpošanas sistēmas stāvoklis, miega paradumi un dažādi medikamenti var izraisīt vai arī palielināt vājumu.

Garīgā veselība

Grūtības ar IMD slimības diagnozes uzstādīšanu, un daudzās neskaidrības par slimības gaitu, Jums, Jūsu bērnam, un citiem ģimenes locekļiem palielina emocionālās spriedzes risku; jūs varat izjust tādas emocijas kā nomāktība, nemiers, bailes un skumjas.

Ir ļoti svarīgi novērot Jūsu bērna emocionālo labsajūtu. Dažas pazīmes, kas prasa pastiprinātu uzmanību, var būt tiešas, piemēram, skumjas, vai netiešas, piemēram, dusmas vai nemiers. Ja Jums ir kāds pamats satraukumam par Jūsu bērna garīgo labsajūtu, Jums jārunā ar bērna veselības aprūpes speciālistiem, lai iegūtu atbalsta psihologa konsultāciju un apspriestu pieejamos līdzekļus, kas ļautu tikt galā ar situāciju. Tikpat svarīgi ir pievērst uzmanību Jūsu pašu kā vecāku vai aprūpētāju emocionālajai labklājībai. Lai tiktu galā ar stresu, katram cilvēkam ir citāds aizsardzības mehānisms. Lielākai daļai vecāku ir ļoti grūti tikt galā ar emocijām, kad runa iet par hronisku bērnu slimību, tādu kā IMD. Kad vecāki un ģimene izjūt spriedzi, to izjūt arī bērni. Bieži palīdz ģimenes konsultācijas pie psihoterapeita.

Šādām konsultācijām jāpalīdz veidot atvērtu diskusiju, veidot attiecības, un atzīt savas bailes, saspringumu un skumjas.

Citi atbalsta avoti ir:

- Internetā esošas grupas un sarakstes (piemēram, Facebook grupas kā “Merosin Positive Mums for Merosin Negative Kids”, un Yahoo atbalsta grupas **LMNA-RD**, **SEPN1-RM**, Ulriha IMD, Betlema miopātijas, Walker-Warburg sindroma, lisencefālijas un **αDG-RD**)
- Interneta lapa CureCMD (curecmd.org), informācijai un ziņu apmaiņai
- Personu atbalsta grupas slimnīcās vai citās iestādēs
- Atbalsts no Jūsu ticības tradīcijām, ja piederat kādai ticībai.

Šie atbalsta veidi var palīdzēt Jums un Jūsu ģimenei sagaidīt nākotni un pieņemt apzinātus lēmumus, kad notikumu gaita kļūst neskaidra vai biedējoša.

Dzīves beigu aprūpe

Ģimenes locekļiem un veselības aprūpes speciālistiem bieži ir grūti runāt par nāves iespēju, bet IMD ir potenciāli dzīvi ierobežojoša slimība, un pārrunas par dzīves beigu aprūpi ir nepieciešamas.

Ir ļoti svarīgi, lai Jūsu bērna veselības aprūpes speciālisti palīdzētu Jums orientēties ar dzīves beigām saistītajās problēmās. Labāk būtu, ja šāda saruna būtu notikusi pirms ir notikuši lieli dzīvību apdraudoši veselības sarežģījumi, dodot laiku Jums un ģimenei skaidri novērtēt visas iespējas un ievākt nepieciešamo

informāciju pirms lēmumu pieņemšanas.

Nepieciešamība un laiks, kad notiks šāda saruna ir atkarīga no diagnozes un slimības gaitas, bieži tā ir steidzamāka, ja diagnoze ir smagāka vai tā nav zināma. Mērķis veselības aprūpes speciālistiem un Jūsu ģimenei ir viens – strādāt kopā, lai mazinātu ciešanas.

Pēdējā desmitgadē ir novērojams milzīgs progress IMD pacientu aprūpē. Aprūpes vadlīniju sagatavošana, starptautisku reģistru veidošana, un pieaugošs zinātniskais impulss, meklējot iespējamās ārstēšanas metodes dod labākas nākotnes cerības. Veidojot infrastruktūru, and palielinot sabiedrības informētību, tiek attīstīta labāka veselības aprūpe. Zinātnei veicot jaunus atklājumus, turpināsies iespējas pagarināt Jūsu bērna dzīves ilgumu un uzlabot tās kvalitāti.

Dzīve ar IMD nebūs taisna taciņa, bet drīzāk kā spirāle, kas iet no viena notikuma līdz nākošajam, tad atpakaļ, un tad atkal uz priekšu.

Šajā laikā, nepārtraukta uzmanība, aprūpe, un pacietība visās jomās, kas skar veselības aprūpi, emocionālās, praktiskās, un garīgās vajadzības, ir vissvarīgākās lietas, kas var palīdzēt slimniekiem un tiem, kas visciešāk saistīti ar viņu aprūpi.

Meklējot spēkus sevī, meklējiet palīdzību citos.

Papildus IMD veselības aprūpē iesaistītajiem cilvēkiem, pastāv arī augoša sabiedrības daļa, ko veido ģimenes, kas var dalīties ar jums informācijā un izpratnē, kamēr jūs turpināt sadzīvot ar IMD līdz ar visiem no tā izrietošajiem sarežģījumiem.

Pielikums A

Apakštipu apraksti

Ar alfa distroglikānu saistītas distrofijas (α DG-RD, distroglikanopātijas):

Distroglikanopātijas ir slimību grupa, kas izpaužas ar neiroloģisko un fizisko traucējumu spektru. Pacienti, kam ir slimības simptomi zīdaiņa vecumā, to sauc par iedzimto muskuļu distrofiju, un viņiem bieži novēro smadzeņu iesaisti procesā, tai skaitā krampjus un attīstības aizturi, bet kognitīvā attīstība šiem bērniem var būt arī normāla. Pacienti, kam novēro slimības simptomus bērnībā vai pieaugušo vecumā, slimību sauc par plecu-iegurņa joslas muskuļu distrofiju ar pārsvarā muskuļu iesaisti, lai gan var novērot arī vieglus kognitīvus traucējumus. Piemēram, var būt runas traucējumi.

Zīdaiņiem, kuriem ir smagāki traucējumi, slimības, kas tos izraisa, var būt: Volkera-Varburga (Walker-Warburg) sindroms (WWS), muskuļu-acu-smadzeņu (MEB) slimība, vai Fukijama (Fukuyama) muskuļu distrofija. Daudziem novēro izmaiņas Magnētiskās rezonanses izmeklējumos (MRI), ieskaitot struktūras izmaiņas un lisencefāliju (patoloģiska neironāla migrācija embrionālajā smadzeņu attīstības periodā). Krampji, barošanas traucējumi, un acu problēmas (ļoti smaga tuvredzība, tīklenes problēmas, katarakta) ir bieži sastopami pie šīm trim α DG-RD formām.

Betlema miopātija

Šī miopātija līdz ar Ulriha IMD veido kolagēna 6 miopātijas spektru. Tas nozīmē, ka šīs divas nav dažādas slimības, bet tās ir vienas slimības daļas, kurās apvienoti tās smagākie (Ulriha) un vieglākie (Betlema) simptomi. Kolagēna 6 miopātijas (Ulriha IMD un Betlema) vieno progresējoša kontraktūru attīstība, ādas izmaiņas, un mutācijas vienā no trim kolagēna 6 gēniem. Pieaugušajiem ar Betlema miopātiju novēro Ahilleja cīpslas mazkustīgumu, tāpat arī stīvumu vairākās citās locītavās (elkoņos, ceļgalos, mugurkaulā) un īpaši dažos roku muskuļos. Citi simptomi ir slikta slodzes panesamība, grūtības uzkāpt pa kāpnēm vai izpildīt uzdevumus, kas prasa pacelt rokas virs galvas. Šie simptomi ir saistīti ar grūti diagnosticējamu muskuļu vājumu, kādu var konstatēt Betlema miopātijas gadījumā. Kā visu retu slimību gadījumā, arī IMD, pacientiem ar Betlema miopātiju pagātnē varētu

būt izteiktas aizdomas par citām slimībām.

