

Tretman kongenitalne mišićne distrofije (KMD)

Porodični vodič



PREDGOVOR

Ovaj porodični vodič sumira rezultate međunarodnog konzensusa o dijagnozi i lečenju kongenitalne mišićne distrofije (KMD). Vodič su podržali Cure CMD (curecmd.org), TREAT-NMD (treat-nmd.eu), AFM-Association Française contre les Myopathies (afm-france.org) i Telethon Italy (telethon.it). Konačni tekst je objavljen u 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. Published online 15 Nov 2010). Glavni dokument se može besplatno preuzeti sa:

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

Ovaj porodici orjentisan vodič za medicinski tretman KMD je zasnovan na

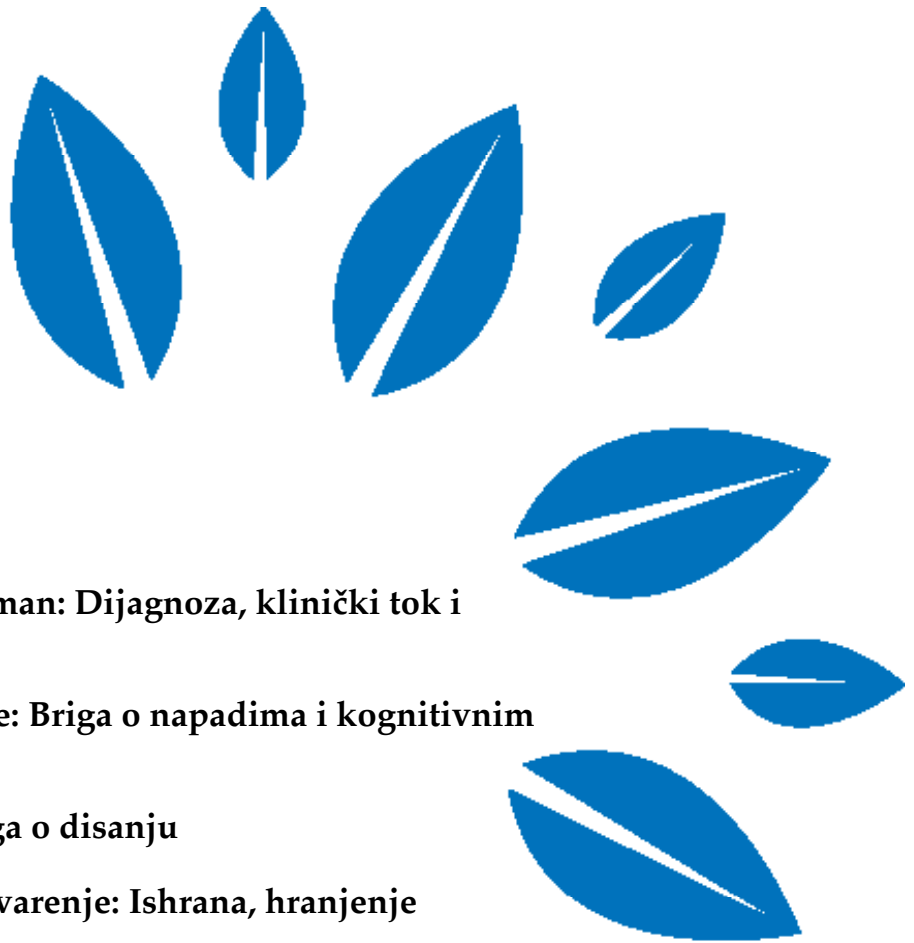
preprukama grupe od 82 međunarodna eksperta iz 7 subspecijalnosti: patologije, neurologije, plućne / nege u intenzivnim jedinicama, gastrointestinalne nege / ishrane / govora / nege usne duplje, ortopedije / rehabilitacije, kardiologije i palijativne nege. Da bi došao do saglasnosti, tim je koristio sledeće strategije:

- opsežan pregled literature
- ekspertsko istraživanje putem interneta kako se nega KMD trenutno pruža u njihovoj praksi
- anketa mišljenja porodica putem internet o ključnim oblastima nege i propustima u tretmanu KMD
- Dvodnevna KMD radionica o standardima nege, održana u Briselu Novembra, 2009



IZJAVA O OGRANIČENOJ ODGOVORNOSTI

Informacije i saveti koji su dostupni u ovoj brošuri nisu zamena za lekarsku pomoć niti određuju odnos lekar-pacijent. Trebalo bi ih primenjivati zajedno sa stručnim savetom vašeg lekara, koji brine o vašem zdravlju, posebno kada su u pitanju simptomi koji zahtevaju stručno mišljenje. Na svoju odgovornost sami primenjujete infomacije iz ove brošure.



Sadržaj

Uvod

Sveobuhvatni tretman: Dijagnoza, klinički tok i bolničko lečenje

Neurološko lečenje: Briga o napadima i kognitivnim problemima

Lečenje pluća: Briga o disanju

Lečenje organa za varenje: Ishrana, hranjenje i nega usne duplje

Lečenje srca: Briga o srcu

Ortopedsko lečenje i rehabilitacija: Briga o kontrakturama i skoliozi

Palijativna nega: Individualna i porodična emocionalna podrška

Dodatak A – Definicija podtipova

Dodatak B – Definicija eksperata koja obezbeđuje stručnu negu

Dodatak C – Indeks pojmova (pojmovi podvučeni u tekstu)

Dodatak D – Dijagnostički testovi

UVOD

Šta je Kongenitalna mišićna distrofija?

U listi pojmova (Dodatak C) mogu se pronaći definicije termina koji su upotrebljeni u ovom dokumentu, a koji su podvučeni.

Vama ili vašem detetu je možda upravo postavljena dijagnoza kongenitalne mišićne distrofije (KMD). Možda ste preplavljeni količinom informacija koje su vam prezentovane. Važno je da porodice i osobe sa KMD razumeju medicinske probleme ove dijagnoze da bi mogli da predvide i učestvuju u svojoj ili detetovoj zdravstvenoj nezi i lečenju.

Svrha ovog vodiča je da vam pomogne u razumevanju različitih simptoma koji mogu biti prisutni i načinima nege koji mogu biti potrebni tokom vremena. Razumevanje ovih informacija će Vam pomoći da bolje predvidite potrebe koje su povezane sa KMD i da postanete efikasniji zaštitnik.

KMD su grupa uglavnom retkih naslednih bolesti sa simptomima koji se ispoljavaju tokom prve 2 godine života. Rani simptomi obuhvataju slabost, hipotoniju, kontrakture i teškoće sa disanjem i ishranom. KMD su deo spektra mišićnih distrofija. To znači da isti gen koji može da dovede do KMD može takođe i da uslovi nastanak udno pojasne mišićne distrofije ili mišićne distrofije kasnog početka. Osobe sa istim podtipom KMD mogu imati različita iskustva; mogu biti snažniji ili slabiji u odnosu na druge sa istim podtipom ili mogu imati simptome koji se ispoljavaju ranije ili kasnije u odnosu na ostale. U grupi osoba sa KMD postoji određen procenat sa podtipovima bolesti kod kojih genetska mutacija još nije identifikovana. Mnoga istraživanja širom sveta su usmerena prema indentifikaciji svih genetskih mutacija koje dovode do KMD, sa novim otkrićima svake godine.

(need)

Kako koristiti ovaj dokument

Ovaj dokument prvi daje pregled osnovnih oblasti nege. On je nadalje podeljen na pojedine organske sisteme koji mogu biti zahvaćeni kod KMD, kao što su srce, pluća, i na druge probleme koji se mogu očekivati kod osoba sa istom dijagnozom. Neke KMD mogu imati specifične probleme koji se ne vide nužno kod drugih tipova KMD. Te razlike su opisane u ovom dokumentu.

Oblasti specijalističke nege koje su uključene u tretman KMD i koje su opisane u ovom vodiču su neurologija, pulmologija, gastroenterologija/ ishrana/ nega usne duplje, kardiologija, ortopedija i rehabilitacija i mentalno zdravlje/ palijativna nega. Iako izgleda da su sve oblasti nege odvojene i posebne, najbolji način da se obezbedi zdravstvena nega vašeg deteta je multidisciplinarni tim koji obuhvata subspecijaliste, bliske zdravstvene saradnike (fizična terapija, respiratorna terapija) i angažovanje porodice u diskusiji i odlučivanju.

Iako je multidisciplinarna nega idealna, teško je uskladiti negu vašeg deteta bez prisustva eksperata za KMD i subspecijalista. Prvi korak u obezbeđivanju multidisciplinarnе nege može biti pronalaženje i dobijanje uputa za nacionalni pedijatrijski neuromišićni centar.

Da bi razumeli probleme povezane sa dijagnozom KMD možda ćete želeći da pročitate ovaj vodič odjednom. Drugi mogu da izaberu da ga koriste samo kada se jave konkretni problemi kod njihove dece. Odluka da saznate više o KMD je različita u svakoj porodici; ovaj vodič će pružiti dragocenu pomoć kako god odlučite da ga koristite.

Znamo da čitalac ovog dokumenta može biti obolela osoba. Da bi ovaj dokument bio lakši za čitanje, obolela osoba će biti označena kao "vaše dete".

KMD-LGMD Podtipovi

(zatamnjene i iskošene skraćenice se koriste u vodiču)

Kolagen 6 vezana miopatija (poznata i kao COL6-RM)

- Ullrich kongenitalna mišićna distrofija (UCMD)
- Intermedijerni fenotip
- Bethlem miopatija (kasniji početak)

Laminin α 2 vezana distrofija (poznata i kao LAMA2-RD, uključuje LAMA2-CMD, MDC1A, Merozin negativnu KMD)

Bojenje α 2 laminina na biopsiji mišića ili kože je povezano sa stanjem hoda:

- potpuni nedostatak-tipično nepokretni* (rani početak)
- delimični nedostatak- postižu sposobnost hoda* (kasniji početak)

*primetiti da postoje izuzeci-LAMA2-KMD se odnosi na rani početak i na nepokretnost, dok LAMA2-RD uključuje onu decu i odrasle sa kasnim početkom i sposobnošću hoda.

Alfa-distroglikan vezana distrofija (poznata i kao α DG-RD, distroglikanopatija, α distroglikanopatija)

- Walker-Warburg sindrom
- Muscle-eye-brain (mišić-oko-mozak sindrom)/slična Fukuyama-i
- KMD sa zahvaćenošću cerebeluma; cerebelarne abnormalnosti mogu da uključe ciste, hipoplaziju i displaziju
- KMD sa mentalnom retardacijom i bez strukturnih izmena mozga; ova kategorija obuhvata pacijente sa izolovanom mikrocefalijom ili minimalnim promenama bele mase na MR
- KMD bez mentalne retardacije; nema dokaza o abnormalnom kognitivnom razvoju
- Udno pojasna mišićna distrofija (LGMD) sa mentalnom retardacijom (kasniji početak slabosti) i bez strukturnih izmena mozga
- LGMD bez mentalne retardacije (kasniji početak slabosti)

SEPN1 vezana miopatija (poznata i kao SEPN1-RM, rigid spine mišićna distrofija, RSMD1)

- Može biti dijagnostikovana i kao multi-minicore bolest, dezmin miopatija sa Mallory inkluzijama i kongenitalna disproporcija mišićnih vlakana (sve dijagnoze postavljene na osnovu strukturnih promena na mišićnoj biopsiji ne koreliraju sa genetskom dijagnozom)

Polje 1

RYR1 vezana miopatija (poznata i kao RYR1-RM, uključuje RYR1-CMD)

- Preklapanje sa RYR1 miopatijom (RYR1-RM), Central Core i Centronuklearna miopatija
- Razmotriti KMD ako mišićna biopsija ukazuje na distrofiju bez tipičnih central cores.

LMNA vezana distrofija (poznata i kao LMNA-RD, obuhvata L-CMD, LMNA-CMD)

- Sindrom "pale glave", pad stopala, nepokretnost
- Sposobnost hoda može biti rani početak Emery-Dreifuss-ove mišićna distrofija

Ovo ukazuje da je L-CMD deo LMNA distrofije koja uključuje sindrom "pale glave" L-CMD, L-CMD sa sposobnošću samostalnog hoda i Emery-Dreifuss

KMD bez genetske potvrde

- Kod osoba sa KMD dijagnoza može biti klinička bez genetske potvrde. Ukoliko su klinička slika i/ili biopsija mišića u skladu sa KMD, genetsko testiranje ne mora da potvrdi dijagnozu s'obzirom da nisu otkriveni svi KMD geni. Eksperti za KMD podstiču genetsko testiranje.

NEED

Neke od poznatih mutacija dovode do propadanja mišića brže nego što se oni mogu obnoviti ili narasti, dovodeći do slabosti mišića. Dete sa KMD može imati različite tipove neuroloških ili psihičkih problema povezanih sa KMD. Neka deca hodaju samostalno ili uz pomoć; druga deca uče kako da hodaju, ali tada postaju slabija i prestaju da hodaju; dok neka nikada ne prohodaju. Deca koja steknu sposobnost hoda ili ona kod kojih se prvi simptomi pojavljuju tokom

kasnog detinjstva ili odraslog doba mogu biti shvaćeni kao udno pojasna mišićna distrofija (LGMD). Svi KMD podtipovi čine spektar, sa KMD (rani početak, veća slabost) na jednom kraju i LGMD (kasniji početak, blaži oblik) na drugom kraju.

Polje 1. Spisak poznatih podtipova KMD. Videti Dodatak A za pun opis

Važno je da imate na umu da nemaju sve osobe sa KMD sve simptome i da nisu potrebni svi tretmani koje ćete pročitati u ovom vodiču. Iako može biti sličnosti, svaka osoba sa KMD će biti jedinstvena po različitim potrebama u različitim vremenskim periodima. To znači da nega mora biti okrenuta pojedincu i da će biti teško pronaći osobu čija je KMD u potpunosti ista.



Sveobuhvatni tretman:

Dijagnoza, klinički tok i bolničko lečenje

Pružanje dobro koordinisane multidisciplinarnе nege i stvaranje snažne veze lekar-pacijent i individualni plan lečenja su esencijalni tokom bolesti.

Ovaj odeljak je podeljen u tri važne teme, koje se odnose na dijagnozu, ambulantno praćenje i na bolničko lečenje (odlazak u bolnicu u slučaju bolesti ili povrede)

Dijagnoza

Kada se vašem detetu postavi dijagnoza KMD, odgovarajuće lečenje, opisano ispod, treba da prate podrška i edukacija. **Bilo bi idealno da pacijenta vodi neurolog ili specijalista neuromišićnih bolesti koji**

poznaje KMD i koji radi sa porodicom. Specijalista treba da ukaže na zdravstvene probleme pre nego što se oni dese, da sačuva zdravlje i aktuelne sposobnosti deteta koliko god je to moguće. Za to je potrebno uzeti u obzir i medicinske i psihosocijalne aspekte. Za efikasan plan lečenja potrebni su i multisistemski i multidisciplinarni nadzor.

Polje 2

Pet ključnih tema za diskusiju na prvom sastanku

Pet ključnih oblasti:

- **Dijagnoza.** Lekar bi trebalo da objasni šta se zna o uzroku poremećaja i kako on može uticati na druge funkcije, kao što su motorne funkcije, disanje i srčana funkcija i kognitivne funkcije (mentalne sposobnosti).
- **Prognoza.** Postoji širok spektar težine bolesti i dužine života kod KMD. Međutim, za većinu oblika KMD, prognoza je poboljšana zahvaljujući nedavnom napredku u medicinskoj tehnologiji.
- **Rizik rođenja još jednog deteta sa istom bolešću i uticaj na buduće planiranje porodice.** Iako možda nije najvažnije pitanje kojim se treba baviti u vreme postavljene dijagnoze, lekar bi trebao da razgovara i o riziku rađanja još jednog deteta sa istom bolešću. Ukoliko je tačna genetska mutacija poznata rizik se obično može izračunati. Čak i ukoliko se ne zna, rizik se može grubo proceniti.
- **Lečenje.** Neophodan je multidisciplinarni pristup, koji najčešće uključuje dečjeg neurologa, pulmologa, kardiologa, oftalmologa, fizioterapeuta, ortopeda i druge (videti dodatak B). Da bi se poboljšao kvalitet života bilo bi idealno da specijalista palijativne medicine bude uključen od samog početka. U principu, lečenje će biti slično bez obzira da li je specifična genetska dijagnoza postavljena ili ne.
- **Podrška porodici i resursi zajednice.** Trebalo bi da dobijete informacije o zastupanju i grupama za podršku porodici (on-line i lični kontakt) i relevantne obrazovne resurse. Izuzetno korisno može da bude povezivanje porodice sa drugim porodicama koje imaju decu sa sličnim bolestima. Ukoliko se ova informacija ne nudi, treba je zatražiti ili je pronaći na curesmd.org.

