

Opieka w miopatii wrodzonej

Poradnik dla rodzin



Spis treści

Wstęp	3
Przedmowa	4
Zespół redakcyjny	6
Wprowadzenie	9
Rozdział 1 Opieka kompleksowa	13
Rozdział 2 Problemy natury nerwowo-mięśniowej	19
Rozdział 3 Opieka oddechowa	23
Rozdział 4 Ortopedia i rehabilitacja	37
Rozdział 5 Karmienie, odżywianie i pielęgnacja jamy ustnej	49
Rozdział 6 Zrozumienie genetyki i badań	64
Rozdział 7 Przejście w dorosłość	68
Rozdział 8 Radzenie sobie z diagnozą miopatii	73
Aneks	79
Słowniczek	102

Wstęp

Niezależnie od tego, czy u Twojego dziecka właśnie postawiono diagnozę, czy też znasz ją już od jakiegoś czasu, jesteśmy przekonani, że Opieka w miopatii wrodzonej. Poradnik dla rodzin okaże się przydatną publikacją. Niniejszy poradnik stanowi kompendium wiedzy i doświadczeń pracowników ochrony zdrowia oraz rodzin z całego świata – takich jak Twoja.

Jak wiadomo, każde dziecko jest inne. Nie wszystkie scenariusze, terapie czy metody leczenia zaprezentowane tutaj będą miały zastosowanie w Twojej sytuacji. Jednakże ten poradnik wyposaży Cię w solidną porcję wiedzy, którą możesz przemyśleć i omówić z Twoim zespołem medycznym.

Na kolejnych stronach znajdziesz osobiste wspomnienia i fotografie przekazane przez rodziny, które chciały byś wiedział, że nie jesteś sam. Mają one nadzieję, że te informacje i zdjęcia okażą się pomocne, dodadzą Ci odwagi i ukażą sprawy w nowym świetle.



Przedmowa

Niniejszy poradnik zawiera streszczenie prac zrealizowanych przez Komisję Międzynarodowych Standardów Opieki w Miopatiach Wrodzonych, opublikowanych w the Journal of Child Neurology (Ching H. Wang, et al. Consensus statement on Standard of Care for Congenital Myopathies, Journal of Child Neurology, 2012: 27 (3): 363-382). Na realizację tego zadania fundacja pod nazwą Foundation Building Strength (www.buildingstrength.org) oraz TREAT-NMD (www.treat-nmd.eu) przyznały grant.

W skład Komisji weszło 59 ekspertów z 10 różnych dyscyplin medycznych, w tym neurologii, genetyki, pulmonologii, ortopedii, fizjoterapii oraz rehabilitacji, gastroenterologii, dietetyki i logopedii. W celu zebrania informacji na temat opieki lekarskiej nad osobami z miopatią wrodzoną na całym świecie przeprowadzono dwuetapową ankietę online. Aby uwzględnić najnowsze informacje wykonano dokładny przegląd opublikowanych raportów. Przez półtora roku grupa komunikowała się ze sobą poprzez wiadomości mailowe i rozmowy online, a niniejsze wytyczne zostały uzgodnione ostatecznie podczas 3-dniowych warsztatów na Uniwersytecie Stanforda w Kalifornii w maju 2010 roku.

Publikacja przedstawionych tu standardów opieki ma na celu określenie spójnego podejścia do diagnozy i opieki klinicznej u osób dotkniętych miopatią wrodzoną, jak również wyznaczenie obszarów wymagających dalszych badań klinicznych dla poprawy tej opieki w przyszłości. Bezpłatny dokument „Standardy opieki” pobierzesz ze strony: <http://jcn.sagepub.com/content/27/3/363.refs.html>.

JAKO KORZYSTAĆ Z TEGO PORADNIKA

Poradnik ten przeznaczony jest dla osób chorych, ich rodzin i opiekunów. Ma pomóc im w zrozumieniu miopatii wrodzonej jako schorzenia i optymalizacji opieki nad cierpiącymi na tę chorobę. Dołożyliśmy starań, aby posłużyć się prostym językiem i ułatwić korzystanie z dokumentu. W poradniku forma „Ty” (i jej odmiany) zasadniczo odnoszą się do czytelnika, którym może być opiekun lub osoba chora.

W poradniku zamieszczono ogólną charakterystykę miopatii wrodzonej (CM) oraz opis jej wpływu na konkretne układy w organizmie. Szczegółowo omówiono właściwą dla osób z miopatią wrodzoną opiekę medyczną, począwszy od okresu dziecięcego po życie dorosłe.