Ar LMNA saistītā distrofija:

Šis ir nesen atpazīts IMD apakštips (L-IMD), ko izraisa mutācijas lamīna A/C gēnā (LMNA), ko nevajadzētu jaukt ar laminīna A2 gēnu (LAMA2), kas ir saistīts ar merozīna nepietiekamības vai LAMA2 saistītu IMD. Dažiem bērniem ar LMNA-RD novēro ārkārtīgi vājus kakla muskuļus, kas izraisa grūtības noturēt paceltu galvu. To apraksta kā "krītošās galvas sindromu". Bērniem ar LMNA-RD var novērot krītošu pēdu, kas nozīmē, ka pēdu nevar pacelt, kaut arī kāju spēks ir saglabāts. Pacienti ar LMNA-RD pirmajos 2 dzīves gados var novērot funkciju un spēka zudumu, kas ievieto šo IMD citā grupā atšķirībā no citām IMD, kuru gadījumā pacienti parasti lēnām apgūst funkcijas. Novērojamais funkcijas zudums varētu būt zaudēta spēja tikt rāpus pozīcijā. Bērniem ar LMNA-RD nepieciešams agrīns un biežs elpošanas un sirdsdarbības monitorings.

Plecu-iegurņa joslas muskuļu distrofija (LGMD):

Plecu-iegurņa joslas muskuļu distrofija parasti attiecas uz muskuļu distrofijas grupu, kas sākas vēlākā bērnībā, pusaudžu gados vai pieaugušo vecumā. Pastāv vairākas ģenētiski atšķirīgi definētas LGMD formas. IMD iekļaujas LGMD spektrā. Dažiem bērniem ar mutācijām LAMA2, kolagēna 6, LMNA vai kādā no α DG gēniem, var būt vieglāka slimības forma, kas izpaužas dzīvē vēlāk, cilvēki iemācās staigāt un saglabā šo spēju. Citiem vārdiem sakot, IMD un LGMD ir grāmatu muguriņas uz viena plaukta, bet nav diagnozes pašas par sevi. Kritiski svarīgi ir iegūt ģenētisko apstiprinājumu IMD un LGMD slimībām.

Laminīna α 2 saistītā distrofija (MDC1A, Merozīna nepietiekamības IMD):

Šī slimība arī zināma kā LAMA2-saistītā IMD. Bērni ar LAMA2-RD piedzimst ar muskuļu vājumu, hipotoniju un viņiem agrīni novēro elpošanas un barošanas traucējumus kā arī progresējošas locītavu kontraktūras. Daži var iemācīties staigāt, lai gan bērni ar daļēju laminīna α 2 (merozīna) nepietiekamību redzamu muskuļu biopātā parasti iemācās staigāt un saglabā

šo spēju pat agrīnā pieaugušo vecumā. Tomēr bērni dažu tādu mutāciju gadījumā, kas izraisa pilnīgu nepietiekamību muskuļu biopātā, arī iemācās staigāt un saglabā šo spēju agrīnā pieaugušo vecumā; bet dažreiz daļēju nepietiekamību gadījumā spēja staigāt netiek apgūta nekad. Slimību diagnosticē, izmantojot muskuļu vai ādas biopsiju krāsojumu, kur redz pilnīgu vai daļēju lamināna $\alpha 2$ (merozīna) nepietiekamību, atrodot 2 mutācijas LAMA2 gēnā (vienu pārmantotu no mātes un vienu no tēva), un smadzeņu MR izmeklējumu rezultātus, kur redz izmaiņas baltajā vielā.

slRZR1 saistītā miopātija

Līdz šim tika uzskatīts, ka mutācijas rianodīna receptora gēnā (RZR1) var izraisīt divas iedzimtas miopātijas formas: centrālās serdes slimību vai multi miniseržu slimību. Ir noskaidrots, ka mutācijas šajā gēnā, ir par iemeslu arī IMD apakštipam. Piemērotāks šīs slimības apraksts varētu būt IMD, kas aptver abas slimības gan iedzimtu miopātiju, gan iedzimtu muskuļu distrofiju. Šo terminu izcelsme ir saistīta ar muskuļu biopsijas izmeklējumu atradumiem. Raksturīgajās muskuļu arhitektūras izmaiņas, kas redzamas muskuļu biopātā krāsojumā vai, izmantojot elektronmikroskopiju saucas miopātija. Muskuļu šķiedru deģenerāciju, reģenerāciju un fibrozi sauc par distrofiju. Dažreiz atšķirība starp abām formām ir izplūdusi. Zināma pārklāšanās starp iedzimtu miopātiju un muskuļu distrofiju simptomiem, ir novērojama ar SEPNI- saistītām miopātijām. Sagaidāms, ka tiks atklāti arvien jauni gēni, kas apvieno muskuļu distrofijas ar miopātijām.

Cilvēkiem, kuriem ir IMD klīniskā izpausme, mutācijas RZR1 gēnā pārmantojas pēc autosomāli recesīvā iedzimšanas tipa, viena kopija nāk no mātes un viena no tēva. Kā visu IMD gadījumā klīniskās izpausmes var būt dažādas. Dzimšanas brīdī bērniem ir hipotonija vai ļenganums, sejas vājums, dažiem ir acu muskuļu vājums. Daži bērni iemācās staigāt, bet citi neiemācās. Elpošanas, barošanas un rīšanas grūtības izraisa nepieciešamību pēc G-zondes un/ vai elpošanas palīgventilācijas palīdzības ar Bi-PAP vai ventilatoru jau agrīnā vecumā. Slimajiem bērniem bieži

novēro nazālu runu. Dažiem biežas plaušu infekcijas ar progresējošu skoliozi novēro agrīnā vecumā, īpaši, ja slimība ir smaga. Bērnu kognitīvais līmenis ir vidējs vai augstāks.e.

SEPNI saistītā miopātija (selenoproteīna nepietiekamības IMD, rigidās muguras muskuļu distrofija, vai RSMD):

SEPNI-saistītā miopātija izpaužas ar aksiālo muskuļu vājumu (galvas nenoturēšana, "vājš kakls"), rigidās muguras attīstību (skolioze), un elpošanas problēmām (kamēr staigā), bieži agrā bērnībā. Daudziem bērniem novēro mediālo augšstilbu muskuļu zudumu, kalsnu augumu un raksturīgu mugurkaula izliekumu. Muskuļu biopsijas rezultāti var dot diezgan dažādus slēdzienus: muskuļu distrofija, multi miniseržu slimība un iedzimta šķiedru veidu disproporcija. SEPNI ģenētiskā diagnozes apstiprināšana ir svarīga, tapēc ka pacientiem ar L-CMD ir līdzīgi simptomi. Ar SEPNI-saistīto miopātiju slimojošiem pacientiem nenovēro sirds traucējumus (protams, var būt sekundāras sirds izmaiņas, ko izraisa laicīgi nediagnosticētas elpošanas problēmas), kamēr pacientiem ar L-CMD jāveic regulāra sirds ritma traucējumu un kardiomiopātijas novērošana katru gadu.

Ulriha IMD (UCMD):

Ulriha IMD raksturo muskuļu vājums, proksimālo locītavu kontraktūras un distālo locītavu palielināts lokanums. Starp citiem simptomiem ir rigiditāte muguras lejasdaļā, kifoze (palielināts mugurkaula izliekums augšdaļā), ādas izmaiņas (hyperkeratosis pilaris, keloīdu veidošanās, mīksta/samtaina āda), elpceļu komplikācijas, augstas aukslējas, papēža pastiprināts aizmugures izvelvējums, un lēna slimības progresēšana. Slimību diagnosticē ar muskuļu vai ādas biopsiju, kurā konstatē kolagēna trūkumu, kolagēna retenci fibroblastos, vai konstatējot mutāciju vienā no trim kolagēna 6 gēniem. Ulriha IMD un Betlema miopātija ir daļa no vienas slimības spektra.