Prvi susret sa vašim lekarom bi trebalo da bude čim se postavi dijagnoza KMD i ako nije poznat specifični genetski tip KMD. Na ovom sastanku, lekar bi trebalo da objasni dijagnozu KMD na način da vi i vaša porodica to razumete, čak i ako nemate medicinsko znanje. Dobro je da se zapišu pitanja i beleške sa ovog sastanka, jer je teško setiti se svega što je obrađeno tokom prve diskusije. Ukoliko je od pomoći,

uvek je dobrodošlo da na ovom skupu učestvuju porodica i prijatelji. Nadalje će biti potrebni redovni sastanci uz planiranje termina ponovnog susreta. Dijagram 2 daje pregled tema za prvu diskusiju.

Posete Klinici

Vaše dete treba redovno da se kontroliše-verovatno jednom svakih 4-6 meseci-u klinici za dečju neurologiju / neuromišićne bolesti koje imaju iskustvo u KMD, po mogućstvu sa multidisciplinarnim timom koji uključuje specijaliste iz različitih oblasti (videti dodatak B). Decu koja su mlađa od 12 meseci ili stariju decu sa ozbiljnim zdravstvenim problemima ili pogoršanjem (kao što su napadi koji se ne popravljaju nakon primene lekova, teška hipotonija, problem sa disanjem ili ishranom) treba kontrolisati najmanje jednom u 3-4 meseca.

Tokom ovih kontrola, preporučuje se da se vašem detetu provere: krvi pritisak, broj otkucaja srca, broj respiracija, težina i BMI (indeks telesne mase), visina i za odojčad i decu-obim glave. Ako vaše dete nije u stanju da stoji ili ima skoliozu, visina se može aproksimirati merenjem dužine ruku (dužina lakatne kosti). Drugi testovi kao što su merenje ugla zglobova (gonometrija), test snage mišića (miometrija), elektrokardiogram (EKG), ispitivanje plućnih funkcija (na primer forsiranog vitalnog kapaciteta ili FVC), i merenje kiseonika u krvi (pulsna oksimetrija) mogu takođe biti relevantni za vaše dete.

Ostale važne stvari koje se mogu proceniti tokom ovih poseta mogu da uključuje:

- **Razvoj.** Deca sa rizikom za kašnjenje u razvoju ili teškoćama u učenju treba da dobiju ranu podršku,

uključujući fizikalnu terapiju, radnu terapiju i govornu terapiju. Zaostajanje u razvoju može da znači motorno kašnjenje (fizički pokreti kao što su sedenje, hodanje, držanje flašice) ili pridruženo kognitivno kašnjenje (jezik/ govor ili problem sa učenjem).

- **Pluća.** Važno je sprečavanje teških respiratornih infekcija (vakcinacijom ili ranom antibiotskom terapijom). Slab kašalj, otežano disanje, poremećaji spavanja, jutarnje glavobolje, nenapredovanje u težini i ponovljenje infekcije su znaci upozorenja da treba razgovarati sa dečjim pulmologom (videti odeljak o lečenju pluća).

- **Srce.** Potreban je najmanje jedan kardiološki pregled koji uključuje EKG i ultrazvuk

srca (ehokardiogram) ukoliko Vaše dete ima tip KMD za koji se zna da zahvata srce (kao što su LMNA-RD, aDG-RD, LAMA2-RD) ili nepoznat podtip KMD. Za LMNA-RD

podtip je potrebno holter praćenje i/ili monitoring. Takođe kardiološki pregled je neophodan i za bilo koji KMD sa simptomima koji ukazuju na poremećaj srčanog ritma (aritmija) ili uvećanja srca (kardiomiopatija). Češća evaluacija može da se preporuči u zavisnosti od podtipa KMD (videti odeljak lečenja srca).

- **Oči.** Ukoliko vaše dete ima neodređeni tip KMD ili podtip koji daje promene na očima (kao što je alfaDG) važno je rano uključiti oftamologa koji može da pomogne u dijagnozi i praćenju drugih očnih problema, kao što su katarakta, kratkovidost, odlubljanja mrežnjače i glaukom.

- **Ishrana i rast.** Za decu sa KMD se ne očekuje da prate tipičnu krivu rasta. Ipak, ukoliko vaše dete **ne dobija u težini, ukoliko gubi u težini ili prekomerno dobija u težini, ili ima teškoće sa gutanjem, želučani refluks, usporen rad creva, zatvor ili deformitet usta**, treba ga uputiti nutricionisti, gastroenterologu i stručnjaku za gutanje (videti odeljak o lečenju organa za varenje). Praćenje unosa kalcijuma i vitamin D je važno radi dobre gustine kostiju.
- **Skeletni sistem.** Ukoliko vaše dete razvije kontrakture ili skoliozu, potrebno je obratiti se dečjem ortopedu ili spinalnom hirurgu (videti odeljak o ortopedskom lečenju i fizikalnoj rehabilitaciji).
- **Fizikalna terapija.** Program fizikalne terapije vašeg deteta treba da bude usmeren na održavanje funkcije i pokretljivosti. To uključuje prevenciju i tretman kontraktura i deformiteta kičme, kao i izvođenje aktivnosti u cilju poboljšanja respiratorne funkcije. Takođe je važno da se vašem detetu obezbedi pravilno držanje, invalidska kolica, kao i odgovarajuća oprema (koja će olakšati sva-

kodnevne aktivnosti).

- **Osećanja i ponašanje.** Ukoliko ste zabrinuti u vezi raspoloženja, ponašanja ili u vezi drugih psihičkih problema vašeg deteta, potrebna je profesionalna podrška psihologa/psihijatra (videti odeljak palijativnog lečenja).
- **Psihosocijalna podrška.** Članovi vaše porodice i vi možete imati korist u praktičnim aspektima života sa KMD (**poput osiguranja, dostupnih servisa ili pristupa školi**). S obzirom na mnoge emocionalne izazove koje možete iskusiti, socijalna služba zdravstvene ustanove može da pomogne vama i vašoj porodici.



Bolničko lečenje

Vašem detu može biti potrebno neplanirano bolničko lečenje (videti tabelu 1). Specijalista neuromišićnih bolesti ili neurolog mogu igrati

važnu ulogu u koordinisanju medicinskog lečenja tokom bilo koje akutne ili kritične bolesti, mada ovu ulogu može da preuzme i dečji pulmolog. gs.

Tabela 1.

Simptomi KMD koji mogu biti razlog bolničkog lečenja i njihova povezanost sa KMD podtipovima		
Simptomi koji zahtevaju bolničko lečenje	Podtipovi sa problemima u ranom detinjstvu (rano)	Podtipovi sa problemima u detinjstvu i adolescenciji
Problemi sa disanjem koji zahtevaju podršku disanja	<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>
Srčana slabost ili <u>aritmije</u> koji zahtevaju lekove		<ul style="list-style-type: none">• <i>αDG-RD(Fukutin, FKRP, POMT1)*</i>• <i>LAMA2-RD</i>• <i>LMNA-RD</i>
Problem sa ishranom koji zahtevaju <u>gastrostomu (G-tube)</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>Napadi</u> koji zahtevaju lekove	<ul style="list-style-type: none">• <i>αDG-RD(uključujući Fukuyama, WWS, MEB)</i>	<ul style="list-style-type: none">• <i>LAMA2-RD</i>
<u>Maligna 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>

Skraćenice: *αDG-RD*, alfa-distroglikanopatija; *FKRP*, fukutin-povezani protein KMD; *LAMA2-RD*, merozin-deficijentna KMD; *MEB*, muscle-eye-brain (mišić-oko-mozak sindrom) bolest; *POMT1*, protein O-manoziltransferaze 1; *SEPNI-RM*, rigid spine mišićna distrofija; *WWS*, Walker-Warburg sindrom; *LMNA-RD*, lamin A/C CMD.

*Fukutin, *FKRP* i *POMT1* su geni koji mogu dovesti do *αDG-RD*. Prva dva su više povezana sa srčanom slabošću, mada i treći može biti povezan sa istom. Ukoliko neko ima *αDG-RD* uzrokovan jednim od ova tri gena, potreban je pojačan kardiološki nadzor.

***LAMA2-KMD* se koristi da označi tip *LAMA2-RD* (nedostatak merozina) koji se manifestuje na rođenju i kod koga se ne uspostavlja hod, dok *LAMA2-RD* uključuje blažu hodajuću formu i rani početak nehodajuće forme.

Uobičajeni razlozi za akutno bolničko lečenje uključuju:

- respiratorne infekcije ili respiratornu insuficijenciju
- napade
- nenapredovanje (slabo dobijanje u težini ili prekomerni gubitak težine)

Ukoliko je vašem detetu potrebno bolničko lečenje zbog operacije ili intervencije u anesteziji, doktor vašeg deteta prvo treba da razgovara sa vama o potencijalnim rizicima, a zatim da uskladi planiranje i nadzor nad lečenjem vašeg deteta tokom procedure i kroz oporavak.

Neurološko lečenje:

Briga o napadima i kognitivnim oštećenjima

Različiti neurološki simptomi su povezani sa nekim od poznatih podtipova KMD. Najčešće se nalaze poremećaji u strukturi i funkciji mozga, kao i epileptični napadi.

Malformacije mozga

Dve grupe KMD su najčešće povezane sa abnormalnostima mozga: LAMA2-RD i α DG-RD. Da bi procenili strukturne abnormalnosti mozga radi se magnetna rezonanca (MR) mozga.

Deca sa α DG-RD koja imaju normalnu strukturu mozga na MR mogu ili ne moraju imati teškoće sa učenjem i kognitivnim funkcijama. Pored toga, široka paleta nalaza na MR mozga može se naći kod dece sa α DG-RD; ona može da bude rangirana od normalnih do teških (veoma ozbiljnih) strukturnih promena.



Najčešća malformacija mozga u LAMA2-RD je abnormalnost bele mase koja nije povezana sa kognitivnim oštećenjima. Promena bele mase je obično stabilna tokom vremena i ne zahteva ponovljeno snimanje mozga.

Funkcionalni poremećaji mozga povezani sa KMD mogu uzrokovati različite probleme, uključujući kognitivna oštećenja; probleme sa ponašanjem, jezikom i probleme u učenju; emocionalne probleme; usporen motorni razvoj; napade; i probleme sa vidom.

Ako Vaše dete ima funkcionalni poremećaj mozga kao što je kognitivno oštećenje, treba da uradi psihološko testiranje i da se podvrgne ranoj intervenciji i posebno/ specijalizovanoj školi ili programu komunikacije. Strategije za komunikaciju kod dece koja ne govore ili minimalno govore treba da budu rano implementirani i da uključuje jezik znakova, slika i karte sa simbolima (PECS, komunikacija putem razmene slika), glasovne uređaje (DynaVox, TapToTalk) i stalnu terapiju govora radi vežbanja vokalizacije.

Napadi

Napadi su često udruženi sa KMD, posebno kod one dece sa poznatim oštećenjem mozga. Tipovi napada mogu da budu: apsansi, atipični apsansi ili konvulzivni napadi. Napadi mogu da se jave na bilo kom uzrastu od novorođenačkog do adolescentnog; kod osoba koje su pod rizikom da dobiju napade, napadi mogu biti provocirani temperaturom ili bolešću. Napadi mogu da počnu i bez nekog poznatog

provokativnog faktora. Ukoliko ste zabrinuti oko bilo koje aktivnosti ili ponašanja vašeg deteta i sumnjate da je napad, razgovarajte sa vašim lekarom.

Da bi odredili da li vaše dete ima napade, dečji neurolog može da savetuje detaljna ispitivanja. Ova procena bi trebalo da uključi podatke o događajima za koje se sumnja da su napadi ili podatke o poznatim napadima, kompletan neurološki pregled i najmanje jedan rutinski elektroencefalogram (EEG). U zavisnosti od rezultata EEG pregleda, može biti preporučen dalji ili duži EEG pregled. Može biti savetovana MR mozga ili ponovljena MR mozga. Definicija epilepsije je dva ili više neprovociranih napada (napadi koji nisu provocirani temperaturom ili bolešću). Ukoliko je vašem detetu postavljena dijagnoza epilepsije, neurolog će verovatno preporučiti antiepileptičke lekove u cilju smanjenja učestalosti i težine napada.

Napadi se kod dece sa LAMA2-RD uspešno leče specifičnom antiepileptičkom terapijom, valproatima, ali su i drugi tretmani takođe uspešni. Povremeno je teško kontrolisati napade. Kod dece sa α DG-RD, na primer, tretman napada može biti teži zbog mogućih strukturnih promena u mozgu. Postoje mnogi različiti antiepileptički lekovi, tako da ukoliko vaše dete ne odgovori povoljno na prvi lek, neurolog može preporučiti drugi ili više lekova u cilju kontrole napada.

Lečenje pluća:

Briga o disanju

Osnovna uloga pluća i disanja (respiracija) je dopremanje kiseonika (O^2) u krv koja cirkuliše telom i oslobađanje ugljen-dioksida (CO^2) iz tela. Ovaj proces izmene O^2 i CO^2 takođe se zove i razmena gasova; javlja se kod svih ljudi i predstavlja ključni element u zdravlju vašeg deteta.

Potreba za respiratornom podrškom kod deteta sa KMD može varirati između i

unutar svakog podtipa KMD. Deca sa svim tipovima KMD imaju povećan rizik od pojave problema sa plućima zbog slabih disajnih mišića. Vreme kada će teškoće sa disanjem javiti, kao i težina respiratornih problema, variraju od osobe do osobe. Tipično se, problemi sa disanjem primećuju između 8 i 15 godine. Mlađa deca sa KMD i problemima sa disanjem možda neće imati tipične simptome; važno je da roditelji i negovatelji budu svesni ranih znakova disajnih problema. Preporučeno je da jednom kada se kod vašeg deteta postavi dijagnoza KMD, ono bude pulmološki pregledano radi osnovne procene. Pulmolog će vas podučiti o ranim znakovima disajnih problema male dece. Na efikasnoj nezi pluća sa vama će raditi koordinator i pulmolog vašeg deteta.

Simptomi i znaci

Dvostepeni proaktivni pristup u lečenju respiratornih problema vašeg deteta je

važan, da bi se njegova ili njena najbolja moguća funkcija održala tokom vremena. Od izuzetnog značaja je prepoznavanje ranih simptoma i znakova od strane roditelja ili negovatelja pored redovne plućne procene, plućnog ispitivanja i lečenja.

Pokazatelji ranih simptoma i problema sa disajnim mišićima mogu biti suptilni i mogu se menjati vremenom kod vašeg deteta. Ukoliko ste zabrinuti za disajnu funkciju vašeg deteta obratite se vašem pulmologu. Ukoliko se dogodi hitna situacija, povedite

dete u urgentni centar. Obratite pažnju na sledeće simptome i znakove:

- Slab plač
- Neefikasan kašalj
- Ponovljene respiratorne infekcije, nepravilan obrazac disanja ili opšta uznemirenost
- Gušenje tokom hranjenja ili sopstvenim sekretom
- Gubitak u težini ili slabo napredovanje u težini (često se spominje kao nenapredovanje)

Neki dodatni simptomi mogu da se odnose na problem sa disanjem tokom noći. Problemi sa disanjem mogu početi noću zato što tada svi ljudi pliće dišu. Ovi znaci mogu da uključuje:

- Prekid sna ili povećana potreba za okretanjem noću
- Osećaj umora nakon buđenja ujutru ili izmena raspoloženja, čak i kada su oni ili ona spavali dovoljno dugo
- Ubrzano disanje ili osećaj kratkog daha
- Jutarnje glavobolje, mučnina
- Loša koncentracija tokom dana
- Strah od odlaska na spavanje i noćne more

Zakrivljenost kičme (skolioza) i deformiteti grudnog koša se takođe mogu razviti

zbog slabih grudnih mišića i oslabljene dijafragme što dodatno može ograničiti kapacitete za disanje vašeg deteta. Videti odeljak Ortopedsko lečenje i rehabilitacija.