Pojęcia medyczne występujące w tym poradniku zdefiniowano w Słowniczku. Aby znaleźć konkretny rozdział w skorzystaj ze spisu treści. Zajrzyj też „Aneksu”, „Materiałów dla rodzin” oraz „Słowniczka pojęć medycznych”.

Możesz udostępnić ten poradnik pracownikom ochrony zdrowia, małżonkowi, partnerowi, personelowi szkoły, rodzinom dotkniętym miopatią oraz innym opiekunom. Jeśli masz wątpliwości co do niektórych stwierdzeń w tym poradniku, zasięgnij porady lekarza.

WYŁĄCZENIE ODPOWIEDZIALNOŚCI

Informacje oraz wskazówki zawarte lub udostępnione w tej broszurze nie mają na celu zastąpienia porady lekarza i nie ustanawiają relacji lekarz-pacjent. Wskazówki należy wykorzystać w połączeniu z poradą lekarską świadczoną przez uprawniony personel, z którym należy się konsultować we wszystkich sprawach związanych z Twoim zdrowiem, zwłaszcza

odnośnie objawów mogących wymagać diagnostyki lub pomocy medycznej. Ponosisz wyłączną odpowiedzialność za wszelkie działania podjęte przez Ciebie na podstawie informacji zamieszczonych w tym poradniku.



Zespół redakcyjny



Dr Chamindra Konersman

Dr Konersman jest lekarzem specjalizującym się w chorobach nerwowo-mięśniowych oraz doktorem habilitowanym na Uniwersytecie Kalifornijskim (UCLA) w San Diego, Kalifornia. Ukończyła studia w Drexel

University College of Medicine i odbyła rezydenturę na w Klinice Neurologii Dorosłych na Uniwersytecie Kalifornijskim, jak również odbyła specjalizację z zakresu neurologii dzieci i osób dorosłych. Jej zainteresowania badawcze to miopatie wrodzone, dystrofia mięśniowa Duchenne'a/Beckera, jak również choroba Charcot-Marie-Tooth.



Stacy Cossette, MS

Stacy, koordynując od 2003 r. badania dla Medical College of Wisconsin, jest obecnie kierownikiem Pracowni prowadzącej Repozytorium Tkanek Wrodzonych Chorób Mięśni (CMD Tissue Repository - CMD-TR). Zajmuje stanowisko pracownika

naukowego ds. leczenia w Cure CMD i jest jednocześnie osobą odpowiedzialną za Międzynarodowy Rejestr Wrodzonych Chorób Mięśni (CMDIR). Stacy ma córkę cierpiącą na miopatię wrodzoną.



Sarah Foye, BS

Sarah jest członkiem rady zarządzającej Międzynarodowym Rejestrem Wrodzonych Chorób Mięśni (CMDIR) oraz członkiem Joshua Frase Foundation z głosem doradczym. Jej syn ma miopatię wrodzoną, a ona sama jest również terapeutą zajęciowym.



Kim Amburgey, MS, CGC

Kim jest doradcą genetycznym w klinice neurologii pediatrycznej Szpitala Pediatrycznego (Hospital for Sick Children) w Toronto, Kanada. Jest też koordynatorem badania klinicznego w zakresie miopatii związanych z RYR1, miopatii centronuklearnej oraz miopatii

miotubularnej. Kim była również członkiem grupy tworzącej Standardy Opieki w Miopatiach Wrodzonych.



Anne Rutkowski, MD

Dr Rutkowski jest lekarzem medycyny ratunkowej w Kaiser Permanente w południowej Kalifornii. Pracuje w obszarze badań klinicznych prowadzonych w Kaiser Permanente i współzarządza razem z Krajowymi Instytutami Zdrowia (NIH)

Podróżnymi Klinikami Wrodzonych Chorób Mięśni. Jako matka nastolatka z wrodzoną dystrofią mięśniową, dr Rutkowski jest współzałożycielką oraz członkiem zarządu Cure CMD oraz dyrektorem Międzynarodowego Rejestru Wrodzonych Chorób Mięśni (CMDIR).



dr n. med. Juliana Gurgel Giannetti

Dr Gianetti, neurolog dziecięcy, jest doktorem habilitowanym w Klinice Pediatrii na Uniwersytecie Federalnym w Minas Gerais w Brazylii. Dodatkowo, jest ordynatorem neurologii dziecięcej w

Hospital das Clínicas of Federal University of Minas Gerais oraz kierownikiem dziecięcej kliniki nerwowo-mięśniowej w Hospital das Clínicas of Federal University of Minas Gerais. Temat jej rozprawy doktorskiej to „Miopatia nemalinowa: badania kliniczne, immunohistochemiczne oraz genetyczne” (2001).