Nediagnosticēta IMD:

Pēdējos divdesmit gados ir atklāti 18 jauni gēni, mutācijas kuros izraisa IMD. Jaunu tehnoloģiju, tādu kā pilna eksoma sekvenēšana, izmantošana ļaus atklāt arī citus gēnus. Ar jauno tehnoloģiju palīdzību būs radīti priekšnoteikumi, lai labāk saprastu IMD kompleksos ģenētiskos mehānismus. Tā rezultātā mēs varēsim labāk saprast zināmo slimību apakštipus; piemēram, pacientiem ar Volkera Varburga sindroma (WWS) klīnisko diagnozi, ģenētiska mutācija zināmajos sešos gēnos tiek atrasta tikai 40% gadījumā. Tas nozīmē, ka 60% personu ar WWS ir mutācijas nezināmos gēnos.

Un, vissvarīgākais, ka cilvēki ar IMD, kuru diagnoze nav apstiprināta ar ģenētiskiem izmeklējumiem, var izmantot šīs vadlīnijas, lai plānotu ārstēšanu ar speciālistu komandu un reģistrēties IMD reģistrā (cmdir.org). Reģistrēšanās Jums vai Jūsu bērnam ļaus piedalīties notiekošajās gēnu izpētēs, nodrošinot Jūs ar nepieciešamo informāciju. Lai gan ģenētiskās mutācijas atrašana ļautu speciālistu komandai vadīt slimības ārstēšanu mērķtiecīgāk, daudzi pacienti ar IMD saskaras ar līdzīgām veselības problēmām, un šīs terapijas vadlīnijas nodrošinās Jūs ar nepieciešamo palīdzību arī bez galīgas ģenētiskās diagnozes.

Pielikums B

Specializēto aprūpi nodrošinošo speciālistu apraksti

Augstāka līmeņa Prakses māsa*:

Apkopojošs termins, ko izmanto, lai aprakstītu sertificētu un reģistrētu medicīnas māsu, kam ir viena no sekojošām darbības jomām: klīniskais speciālists, sertificēta reģistrēta anestēzijas māsa, sertificēta vecmāte vai sertificēta prakses māsa. Prakses mātai ir maģistra grāds un sertifikāts kādā no aprūpes grupām (piemēram, pediatrijā). Prakses māsa var strādāt neatkarīgi un sadarbībā ar ārstiem un citiem multidisciplinārās komandas biedriem, viņas var būt eksperti subspecialitātē, piemēram neiromuskulārās slimības vai kardiomiopātijas.

Kardiologs:

ārsts, kam ir īpaša izglītība un apmācība veselības problēmās, kas saistītas ar sirdi. Kardiologi ārstē dažādas slimības, piemēram aritmijas (sirds ritma traucējumus), paaugstinātu asinsspiedienu, un sirds slimības. Dažiem kardiologiem ir lielāka pieredze vai apmācība darbā ar sirds muskuļa problēmām (kardiomiopātiju speciālisti).

Sertificēta prakses māsa (Certified Nurse Practitioner (NP))*:

medicīnas māsa ar maģistra grādu vai apmācīta kā ārsts, kas izmeklē, diagnosticē, iesaka ārstēšanas rekomendācijas, izraksta receptes, un veic turpmāko novērošanu savu zināšanu ietvaros. Prakses māsa palīdz un apmāca pacientu un viņa ģimeni par slimību.

Endokrinologs

Ārsts, kuram ir īpaša izglītība un apmācība slimībās, ko izraisa problēmas orgānos, kas veido un izdala

hormonus (ķīmiskas vielas ar dažādām funkcijām mūsu ķermenī). Endokrinologi ārstē dažādas slimības, tādas kā cukura diabētu, mazu augumu, un novēlotu pubertāti.

Gastroenterologs.

Ārsts, kuram ir īpaša izglītība un apmācība kuņģa zarnu trakta problēmās, un traucējumos ar barības uzsūkšanos. Gastroenterologi ārstē dažādas slimības, tādas kā smagi aizcietējumi, neuzplauksme, un gastroezofageālais atvilkis.

Ārsts-ģenētiķis.**

Ārsts, kuram ir īpaša izglītība un apmācība medicīniskajā ģenētikā un konsultēšanā. Ārsts-ģenētiķis diagnosticē pārmantotās un iedzimtās ģenētiskās slimības, kā arī palīdz izskaidrot kāda ģenētiska mutācija izraisa Jūsu bērna slimības simptomus, un varbūt var palīdzēt Jums izdomāt, kāda ir iespēja, ka nākošajam bērnam būs tāda pati slimība.

Neirologs.

Ārsts, kuram ir īpaša izglītība un apmācība nervu sistēmas problēmās. Nervu sistēma iedalās centrālā nervu sistēmā (galvas un muguras smadzenes), un perifērajā nervu sistēmā (nervi, kas nāk ārā no muguras smadzenēm, savienojuma vietu starp nerviem un muskuļiem, un muskuļus). Neirologi ārstē dažādas slimības, tādas kā epilepsiju, migrēnas un attīstības aizturi. Dažiem neirologiem ir papildus apmācība un pieredze problēmās, kas skar perifēro nervu sistēmu (neiromuskulārie speciālisti).

Neiropsihologs*.

Psihologs, kas specializējies kā smadzeņu struktūras un smadzeņu funkcijas strādā kopā ietekmējot mācīšanās spēju un uzvedību.

Ergoterapeits (Occupational Therapist OT).

Veselības aprūpes speciālists, kam ir bakalaura vai augstāks grāds ar zināšanām kā palīdzēt cilvēkiem pielāgoties, veikt izmaiņas viņu apkārtņē, tā lai ikdienas aktivitātes (tādas kā ēšana, mazgāšanās, ģērbšanās, mājasdarbu pildīšana) ir vieglāk izdarāma un cilvēkiem ir netakarīgāki.

Oftalmologs vai okulists.

Ārsts, kuram ir īpaša izglītība un apmācība acu problēmās. Neuro-ofthalmologs specializējas problēmās, kas saistītas ar acs nervu.

Ortopēds ķirurgs.

Ārsts, kurš specializējas ievainojumu, slimību un deformāciju ārstēšanā, izmantojot ķirurģiskas iejaukšanās. Izmantojot dažādus instrumentus, un pacientam esot anestēzijā, ortopēdiskais ķirurgs labo fiziskas deformācijas, labo kaulus un audus pēc ievainojumiem, veic profilaktiskas operācijas pacientiem ar invalidizējošām slimībām. Ortopēdiskā ķirurģija, ārstējot muskuloskeletālo sistēmu, ir viena no vajadzīgākajām specialitātēm.

Protēzists.

Veselības aprūpes speciālists, kurš veido, mēra, pielaiķo un pielāgo ortozes, palīgierīces, vai protēzes pacientiem ar invalidizējošām slimībām. Ja ir problēma ar ortozes vai splinta derīgumu, protēzists ir persona, kas to var salabot.

Rehabilitologs.**

Ārsts, kura specialitāte ir fizikālā medicīna un rehabilitācija, kura mērķis ir uzlabot un atjaunot funkcionālās spējas un dzīves kvalitāti tiem, kuriem ir fizikāli traucējumi vai invaliditāte..

Fizioterapeits.

Veselības aprūpes speciālists, kuram ir maģistra vai augstāks grāds un pieredze, palīdzot cilvēkiem, ar fizikālām izmaiņām, lai uzlabotu ķermeņa kustīgumu, īpaši rokās un kājās. Tas sevī ietver proaktīvas darbības, lai palīdzētu novērst kustību zudumu, izmantojot stiepšanos vai ortozes.

Ārsts.