Dijafragma vašeg deteta može biti slaba bez nekih drugih očiglednih simptoma. Ovo

je jedinstveno za nekoliko podtipova KMD; problemi sa disanjem mogu početi još

dok vaše dete hoda (videti tabelu 2) iako u većini drugih oblika mišićnih distrofija,

problem sa disanjem ne počinje pre gubitka sposobnosti samostalnog hoda. Ova činjenica ukazuje na još veću važnost pulmološkog pregleda vašeg deteta pre pojave simptoma.

Tabela 2.

Početak tipičnih problema sa disanjem kod poznatih podtipova KMD.

KMD podtipovi	need
<i>COL6-RM</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Rani početak problema sa disanjem tokom noći sa slabošću dijafragme • Podrška disanja potrebna u proseku sa 11 godina
<i>SEPN1-RM</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Rani početak problema sa disanjem; može početi pre gubitka sposobnosti hoda • Podrška disanja potrebna u proseku sa 11 godina
<i>LAMA2-RD</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Povezanost između propadanja motornih i respiratornih funkcija • Podrška disanja potrebna u proseku sa 11 godina
<i>αDG-RD</i> sa kognitivnim oštećenjem (WWS, MEB, Fukuyama)	<ul style="list-style-type: none"> • Ozbiljna progresija slabosti mišića i respiratorne insuficijencija • Nadzor disanja mora započeti na rođenju ili u prvoj deceniji ukoliko je ozbiljna mišićna slabost
<i>αDG-RD</i> bez kognitivnog oštećenja i LGMD	<ul style="list-style-type: none"> • Postoji povezanost između gubitka motornih sposobnosti i respiratorne funkcije • Tretman disanja započinje kada osoba izgubi sposobnost hoda

Skraćenice: KMD, kongenitalna mišićna distrofija; FKRP, fukutin vezani protein; LAMA2, laminin A2; LGMD, udno-pojasna mišićna distrofija; MEB, muscle-eye-brain (mišić-oko-mozak) bolest; SEPN1, selenoprotein; WWS, Walker-Warburg sindrom.

Načini ispitivanja plućnih funkcija

- **Spirometrija** se koristi za ispitivanje disajnih funkcija; ovaj test bi trebalo uraditi bar jednom godišnje od 6-te godine. Spirometrija se može uraditi bilo tokom redovne posete dečjem pulmologu ili tokom posebnog sastanka.

Najčešće se prvo uradi testiranje, a nakon toga dete pregleda specijalista.

Ovo neinvazivno testiranje može da uključi merenje forsiranog vitalnog

kapaciteta (FVC) i maksimalnog protoka vazduha u kašlju; meri se tako što dete diše u cev ili masku. Ovi testovi se nazivaju i testovima za ispitivanje plućnih funkcija (PFTs).

- Noćna oksimetrija (pulsni oksimetar) bezbolno meri nivo zasićenja krvi kiseonikom, upotrebom senzora koji se stavlja na prst ruke ili noge. Nekada senzor može izgledati kao veći flaster ili se postavlja na prst ruke ili noge uz pomoć parčeta trake.
- Polisomnografija ili studija spavanja je noćno snimanje koje se sprovodi u centru za spavanje; radi se po preporuci pulmologa vašeg deteta, koji može da preporuči ovaj pregled na godišnjem nivou. Ovaj test je koristan u praćenju noćnog disanja i može da otkrije da li je prisutan zastoj disanja u spavanju i koliko je ozbiljan. Studija spavanja može da se koristi za praćenje rezultata upotrebe ventilacije pozitivnim pritiskom u dva nivoa (BiPAP) i prilagođavanje njegove upotrebi.
- Gasne analize se određuju iz krvi. Meri se nivo O_2 i CO_2 u krvi ukoliko dete ima nove ili ozbiljne problem sa disanjem.
- End-Tidal CO_2 : određuje se pomoću uređaja koji meri CO_2 kada osoba izdahne. To može da pomogne pulmolozima u razumevanju koliko dobro osoba koja ima podršku disanja (BiPAP ili respirator) diše i da li su potrebna podešavanja. Ovaj uređaj mogu da koriste pulmolozi radi procene nivoa CO_2 kod osoba kod kojih tek započinju problemi sa disanjem, ali koji nemaju podršku disanja.



- Procena govora i gutanja se može razmatrati kada postoje simptomi koji ukazuju na rizik od aspiracije, kao što su kašalj, gušenje, otežano gutanje, loša ishrana ili nenapredovanje.

Preventivna zaštita disajnih organa

Deci i odraslima sa KMD se savetuju **pneumokokna (pneumonija) i godišnja vakcina protiv influence (gripa)**. Savetuje se i da se **Synagis**, vakcina koja spečava respiratorni sincicijalni virus (RSV), da deci mlađoj od 2 godine.

Vaše dete će imati korist od sledećih metoda koje poboljšavaju pokretljivost

sekreta, efikasnost kašlja i koje održavaju disajne puteve prohodnim

- Za pomoć pri kašlju se koristi mehanički aparat za iskašljavanje (**preko usnika se koristi prvo pozitivni pa negativni pritisak**) za **pomeranje sekreta** iz donjih delova disajnih puteva.
- **Tehnika dodavanja udara**, naučena od strane vašeg pulmologa, može pomoći u smanjivanju rizika od hroničnog kolapsa delova pluća (atelektaza).
- Fizikalna terapija koja koristi dnevnu **intrapulmonalnu perkusionu ventilaciju (IVP)** (preko usnika ili traheostome se u disajne puteve ubacuje pritisak pod visokom frekvencijom) može da pomogne pri uklanjanju sekreta.
- **Drenaža bronha uz pomoć prsluka** (u kom se pozitivni pritisak vazduha brzo menja i oscilacije prenosi na grudni koš) obezbeđuje brz pritisak na grudni koš da bi pokrenuo secret.

Vaše dete može da ima **problem sa disanjem i zbog drugih faktora koji nisu povezani sa KMD**. Iako astma nije simptom KMD, ako se dijagnostikuje kod vašeg deteta treba je lečiti ukoliko je potrebno bronhodilatatorima i inhalacionim steroidima. Lečenje astme kod dece sa KMD se ne razlikuje od lečenja dece bez KMD.

Intervencije

Teška skolioza može da oteža širenje pluća do kraja i da onemogući osobu da

“duboko udahne”. Vaše dete može zahtevati **kičmenu potporu** da bi se usporilo napredovanje skolioze i da bi se održalo bolje držanje tokom dnevnih aktivnosti.

Kada se upotrebi potpora važno je da se razmotri uticaj ne samo na skoliozu već takođe i na disanje deteta. Svaka potpora treba da se proceni da bi se uverili da nema potencijalno negativnih uticaja na funkciju disanja. Ortoped i pulmolog vašeg deteta treba da rade zajedno kako bi se osigurala dovoljno dobra potpora za kičmu, bez pogoršanja funkcije pluća.

Da bi pomogao u teškoćama sa disanjem lekar vašeg deteta može da preporuči **upotrebu suportativne disajne opreme** (neinvazivna oprema ili respirator) koja dokazano poboljšava razmenu gasova, smanjuje infekcije i smanjuje učestalost i trajanje boravka u bolnici.

Neinvazivna ventilacija se najčešće preporučuje kada postoje dokazi o hipoventilaciji (slaba sposobnost disanja) ili u slučaju pojave simptoma i znakova respiratornih problema. Neinvazivna ventilacija se sprovodi preko maske ili uz pomoć lako prenosivog uređaja.

Bi-PAP (ventilacija pozitivnim pritiskom na dva nivoa) je najčešće korišćen neinvazivni respirator koji se obično koristi za noćnu podršku. Sastoji se od male mašine koja pumpa vazduh kroz cev koja je povezana sa dodatkom za lice ili maskom koja ide preko nosa ili usta vašeg deteta. Vazduh pod pritiskom pomaže disanje vašeg deteta i pomaže u uklanjanju CO² pri izadhu. Raznovrsnost dodataka za lice je uslovljena prema uzratu deteta, stanju kože, obliku lica i sposobnosti deteta da toleriše ovu intervenciju.

Jednom kada vaše dete započne sa upotrebom neinvazivne

ventilacije, moraće da prođe bar **jednom godišnje noćni nadzor (studiju spavanja)**, za podešavanje respiratora i za proveru i prilagođavanje maske ili drugih priključaka.

Posebna pažnja treba da bude usmerena na dete koje je na dugotrajnoj ventilaciji da bi se rešile potencijalne komplikacije abnormalnog razvoja lica (**hipoplazija srednjeg dela lica**). Upotreba maski koje individualno odgovaraju ili naizmenično nazalnih jastuka, nazalnih maski i maski za celo lice može biti korisno u sprečavanju ove komplikacije. Ventilacija “na slamku” preko usnika može se takođe savetovati kod osoba koje zahtevaju podršku disanja tokom dana.

Nekada je potrebno da dugoročna mehanička ventilacija bude isporučena preko hirurški plasirane cevi u vratu, koja se naziva **traheostoma**. Indikacije za to su

hronična aspiracija sa ponavljanim pneumonijama ili neefikasno čišćenje sekreta iz disajnih puteva i uprkos upotrebi pomoćnih intervencija. Neki ljudi se takođe odlučuju za treheostomu ako je potrebna neinvazivna ventilacija za veći deo dana i noći.

Tretman akutnih respiratornih bolesti

Infekcije respiratornog trakta (prehlada i pneumonia) su najčešći uzroci prijema u bolnicu i životno ugrožavajućih situacija kod osoba sa KMD. Kada se sumnja na

akutnu respiratornu infekciju veoma je važno proceniti dete, uverivši se da ste rekli lekaru tip KMD koje ima vaše dete i šta znate o toku bolesti.

Znaci akutnog respiratornog distresa mogu biti suptilni ali mogu uključiti:

- bledilo
- povećanu pospanost
- snižen apetit
- neobične pokrete grudi i stomaka



- ubrzan rad srca i ubrzano disanje
- slab kašalj
- povećan umor

Bilo koji od ovih znakova zaslužuju pažljivu procenu, **pored toga, ukoliko je zasićenje kiseonikom manja od 94 % ili je manje od osnovnog nivoa**, vaše dete treba da pregleda lekar ili da ga odmah odvedete u hitnu pomoć.

Da bi procenili težinu bolesti vašeg deteta, lekar će uraditi **fizikalni pregled i slušati grudni koš vašeg deteta**.

Ostale dijagnostičke metode mogu da obuhvate:

- procena **efikasnosti kašlja**
- **pulsna oksimetrija i moguće merenje CO²** za procenu disajnih problema
- **rentgenski snimak pluća** radi identifikovanja pneumonije i kolabiranih delova pluća (za najprecizniju procenu može biti potrebno upoređivanje sa prethodnim snimcima)
- **Kultura sputuma** ukoliko je vaše dete u stanju da kašljem izbaci sekret; ova kultura može da pruži informacije o vrsti bakterija koji izazivaju upalu pluća.

Lečenje akutne respiratorne infekcije vašeg deteta ima za cilj održanje stabilne funkcije disanja.

Antibiotici bi trebalo da se koriste u većini respiratornih infekcija za lečenje potencijalnih bakterijskih pneumonija u KMD uz kontinuirano praćenje respiratornog statusa ako je dijagnostikovana pneumonija. Ukoliko je vašem detetu saturacija kiseonikom niska, trebalo bi omogućiti dodatni kiseonik (ponekada preko nazalne kanile ili maske). Međutim važno je napomenuti da ukoliko postoje dokazi o zadržavanju CO² potrebno je da se obezbedi podrška respiratora pre nego samo O².

Ako postoje znaci respiratorne insuficijencije i vaše dete još ne upotrebljava neinvazivnu podršku disanja, to bi trebalo pokrenuti. Ukoliko vaše dete već koristi podršku disanja, da bi **stabilizovali funkciju disanja vašeg deteta** može biti potrebna ponovna procena parametara respiratora ili povećanje broja časova koje dete koristi. U težim bolestima, ukoliko neinvazivna ventilacija nije od koristi, može biti potrebna intubacija, vaše dete ne može

da se oslobodi sekreta ili vaše dete gubi sposobnost da zaštiti disajni put, što povećava rizik od aspiracije.

Postupci kojima se pokreće sekret vašeg deteta treba da budu intenzivirani, uključujući aparat za potpomaganje iskašljavanja, IVP, kompresija vibrirajuća grudnog koša rukama nakon dubokog udaha. Bronhodilatatori i lupkanje grudnog koša mogu se koristiti po preporci vašeg pulmologa. Respirator samo pomaže u procesu razmene gasova; ove metode **čišćenja disajnih puteva** su od ključnog značaja za oporavak i treba nastaviti sa njihovom upotrebom čak i ako je pacijent na asistiranju ventilaciji.

VAŽNE ČINJENICE KOJE TREBA ZAPAMTITI

1. Nosite pisani dokument sa opisom podtipa KMD koje ima vaše dete, ukoliko je poznat, i kopiju poslednjeg testa disanja (ispitivanje plućnih funkcija, forsirani vitalni kapacitet) da bi u slučaju urgentnih situacija pokazali doktoru
2. Pre bilo koje operacije potrebno je proveriti disajne funkcije vašeg deteta.
3. Infekcije donjih delova disajnih puteva treba lečiti agresivno, sa ciljem da se održi stabilan nivo oksigenacije i nivo CO². U lečenju infekcije najčešće su potrebni antibiotici. Ukoliko vaše dete ima slabost disajnih mišića, od suštinskog značaja je dodatna pomoć oko kašlja.
4. Simptomi poremećaja disajne funkcije su bledilo, pospanost, snižen apetit ili gubitak u težini, izmenjen obrazac disanja, slab kašalj, ponavljanje infekcije/ pneumonije, povećan umor, snižena sposobnost koncentracije i jutarnje glavobolje. Simptomi u početku mogu biti suptilni.

Gastroenterološko lečenje:

ishrana, hranjenje i nega usne duplje

Ishrana i problem sa hranjenjem su česti kod dece sa KMD. Drugi česti problemi su gastroezofagealni refluks (GER), aspiracija, zatvor, problem sa govorom, snižena gustina kostiju i teškoće sa higijenom usta i zuba. Prioritet za optimalnu negu vašeg deteta je lečenje ovih problema, a najbolje rešenje je **multidisciplinarni tim, koji uključuje specijalistu ishrane**, dijetetičara ili nutricionistu i gastroenterologa.

Ishrana i nutritivni simptomi

Čest problem kod osoba sa KMD je teško napredovanje u težini ili nenapredovanje.

Za druge osobe sa KMD, problem može postati povećanje telesne težine koje je često povezano sa pretankom hoda.

Drugi simptomi vezani za ishranu mogu da budu:

- česte infekcije pluća
- bol u grudima/ gornjem delu trbuha, povraćanje
- teškoće sa žvakanjem, gušenjem i kašljem
- loša koordinacija u ustima i curenje pljuvačke
- zatvor ili diareja
- teškoće sa ishranom nezavisno od uzrasta
- dužina obroka; ukoliko obroci traju duže od 30 minuta smatraju se produženim; što može biti znak teškoća u hranjenju
- povećan stres porodice i smanjeno uživanje dece i negovatelja tokom obroka.

Procena

Ocena rasta vašeg deteta mora biti procenjena pri svakoj poseti merenjem težine i visine. Dužina ulnarne kosti može se koristiti kao mera rasta ukoliko je vaše dete starije od 5 godina i nije u mogućnosti da stoji.