Lucinda Lee, AAS

Lucinda ukończyła z wyróżnieniem szkołę średnią , a następnie studia w zakresie grafiki. Jej zainteresowania obejmują studia nad płcią i mniejszościami, projektowanie graficzne oraz badania naukowe. W związku z opracowaniem tego poradnika Lucinda dostarczyła

cennej perspektywy osoby chorej na miopatię wrodzoną. Od 2015 r. jest grafiką projektu, w tym wszystkich jego nieanglojęzycznych przekładów.

Współpracownicy ze społeczności medycznej

Dr Amy Delaney, specjalista ds. mowy i żywienia

Dr Daniel Sheehan, pulmonolog oraz mówca na konferencjach NM

Dr Hernan D Gonorazky, Lekarz w trakcie specjalizacji z neurologii dziecięcej

Merryn Pearce, kierownik ds. projektu, Dr Kathryn North
Laboratorium

Współpracownicy ze społeczności miopatii wrodzonej

Amy Rhodes

Anna Hallgren

Carol Conway

Erin i Mark Ward

Indira Moonsamy

Jackie Smith

Jamie Bruen

Karen Edwards

Lucinda Lee, grafik

Lynda Roy

Lyn Krueger oraz Kate Baier

May Shannon

Melanie Whiston

Melissa Niles

Nadine Patrick

Nick DiBattista

Nicole Ritchie

Patty Mitchell

Paul i Alison Frase

Rachel and Charles Botts

Rachel Bronstein

Shannon Welty, edytor i osoba odpowiedzialna za układ

Sharon Fiedler Shimanovsky

Stephanie Zemell

Stephen Brunning

Steph Pereira

Tracey Taylor

Wendy Hughes

Zak Hughes

Współautorzy tłumaczenia

Dorota Nawrat

Fundacja Oswoić Miopatie

Tłumaczenie zostało przygotowane dzięki finansowemu wsparciu Joshua Frase Foundation



Wprowadzenie

U Ciebie lub u kogoś, kogo znasz, właśnie rozpoznano miopatię wrodzoną (CM). Możesz odczuwać szok, wyparcie, gniew lub strach. Możesz być ogłuszony lub przytłoczony tą wiadomością oraz ilością otrzymywanych informacji. Możesz sobie zadawać sobie pytanie „Dlaczego”?

Większość osób, u których dopiero rozpoznano miopatię wrodzoną, zastanawia się, co ich oraz ich rodziny czeka w przyszłości. Twój lekarze i ten „Poradnik dla rodzin” pomogą Ci zrozumieć, jak choroba może wpłynąć na Twoje życie. Ze względu na rzadkość miopatii, większość pracowników ochrony zdrowia, których napotkasz na swojej drodze, może nie znać Twojej choroby, a jakość dostarczanej opieki często różni się w zależności od szpitala lub kliniki. Dlatego też poznanie tej choroby i jej wpływu na organizm pomoże Ci dbać o siebie i uzyskać lepszą opiekę od innych. Miopatie wrodzone, to grupa rzadkich chorób mięśniowych.



Pojęcie wrodzony oznacza „obecny od urodzenia”, ale czasami w chwili narodzin objawy nie są jeszcze oczywiste. Wraz z upływem lat mogą pojawić się nowe symptomy. „Mio” oznacza mięśniowy. Przyrostek „patia” oznacza chorobę. W związku z tym miopatia to choroba mięśni. Zazwyczaj skutkuje ich osłabieniem i męczliwością.

Częste objawy przedmiotowe i podmiotowe w miopatiach to:

- osłabienie
- obniżone napięcie mięśniowe lub wiotkość (hipotonia)
- deformacje stawów (przykurcze)
- problemy oddechowe
- trudności z odżywianiem
- nieprawidłowości kostne takie jak skrzywienie kręgosłupa (skolioza)
- opóźniony wzrost oraz osiągnięcie etapów rozwoju (kamieni milowych) takich jak przewracanie się z pleców na brzuch, siadanie lub chodzenie

Wiedza na temat objawów miopatii wrodzonej może pomóc we wczesnej identyfikacji problemów i zwróceniu się z nimi do właściwego lekarza. W większości przypadków problemom tym można zaradzić.