Veselības aprūpes speciālists, kurš diagnosticē slimības, izraksta medikamentus, dod tos pacientiem, kam ir slimības vai ievainojumi. Ārsts izmeklē pacientus, noskaidro slimību vēstures, un pasūta, veic, un interpretē diagnostiskos testus. Viņi konsultē pacientus attiecībā uz diētām, higiēnu un profilaktisko veselības aprūpi. Pastāv divi ārstu veidi: MDs (medicīnas ārsti) un DOs (osteopāti). Abi MDs un DOs var izmantot visu atzītas ārstēšanas metodes, ieskaitot medikamentus un operācijas, DOs vairāk nodarbojas ar ķermeņa muskuloskeletālo sistēmu, profilaktisko medicīnu un holistisko pacientu ārstēšanu.

Ārsta palīgs (Physician's Assistant PA).

Veselības aprūpes speciālists, kam ir maģistra grāds un, kurš strādā medicīnā kā daļa no komandas, un kura darbu uzrauga apmacītiesīgs ārsts. Atkarībā no specialitātes un atbildības daļas, PA var veikt klīnisko izmeklēšanu, diagnosticēt un ārstēt slimības, pasūtīt un interpretēt izmeklējumus, konsultēt par profilaktiskās medicīnas jautājumiem, piedalīties operācijās, un izrakstīt medikamentus.

Psihiatrs.

Ārsts, kurš ārstē garīgās slimības, izmantojot psihoterapijas, psihoanalīzes, stacionēšanas un medikamentu kombinācijas. Psihoterapija sevī ietver regulāras pārrunas ar pacientiem par viņu problēmām; psihiatrs palīdz viņiem atrast risinājumus mainot savu uzvedības modeli, analizējot pagātnes pieredzi, vai arī izmantojot grupu un ģimenes terapijas sesijas. Psihoanalīze ietver ilgtermiņa psihoterapiju un pacientu konsultēšanu. Daudzos gadījumos tiek lietoti medikamenti, lai labotu ķīmiskos nelīdzsvarotību, ko izraisa emocionālās problēmas.

Psihologs.

Veselības aprūpes speciālists, kam ir maģistra grāds, vai kurš apmācīts ārsta vadībā, un kurš strādā ar pacientiem, kam nepieciešama tāda terapija kā konsultēšana. Psihologi atšķirībā no psihiatriem neizraksta medikamentus.

Pulmonologs

Ārsts, kurš palīdz pacientiem, kuriem ir problēmas ar plaušām (elpošanas traucējumi vai infekcijas). Pulmonologs strādā pro-aktīvi ar pacientiem un viņu ģimeni, lai novērstu tādas neiromuskulāro slimību komplikācijas kā miega apnoja

Dietologs **.

Ārsts, kurš ir eksperts par ēšanas jautājumiem un barošanu. Dietologam ir ārsta grāds, nokārtots eksāmens, un viņi ir reģistrēti.

Uztura speciālists **. Ar maģistra grādu uztura zinātnē, uztura speciālists nav dietologs.

Reģistrēta medicīnas māsa (Registered Nurse - RN):

veselības aprūpes speciālists, kas ārstē pacientus, izglīto pacientus un sabiedrību par medicīniskiem stāvokļiem, un piedāvā padomu un emocionālu atbalstu pacienta ģimenes locekļiem. RNs pieraksta pacientu slimības vēsturi un simptomus, palīdz veikt izmeklējumus un analizē rezultātus, darbina medicīnas mašīnēriju, dod medikamentus un ārstēšanu kā nozīmējis MD/NP, un palīdz ar pacienta novērošanu un rehabilitāciju.

Elpošanas sistēmas terapeits (elpceļu slimību aprūpes speciālists)*.

Veselības aprūpes speciālists, kurš novērtē, ārstē, un veic pacientu aprūpi ar elpošanas vai citām plaušu slimībām. Elpošanas sistēmas terapeits strādā ārsta vadībā un uzņemas galveno aprūpi par visiem elpošanas sistēmas terapijas veidiem. Viņi palīdz pacientiem, ja ir problēma ar elpošanas sistēmu palīgierīču piemērotību (piemēram, maskas pozitīvajam elpceļu spiediena ventilācijas aparātam).

Logopēds.

Veselības aprūpes speciālists, kurš novērtē, diagnosticē, ārstē un palīdz novērst slimības, kas saistītas ar runu, valodu, komunikāciju, balsi, rīšanu un runas plūdumu.

Pielikums C

Terminoloģijas vārdnīca

(tekstā pasvītrotajiem terminiem)

AKE inhibitori:

medikamentu grupa, ko kardiologi nozīmē, lai palīdzētu atslābināties asinsvadiem, un padarītu vieglāku asins cirkulāciju pa ķermeni. Viens no galvenajiem AKE inhibitoru blakusefektiem, ir asinsspiediena pazemināšanās iespēja. Daži biežākie AKE inhibitori ir Enalaprils, Lisinoprils un Perindoprils, bet pastāv vēl daudzas iespējas, ko Jūsu bērna kardiologs varētu izvēlēties. AKE inhibitorus izmanto, arī lai ārstētu slimības, kas nav saistītas ar sirdi.

Jūsu pārstāvēniecība bērna aprūpē:

lai strādātu kopā ar Jūsu bērna veselības aprūpes komandu kā daļa no tās, lai nodrošinātu bērnam pašu labāko. Tas dažreiz nozīmē iebilst pret veselības aprūpes veidu, meklēt otro viedokli, vai atrast sava viedokļa aizstāvi Jūsu bērna veselības aprūpes komandā.

Antikoagulanti:

medikamentu grupa, ka sašķidrina asinis, lai novērstu trombu veidošanos (kas izraisa asinsvadu nosprostošumu). Sirdij sūknējot šķidrākas asinis nav jāstrādā tik smagi, bet lietojot šos medikamentus ir paaugstināts asiņošanas risks. Biežākie izmantotie antikoagulanti ir varfarīns un heparīns, bet var būt arī citi, ko izvēlas Jūsu bērna kardiologs.

Antikonvulsantu terapija.

Medikamenti, kas samazina krampju biežumu un spēku. Dažreiz, kad cilvēks lieto pretkrampju vai antikonvulsantu terapiju, krampji pazūd pavisam. Biežākie medikamenti ir valproiskābe (Depakine), levetiracetam (Keppra), zonisamide (Zonegran), un topiramate (Topamax), bet var būt arī citi medikamenti, ko izvēlas Jūsu bērna neirologs. Antikonvulsantus bieži lieto arī tādu slimību ārstēšanai, kas nav saistītas ar krampjiem.

Aritmijas:

Sirds ritma traucējumi

Artrogrīpoze:

stāvoklis, kad jaundzimušais piedzimst ar multiplām kontraktūrām. Tas var būt IMD simptoms, bet artrogrīpozi var izraisīt arī citas slimības, kurām raksturīgas kontraktūras piedzimstot.

Aspirācija,

kad kaut kas (ēdiens, dzēriens, gļotas utml.) nonāk plaušās tā vietā, lai dotos uz kuņģi vai ārā pa muti vai degunu. Kad substance ir aspirēta plaušās, tā var izraisīt plaušu infekciju (piemēram, pneimoniju).

Atelektāzes:

kādas plaušu daļas vai visas plaušas saplākšana. To var izraisīt elpceļu nosprostošanās vai palielināts spiediens uz elpceļiem ārpus plaušām.

Beta-blokatori:

medikamentu grupa, ko izraksta kardiologs, lai palēninātu sirds darbību. Šie medikamenti arī palīdz paplašināt asinsvadus un samazināt spiedienu. Daži biežāk izmantotie beta blokatori ir atenolols, nadolols un propranolols, bet var būt arī citas iespējas, ko izraksta Jūsu bērns kardiologs. Beta blokatori var tikt izmantoti arī, lai ārstētu slimības, kas nav saistītas ar sirdi.

Bi-PAP:

saīsinājums no divlīmeņu pozitīvā elpceļu spiediena ventilācijas aparāta, viena no visbiežāk izmantotajām neinvazīvās ventilācijas formām. Bi-PAP ir divi līmeņi elpceļu spiedienam: liels spiediens, kad persona ieelpo, un zems spiediens, kad persona izelpo. Bi-PAP aparāts var tikt ieprogrammēts ciklā ar personas elpošanu, vai tas var tikt iestādīts laika ciklā.