Deca sa KMD često imaju krivu rasta ispod očekivane za uzrast. Ovo je prihvatljivo ukoliko je vaše dete dobrog zdravlja bez znakova zamora, ponovljene infekcije, srčanih ili plućnih tegoba. Važno je tačno meriti težinu deteta tokom praćenja, kao i voditi čestu evidenciju krive težine vašeg deteta kako bi se obezbedio neprekidni prirast težine po sopstvenom tempu.



Ukoliko rast ili zdravlje vašeg deteta nije adekvatno, može se predložiti **asistirano hranjenje**. Ovo uključuje pregled lica i usne duplje, posmatranje i

procenu hranjenja i akta gutanja, kao i procenu njihove mogućnosti sedenja i pozicioniranja.

Video fluoroskopija ili fiber-endoskopska procena mogu biti korisne u dijagnostici teškoća koje vaše dete može imati sa gutanjem, koje mogu povećati rizik od aspiracije.

Drugi faktori koji moraju biti uzeti u obzir pri proceni hranjenja i gutanja su slabosti vrata, kontraktura vilice i vrata, slabosti nepca, loša lateralizacija jezika,

zbijenost zuba, skolioza, slab ili neefikasan kašalj, disajni zamor, slaba funkcija disanja tokom noći, loš apetit, gastroezofagealni refluks (GER) i poremećen rad creva.



Tretman

Siguran i ispravan unos hrane je veoma važan u tretmanu i praćenju problema vašeg deteta vezanih za ishranu. Dobijanje uputstava i informacija o **zdravim navikama u ishrani** od strane nutricioniste, zasnovanih na dijagnozi je **proaktivan** način pomoći u sprečavanju problema pothranjenosti i gojaznosti, kao i održavanja optimalnog zdravlja kostiju.

Ukoliko vaše dete ima tegobe pri hranjenju strategije pomoći mogu uključiti:

- promene u načinu pozicioniranja ili sedenja deteta tokom obroka
- prilagođavanje pribora i druge pomoći tokom samostalnog hranjenja
- učenje i upotreba bezbednih tehnika gutanja
- promena strukture hrane (na primer, primena gušćih tečnosti, usitnjavanje hrane, priprema malih zalogaja)
- češći obroci i visokokalorijska hrana kod podhranjenih (više manjih obroka uz redovne užine na svaka dva sata tokom dana)
- upotreba senzornih intervencija ili oralnih terapija u cilju poboljšanja pokretljivosti vilice, jezika, glave i vrata.
- preporuke dijetetičara za ocenu hrane i kalorijskog unosa uz savet za upotrebu viskokalorijskih napitaka kod podhranjenih ili smanjenje kalorijskog unosa kod gojaznih

Ukoliko se problemi sa dobijanjem u težini nastave i ukoliko ste zabrinuti da stanje uhranjenosti vašeg deteta utiče na mogućnost odbrane od ponavljanja infekcija disajnih puteva, neophodno je dete **uputiti gastroenterologu** i razmotriti mogućnost ishrane putem sonde.

- **za kratkotrajnu** upotrebu, kao što je pre i posle operacije ili tokom akutne bolesti, može se upotrebiti nazogastrična (NG) sonda (cev za ishranu kroz nos)
- **za dugotrajnu primenu** može biti potrebna hirurška **gastrostoma (G-sonda)** ili jejunostoma (J-sonda). Ukoliko postoji izražen refluks prporučuje se **Nissen-ova fundaplikacija**, koja može biti načinjena u isto vreme kada i pozicioniranje sonde.
- Tim gastroenterologa će utvrditi koliko često i u kom obimu vaše dete treba da dobija hranu preko sonde kako bi bile zadovoljene potrebe u ishrani.

Dok god je sigurno za vaše dete da guta, posedovanje sonde ne znači da vaše dete neće nikad više uzimati hranu na usta. Zapravo, hranjenje sondom može postati opcija neophodne podrške ishrani, koja tada može postati prijatna za svakog, redukujući raniji stres oko ishrane.

Motilitet creva

Deca sa KMD često imaju refluks ili opstipaciju / zatvor.

Simptomi **gastroezofagealnog refluksa (GER)** mogu biti: bol u grudima / gornjem delu stomaka, povraćanje, **aspiracija** i ponovljene infekcije disajnih puteva. Medicinsko zbrinjavanje GER podrazumeva upotrebu lekova i tretman protiv kisline kao i dijetu i promene položaja.

Opstipacija / zatvor može imati više uzroka i može se prevazići promenom strukture hrane uz uzimanje vlakana, povećanjem unosa tečnosti, promenama položaja, kretanjem i upotrebom laksativa propisanih od strane vašeg lekara. Deca sa KMD

mogu imati poremećaj crevne pokretljivosti i mogu duže vreme provoditi na toaletnoj šolji uz podršku.

Govor

Deca sa KMD mogu imati teškoće u govoru zbog slabosti mišića lica, kontrakture vilice, slabog disanja, slabog ili visoko postavljenog nepca, problema sa zatvaranjem usta i zbog moguće zahvaćenosti mozga.

Oralna motorna terapija i vežbe mogu pomoći da se kod vašeg deteta održi raspon pokreta vilice i usta. Logopedi mogu pomoći u veštinama i mogućnostima komunikacije. Nejoj deci pomažu uređaji za komunikaciju ukoliko imaju teškoće u izgovoru ili tiho govore ili su gluva ili nagluva.

Nega i zdravlje usta i zuba

Zdravlje zuba vašeg deteta će uticati na ukupno zdravlje, ishranu i govor. Neki od čestih problema dece sa KMD navedeni su na tabeli 3.

TABELA 3.

Oralne komplikacije povezane sa čestim simptomima KMD

Problem	Zdravstveni problem
<u>Gastroezofagelani refluks</u>	Narušenje zubne gleđi i bol
Bakterije usne duplje	Razvoj pneumonije
Disanje na usta	Suva usta i povećan rizik za razvoj infekcija usta
Loše zatvaranje vilice uz zbijen položaj zuba	Teškoće pri pranju zuba, česte šupljine, otežano žvakanje
Ne uzimanje hrane na usta	Uvećanje desni

Procena i tretman

Dete treba da pregleda dečji stomatolog pre druge godine ili u vreme postavljanja dijagnoze. Na ovim vizitima potrebno je obezbediti pravilno sedenje ukoliko vaše

dete otežano guta i kašlje. Ukoliko je dete u kolicima potrebno je da ordinacija ima dovoljno prostora kako bi se omogućio transfer kolica - stomatološka stolica, uz mogućnost lečenja deteta i u svojim kolicima.

Česte kontrole uz pranje zuba se preporučuju (najmanje na 6 meseci) iz sledećih razloga:

- Roditelje i staratelje treba savetovati o kućnoj nezi, koja uključuje pravilno pranje zuba, upotrebu fluoridnih i antibiotskih tečnosti za ispiranje usta kao i potrebne promene pozicije ili posebnu opremu koja pomaže u samostalnosti.
- Kutnjaci sa dubokim pukotinama moraju biti zatvoreni
- Oko 6. godine vaše dete treba da poseti ortodonta,

sa iskustvom u lečenju pacijenata sa slabostima mišića usta, koji će u planiranju tretmana uzeti u obzir postojanje slabosti.

- Odrasle osobe sa KMD trebaju da nastave stomatološke kontrole i redovnu higijenu zuba, kao i profesionalno čišćenje zuba.
- Ukoliko vaše dete zahteva stomatološku proceduru u anesteziji ili sedaciji, uverite se da je stomatolog upoznat sa dijagnozom KMD i da je u mogućnosti da obezbedi pravilno disanje. Takođe je potrebno da bude upoznat sa malignom hipertermijom, merama opreza i tretmanom ovog životno ugrožavajućeg stanja.



Tretman srca:

briga o srčanom zdravlju

Cilj praćenja srčanih funkcija je postavljanje rane dijagnoze i terapije srčanih poremećaja koji se mogu javiti kod pacijenata sa KMD u bilo kom životnom dobu. Kod pojedinih oblika KMD srčane tegobe su češće tako da je neophodno redovno praćenje, dok druge forme KMD neće razviti srčane tegobe i ne zahtevaju redovno praćenje srčanih funkcija.

Ponekad se srčani poremećaji mogu javiti zbog slabosti srčanog mišića koja se javlja u sklopu KMD. Mogu biti uzrokovani i disajnim poremećajima koji nisu prepoznati i pravilno tretirani, dovodeći do opterećenja srca (pogledati deo o plućnim funkcijama). U ovim slučajevima i

kada se sumnja da postojeći simptomi mogu biti vezani za srčanu aritmiju ili srčano uvećanje, potrebno je napraviti preglede srca i posetu kardiologu. Ukoliko podtip KMD nije poznat, praćenje srčane funkcije je neophodno

Dva najčešće dijagnostikovana srčana problema su aritmija (nepravilan srčani ritam) i kardiomiopatija (nepravilno funkcionisanje srčanog mišića i uvećanje srca). Oba stanja se mogu javiti kao vodeći srčani problem kod nekih podtipova KMD, ali sve osobe sa tim tipom KMD ne moraju imati srčane poremećaje (videti tabelu 4).

TABELA 4

Srčani poremećaji kod različitih KMD podtipova

KMD podtipovi	Poremećaji
<i>αDG-RD</i>	Povećan rizik od razvoja <u>kardiomiopatije</u>
<i>LAMA2-RD</i>	Opisano je blago srčano uvećanje koje ne utiče na rad srca i <u>aritmijske</u> koje zahtevaju terapiju.
<i>LMNA-RD</i>	Povećan i ozbiljan rizik za razvoj <u>aritmijske</u> i <u>kardiomiopatije</u> . Rana kardiološka procena i redovno praćenje su veoma važni.
<i>COL6-RM</i>	<u>Kardiomiopatija</u> može biti uzrokovana nelečenim plućnim poremećajima iako srčani mišić nije primarno oštećen. Kada se započne podrška disanja preporučuje se <u>ehokardiogram</u> .
<i>SEPN1-RM</i>	Srčani mišić deluje da nije primarno zahvaćen, već je zahvaćen kao posledica nelečenih plućnih poremećaja. Neophodno je uraditi <u>ehokardiogram</u> kada se počinje sa podrškom disanja.
<i>RYR1-RM</i>	Srčani mišić deluje da nije primarno zahvaćen, već je zahvaćen kao posledica nelečenih plućnih poremećaja. Neophodno je uraditi <u>ehokardiogram</u> kada se počinje sa podrškom disanja.

Skraćenice: *αDG-RD*, alpha-dystroglycanopatija; KMD, kongenitalna mišićna distrofija; *COL6-RM*, kolagen VI vezana miopatija; *LAMA2-RD*, laminin $\alpha 2$ vezana distrofija, uključujući MDC1A; *RYR1-RM*, ryanodine receptor 1 vezana miopatija; *SEPN1-RM*, selenoprotein N1 vezana miopatija; *LMNA-RD*, lamin A/C CMD.

Srčane tegobe

Ovde su navedene tipične tegobe vezane za srčane poremećaje. Međutim, važno je imati na umu da mala deca nisu u stanju da opišu svoje tegobe.

- Zamor
- Kratak dah
- Bledilo kože i sluzokože
- Periodi ubrzanog rada srca (tahikardija)
- Palpitacije
- Gubitak svesti
- Blaga glavobolja
- Vrtoglavica

Procena

Prvu kardiološku procenu treba obaviti u vreme postavljanja dijagnoze KMD. Ova procena podrazumeva elektrokardiogram (EKG) i ehokardiogram (ultrazvuk srca). Vaš dečji kardiolog može tražiti i 72-časovni EKG (Holter EKG) ili monitor događaja (2-nedeljni monitoring) da bi proverio postojanje nepravilnog srčanog ritma. Učestalost poseta će odrediti vaš kardiolog u zavisnosti od podtipa bolesti deteta, ukoliko je poznat, i kardioloških simptoma ili sumnji

Kao što je navedeno u Tabeli 4, deca sa L-KMD imaju **najveći rizik za razvoj srčanih tegoba** i zahtevaju češće praćenje, na svakih 6 meseci od postavljanja dijagnoze. Deca sa α **DG-RD** (vezana za Fukutin i FKRP) zahtevaju redovno godišnje praćenje. Deca sa α **DG-RD** (vezana za druge gene ili nepoznate gene) i sa LAMA2 podtipom imaju **povećan rizik za razvoj srčanih tegoba** i zahtevaju pregled u vreme postavljanja dijagnoze, na uzrastu 5, 10 godina i nakon toga jedan put godišnje. Ukoliko je srčani poremećaj otkriven EKG-om, elektrokardiogramom ili holter/događaj monitoringom, češće praćenje može biti potrebno

Tretman

Ukoliko vaše dete ima bilo koji znak **kardiomiopatije** treba započeti terapiju lekovima, kao što su ACE inhibitori ili beta-blokatori. Tretman teške kardiomiopatije ili srčane slabosti kod dece sa KMD ne razlikuje se u odnosu na opštu dečiju populaciju.

Srce ima četiri šupljine: dve gornje i dve donje. Srce "kuca" (kontrahuje se, pumpa krv iz srca u telesnu cirkulaciju) kada desna gornja šupljina pošalje signal ostatku srca. Problemi u slanju i provođenju ovog signala kroz srce zovu se **aritmije**. Osobe koje imaju aritmije kažu da imaju osećaj da im srce kuca nepravilno.

Postoje dva tipa aritmija:

- **Supraventrikularne aritmije** uzrokovane su iz gornjih srčanih šupljina i iz provodnog sistema i najčešće se leče beta-blokatorima
- **Ventrikularne aritmije** javljaju se u donjim srčanim šupljinama i životno su ugrožavajuće. Kada se ovaj tip aritmije pojavi srce ne kuca dobro i krv ne cirkuliše telom. Ovaj tip aritmije može se videti kod osoba sa **LMNA-RD** i može zahtevati ugradnju implantacionog defibrilatora (poznat kao AICD, automatic implantable cardioverter defibrillator) jer se ventrikularna aritmija ne može poboljšati spontano. Defibrilator leči aritmiju obezbeđujući pravilan rad srca, te time sprečava iznenadnu srčanu smrt. Ugradnju AICD treba razmotriti ukoliko vaše dete ima progresivno i ozbiljno srčano uvećanje i u riziku je za pojavu ventrikularnih aritmija, ima gubitke svesti ili nakon reanimacije zbog srčanog zastoja.

VAŽNO ZAPAMTITI

Budite svesni sledećih tegoba kao mogućih srčanih poremećaja:

- zamor
- kratak dah
- bledilo
- periodi nepravilnog ili ubrzanog srčanog rada (palpitacije ili tahikardija)
- gubitak svesti
- glavobolja
- vrtoglavice

Redovno kardiološko praćenje pomaže u ranom prepoznavanju i terapiji srčanih poremećaja kod podtipova KMD koji mogu imati srčane tegobe.





Ortopedski i rehabilitacioni tretman:

Briga o kontrakturama i skoliozi

Osobe sa svim tipovima KMD su često suočene sa ortopedskim problemima udova, zglobova i kičme. Dostupnost ortopedske brige i različitih tipova rehabilitacije važno je tokom života vašeg deteta da sačuva funkciju, udobnost i samostalno kretanje, smanji bol i poboljša kvalitet života.

Ortopedski problemi mogu biti **zglobne i vratne kontrakture, hipotonija, skolioza, deformitet stopala i iščašenje kuka ili subluksacija**.

- Na rođenju mogu biti prisutni: artrogripoza, hipotonija, tortikolis, iščašenje kuka, skolioza i deformitet stopala tipa štapova za golf
- Česti kasniji ortopedski problemi: razvoj kontraktura i skolioze koje mogu uticati na funkciju pluća (videti deo o plućnim funkcijama).

Ortopedski tretman i rehabilitacija moraju biti i dugoročni i kratkoročni; trebalo bi ih prepoznati kao ulog za budućnost.

Procena

Multidisciplinarni tim mora uključiti **ortopeda, fizijatra i rehabilitacioni tim**. Rehabilitacioni tim uključuje fizio i radnog terapeuta, specijaliste u poznavanju ortotisanja, kolica i druge opreme.