Jakie są przyczyny miopatii wrodzonej?

Możesz się martwić, że w jakiś sposób wywołałeś miopatię wrodzoną, ale wiedz, że to nie Twoja wina. Miopatia wrodzona nie może wystąpić w wyniku Twojego działania i nie można jej „złapać” od innej osoby.

„Zwykle zakładamy, że personel medyczny zawsze wie najlepiej. Jeżeli w każdą sytuację wejdziemy rozumiejąc, że wszyscy mamy przydatną wiedzę i doświadczenie z miopatią wrodzoną, zdamy sobie sprawę, że my (rodzice i osoby chore) potrafimy pomóc na wiele sposobów i nawet edukować innych. Wszyscy jesteśmy w tym samym zespole”. – matka dziecka z miopatią wrodzoną

Miopatię wrodzoną powodują zmiany w genach, przechodzące z pokolenia na pokolenie. Każda komórka ludzkiego ciała zawiera wiele genów współpracujących ze sobą i determinujących

budowę organizmu. DNA to materiał tworzący nasze geny. Zmiany w DNA w ramach genów mogą prowadzić do różnicy w sposobie wzrostu i czynności organizmu. Miopatię wrodzoną wywołuje zmiana w DNA zwana mutacją lub wariantem genetycznym. Zmiany te są przyczyną nieprawidłowej budowy lub czynności mięśni, prowadząc do objawów choroby.

Mutacje genetyczne mogą przechodzić z rodzica na dziecko (być dziedziczone), jak również pojawić się samoistnie w rodzinie, w której dotychczas nie występowały choroby mięśni. Genetyk może pomóc w znalezieniu dokładnego charakteru lub rodzaju posiadanej przez Ciebie mutacji. Genetyk lub doradca genetyczny może oszacować prawdopodobieństwo ponownego wystąpienia tej choroby w Twojej rodzinie. Szczegółowe informacje na temat genetyki zamieszczono w dalszej części Poradnika.

Jakie są podtypy miopatii wrodzonej?

Istnieje wiele różnych typów miopatii wrodzonej. Lekarze przypisują miopatie do różnych kategorii, zwanych podtypami. Nazwy podtypów nadawane są na dwa sposoby:

Czym różni się miopatia wrodzona od dystrofii? W dystrofii komórki mięśniowe ulegają rozpadowi. W miopatii nieposiadającej charakteru dystrofii, komórki mięśniowe nie kurczą się prawidłowo.

komórkach mięśniowych pod mikroskopem takich cech jak rdzenie, nitki nemalinowe lub widoczne jądra centralne

2. Na podstawie mutacji genetycznej

Lekarze rozpoznają miopatię wrodzoną na podstawie typowych objawów oraz badając wycinek tkanki mięśniowej pochodzącej od osoby chorej. Niewielki fragment mięśnia pobiera się w trakcie zabiegu (biopsji mięśnia). Próbkę mięśnia poddaje się specjalnym badaniom oraz ogląda pod mikroskopem.



Innym sposobem ustalenia Twojego podtypu jest wykonanie badań genetycznych, które czasami można wykonać bez biopsji mięśnia, w przypadku podejrzenia, że przyczyną są konkretne geny. Wykorzystując próbki śliny, krwi lub tkanki pochodzące od chorej osoby, laboratorium wykonujące badania genetyczne może wyszukać różnicę genetyczną, o której wiadomo lub którą podejrzewa się, że jest przyczyną miopatii.

Czasami lekarz będzie w stanie postawić diagnozę na podstawie Twoich objawów lub wywiadu rodzinnego. Jednakże w większości przypadków do potwierdzenia rozpoznania niezbędna będzie biopsja mięśnia lub badanie genetyczne. Najlepiej, jeśli ostateczną diagnozę potwierdzi wynik badań genetycznych.

W Aneksie wymieniono różne podtypy choroby, wraz z mutacjami genetycznymi będącymi ich przyczyną.

Dlaczego jest taka różnorodność miopatii wrodzonych?

Choroby mięśni mają różny przebieg u różnych osób. Zdarza się tak nawet w rodzinie, gdzie więcej niż jeden członek dotknięty chorobą ma ten sam wariant genetyczny. Zróżnicowanie może dotyczyć wielu rzeczy, np. wieku w którym objawy są widoczne po raz pierwszy, stopnia osłabienia mięśni, wpływu zaburzenia na inne narządy w organizmie lub leczenia choroby.