Asins gāzes:

izmeklējums, lai noteiktu skābekļa (O₂) un oglekļa dioksīda (CO₂) līmeni asinīs, vienlaicīgi ar asins pH un bikarbonātu līmeni.

Elpceļu pretestības vingrojumu tehnikas:

elpceļu terapijas veids. Pacienti izmanto speciālu somu, kas aprīkota ar vienpusēju vārstuli un mutes ieliktni, lai veiktu vairākas ieelpas, neizpūšot gaisu ārā, palielinot plaušu tilpumu vairāk nekā viņš vai viņa var izdarīt ar vienu elpas vilcienu. Šis vingrinājums iestiep plaušas un atver nosprostotos elpceļus.

Kardiomiopātija:

sirds muskuļa slimība, kas izraisa sirds palielināšanos un sienīņu rigiditāti. Tā var būt kā komplikācija pie citām sirds slimībām.

Saliktās motorās iemaņas:

veids kā novērtēt vairākus atšķirīgus motoro iemaņu veidus, tādus kā rokraksts un ēšana, un salikt šos izmeklējumus kopā, lai redzētu kopainu kā darbojas dažādi personas motoru iemaņu aspekti.

Nepārtrauktā pozitīvā elpceļu spiediena ventilācija (Continuous positive airway pressure (CPAP)):

viens no visbiežāk lietotajiem neinvazīvās ventilācijas veidiem, CPAP palielina gaisa spiedienu plaušās visu laiku, kamēr tiek izmantota iekārta. Tas palīdz cilvēkiem, kuriem ir slikti elpceļi, kas reizēm kļūst pārāk šauri (kā obstruktīvas miega apnoe gadījumā).

Kontraktūra:

stīvums muskuļos vai cīpslās ap locītavu, kas neļauj locītavai kustēties ar pilnu apjomu. Piemēram, ceļa kontraktūra neļauj celi pilnībā iztaisnot vai saliekt.

Diagnoze: slimības īpašs nosaukums

Dismotilitāte:

kad apēstais ēdiens kuņģī vai zarnās nepārvietojas ar pereizu ātrumu. Sakošļātā barība mūsu ķermenī kustas tad, kad zarnu muskuļi saraujoties, izveido vilni, kas virza barību uz priekšu. Dažreiz vilnis ir par lēnu, un tas izraisa aizcietējumus. Citreiz tas ir par ātru, tad ir caureja.

Ehokardiogramma (EhoKG):

sirds ultraskaņas izmeklējums. Ar šī izmeklējuma palīdzību var novērtēt sirds uzbūvi, var redzēt kā sirds funkcionē.

Elektrokardiogramma (EKG):

pieraksts, kas ļauj novērtēt sirds darbības ātrumu un veidu. Šo izmeklējumu veic, novietojot elektrodus (monitorus) uz krūškurvja, rokām un kājām. Parasta EKG nav ilgāka par vienu stundu.

Elektroencefalogramma (EEG):

smadzeņu aktivitātes izmeklējumus, kas novērtē krampju iemeslu. Elektrodus (monitorus) novieto uz galvas. Smadzenes sarunājas ar mūsu ķermeni, sūtot ziņas (signālus) no viena nerva otram, veidojot regulāru zīmējumu, ko mēs sagaidām ieraudzīt, ja smadzenes funkcionē normāli. Kad EEG ir redzams ir neregulārs zīmējums, personai ir risks, ka būs krampji, bet EEG nevar atbildēt uz jautājumu, kāpēc ir šāds risks. Izmantojot analogiju, nervi ir kā telefona līnijas, kas savieno mājas. EEG pieraksta šo telefona līniju aktivitāti, bet neklausās, ko cilvēki saka viens otram.

Neuzplauksme:

termiņš, lai aprakstītu jaundzimušos vai mazus bērnus, kuri nepieņem svarā vai atpaliek augumā. Parasti to izraisa nepietiekams pārtikas daudzums, kāds nepieciešams saskaņā ar bērna kalorāžu, vai arī traucēta barības vielu uzsūkšanās.

Fibroendoskopija (endoskopija):

procedūra, kurā izmanto ļoti tievu garu zondi ar gaismu, lai ieskatītos cilvēkā iekšā. Piemēram, endoskopiju var izmantot, lai apskatītu zarnas (kolonoskopija) vai plaušas (bronhoskopija).

Forsētā vitālā plaušu kapacitāte (FVC):

maksimālais gaisa daudzums, ko cilvēks var izpūst pēc lielākās iespējamās ieelpas. FVC var palīdzēt noteikt, vai pastāv problēmas ar plaušu funkciju, tādas kā elpošanas muskuļu vājums, vai arī infekcijas klātbūtne.

Gāzu apmaiņa:

organisma process, kurā skābeklis (O₂) tiek nogādāts no gaisa ķermeņa audos, lai to varētu izmantot šūnās, un oglekļa dioksīds (CO₂) tiek nogādāts no audiem gaisā. Apmaiņa notiek plaušās un asinsritē.

Gastroezofageālais reflukss vai atvilnis (GER):

kad kuņģa skābe no kuņģa tiek izviesta barības vadā (caurule, kas savieno rīkli ar kuņģi).

Gastrostomijas caurulīte (G tube):

barošanas caurulītes veids, ko ķirurģiskā ceļā caur ādu ievieto tieši kuņģī. Daži specifiski veidi ir PEG zondes, Mic-Key pogas un Bard pogas*.

Ģenētiska mutācija:

izmaiņas personas gēnos, kas izmaina ķermeņa uzbūvi vai funkcijas. Gēni ir tehniskais zīmējums jeb norādījumi tam, kā viss mūsu ķermenī ir veidots. Mēs saņemam mūsu gēnus no mūsu bioloģiskajiem vecākiem. Var teikt, ka mūsu gēni veido burtus, kas kopā savienojoties veido teikumus mūsu lietošanas instrukcijā. Izmantojot šo pašu analogiju, mutācijas ir tad, kad gēnos ir notikušas sliktas izmaiņas, vai kad ir nepareizi pierakstīts burts, vai viss teikums vai rindkopa ir pazuduši no instrukcijas. Katram ir kādas izmaiņas viņu gēnos, tāpat kā katrā grāmatā ir pareizrakstības kļūdas. Lielākā daļa no šīm mutācijām neizraisa lielas problēmas, bet dažas no tām var izraisīt slimības. Piemēram, Jūs esat nopircis skapi un mājās gribat to salikt kopā. Instrukcijā ir dažas kļūdas, tomēr Jūs varat tās ignorēt un tāpat izdomāt kā pareizi salikt skapi kopā. Bet, ja instrukcijā pietrūkst rindkopu vai svarīgu teikumu, Jūs varat nesaprast, ka detaļu savienošanai jālieto skrūves, vai arī nesaprašanas dēļ atstāt atvilktnes kastē un pārveidot skapi plauktos.

Smaganu hiperplāzija:

smaganu audu pastiprināta augšana. Smaganas ir audi, kas atrodas apkārt zobiem mutē. Šis bieži ir blakusefekts pacientiem, kuri nevar aiztaisīt muti (hipotonijas vai muskuļu vājuma dēļ), vai pacientiem, kuri saņem fenitoīnu, medikamentu, kas kontrolē krampjus. Anfällen einnehmen.

Goniometrija:

locītavu leņķa mērīšana, cik daudz locītava var saliekties vai iztaisnoties.

Holtera monitors:

ierīce, ko piestiprina pacientiem. Tā pieraksta elektrokardiogrammu ilgākā laika periodā, parasti 2 līdz 3 dienas. Ierīce pieraksta sirds elektrisko aktivitāti, un to lieto kopā ar pacienta dienasgrāmatu, lai varētu atklāt diennakts laikus vai simptomus, kas varētu būt saistīti ar izmaiņām pierakstītajā elektriskajā aktivitātē. Kad Holtera monitors ir pievienots pacientam, pacients parasti var iet uz mājām, un nav nepieciešamības palikt stacionārā.