Najmanje jednom godišnje vasem detu treba pregledati krivinu kičme, pokretljivost zglobova, udobnost sedenja i dnevnih aktivnosti. Upotrebljavaju se sledeći prgledi: fizikalni, rendgenski, goniometriški i miometriški.

Za manju decu sa ozbiljnom hipotonijom, plućnom slabosti ili nestabilnom, brzo progresivnom krivinom kičme ili lošim odgovorom na terapijske mere, nepohodna su **češća timska praćenja**.

Roditelji i staratelji imaju važnu ulogu u praćenju i proceni potrebe za ortopedskim intervencijama. Važno je da zatražite konsultaciju stručnjaka po pitanju bilo kojeg ortopedskog problema.

Ortopedske komplikacije

Iako ortopedske komplikacije mogu nastati kod svih podtipova KMD, njihova težina, tip i lokalizacija se razlikuju među različitim podtipovima KMD (videti tabelu 5).

Kontrakture su detaljno opisane u polju 3.

Polje 3.

Kontrakture kod KMD

- Kontraktura podrazumeva zglob koji više nema pun obim pokreta. Većina zglobova (kao što su lakat ili koleno) su kao vrata sa šarkama koja se u potpunosti otvaraju i zatvaraju. kada nastane kontraktura šarke ne rade dobro i vrata ostaju zaglavljena na-pola otvorena, na-pola zatvorena.
- Kontrakture mogu da otežaju život jer osoba gubi sposobnost da pokreće ruke ili noge, koje ostaju "zaglavljene" u jednoj poziciji.
- Većina kontraktura nastaje postepeno i pogoršava se tokom vremena. Jedina do sada dostupna intervencija za kontrakture, sa ograničenim uspehom, je istezanje kao i vežbe pod smanjenim opterećenjem (na primer plivanje) koje podstice pun obim podrzanog pokreta.
- Kontrakture vrata i vilice mogu značajno uticati na funkcionalnost (pokreti, ishrana) i zahtevaju posebno razmatranje u vezi primene preoperativne anestezije.

TABELA 5.

Godine početka ortopedskih komplikacija u odnosu na specifičnu KMD

Tipične ortopedske komplikacije	KMD podtip	Kada?
Labavost zglobova (ručni zglob, članak, prsti na rukama i nogama)	<i>COL6-RM, αDG-RD, SEPNI-RM</i>	Na rođenju; mogu preći u kontrakture
Kontrakture zglobova	<i>Ulriha IMD*, complete LAMA2-RD</i>	Mogu biti prisutne na rođenju; kontrakture nastale pre gubitka samostalnog hoda
	<i>αDG-RD, , partial LAMA2-RD LMNA-RD, COL6-RM</i>	Razvoj kontraktura nakon gubitka samostalnog hoda
Iscasenje kuka	<i>COL6-RM</i>	Na rođenju
Kontrakture vrata	<i>UCMD, LAMA2-RD, LMNA-RD</i>	Razvijaju se od 0-10 godine života
Krutost kičme	<i>SEPNI-RM, LMNA-RD, COL6-RM, LAMA2-RD</i>	Progresivna krutost donjeg dela kičme
<u>Skoliza</u>	<i>UCMD</i>	Na rođenju (kifoskolioza)
	<i>LMNA-RD, SEPNI-RM, LAMA2-RD, RYR1-RM</i>	Rani početak: rano detinjstvo
	<i>αDG-RD</i>	Kasni početak (lumbalna lordoza): tinejdžerske godine uz gubitak kretanja

*Napomena u ovoj tabeli; Ullrich KMD (UCMD) je izdvojena iz COL6 i pokazuje da UCMD ili rano progresivna forma COL6, može biti pogođena ranije. COL6 u tabeli podrazumeva intermedijarnu i Bathlem - ovu formu kolagen 6 miopatije. Slično, kompletna i parcijalna LAMA2-RD su izdvojene, da označe kompletnu (rani početak, MDC1A) i parcijalnu (kasni početak MDC1A).

Skraćenice: α DG-RD, alpha-dystroglycanopathy; CMD, congenital muscular dystrophy; COL6-RM, collagen VI vezana miopatija; LAMA2-RD, laminin α 2 vezana distrofija, including MDC1A; RYR1-RM, ryanodine receptor 1 vezana miopatija; SEPNI-RM, selenoprotein N1 vezana miopatija; LMNA-RD, lamin A/C CMD.

Tretman

Proaktivni preventivni pristup je osnovi postupak u praćenju ortopedskih komplikacija KMD.

Komunikacija između ortopeda, rehabilitacionog tima i vaše porodice je važna kako bi se intervenisalo za vaše dete na pravi način.

Vaše dete treba uputiti ka fizikalnoj i radnoj terapiji pre razvoja kontraktura,

gubitka motornih veština, izmenjenog hoda, nepravilnog držanja, bola, skolioze, problema u transferu, deformiteta zglobova ili gubitka dnevnih životnih aktivnosti.

Terapija: Uključuje svakodnevno istezanje zglobova ruku i nogu, kukova, vrata, kičme i vilice, koje može biti korisno u tretmanu kontraktura. Upotreba **ortoza** i nekih tehnika pozicioniranja preporučuje se za dnevnu i noćnu upotrebu. Primeri uključuju

ortozu gležanj-stopalp (AFO), dinamičku AFO (DAFO), oblikovanu AFO (MAFO) i

ortozu koleno-gležanj-stopalo (KAFO), kao i dinamičke i pasivne ručne, kolene i lakatne udlage.

Učvršćivanje kičme se preporučuje u cilju prevencije progresije skolioze. Uticaj na plućne funkcije mora biti sagledan pre učvršćivanja ili ortopedске intervencije (videti poglavlje plućne funkcije)

Pomoćna oprema može olakšati dnevne aktivnosti vašeg deteta. Pomoć pri stajanju, kretanju i drugim aktivnostima uključuje **štapove, okvire za hod, pokretne hodalice, ortoze, okvire za stajanje, skutere i kolica**. Drugi tipovi opreme mogu biti od pomoći

u transferu, hranjenju i pijenju, komunikaciji, okretanju u krevetu, upotrebi toaleta, kupanju. Važno je saradivati sa rehabilitacionim timom u tretmanu osoba sa neuromišićnim oboljenjima.

Ukoliko vaše dete ima bol, **specijalisti rehabilitacije mogu pomoći u prevazilaženju bola**. Pozicioniranje tokom sedenja, stajanja i spavanja, kao i pronalaženje odgovarajućeg položaja, upotreba ortoza i podupirača mogu pomoći u otklanjanju bola. Plivanje ili fizikalna terapija u vodi takođe mogu biti od pomoći.

Hirurški tretman

Hirurško lečenje može biti savetovano vašem detetu kako bi se poboljšala, održala funkcija, smanjio bol, poboljšalo sedenje ili uklopile ortoze i omogućile stajanje. Hirurgija kod osoba sa KMD nije bez rizika; **dobro preoperativno savetovanje je obavezno, a dobrobit i rizik svake operacije mora biti razmotren sa lekarom**. **Krajnji cilj ortopedске hirurgije je funkcionalna dobrobit (korist)**.

Nestabilnost kuka

- Ukoliko vaše dete hoda, treba razmotriti hirurgiju kuka, u ranim fazama bolesti kako bi se poboljšalo stajanje i hod. Međutim, nekretanje nakon operacije može dovesti do daljih kontraktura zglobova i otežati hod.
- Ukoliko je vaše dete nepokretno, tada se operativno lečenje savetuje samo ukoliko iščašenje kuka uzrokuje hronični bol, što nije uobičajeno.

Kontrakture u kolenima

- Operativna korekcija ovog stanja se retko izvodi, ali se može savetovati ako teške kontrakture (>90 stepeni) sperećavaju vaše dete da udobno sedi.

Kontrakture gležnjeva

- Operativno produženje Ahilovih tetiva se često koristi i može poboljšati hod ili održati dobru poziciju ili omogućiti nošenje obuće ili ortoza. međutim, ponovo, postoperativni rizik može prevazići dobrobit.

Skolioza

- Cilj spinalne fuzije (ukočenja kičme) je da održi najbolji mogući položaj za očuvanje udobnosti i funkcije. Tip i obim izvedene fuzije zavisi od pokretnosti deteta i stepena krivine kičme. Hirurško lečenje treba da obavlja spinalni hirurg sa iskustvom u oblasti neuromišićnih bolesti.
- Hirurško lečenje **kičme kod veoma male dece** treba izvesti jedino ukoliko konzervativni pristup učvršćivanjem nije moguće sprovesti ili nije uspešno sproveden.
- **Nefuzione tehnike, kao što su "šipke rasta"**, mogu se upotrebiti kako bi se omogućio kontinuiran rast kičme dece, međutim ove procedure zahtevaju višestruke operacije radi produžavanja šipki rasta.
- **Pokazano je da operacije deformiteta kičme kod starije dece** poboljšavaju kvalitet života. Međutim, ovo je **velika hirurgija** i nosi značajan rizik, te je neophodno obaviti detaljan razgovor sa dečjim lekarom i medicinskim timom.

Razmatranja o hirurgiji kičme kod osoba sa KMD

- Procena plućne i srčane funkcije neophodna je pre operacije
- Ukoliko pacijent ima nepravilnosti plućnih funkcija (pokazane na testovima plućnih funkcija) intenzivan prlučni tretman **može biti započet**, uključujući metode insuflacije, pomoći pri kašlju i mehaničke ventilacije.
- Neophodno je obaviti anesteziološku konsultaciju i utvrditi izazove u ostvarenju prohodnosti disajnih puteva i podržavanja disanja tokom operacije, kao i izazove u upotrebi preporučenih sedativa.
- Potrebno je razmotriti uticaj postoperativne hospitalizacije na mišićnu snagu i razvoj kontraktura,
- Svi oblici postoperativnih dnevnih aktivnosti moraju se unapred razmotriti sa radnim terapeutom, fizikalnim terapeutom ili fizijatrom i uključujući:
 - Ishranu: samostalna ishrana može biti teška i može zahtevati upotrebu pomagala
 - Pokretljivost: transferi, bolnički krevet, pomoćna oprema, modifikovana kolica, pomoć i podrška u kući (socijalna služba)
 - Glava i vrat: učvršćivanje i podrška držanja glave mogu biti potrebne i nakon operacije; povećanje hiperekstenzije (unazad položaj) vrata tokom vremena je često i neophodno ga je pratiti
- Mora se obratiti pažnja na postojanje bola (u bolnici i kod kuće).
- Neophodno je dugotrajno praćenje od strane spinalnog hirurga.

Palijativna nega:

Pojedinačno i porodično emotivno uravnoteženje

Cilj palijativne nege je da obezbedi udobnost integrisanjem emotivne, duhovne, razvojne i fizičke dimenzije života tokom nege osoba sa životno ugrožavajućim oboljenjima. Uključenje palijativne nege od trenutka postavljanja dijagnoze može doneti dobro vama, vašem detetu i medicinskom timu.

Iako izgleda da palijativna nega može ponuditi širok opseg mogućnosti, ciljevi palijativnog tretmana su konkretni: olakšanje patnje, terapija bola i drugih uznemirujućih tegoba, psihološka i duhovna nega, sistem podrške koji će omogućiti vašem detetu da živi što aktivnije moguće i sistem podrške u očuvanju celokupne porodice. Većina ljudi palijativnu negu povezuje sa "odustajanjem" ili sa bliskim

krajem života. Međutim, palijativna nega je mnogo više od toga: ona ima sveobuhvatan pristup u tretmanu tegoba uzrokovanih ozbiljnim oboljenjima.

Bol/Zamor

Bol može biti značajan i neprepoznat problem koji može biti povezan sa različitim stanjima u različitim delovima tela. Na primer, bol zbog progresivne mišićne slabosti, skolioze i kontraktura može zahtevati prilagođavanje sedenja i pozicioniranja. Emotivni i psihološki aspekti, uključujući uznemirenost, depresiju i strah, mogu doprineti bolu i zamoru. Veza između ovih polja mora biti razmatrana i zahteva ispitivanje.

Efikasno praćenje bola vašeg deteta započinje sveobuhvatnom procenom akutnih i hroničnih tegoba. Utvrđivanje prisustva, učestalosti i trajanja epizoda bola će pomoći u uočavanju doprinosećih faktora i onih koji će pomoći u prevazilaženju bola.

Zamor je često prisutan u dece sa KMD. Nivo aktivnosti, plućni status, navike u spavanju i različiti lekovi mogu uzrokovati ili pogoršati zamor.

Duševno zdravlje

Obzirom na otežano postavljanje dijagnoze KMD, uz mnogo neizvesnosti u vezi toka bolesti, vi, vaše dete i drugi članovi porodice ste u povećanom riziku za

razvoj emotivnih neprijatnosti, među kojima su: osećaj depresivnosti, uznemiranosti, straha i tuge.

Važno je pratiti emotivno stanje vašeg deteta. Zabrinjavajući znaci mogu biti direktni, kao što je tuga ili indirektni kao što je bes ili uznemirenost. Ukoliko imate bilo kakvih zabrinutosti u vezi duševnog stanja vašeg deteta, razgovarajte sa medicinskim timom vašeg deteta o dobijanju psihološke podrške i pomoći u načinima suočavanja. Takođe je važno da pratite vaše emotivno stanje kao jednog od roditelja ili neovatelja. Svi imaju različit način suočavanja sa stresom i emocijama, veoma često roditelji imaju poteškoće u suočavanju sa sopstvenim osećanjima po pitanju hornične dečje bolesti kao što je KMD. Kada su roditelji i članovi porodice pod stresom, deca će takođe biti u stresu. Porodično savetovanje često može pomoći.

Takve konsultacije mogu pomoći u otvorenoj raspravi, izgradnji odnosa i suočavanju sa strahovima, napetošću i tugom.

Drugi izvori pomoći mogu uključiti:

- Grupe i liste na Internetu (na primer, Facebook grupa kao što je Merosin Positive Mums for Merosin Negative Kids i Yahoo grupa podrške za **LMNA-RD**, **SEPN1-RM**, **Ullrich CMD**, Bethlem miopatija, Walker-Warburg sindrom, lisencefalija i **αDG-RD**)
- Cure CMD website (curecmd.org), informacije i forumi
- in-person grupa podrške u bolnicama ili druge agencije
- Podrška verske tradicije, ukoliko je bitna

Ovakva podrška može pomoći vama i vašoj porodici u planiranju smislenog i efikasnog predviđanja i učešća u odlučivanju o brizi u budućnosti kada bi stvari mogle izgledati zbunjujuće i nejasne.

Briga pri kraju života

Članovi porodice i pružaoci zdravstvene nege često teško razmaraju mogućnost smrtnog ishoda, ali KMD može potencijalno biti životno ogaričavajuće oboljenje tako da je razgovor o završetku života primeren.

Važno je da pružaoci zdravstvenih usluga pronađu način da vas upoznaju sa potencijalnim izazovima ove teme. Ovo bi idealno trebalo da se dogodi pre pojave životno ugrožavajućeg događaja, i omogućiti vama i vašoj porodici vreme za razmatranje nekih odluka.

Vreme i potreba za ovom diskusijom zavisi od dijagnoze i toka bolesti i često je hitnija kada je dijagnoza ozbiljnija ili nepoznata. Vaš i cilj zdravstvenog tima vašeg deteta i porodice je uvek zajednički rad na ovim bolnim problemima.

U poslednjoj dekadi omogućen je ogroman napredak osoba obolelih od KMD. Izrada vodiča, razvoj internacionalnog registra i ubrzan istraživački rad u pronalaženju tretmana, pružaju nadu u budućnost. Ova izgradnja baze i podizanje svesti o podršci razvoju zdravstvene nege i nauke će voditi ka novim otkrićima koja će produžiti i poboljšati kvalitet života vaše dece.

Životno putovanje osoba sa KMD nije ravan put, već spirala od pitanja do pitanja i od kraja ka početku, nanovo.

Tokom puta, pažnja, briga i strpljenje u oblasti medicinskih, emotivnih, praktičnih i duhovnih potreba su veoma važne u podršci i obogaćenju života obolele osobe i onih najbliže uključenih u negu iste.