Hipoplāzija:

kādas ķermeņa daļas nepietiekama attīstība. Piemēram, sejas vidusdaļas hipoplāzija ir ap degunu esošā rajona saplacinājums, kas varētu būt saistīts ar sejas maskas lietošanu.

Hipotonija:

tonuss ir temins, kas apraksta muskuļa spiediena vai pretestības kustībai apjomu. Hipotonija ir zems muskuļu tonuss (dažreiz tiek saukta par šļauganumu), un ķermeņa daļas kustas vieglāk nekā tām vajadzētu. Paaugstināts tonuss ir hipertoniya vai spasticitāte, un to novēro tad, kad locītava ir stīva. Tonuss ir savādāks rādītājs kā muskuļu spēks (hipotoniskam bērnam var būt saglabāts muskuļu spēks), bet bieži ir grūti pateikt atšķirību starp tonusu un muskuļu spēku zīdaiņiem.

Intermitējoša pozitīva-negatīva spiediena palīgventilācijas ierīce:

palīgierīce, kas uzlabo labākas plaušu funkcijas, stimulējot klepu. Plaušas tiek piepildītas pilnas ar gaisu (kā veicot dziļu ieelpu), un tad gaiss tiek īsu brīdi atsūktis no plaušām (kā klepus gadījumā). Parasti šīs ierīces ieprogrāmē uz noteiktu ciklu, cik reizes klepus tiek izraisīts noteiktā laika sprīdī. Šīs ierīces sauc par klepus mašīnu vai Klepus palīgu. Daži bērni saka, ka sākumā ir grūti pierast tās lietot, bet kad iemaņas ir apgūtas, viņi jūtas daudz labāk, kad tās lieto.

Intrapulmonālā perkusīvās vibrācijas ventilācija (IPV):

krūškurvja fizioterapijas veids, kura gadījumā ierīce (aparāts) veic ļoti ātras krūškurvja vibrācijas kustības, lai mobilizētu plaušu sekrētus (izvadītu gļotas no plaušām). IPV ierīces ir dažādas, dažas ir jātur rokā, citas ir kā vestes, ko nēsā pacients.

Jejunostomijas caurulīte (J-tube):

barošanas caurulītes veids, ko ķirurģiskā ceļā caur ādu ievieto vēdera apakšējā daļā, tievajās zarnās, ko sauc par jejunum.

Magnētiskās rezonanses izmeklēšana (MRI):

detalizēts kādas ķermeņa daļas uzbūves attēls. MRI nodrošina iespēju ieraudzīt daudz vairāk detaļu (labāku izšķirtspēju) nekā CT vai RTG. MRI netiek izmantots nekāds starojums. MRI ir ļoti labs izmeklēšanas veids, ja skatās uz mīkstajiem audiem, tādiem kā smadzenes un muskuļi, bet tas nav tik ideāls, ja jāveic kaulu attēlu diagnostika. Izmantojot analogiju, smadzeņu MRI ir līdzīgi "Satellite" skatam Google Maps programmā. Tas mums var parādīt mājas, ielas un parkus, un kā tas viss izskatās tad, ja virpuļviesulis ir gājis pāri un izraisījis daudz bojājumus. Bet ar MRI mēs nevaram ieraudzīt atsevišķas smadzeņu šūnas vai nervus (kā cilvēkus mājās), ne arī noteikt smadzeņu funkcijas (pateikt ka cilvēki ir devušies uz darbu laikā, vai to, ka ir liela satiksme ielās). MRI rāda mums tikai uzbūvi.

Ļaundabīgā hipertermija:

ģenētiski determinēta reakcija uz dažiem anestēzijā izmantojamiem medikamentiem (medikamenti, kas nodrošina to, ka pacienti operācijas laikā saldi gul). Šī var būt dzīvību apdraudoša organisma reakcija, kas liek cilvēka ķermenim palikt ļoti karstam. Ne visiem cilvēkiem var būt šī problēma, noteiktas ģenētiskas mutācijas palielina ļaundabīgas hipertermijas attīstības risku

Multidisciplinārā aprūpe*:

kad veselības aprūpes speciālisti ar izglītību un pieredzi dažādās jomās strādā kopā kā komanda – piemēram, kad neirologs, pulmonologs, fizioterapeits un diētas ārsts strādā kopā, lai uzlabotu viena pacienta veselību..

Multisistēmisks:

kad multiplas (daudzas) orgānu sistēmas tiek skartas vienlaicīgi slimības gaitā, vai arī kad tās veselības aprūpes speciālists novēro vai pārbauda visas kopā.

Miometrija*:

muskuļu spēka mērīšanas formāls nosaukums, izmantojot īpašu ierīci, kas nosaka spēka daudzumu, ko noteikti muskuļi vai muskuļu grupas spēj sasniegt sasprindzinoties.

Nazogastrāla zonde (NG tube):

īslaicīgas barošanas trubiņa, kas tiek ievadīta caur degunu un beidzas kuņģī.

Nissena fundoplikācija:

“mezgls”, kādu izveido operācijas laikā kuņģa augšējā daļā, lai ārstētu smagu gastroezofageālu atvilti (GER).

Neinvazīvā ventilācija:

veids kā palīdzēt cilvēkiem elpot pašiem vai arī cilvēkiem, kas paši nevar elpot labi. Šis ir ventilācijas (elpošanas) veids, ko nodrošina, izmantojot neinvazīvas metodes, tādas kā masku, salīdzinot ar invazīvo metodi, kas ir traheostomija. Neinvazīvo metodi izmanto tikai dažreiz kā piemēram nakts vai slimošanas laikā. Neinvazīvai ventilācijai parasti ir priekšroka, salīdzinot ar invazīvo. Pozitīvā elpceļu spiediena ventilācija (PAP) ir neinvazīvas ventilācijas metodes piemērs.

Ortozes:

mākslīga vai mehāniska palīgierīce, tāda kā korsete, kas atbalsta vai palīdz ķermeņa daļu kustībām. Ortožu piemērs ir AFO, kas nozīmē potītes-pēdas ortozes. AFO ir viengabalains cietas plastmasas splints, kas ir izliets pēc kājas apakšējās daļas aizmugures un pēdas formas, parasti nostiprināts ar klipsi. To var nēsāt virs zeķes un kurpēs. AFO var palīdzēt bērniem ar samazinātu muskuļu tonusu iemācīties staigāt vai spēj nodrošināt pārvietošanos ilgāk slimības gaitā.

Oksimetrija:

skābekļa līmeņa noteikšana asinīs.

Paliatīvā aprūpe:

multidisciplināras aprūpes veids cilvēkiem, kas cieš no smagām slimībām. Paliatīvā aprūpe atšķiras no dzīves beigu aprūpes vai hospisa aprūpes. Paliatīvās aprūpes mērķis ir uzlabot pacienta un ģimenes dzīves kvalitāti, samazinot slimības simptomus.

Izelpas maksimumplūsma:

mērījums, lai noteiktu cik stipri kāds var klepot; izmeklējums palīdz noteikt plaušu funkciju un personas spēju atbrīvoties no sekrētiem (kas nozīmē, izvadīt gļotas arī no plaušām)

Polisomnogrāfija (miega pētījums):

pieraksts, kas reģistrē daudzās izmaiņas, kas notiek cilvēka organismā miega laikā. Pētījuma laikā, izmantojot dažādus testus, tiek veikts guļošā pacienta plaušu, sirds, smadzeņu funkciju, acu un muskuļu kustību pieraksts. Tas ir noderīgs, lai saprastu noguruma iemeslus dienas laikā.

Pozitīvā elpceļu spiediena pretestība (PAP):

neinvazīvās ventilācijas veids, kas oriģināli bija izdomāts, lai ārstētu cilvēkus ar miega apnoe, bet laika gaitā veiksmīgi piemērots pacientiem ar neiromuskulārām slimībām. Pastāv divi PAP veidi: nepārtrauktā pozitīvā elpceļu spiediena pretestība (CPAP) un divlīmeņu pozitīvā elpceļu spiediena ventilācija (Bi-PAP). Kad, izmantojot aparātu, elpceļi ir atvērti, persona var elpot normāli.

Proaktīvi:

darīt kaut ko pirms problēma parādās vai pirms tā kļūst lielāka. Piemēram, lietot drošības jostu ir proaktīva darbība, lai novērstu galvas traumu auto avarijas gadījumā.

Prognoze:

kāda ir paredzamā slimības gaita, un ko šis izmaiņas nozīmē Jūsu bērna veselībai un dzīvei..

Progresēšana:

process, kad slimība ar laiku paliek smagāka.

Psihometriskā testēšana:

testu grupas nosaukums, ko izmanto, lai novērtētu spēju mācīties, kognitīvo funkciju, uzvedību, garastāvokli un personības īpašības. Šo izmeklējuma veidu var saukt arī par psiholoģisko un pedagoģisko novērtējumu. Īpaši testi tiek atsevišķi piemēroti izmeklējamajiem bērniem. Tie mainās atkarībā no bērna vecuma vai īpašām vajadzībām, kas jānovērtē..

Plaušu funkcionālie testi (PFTs):

izmeklējumu grupa, kas mēra cik labi plaušas strādā, lai uzņemtu un atbrīvotu gaisu, un to, cik labi plaušas spēj nogādāt skābekli asins plūsmā.

Skolioze:

patoloģisks mugurkaula izliekums sānu virzienā, kas mugurai liek izskatīties pēc "C" vai "S" burtiem. Šis izliekuma veids atšķiras no mugurkaula apakšējās daļas (jostas daļas) izliekuma, kas liek vēderam izvelvēties (jostas daļas lordoze), vai izliekums mugurkaula augšējā daļā (krūšu daļas reģionā), ko cilvēki dažreiz sauc par kupri (torakālā kofoze). Kad ir gan kifoze, gan skolioze kopā, to sauc par kifoskoliozi.

Krampji:

pastiprināts smadzeņu elektriskās aktivitātes uzliesmojums. Pastiprinātas aktivitātes uzliesmojums var būt tikai vienā smadzeņu daļā (daļēji / fokāli krampji) vai arī visās smadzenēs uzreiz (ģeneralizēti krampji).

Tā kā smadzenes kontrolē visu, ko mēs darām, krampji var izskatīties katram cilvēkam savādāk, atkarībā no tā, kura smadzeņu daļa izraisa krampjus. Dažiem cilvēkiem krampju gadījumā raustās viss ķermenis, vai arī tikai roka vai kāja. Citiem cilvēkiem krampji izpaužas ar nekustīgu skatienu vienā punktā, vai arī nekustīgais skatiens varētu būt kombinēts ar patoloģiskām mutes, acu vai roku kustībām. Epilepsijas definīcija ir divas vai vairāk neizprovocētas krampju lēkmes. Ja Jums ir aizdomas par iespējamu krampju aktivitāti Jūsu bērnam, lūdzu pārrunāriet to ar Jūsu ģimenes ārstu. Vairāk informācijas par krampjiem un epilepsiju: efa.org vai epilepsy.com

Miega apnoe:

patoloģiskas pauzes elpošanā miega laikā. Miega laikā ir normāli, ja palēlinās elpošanas ritms, bet dažreiz palēlinājums ir par lielu. Ja cilvēkam ir pārāk garas pauzes starp ieelpām, asins sistēmā uzkrājas oglekļa dioksīds. Kad tas notiek pastāv iespēja, ka smadzenes nesaņem pietiekami daudz skābekļa (hipoventilācija). Miega apnoe ķermenim izraisa pastiprinātu spriedzi. Ja cilvēkiem ir neārstēta hroniska (ilgstoša) hipoventilācija, tas var izraisīt sirds nepietiekamību vai citas multisistēmiskas problēmas.

Spirometrija:

visbiežāk izmantotais plaušu funkcionālais tests, spirometrija mēra gaisa daudzumu, kas ienāk un iziet no plaušām.

Subluksācija:

kad kauls daļēji iznāk no locītavas somiņas, bet ne-notiek pilns izmežģījums. IMD gadījumā bieži notiek gūžu subluksācijas.

Torticollis:

kakla kontraktūras veids, kuras gadījumā kakls ir noliekts vai pagriezts, liekot galvai noliekties uz vienu pusi un ausij nonākot tuvāk plecam. Ja bērnam ir torticollis, tad viņš nevar galvu pagriezt pilnībā no vienas puses uz otru.

Ulnārais garums:

rokas apakšdelma garums, ja mēra no plaukstu līdz elkonim. Izmanto, ja cilvēks nevar nostāties taisni, tad šis ir mērījums, kas palīdz noskaidrot cilvēka garumu.

Valproiskābe (VPA):

viens no antikonvulsantu veidiem. Šo medikamentu pazīst pēc oriģinālajiem nosaukumiem, piemēram, Depakine.

Videofluoroskopija:

RTG izmeklējuma veids, kad tiek filmēts kā cietā vai šķidrā barība pārvietojas, ja tiek norīta. Ar šo testu pārbauda aspirācijas risku, to arī sauc par modificētu bārija kontrastvielas izmeklējumu.

Baltā viela:

skatoties tieši uz smadzenēm, tām ir divas dažādas krāsas: baltā un pelēkā. Baltā viela ir iekšējais smadzeņu slānis un pelēkā viela veido ārējo smadzeņu slāni. Pelēko vielu veido nervu šūnu kodoli (vieta, kur sākas signāls), un baltā viela satāv no nervu šķiedrām (aksoniem, nerva šūnas daļās, kas savieno nervu ar kaut ko citu). Aksoni ir pārklāti ar vielu, ko sauc par mielīnu, tas padala signāla pārnēsī ātrāku. Mielīns ir tas, kas dod smadzeņu daļai balto izskatu.

Pielikums D

Diagnostiskās iespējas

IMD diagnoze ir balstīta pirmkārt uz klīniskiem simptomiem. Tas nozīmē, ka ārsts, pieredzējis medicīnas speciālists, vai fizioterapeits var saprast, ka personai (jaundzimušajam, bērnam, tīnim vai pieaugušajam) ir IMD simptomi vai pazīmes: agrīns muskuļu vājums ar, vai bez kontraktūrām, elpošanas traucējumi, vai skolioze. Lai gan KFK (kreatīnkināze) līmenis asinīs parasti ir augsts, tas var būt arī normāls.

Ja klīnicistam ir aizdomas, ka indivīdam ir klīniskā diagnoze un simptomi, kas atbilst kādam no zināmajiem IMD apakštipiem, tad viņš var sākt uzreiz ar ģenētisko testu (asins analīzi), ja gēns, kas izraisa šo konkrēto IMD apakštipu ir zināms. Piemēram, ja klīnicists redz, ka bērniem ir rigida muguras lejasdaļa, lokani pirksti, ļoti sārti vaigi, keloīdu rēta, grumbuļaina āda (hiperkeratosis pilaris), un kontraktūras elkoņu locītavās, viņš vai viņa var atpazīt kolagēna 6 miopātijas pazīmes, un nozīmēt tieši ģenētisko izmeklēšanu gēniem COL6A1, COL6A2 un COL6A3.

Ja klīnicists saprot, ka indivīdam ir IMD, bet nevar atpazīt apakšgrupu, tad nākošais labākais izmeklēšanas solis ir muskuļu vai ādas biopsija. Ar ādas biopsijas palīdzību var diagnosticēt LAMA2

un COL6 (α DG testēšana ir pieejama tikai Aijovas Universitātes zinātnisko projektu ietvaros). Citiem IMD tipiem diagnozes precizēšanai ir nepieciešama muskuļu biopsija. Muskuļa paraugu skatās gaismas mikroskopā, lai novērtētu struktūras traucējumus (saucas histopatoloģija), un tad izmanto īpašas krāsas, lai meklētu specifisku proteīnu zudumu (imunohistoķīmija), kuru trūkums varētu būt IMD iemesls. Uz doto brīdi lielākā daļa patoloģijas laboratoriju izmanto distrofīna (Dišēna), merozīna un sarkoglikānu krāsas. COL6 un distroglikānu krāsošana ir pieejama tikai dažās laboratorijās ASV, un tā nav rutīnas metode muskuļu biopsijas analīzei. Ja muskuļu biopsijā ir redzams pilnīgs vai daļējs proteīna trūkums, kas atbilst indivīda klīniskajiem simptomiem, tad tiek nozīmēta ģenētiskā izmeklēšana, lai atklātu problēmu izraisošo mutāciju, ja tas ir iespējams.