Dostižući snagu, budite sigurni da istrajete.

Pored KMD medicinskih zajednica, takođe postoji sve veći broj porodičnih zajednica koje bi mogle podeliti informacije i uvid dok nastavljate životno putovanje sa KMD, u svim svojim složenostima.

DODATAK A

Definicija podtipova

Alpha-dystroglycan vezane distrofije (α DG-RD, distroglikanopatije):

Distroglikanopatije su grupa bolesti koje predstavljaju spektar neuroloških i fizičkih oštećenja. One koje se javljaju u ranom detinjstvu i klasifikuju se kao KMD često imaju moždanu zahvaćenost, uključujući napade, kašnjenje u razvoju, iako ova deca mogu biti kognitivno normalna. One koje se javljaju u detinjstvu i odraslom dobu, označene su kao udno pojasne mišićne distrofije sa predominantno mišićnom zahvaćenošću iako mogu imati i blage kognitivne ispade. Govor može biti pogođen.

Deca/ odojčad koja imaju ozbiljniju sliku su označena kao oboleli od Walker-Warburg sindroma (WWS), muscle-eye-brain bolesti (MEB), ili Fukuyama mišićne distrofije, većinom sa abnormalnostima na MR pregledu glave, uključujući strukturne nepravilnosti i lisencefaliju (nepravilnu neuronsku migraciju tokom intrauterinog razvoja mozga). Napadi, teškoće u hranjenju i očni problemi (izražena kratkovidost, retinalni problemi, katarakta) su česti kod ove tri forme α DG-RD.

Bethlem miopatija:

Ova forma kolagen 6 miopatije se nadovazuje na Ullrich KMD. To znači da one nisu različite bolesti već označavaju spektar jedne bolesti. Kolagen 6 miopatije (Ullrich KMD i Bethlem) karakterišu progresivan razvoj kontraktura, kožnih poremećaja i mutacija u jednom od tri gena za kolagen 6. Odrasli sa Bethlem miopatijom mogu imati skraćene tetive zadnje strane gležnjeva, kao i izmenjenu rastegljivost različitih zglobova (lakat, koleno, zglobovi leđa) i posebno pojedinih mišića ruku. Drugi simptomi, kao što je loša izdržljivost/ slaba podnošljivost vežbi i otežano penjanje uz stepenice ili otežano obavljanje zadataka koji zahtevaju podizanje ruku iznad glave, su povezani za podtipom mišićnih slabosti koji se sreće kod Bethlem miopatije. Kao i sve KMD, obzirom da su to retka oboljenja, osobe sa Bethlem miopatijom često mogu biti pogrešno dijagnostikovane u prošlosti.

LMNA vezana distrofija:

Ovaj nedavno prepoznat KMD podtip (L-KMD) uzrokovan je mutacijom u lamini A/C genu (LMNA),

različitom do laminin A2 gena (LAMA2), koji je zahvaćen u merozin negativnoj ili LAMA2 vezanoj KMD. Neka deca sa LMNA-RS imaju izraženu slabost vrata, koja može dovesti do otežanog držanja glave u uspravnom položaju. Ovo se naziva sindrom padajuće glave. Deca sa LMNA-RD mogu imati pad stopala, u smislu da nije moguće podići stopalo uprkos očuvanoj snazi u nogama. U LMNA-RD gubitak snage i funkcije može biti viđen u prve 2 godine života, što ovu miopatiju razlikuje od ostalih KMD, kod kojih pacijenti postepeno ovladavaju pojedinim funkcijama tokom ovog perioda. Gubitak funkcije može biti " vraćanje na pužanje". Deca sa LMNA-RD zahtevaju rano i često praćenje disajnih i srčanih funkcija.

Udno pojasne mišićne distrofije (LGMD):

Udno pojasne mišićne distrofije predstavljaju grupu mišićnih distrofija koje počinju u kasnom detinjstvu, adolescenciji i odraslom dobu. Postoji više različitih genetski uzrokovanih formi LGMD. The CMDs su deo spektra koga čine i LGMD. Pojedina deca sa mutacijom u LAMA2, kolagen6, LMNA ili jednom od α DG gena mogu imati blažu formu, sa početkom kasnije u životu uz dostizanje i održavanje pokretljivosti. Drugim rečima, KMD i LGMD su knjige sa iste police i nisu dijagnoze odvojene jedna od druge. Dobijanje genetske potvrde je ključno za dijagnozu KMD i LGMD.

Laminin α 2 vezana distrofija (MDC1A, Merosin negativna CMD):

Takođe poznata kao LAMA2 vezana KMD. Deca sa LAMA2-RD rađaju se sa mišićnim slabostima, mlitava su i mogu imati ranih poteškoća u disanju i hranjenju, i razviti progresivne kontrakture u zglobovima. Manji broj dostiže mogućnost samostalnog hoda, iako deca sa delimičnim nedostatkom laminina α 2 (merosin) na mišićnoj biopsiji mogu imati samostalni hod i tokom ranog odraslog doba. Pojedine mutacije koje vode do potpunog gubitka (na bojenju biopsijskog uzorka) mogu razviti i održati hod tokom ranog odraslog doba, dok druge sa delimičnim nedostatkom mogu ispoljiti nesposobnost samostalnog hoda. Dijagnoza se postavlja biopsijom mišića ili kože, koja

pokazuje potpuni ili delimični nedostatak laminina $\alpha 2$ (merosin), otkrivanjem 2 mutacije u LAMA2 genu (jedne nasleđene od majke i druge od oca) i nalazom nepravilnosti bele mase na MR pregledu glave.

RYR1 vezane miopatije:

Mutacije u rijanodin receptor genu (RYR1) su do nedavno bile povezivane sa dve vrste urođenih miopatija: central core bolest i multi mini core bolest. Sada je jasno da mutacije u ovom genu takođe mogu biti prisutne u osnovi KMD. Pogodniji opis ovih oboljenja bi mogao biti kongenitalna mišićna bolest koja obuhvata kongenitalnu miopatiju i kongenitalnu mišićnu distrofiju. Ovi termini originalno su izvedeni iz opisa mišićnih biopsija, putem bojenja i elektronske mikroskopije, pokazujući karakteristične promene mišićne strukture kod miopatija i pojavu degeneracije, regeneracije mišićnih vlakana i fibroze kod distrofije. Međutim izgleda da razlikovanje ova dva oboljenja može biti nestalno. Preklapanje između kongenitalne miopatije i mišićne distrofije se može naći kod SEPNI-vezane miopatije, te je moguće da postoje dodatni geni koji ih objedinjuju.

Osobe sa KMD sa RYR1 mutacijom nasledile su bolest autozomno recesivnim putem, što znači da su jednu kopiju dobili od majke, a drugu od oca. Klinička slika je raznolika kao i kod svih KMD. Nalaz na rođenju uključuje hipotoniju ili mlitavost, slabosti mišića lica, kao i moguće slabosti očnih mišića. Neka deca usvoje mogućnost hoda, a druga ne. Teškoće u hranjenju, disanju i gutanju mogu voditi ka potrebi primene G-sonde i zahtevaju potporu disanja Bi-PAP ili ventilacijom, ponekad i u ranijem dobu. Obolela deca često imaju nazalan prizvuk u glasu. Kod nekih, česte plućne infekcije se mogu javiti rano ili zajedno sa pojavom progresivne skolioze, ukoliko je bolest teška. Mentalno deca su graničnog nivoa ili iznad ovog nivoa.

SEPNI vezana miopatija (selenoprotein-deficitarna CMD, rigid spine muscular dystrophy, or RSMD):

SEPNI- vezana miopatija manifestuje se slabostima osovinske musculature (zaostajanje glave, "slabost vrata"), razvojem sapete kičme (skolioza) i disajnim tegobama (dok su pokretni), često u ranom detinjstvu. Veliki broj dece gube unutrašnji butni mišić uz tanan

stas sa tipičnom krivinom kičme. Biopsija mišića može biti veom varijabilna uključujući mišićnu distrofiju, multi-minicor kongenitalnu miopatiju, kongenitalnu disproporciju tipova vlakana. Važno je dijagnozu SEPNI genetski potvrditi, jer pacijenti sa L-KMD mogu imati veoma sličnu kliničku sliku. Kod SEPNI-1 vezanih miopatija nema primarnog zahvatanja srca (iako neko može imati sekundarno srcano oboljenje zbog neuočenog plućnog problema), dok je pacijente sa L-KMD potrebno pažljivo jednom godišnje pratiti radi pojave aritmija i uvećanja srca. .

Ullrich CMD (UCMD):

Ullrich KMD se odlikuje mišićnim slabostima, proksimalnim zglobnim kontrakturama i distalnom zglobnom hiperfleksibilnošću. Drugi znaci mogu biti ukočenost donjeg dela kičme, kifoza (krivina gornjeg dela kičme), kožne promene (hyperkeratosis pilaris, keloid formation, meka/somotna koža), plućne komplikacije, visoko zasvođeno nepce, zadnja protruzija kalkaneusa i spora progresija bolesti. Dijagnoza se može postaviti biopsijom mišića ili kože, koja pokazuje nedostatak kolagena, zaostatak kolagena u fibroblastima ili mutacijom u jednom od tri kolagen 6 gena. Ullrich KMD i Bethlem miopatija nalaze se u jednom spektru.

Nedijagnostikovana KMD:

U protekle dve decenije, ineditifikovano je 18 novih gena koji dovode do kliničke slike KMD, otkrićem novih tehnologija, kao što je sekvenciranje ide se i dalje. Ova tehnologija nam omogućava bolje razumevanje kompleksnosti genetske osnove KMD. Kao rezultat, možemo bolje razumeti podtipove, kod pacijenata sa Walker-Warburg sindromom (WWS), na primer, genetska mutacija će biti pronađena u okviru šest poznatih gena samo u 40%. (Ovo znači da 60% osoba sa WWS imaju neprepoznate gene). Veoma važno je da i osobe sa KMD bez genetski

potvrđene bolesti takođe mogu koristiti ovaj priručnik u planiranju medicinskog tretmana sa medicinskim timom i registrovati se u KMD registar (cmdir.org). Registrovanje omogućava vama i vašem detetu učešće u saznanju o novootkrivenim genima, pružanjem informacija o navedenim studijama. Iako poznavanje genetske osnove omogućava timu da sagledaju ključna pitanja, veliki broj KMD imaju sličnu prezentaciju i ovi terapijski vodiči mogu omogućiti pomoć i onima bez genetske potvrde oboljenja.

DODATAK B

Definicija eksperta koji pružaju specijalističku pomoć

Sestra sa iskustvom:

Koja ima jednu od četiri uloge: edukovana sa sertifikatom za ovu specijalizovanu oblast, za oblast anestetičara, za oblast babice ili za sestru praktičara. Napredna edukacija sestre bi značilo i da ima sertifikatu za određenu populaciju (na primer, deca). Ovako edukovana sestra bi mogla da radi samostalno ili u timu i mogla bi usko da pokriva probleme poput neuromišićnih bolesti ili kardiomiopatija.

Kardiolog:

Lekar koji je prošao specijalizaciju u oblasti srčanih poremećaja. Kardiolog leči različita stanja, kao što su aritmije (nepravilan rad srca), visok krvni pritisak i srčana oboljenja. Neki kardiolozi imaju dodatna znanja i iskustvo u oblasti poremećaja srčanog mišića (specijalisti za kardiomiopatiju).

Porodični lekar:

pregleda, dijagnostikuje, predlaže terapije, prepisuje lekove i usmerava dalje praćenje i negu pacijenta u okviru svoje nadležnosti. Porodični lekar savetuje i podučava pacijenta i porodicu o pacijentovom stanju.

Endokrinolog:

Lekar koji je prošao specijalizaciju u oblasti oboljenja organa koji stvaraju i oslobađaju hormone (supstance koje proizvodi organizam, koji imaju različite funkcije). Endokrinolog leči različita oboljenja, kao što je šećerna bolest, nizak rast i zakasneli pubertet.

Gastroenterolog:

Lekar koji je prošao specijalizaciju u oblasti oboljenja crevnog trakta i problema razgradnje (varenja) hrane. Gastroenterolog leči različita oboljenja,

kao što je ozbiljan zatvor, zastoj u napredovanju i gastroezofagealni refluks.

Genetski savetnik:

Osoba iz sistema zdravstvene nege koja ima odgovarajuću diplomu, sa obrazovanjem i iskustvom u oblasti medicinske genetike i savetovanja. Genetski savetnik može pomoći u otkrivanju mutacije koja je odgovorna za simptome vašeg deteta i može pomoći u proceni da li vi možete imati još jedno dete sa istim oboljenjem.

Neurolog:

Lekar koji je prošao specijalizaciju u oblasti oboljenja nervnog sistema. Nervni sistem se sastoji iz centralnog nervnog sistema (mozak i kičmena moždina) i perifernog nervnog sistema (nervi koji potiču iz kičmene moždine, veze između nerava i mišića i mišići). Neurolog leči različita oboljenja, kao što je epilepsija, migrena, razvojno kašnjenje. neki neurolozi imaju dodatna znanja i iskustvo u problemima perifernog nervnog sistema (specijalista u oblasti neuromišićnih bolesti).

Neuropsiholog:

Psiholog koji je prošao specijalnu edukaciju u poznavanju načina funkcionisanja i strukture mozga, koje utiču na učenje i ponašanje.

Okupacioni terapeut (OT):

Osoba koja pruža zdravstvenu negu i ima Bachelor-ovu diplomu (ili višu školu) sa iskustvom u pomoći ljudima u prilagođavanju spoljnom okruženju a sa ciljem da se olakša izvođenje dnevnih aktivnosti (kao što su ishrana, kupanje, oblačenje, izrada domaćih zadataka) i da se dostigne veća nezavisnost.

Oftalmolog:

Lekar koji je prošao specijalizaciju u oblasti dijagnostike i terapije oboljenja oka. Neurooftalmolog je specijalista u oblasti nervnih poremećaja oka.

Ortoped:

Lekar koji je prošao specijalizaciju u oblasti tretmana povreda, oboljenja i deformiteta operativnim putem. Upotrebom različitih instrumenata, u toku anestezije, ortoped ispravlja fizičke deformitete, tretira kosti i tkiva nakon povrede i izvodi preventivne hirurške procedure kod pacijenata sa deformišućim poremećajima i oboljenjima. Ortopedska hirurgija, terapija mišićnoskeletnog sistema, predstavlja jednu od najprevalentnijih hirurških specijalnosti.

Ortotist:

Član tima koji konstruiše, uzima mere, ukraja i adaptira držače, pomagala ili proteze. Ukoliko se pojave problemi sa uklopivošću pomagala, ortotista je osoba koja može rešiti taj problem.

Fizijatar:

Lekar koji je prošao specijalizaciju u oblasti fizikalne medicine i rehabilitacije, čiji je cilj da poboljša i povrati funkcionalnost i kvalitet života onih sa fizičkim nedostacima ili invaliditetom.

Fizioterapeut:

Osoba koja pruža zdravstvenu negu i ima Master diplomu (ili višu školu) sa iskustvom u pomaganju osobama da učine fizičke izmene u cilju poboljšanja pokreta tela, pogotovo ruku i nogu. Ovo uključuje proaktivne mere pomoći - istezanja i učvršćivanja, u prevenciji gubitka pokreta..

Lekar:

Osoba koja pruža zdravstvenu negu, postavlja dijagnozu bolesti i propisuje i daje tretman obolelim ili povređenim osobama. Lekar pregleda pacijenta, uzima istoriju bolesti i propisuje, izvodi i tumači dijagnostičke testove. Savetuje pacijenta po pitanju dijete, higijene i preventivne zdravstvene nege. Postoje dva tipa doktora: MDs (doktor medicine) i DOs (doktor osteopatske medicine). MDs je takođe poznat kao alopatski lekar. Iako oba MDs i DOs mogu koristiti sve prihvacene metode lečenja, poput lekova i hirurgije, DOs stavljaju poseban akcenat na neuromišićni sistem, preventivnu medicinu i sveobuhvatnu negu pacijenata.