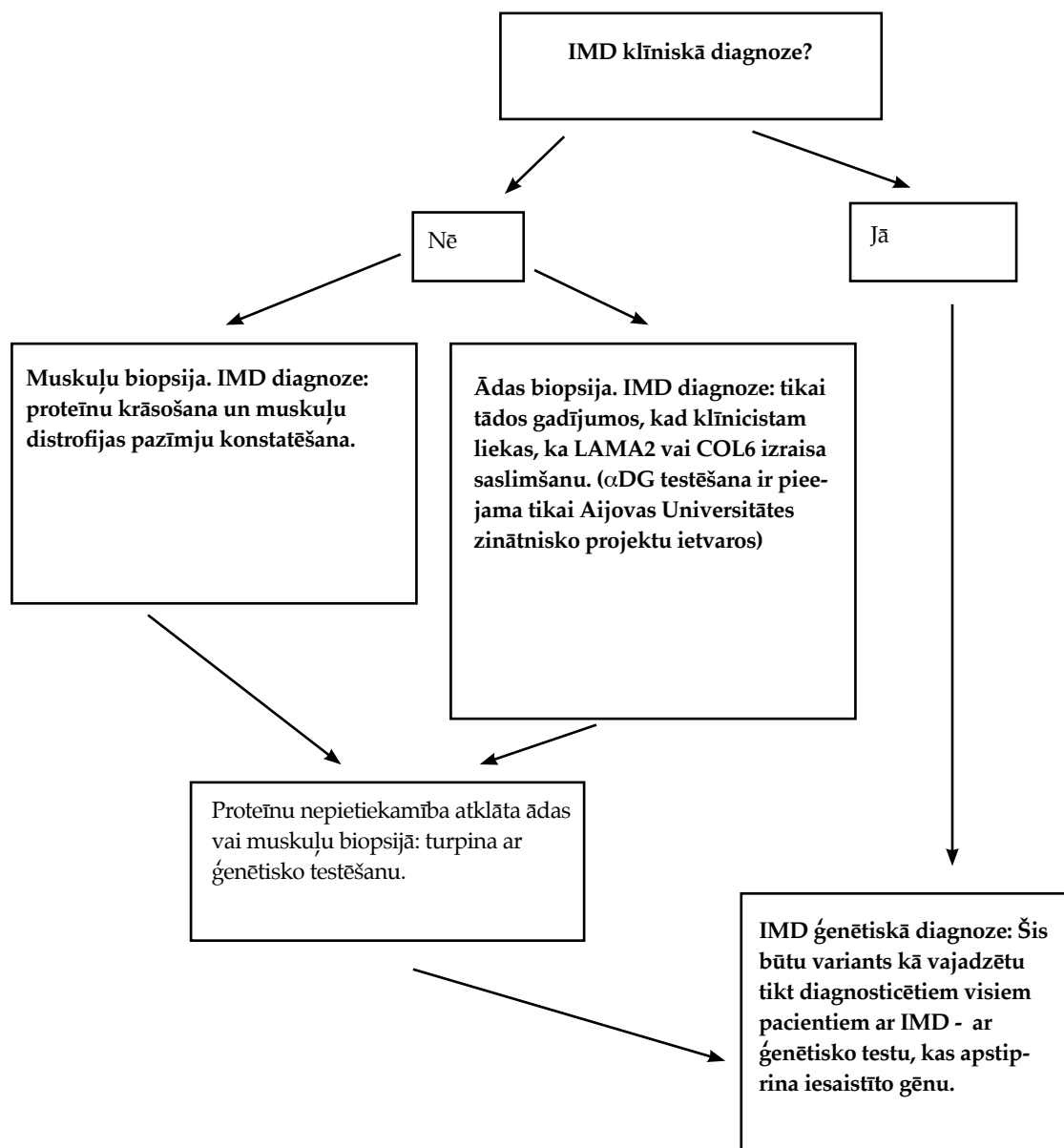
Papildus diagnostikas metodes, kas var noderēt ir muskuļu ultrasonogrāfija un MRI, kas palīdz atklāt, kuri tieši muskuļi ir skarti. Noteiktiem IMD apakštipiem, tādiem kā SEPNI- saistītai miopātijai

tiek skarti iekšējie augšstilba muskuļi, un tāda atradne nav pie citām muskuļu distrofijas formām. Smadzeņu MRI var palīdzēt distraglikonopātiju diagnozē, un LAMA2 – saistītā IMD, pamatojoties uz raksturīgajām struktūras un baltās vielas patoloģijām.

Ģenētiskā testēšana ir IMD pamatdiagnostikas metode. Cilvēkiem ar IMD ir svarīgi iegūt ģenētisku apstiprinājumu slimībai, veidojot mūsu zināšanas

par mutācijām, kas izraisa slimību, attiecības starp mutāciju veidu un slimības smaguma pakāpi, un jaunu gēnu atklāšanu. Ne visi gēni, kas izraisa IMD, ir zināmi, lai gan zinātniskie pētījumi ar katru brīdi sniedz vairāk informācijas un atrāk, salīdzinot ar pagātni. Pastāv cerība, ka nākotnē izdosies atklāt visus gēnus, kas izraisa IMD.

Soli tuvāk IMD diagnozes apakštipiem





Pateicības:

Vadlīnijas bija iespējamās pateicoties Anne Rutkowski, MD, Cure CMD vadītājai, un tika adoptētas, saliktas un labotas ar Susan Sklaroff-Van Hook un Diane Smith-Hoban palīdzību.

Papildus ekspertu darbu veica Meganne Leach, MSN, APRN, PNP-BC, Katy Meilleur, PhD, CRNP Nacionālais Veselības Institūts; Thomas Sejersen, MD Karolinska Institūts,; Kate Bushby, MD Ņūkāslas Universitāte; Ching H. Wang Stanfordas Universitāte; un Carsten Bonnemann, MD, neiomuskulāro un neurodeģeneratīvu bērnu slimību nodaļa, Nacionālais Veselības Institūts. Klīnisko rediģēšanu un publicēšanas izdevumus devīgi sponsorējuši Mary T. Durkin, Diane True un Erin McGurk

Fotogrāfijas, kas ir izmantotas šajās vadlīnijās, ir devušas ģimenes, kurās ir IMD. Mēs gribētu pateikties visiem vecākiem un bērniem, kuri atļāva izmantot fotogrāfijas.

Ja Jums ir kādi komentāri, jautājumi vai labojumi nākošajiem izdevumiem, lūdzu kontaktējiet Cure CMD (info@curecmd.org) vai Diane.Smith-Hoban@curecmd.org.

*šis pakalpojums, speciālists, medikaments vai izmeklējums Latvijā nav; bet informācija par to ir saglabāta, jo tulkojums atbilst noteiktiem standartiem, ko sagatavojuši nozares speciālisti.

** pievienota Latvijas veselības aprūpei specifiska informācija

Translators:

Dr. Ieva Micule, clinical geneticist, Children's Clinical University Hospital, Medical Genetics clinic

Dr.med. Baiba Lace, PhD, MSc, senior researcher, Latvian Biomedical Research and Study center.

Tulkojums veikts ar Eiropas Reģionālā attīstības fonda projekta Nr.2010/0223/2DP/2.1.1.1.0/10/APIA/VIAA/025 "Iedzimto neiomuskulāro slimību jaunu diagnostikas testu izstrādē" atbalstu.