Lekarov asistent (PA):

Osoba koja pruža zdravstvenu negu, ima Master diplomu i obavlja medicinske poslove kao član tima zajedno sa nadležnim lekarom. Kao deo timske odgovornosti i u zavisnosti od specijalizovane oblasti, PAs može obavljati fizikalni pregled, postavljati dijagnozu i lečiti oboljenje, savetovani i tumačiti testove, savetovati o preventivnim zdravstvenim merama, pomagati tokom operacija i propisivati lekove.

Psihijatar:

Lekar koji leči duševno oboljenje primenjujuću kombinaciju psihoterapije, psihoanalize, hospitalizacije i primene lekova. Psihoterapija uključuje razgovor sa pacijentom o problemima, psihijatar im pomaže da pronađu rešenja kroz promene obrazaca ponašanja, analizu njihovih ranijih iskustava i grupnu i porodičnu terapiju. Psihoanaliza podrazumeva dugotrajnu psihoterapiju i savetovanje pacijenata. U mnogim slučajevima, primenjuju se lekovi radi korigovanja hemijske neravnoteže koja uzrokuje emocionalne probleme.

Psiholog:

Osoba koja pruža zdravstvenu negu i ima Master ili doktorsku diplomu i radi sa pacijentima kojim je potrebno terapijsko savetovanje. Psiholozi se razlikuju od psihijatarata po tome što oni ne propisuju terapiju lekovima.

Pulmolog:

lekar čiji cilj je pomoć pacijentima sa plućnim tegobama, kao što su disajni problemi ili infekcija. Pulmolog radi proaktivno sa pacijentima i njihovim porodicama na prevenciji komplikacija neuromišićnim oboljenja, kao što je prekid disanja u spavanju.

Registrovani dijetetičar (RD):

Osoba koja pruža zdravstvenu negu i koja je stručnjak u oblasti ishrane. RDs ima ili Bachelor -ovu ili Master diplomu, položen državni ispit i registrovan je od strane odgovarajuće asocijacije. Dijetetičar se može nazvati i nutricionista, ali svi nutricionisti nisu i dijetetičari.

Registrovana medicinska sestra (RN):

Osoba koja pruža zdravstvenu negu, savetuje pacijente i javnost o zdravstvenim stanjima i pruža savete i emocionalnu podršku članovima pacijentove porodice. RNs beleži pacijentovu medicinsku istoriju i tegobe, pomaže u obaljanju pregleda i analizi rezultata, rukuje medicinskom opremom, daje terapiju i lekove po nalogu MD/NP i pomaže u paćenju i rehabilitaciji pacijenata.

Plućni terapeut (takođe poznat kao praktikant plućne nege):

Osoba koja pruža zdravstvenu negu, sagledava, leči i brine o disajnim i drugim plućnim tegobama pacijenta. Plućni terapeut radi pod nadzorom lekara i snosi glavnu odgovornost za sve plućne tretmane. može pomoći pacijentima ukoliko postoji problem u radu njihovih disajnih pomagala (na primer, maski na aparatima sa pozitivnim vazdušnim pritiskom).

Stručnjak za patologiju govora i jezika (nekada se naziva i logoped):

zdravstveni radnik koji procenjuje dijagnoze, tretira i pomaže da se spreče poremećaji vezani za govor, jezik, komunikaciju, glas, gutanje i tečnost.

Dodatak C

Indeks pojmova (termini podvučeni u tekstu)

ACE inhibitori:

grupa lekova koju propisuju kardilozi sa ciljem da se krvni sudovi relaksiraju i da olakšaju cirkulaciju krvi u telu. Jedan od osnovnih neželjenih efekata ACE inhibitora je mogućnost sniženja krvnog pritiska. Neki od ACE inhibitora koji se koriste kod nas su enalapril, lisinopril, ali postoje i mnoge druge mogućnosti koje kardilog vašeg deteta može da odabere. ACE inhibitori se takođe koriste za lečenje drugih stanja koje nisu povezana sa srcem.

Zaštitnik:

radi sa zdravstvenim radnicima kao član tima da cine što je najbolje za vaše dete. To ponekada može da znači da priča kada je vama neprijatno o situaciji ili planu lečenja, traga za drugim mišljenjem ili identifikuje zaštitnika zdravstvenog tima deteta.

Antikoagulansi:

grupa lekova koja smanjuje gustinu krvi da bi sprečili nastanak ugruška (koji može uzrokovati blokadu krvnih sudova). Srce ne mora da radi jače da bi pumpalo ređu krv, ali osobe na ovoj terapiji mogu lako da krvare. Neki od uobičajenih antikoagulanasa koji se koriste u našoj zemlji su: varfarin, heparin i apirin, ali postoje i druge mogućnosti koje kardiolog vases deteta može da izabere.

Antiepileptička terapija:

lekovi koji smanjuju učestalost i težinu napada. Nekada napadi mogu prestati u potpunosti kada je osoba na ovoj terapiji. Neki od antikonvulziva koji se koriste u našoj zemlji su: valproati, levetiracetam, zonisamid i topiramat, ali postoje i mnoge druge opcije koje neurolog može izabrati. Antiepileptički lekovi se često koriste i za druga stanja koja nisu napadi ili epilepsija.

Aritmija:

poremećaj srčanog ritma

Artrogripoza:

stanje brojnih kontraktura sa kojima se dete rađa. Ovo može biti rani simptom KMD, koji se može pomešati sa drugim uzrocima kontraktura prisutnih na rođenju.

Aspiracija:

kada se tečnost, hrana, sekret itd. nađu u plućima umesto u stomaku. Kada se sadržaj nađe u plućima može dovesti do infekcije. (kao pneumonija)

Atektaza:

Kolabiranje dela (ili celih) pluća. To može biti uzrokovano blokiranjem disajnih puteva ili pritiskom na disajne puteve van pluća.

Beta-blokatori:

grupa lekova koji propisuju kardiolozi da bi smanjili puls

usporavanjem brzine kojim srce kuca. Ovi lekovi pomažu u otvaranju krvnih sudova i snižavanju krvnog pritiska. Neki od beta-blokatora koji se upotrebljavaju u našoj

zemlji su atenolol, nadolol, propranolol, ali postoje i mnoge druge opcije za koje se dečji kardiolog može odlučiti. Beta-blokatori se takođe koriste i za druga stanja

koja se ne odnose na srce.

Bi-PAP:

skraćena za ventilaciju pozitivnim pritiskom u dva nivoa, jednog od najčešće upotrebljivanih oblika neinvazivne ventilacije. Bi-PAP ima dva nivoa pritiska: visok pritisak kada osoba udahne i nizak pritisak kada osoba izdahne. Bi-PAP mašina može biti programirana prema ciklusu osobe koja diše ili se može podesiti u vremenskim ciklusima.

Gasne analize:

test kojim se meri koncentracija kiseonika (O²) i ugljen dioksida (CO²) u krvi, uz pH krvi i nivo bikarbonata.

Breath stacking techniques (tehnika dodavanja udaha):

vrsta respiratorne terapije. Pacijent koristi specijalnu torbu opremljenu sa ventilom na jednoj strani i nastavkom za usta da bi preduzeo niz udisaja bez izdisaja, šireći pluća više od onoga što on ili ona mogu da postignu jednim dahom. Ovo širi pluća i otvara zatvorene disajne puteve.

Kardiomiopatija:

bolest srčanog mišića koja dovodi do povećanja srca i smanjena pokretljivosti njegovih zidova. Može biti manifestacija drugih srčanih bolesti.

Složene motorne veštine:

način merenja nekoliko različitih motornih veština, kao što su pisanje i ishrana i njihovo upoređivanje da bi se videli različiti aspekti motornih veština neke osobe.

Kontinuirani pozitivni pritisak (CPAP):

jedan od najčešće korišćenih oblika neinvazivne ventilacije, CPAP povećava pritisak vazduha u plućima čitavo vreme dok osoba upotrebljava mašinu. Ovo je korisno za osobe koje imaju slabe disajne puteve koji povremeno postaju veoma uski (kao kod zastoja disanja u spavanju).

Kontrakture:

skraćanje mišića ili tetive oko zgloba, koja sprečava pokretljivost zgloba u punom obimu. Na primer,

kontraktura u zglobovima kolena može da spreči potpuno ispravljanje i savijanje.

Dijagnoza: specifični naziv medicinskog poremećaja

Poremećaj motiliteta creva.

Kada se hrana koja se vari ne pomera pravom brzinom iz želuca ili creva. Hrana koja se vari se kreće kroz naše telo kada se mišići u našim crevima pomeraju kao talas, gurajući hranu. Ponekada se talas kreće previše sporo i može izazvati zatvor. Nekada se kreće suviše brzo uzrokujući dijareju.

Ehokardiogram (eho):

ultrazvuk srca. Ovim testom se posmatra struktura srca, i može da pomogne u proceni kakva je funkcija srca.

Elektrokardiogram (EKG):

Uređaj koji beleži obrazac i brzinu otkucaja srca. Izvodi se postavljanjem elektroda na grudi, ruke i noge. Rutinski EKG obično traje manje od 1 sata.

Elektroencefalogram (EEG):

test moždane aktivnosti koji traga za uzrokom napada postavljanjem elektroda po glavi. Mozak komunicira sa našim telom slanjem poruke (signala) od jednog do drugog neurona, obrazujući normalan obrazac koji očekujemo da vidimo kada mozak funkcioniše normalno. Kada se na EEG vidi nepravilan obrazac, osoba može biti u riziku da dobije napad, ali nam EEG ne govori zašto osoba može biti u riziku. Radi poređenja, neuroni su kao telefonske žice koje povezuju kuće. EEG beleži aktivnost koja se dešava na telefonskim žicama, ali ne sluša šta ljudi pričaju jedni sa drugima.

Nenapredovanje:

termin koji se koristi za opis odojčeta ili male dece koji ne napreduju u težini kao što bi se očekivalo. Obično se odnosi na ne uzimanje dovoljne količine hrane potrebne da se zadovolje kalorijske potrebe deteta ili nemogućnost da se apsorbuju hranljive materije iz hrane.

Fiber endoskopska evaluacija (ili endoskopija):

procedura koja koristi tanku, dugačku cev i svetslost da bi se pogledalo u unutrašnjost osobe. Na primer,

endoskop se može koristiti da se pregledaju creva (kolonoskopija) ili pluća (bronhoskopija).

Forsirani vitalni kapacitet (FVC):

maksimalna količina vazduha koji osoba može da izdahne nakon najvećeg mogućeg udaha. FVC može da ukaže ukoliko postoji problem sa funkcijom pluća, kao što je slabost mišića ili trenutna infekcija.

Razmena gasova:

proces u kome se kiseonik (O₂) preuzima iz vazduha u tkiva gde ga ćelije koriste i ugljen dioksid (CO₂) se iz tkiva prenosi u vazduh. To se dešava u plućima i u krvotoku.

Gastrointestinalni refluks (GER):

kada se želudačna kiselina vraća iz želuca naviše u jednjak (cev koja spaja usta i želudac).

Gastrostoma:

tip cevi za ishranu koja se hirurški stavlja preko kože direktno u stomak. Neki od specifičnih G-cevi su PEG, Mic-Key i Bard buttons.

Genetska mutacija:

promene u genima koje dovode do promena u telu ili njegovoj funkciji. Geni su plan ili pravac kako je sve u telu napravljeno. Gene nasleđujemo od naših bioloških roditelja. Za naše gene se može reći da su oni slova koja se povezuju u rečenicu prema uputstvu za upotrebu. Koristeći istu analogiju, mutacija, kada postoji loša promena u genima, je kao pravopisna greška ili kao deo uputstva koji nedostaje. Svako ima promene u svojim genima, kao i što svaka knjiga ima pravopisne greške. Većina ovih mutacija ne izaziva velike probleme, ali neke genetske mutacije mogu da uzrokuju probleme ili bolest. Na primer, pretvarajte se da ste kupili komodu i da je potrebno da je sastavite kod kuće. U uputstvu za upotrebu mogu da postoje neke pravopisne greške, ali vi ćete ih zanemariti jer ste shvatili šta da radite. Međutim ako nedostaju reči iz rečenice ili nedostaje deo uputstva vi ne možete da znate koje zavrtnje treba da koristite da bi pričvrstili sve delove zajedno. Šta da radite ako nedostaje deo uputstva? Možda možete da znate koje zavrtnje treba da koristite da bi pričvrstili sve delove zajedno. Šta da radite ako nedostaje deo uputstva? Možda možete da znate koje zavrtnje treba da koristite da bi pričvrstili sve delove zajedno. Šta da radite ako nedostaje deo uputstva? Možda možete da znate koje zavrtnje treba da koristite da bi pričvrstili sve delove zajedno.

Hiperplazija gingiva:

prekomerni rast desni oko zuba u ustima. Ovo je često neželjeni efekat kod pacijenata koji ne mogu da zatvore usta (zbog hipotonije ili slabosti mišić) ili kod pacijenata koji su lečeni fenitoinom, lekom koji se koristi za kontrolu napada.

Goniometrija:

merenje ugla zglobova, ili koliko se zglob može saviti i ispružiti.

Holter monitoring:

uređaj koji se nalazi na pacijentu i koji omogućava snimanje elektrokardiograma duže od predviđenog perioda, obično 2 ili 3 dana. Ovaj uređaj beleži električnu aktivnost srca i koristi se zajedno sa pacijentovim dnevnikom da idenifikuje doba dana ili simptome koji se mogu odraziti zabeleženim promenama električne aktivnosti. Kada se holter postavi na pacijenta, pacijent može da ide kući, ne mora da ostane u ordinaciji ili bolnici.

Hipoplazija:

nerazvijenost dela tela. Na primer, hipoplazija srednjeg dela lica je izravnjanost predela oko nosa što može biti povezano sa upotrebom maske za lice.

Hipotonija:

tonus je termin koji opisuje količinu otpora relaksiranog mišića prilikom pasivnog pokreta. Hipotonija se odnosi na snižen tonus (nekada se naziva i mlitavost) i praeenu većom pokretljivošću delova tela nego što bi trebalo. Povišen tonus se zove hipertoniija i tada je zglob krut. Tonus nije isto što i snaga (hipotonično dete može da ima očuvanu snagu u mišićima), ali često je teško naći razliku između tonusa i snage kod dece.

Aparati za potpomaganje iskašljavanja:

iskašljavanja: Mašina koja se koristi da podstakne dobru

funkciju pluća simulirajući kašalj; pluća su ispunjena vazduhom (kao što je

dubok udah), a zatim se vazduh kratko isisava iz pluća (kao silovit kašalj). Obično se

ovi uređaji postavljaju na određen broj iskašljavanja svaki put kada se koriste. Ove mašine se nazivaju i Pomagači kašlja. Neka deca kažu da je potrebno vreme da se naviknete na korišćenje, ali kada se to desi osećaju se mnogo bolje posle upotrebe.

Intrapulmonarna perkutorna ventilacija (IPV):

tip fizikalne terapije u kojoj uređaj (mašina) proizvodi veoma brzo vibracije na grudni koš, pomažući mobilizaciju

sekreta (sluz van pluća). Postoje različiti tipovi uređaja za IPV; neki su ručni, a drugi pacijenti nose kao prsluk.

Jejunostoma:

tip cevi za ishranu koji se hirurški plasira preko kože direktno u donje delove stomaka, region koji se zove jejunum.

Magnetna rezonanca (MR):

detaljna slika strukture dela tela. MR pruža mnogo više detalja od KT skenera ili X-zraka; MR ne koristi nijedan tip zračenja. MR je korisna

kada se prati meko tkivo kao što su mozak ili mišić, ali nije idealna pri pregledu kosti. Upotreba MR mozga je kao da gledamo "satelit" na Google. Maps. Može nam reći

gde su kuće, ulice i parkovi i kako oni izgledaju ili kako bi izgledala oštećenja posle jednog tornada. Ali sa MR (slika grada) ne možemo videti pojedinačne nervne ćelije ili nerve (ljudi u kućama) niti funkciju mozga (da li osoba ide na posao na vreme ili da li su guzve tokom dana). MR može jedino da prikaže strukturu.

Maligna hipertermija:

alergijska reakcija na neke vrste anestezije (lekovi kojima se osobe uspavljaju tokom procedura). Ovo

može da bude po život opasna reakcija koja dovodi do pregrevanja tela. Kao sve alergije, samo neke osobe imaju ovaj problem,

ali određene genetske mutacije mogu da povećaju rizik od maligne hipertermije.

Multidisciplinarni tretman:

kada osobe različitih specijalnosti rade zajedno kao tim-na primer, kada neurolog, pulmolog, fizikalni terapeut i nutricionista svi rade zajedno u cilju podoljšanja zdravlja pacijenta.

Multisistemski:

više različitih organskih sistema je zahvaćeno bolešću ili stanjem ili kada se prate i pregledaju zajedno.

Miometrija:

formalan naziv za merenje snage mišića posebnim uređajem koji meri količinu sile mišića ili mišićne grupe.

Nazogastrična cev (NG cev):

tip privremene cevi za ishranu koji je plasiran kroz nos do želuca.

Fundoplikacija po Nissen-u:

“čvor” koji se hiruski pravi u gornjem delu želuca da bi se sprečio gastroezofagealni refluks (GER).

Neinvazivna ventilacija:

način da se osobi koja ne može samostalno da diše ili koja ne diše dobro pomogne. Ovaj tip podrške disanju se ostvaruje neinvazivnom metodom, preko maske, što je bolje od invazivne metode kao što je traheostomna cev i može se koristiti u određeno vreme, kao što je jedino noću ili samo tokom bolesti. Neinvazivna ventilacija je uvek bolja od invazivne ventilacije. Positivan pritisak (PAP) je primer neinvazivne ventilacije.

Ortoze:

veštačko ili mehaničko pomagalo, koje pomaže ili podržava pokrete dela tela. Primeri ortoze uključuju AFO, koji je ortoza za gležanj-stopalo. AFO je jedan komad tvrde plastike koja se oblikuje prema zadnjem delu potkolenice i ispod stopala,

i može se nositi preko čarape i u cipeli. AFO pruža podršku deci sa sniženim tonusom i može im pomoći u ostvarivanju i održavanju

hoda

Oksimetrija:

Merenje sadržaja kiseonika u krvi.

Palijativna nega:

tip multidisciplinarnе nege za osobe sa ozbiljnim medicinskim bolestima. Palijativno zbrinjavanje je drugačije od lečenja umirući bolesnika i bolničke nege. Cilj palijativnog zbrinjavanja je da poboljša kvalitet života pacijenta i porodice smanjenjem simptoma bolesti.

Maksimalni protok vazduha u kaslju:

meri koliko jako neko može da kašlje; to pomaže pri proceni funkcije pluća i sposobnosti osobe da iskašlje sekret (izbaciti sluz iz pluća).

Polisomnografija (studija spavanja):

beleži mnoge promene kod osobe, koje se dešavaju tokom spavanja. Tokom studije se prate pacijentova pluća, srce i moždana aktivnost uz pokrete očiju i pokrete mišića u spavanju. Korisno je za razumevanje dnevnog umora.

Pozitivan pritisak vazduha (PAP):

tip neinvazivne ventilacije koji je prvobitno razvijen za ljude sa zastojem disanja tokom spavanja, ali se koristi i za osobe sa neuromišićnim bolestima. Postoje dva tipa PAP: Kontinuirani pozitivni pritisak (CPAP) i pozitivan pritisak na dva nivoa Bi-PAP. Jednom kada je disajni put povezan sa ovim tipom mašine, osoba može da diše normalno.

Proaktivno (preventivno):

da se nešto uradi pre nego što postoji problem ili pre nego što se problem pogorša. Na primer, pojas za vezivanje je preventivno delovanje da bi se sprečile povrede glave u saobraćajnim nesrećama.

Prognoza:

očekivanje kako će se bolest menjati tokom vremena i šta te promene znače za zdravlje i život vašeg deteta.

Progresija:

proces napredovanja bolesti tokom vremena.

Psihološko testiranje:

naziv za grupu testova kojima se procenjuje učenje, pamćenje, ponašanje, raspoloženje i osobine ličnosti. Specifični testovi nisu isti kod svakog deteta. Oni se mogu menjati prema godinama deteta ili specifičnim potrebama

koje je potrebno proceniti.

Ispitivanje respiratorne funkcije:

grupa testova koji mere koliko dobro rade pluća u preuzimanju i izbacivanju vazduha i koliko dobro se prenosi kiseonik u krvi.

Skolioza:

nenormalna krivina kičme koja joj daje izgled slova C ili S. Ona se razlikuje

od krivine u donjem delu leđa (lumbalna regija) koja čini da stomak štrči (lumbalna lordoza) ili krivine u gornjem delu leđa (torakalni deo) koju neki ljudi zovu grba (torakalna kifoza). Ukoliko su prisutne i kifoza i skolioza, to se zove kifoskolioza.

Napad:

prekomerni talas električne aktivnosti u mozgu. Ovaj talas može da ostane u jednom delu mozga (parcijalni/ fokalni napad) ili se prenosi na ceo mozak odjednom (generalizovani napad). Pošto mozak kontroliše sve što radimo, napadi mogu da izgledaju različito kod različitih ljudi, što zavisi od toga iz kog dela

mozga napad počinje. Neke osobe mogu imati napade gde se celo telo trese ili samo ruke ili noge. Druge osobe imaju napad koji izgleda kao zagledavanje ili se to može kombinovati sa nenormalnim pokretima usta, očiju i ruku. Definicija epilepsije je dva ili više neprovocirana napada. Ukoliko ste zabrinuti oko potencijalnih napada kod vašeg deteta razgovarajte sa lekarom. Za više informacija o napadima i epilepsiji, pogledajte efa.org ili epilepsy.com.

Zastoj disanja u spavanju:

nenormalne pauze u disanju tokom sna. Normalno je da se frekvencija disanja uspori tokom spavanja; međutim nekada se uspori previše. Ukoliko neko ima dugu pauzu između udisaja, ugljen dioksid se može nagomilati u krvotoku. Kada se to desi, moguće je da do mozga ne stigne dovoljno kiseonika (hipoventilacija). Zastoj disanja u spavanju je stres za telo. Kada neko ima nelečenu hroničnu (dugotrajnu) hipoventilaciju, to može dovesti do popuštanja srca i drugih multisistemskih problema.

Spirometrija:

najčešći test plućne funkcije, spirometrija meri količinu vazduha koja ulazi i izlazi iz pluća.

Subluksacija:

kada se kost nađe delimično van zgloba, bez iščašenja. U KMD su česte subluksacije kukova.

Tortikolis:

kontraktura vrata u kojoj je vrat uvijen, glava je nagnuta na jednu stranu i uvo je približeno ramenu. Kada dete ima tortikolis, ne može da okrene glavu skroz sa jedne prema drugoj strani.

Dužina lakatne kosti:

dužina donjeg dela ruke, od šake do lakta, koja se može upotrebiti za računanje visine kada neko ne može da soji uspravno.

Valproati (VPA):

Jedan od specifičnih tipova antiepileptičke terapije. Ovaj lek je

poznat pod zaštićenim imenom Depakot (pilule, kapsule) i Depakin (u tečnom stanju).

Videofluoroskopija:

testiranje aspiracije tako što se naprave snimci korišćenjem X-zraka tokom gutanja hrane ili tečnosti. Ovaj test se takođe zove i modifikovana barijumaska studija.

Bela masa:

kada direktno pogledamo mozak, možemo videti da ima dve različite boje: belu i crnu. Bela masa se nalazi u unutrašnjosti mozga, dok se siva masa nalazi na površini mozga. Siva materija se sastoji od tela nervnih ćelija (gde signal počinje), a bela masa od nervnih vlakana (akson, deo koji povezuje nerv i nešto drugo). Aksoni imaju omotač koji se zove mijelin koji omogućava da signal brže putuje. Mijelin daje mozgu belu boju.

Dodatak D

Dijagnostički testovi

Dijagnoza KMD počinje sa kliničkom dijagnozom. To znači da lekar, zdravstveni saradnik ili fizijatar prepoznaju da osoba (odrođe, dete, adolescent, odrasla osoba)

ima simptome i znakove KMD: rani početak slabosti sa ili bez kontraktura, teškoće sa disanjem ili skolioza. Iako nivo CK (keratin kinase) u krvi može biti visok, on može biti i normalan.

Ukoliko lekar smatra da osoba ima kliničku dijagnozu i da simptomi odgovaraju poznatom podtipu KMD, on može direktno početi sa genetskim testiranjem (uzorak krvi) ukoliko je gen za taj podtip KMD poznat. Na primer, ukoliko lekar pregleda dete sa ukočenim donjim delom kičme, savitljivim prstima, crvenim obrazima, keloidnim ožiljkom, neravnom kožom (hiperkeratoza) i kontrakturama u laktu, može prepoznati obrazac kolagen 6 miopatije i ići direktno na genetsko testiranje za COL6A, COL6A2 i COL6A3 mutacije.

Ako lekar smatra da osoba ima KMD, ali ne prepoznaje podtip, sledeći korak koji je najbolji je biopsija mišića ili kože. Biopsija kože pomaže u dijagnozi LAMA2 i COL6. (α DG testiranje je dostupno jedino u okviru studije Iowa Univerziteta. Drugi vrste KMD

zahtevaju biopsiju mišića za dijagnozu. Mišić se posmatra kroz mikroskop zbog strukturnih problema (histopatologija) i specijalnim bojenjem koji se koriste za

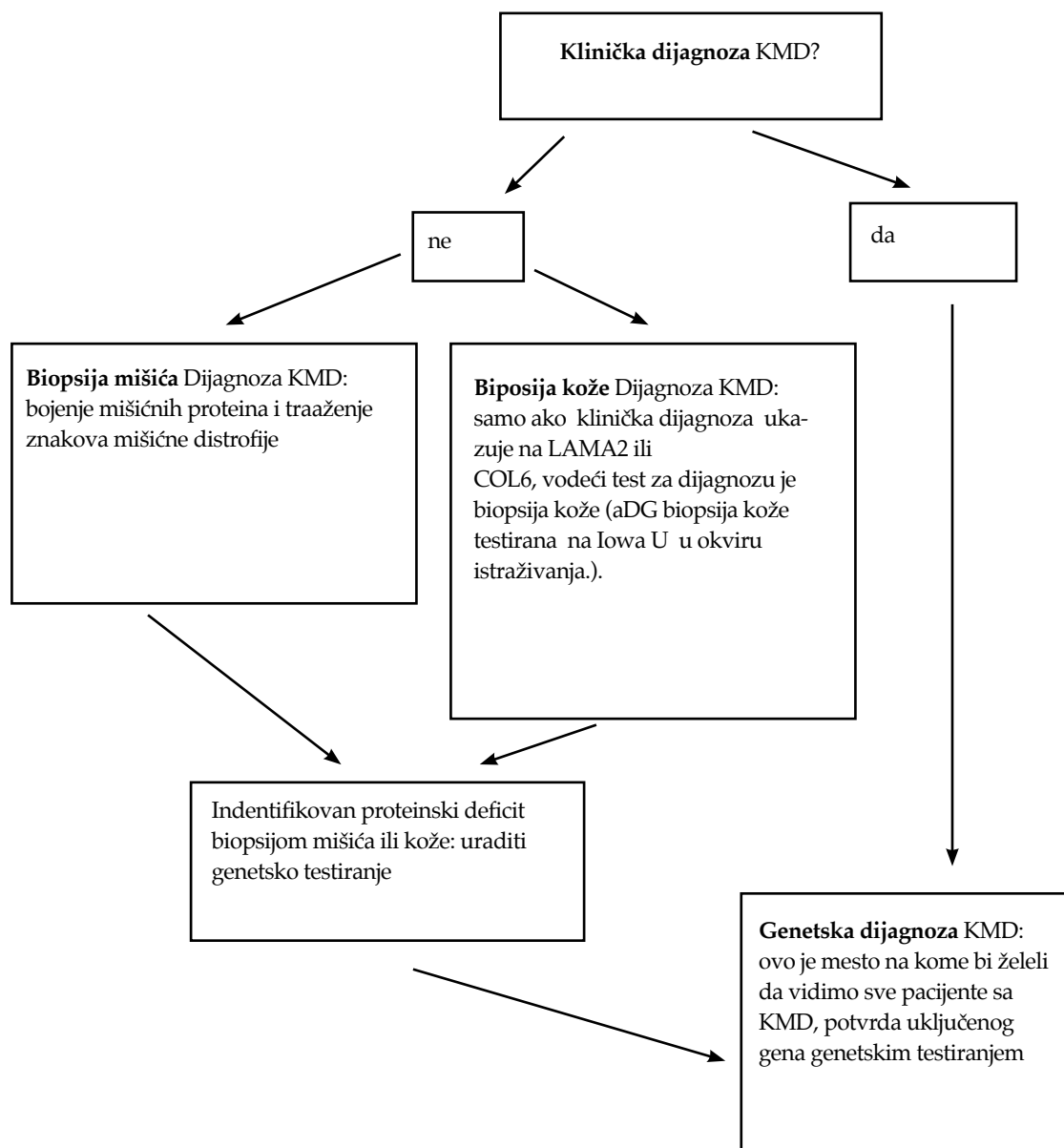
proteine koji nedostaju (imunohistohemija) koji mogu uzrokovati KMD. Trenutno većina laboratorija ima pristup za bojenje distrofina (Duchenne), merozin i sarkoglikani. Bojenja na COL6 i distroglikan se izvode jedino u nekoliko laboratorija u SAD-u i ne rade se rutinski kao deo testiranja tokom biopsije mišića. Ukoliko biopsija mišića pokaže potpuni nedostatak ili smanjenje važnog proteina i poklapa se sa simptomima, genetsko testiranje se vrši da bi se identifikovala mutacija, ukoliko je moguće.

Dodatne metode koje mogu pomoći u postavljanju dijagnoze su ultrazvučni i MR pregled zahvaćenih mišića. Pojedini podtipovi KMD kao što je SEP1 miopatija, zahvataju unutrašnje mišićne bedara što se ne viđa kod drugih tipova mišićne distrofije. MR mozga može pomoći u postavljanju dijagnoze kod distroglikanopatijama i LAMA2 KMD prema karakterističnim promenama u strukturi i beloj masi.

Genetsko testiranje je konačna potvrda KMD. Važno je da osobe sa KMD dobiju genetsku potvrdu, na taj način formiramo znanja o mutacijama koje uzrokuju bolest, odnosu između bilo koje mutacije i težine bolesti i novo otkrivenih gena. U ovom trenutku,

nisu svi geni koji uzrokuju KMD otkriveni; međutim istraživanja napreduju mnogo brže nego ranije. Nada je da se u budućnosti svi KMD geni identifikuju .

Koraci u dijagnozi podtipa KMD





Potvrde:

Ovaj vodič je napravljen zahvaljujući viziji Anne Rutkowski, lekara, predsednika Cure CMD, a adaptirale su ga, prevele i izdale Susan Sklaroff-Van Hook i Diane Smith-Hoban.

Dodatne stručne doprinose dali su Meganne Leach, MSN, APRN, PNP-BC, Katy Meilleur, PhD, CRNP National Institutes of Health; Thomas Sejersen, MD Karolinska Institutet; Kate Bushby, MD Newcastle University; Ching H. Wang Stanford University; i Carsten Bonnemann, MD, Neuromuscular and Neurogenetic Disorders of Childhood Section, National Institutes of Health. Uređenje i podršku za publikovanje velikodušno su poklonili Mary T. Durkin, Diane True i Erin McGurk.

Fotografije korišćene u ovom vodiču obezbedile su porodice obolelih od KMD. Želimo da se zahvalimo svoj deci i porodicama koje su dozvolile da se njihove fotografije koriste.

Ukoliko imate bilo kakve komentare, pitanja ili dodatne povretne informacije za buduće verzije ovog vodiča, kontaktirajte. Ukoliko imate bilo kakve komentare, pitanja ili dodatne povratne informacije za buduće verzije ovog uputstva, kontaktirajte Cure CMD (info@curecmd.org) ili e-mail Diane.Smith-Hoban@curecmd.org.