Niektóre podtypy miopatii wrodzonej mogą być spowodowane zmianami w obrębie więcej niż jednego genu. Oznacza to, że niektóre osoby mające ten sam

podtyp miopatii mają mutację w innym genie, co prowadzi do podobnych objawów i tych samych wyników biopsji mięśnia. Ponadto mutacje w obrębie tego samego genu mogą powodować różne podtypy miopatii (patrz Aneks). W związku z tym wskazane jest uzyskanie wyjaśnień od genetyka, neurologa lub doradcy genetycznego na temat swojego rodzaju miopatii oraz mutacji genetycznej, jeśli jest znana. Postawienie prawidłowej diagnozy miopatii wrodzonej może potrwać.

Jak otrzymać pomoc specjalistyczną w miopatii wrodzonej?

Byłoby idealnie, gdyby chorego z miopatią wrodzoną monitorował zespół lekarzy i specjalistów, określany mianem zespołu wielodyscyplinarnego. W zależności od podtypu miopatii, objawów oraz powikłań, zespół ten może obejmować:

- neurologa
- genetyka
- pulmonologa
- ortopedę
- gastroenterologa
- specjalistę ds. odżywiania (technologię żywienia lub dietetyka)
- ortodontę i protetyka
- kardiologa
- laryngologa
- terapeutę zajęciowego
- fizjoterapeutę
- logopedę
- psychologa
- lekarza rehabilitacji

Dobrym pomysłem na znalezienie najlepszego zespołu prowadzącego może być szpital specjalizujący się w

chorobach mięśni. Należy sprawdzić wszystkie opcje odnośnie najlepszych lekarzy i mieć świadomość, że mogą oni pracować w różnych ośrodkach medycznych.

Trzeba pamiętać, że:

- istnieje kilka różnych typów miopatii wrodzonej. Nie każdy chory na miopatię ma wszystkie objawy lub potrzebuje całości opieki lub leczenia opisanych w tym poradniku
- Istnieją podobieństwa między osobami z miopatią wrodzoną, jednakże przebieg choroby u każdej osoby jest nieco inny.
- Opieka musi być dostosowana do indywidualnych potrzeb.



Gra na instrumencie może być źródłem spełnienia i radości.



Nawiązanie kontaktów z innymi rodzinami lub osobami z miopatią wrodzoną może okazać się doskonałym źródłem informacji oraz wsparcia.



Wakacje z rodziną mogą pozostawić cudowne wspomnienia.



1

Opieka kompleksowa

Opieka medyczna nad osobami z miopatią wrodzoną (CM) może wymagać zaangażowania wielu specjalistów. Zdarza się, że specjaliści ci pracują w jednym ośrodku wielospecjalistycznym, natomiast w innych przypadkach rodzina organizuje oddzielne wizyty u każdego specjalisty.

Ważne jest, aby lekarze opiekujący się tobą pomogli opracować plan opieki. Plan ten z biegiem czasu może ulegać zmianom i na pierwszym miejscu powinien stawiać najbardziej naglące problemy zdrowotne, ich monitorowanie oraz leczenie. Najważniejsze, by plan opieki uzgodnić i skoordynować z różnymi specjalistami, pod których opieką pozostajesz. Niniejszy rozdział podzielono na trzy zagadnienia: wizyty diagnostyczne, wizyty ambulatoryjne i pobyty w szpitalu.

Wizyty diagnostyczne

Wizyta diagnostyczna ma miejsce wówczas, gdy lekarz (neurolog lub genetyk) szczegółowo omówi z Tobą rozpoznanie. Możesz czuć się przytłoczony ilością przekazywanych informacji. Lekarz powinien w sposób przystępny wytłumaczyć Ci daną chorobę mięśni, prawdopodobne jej skutki (rokowania) oraz problemy, z którymi możesz się zetknąć. Powinieneś również otrzymać propozycję jakiejś formy wsparcia, np. kontakt do innych osób lub rodzin cierpiących na podobną chorobę mięśni.

Informacje uzyskane podczas tej wizyty pomogą Ci zawczasu przewidywać problemy i być na nie przygotowanym. Zadawaj pytania, rób notatki i weź na nią innego członka rodziny lub przyjaciela. Zwykle potrzeba trochę czasu na przetrwanie nowych informacji, zanim

przyjdą do głowy jakieś pytania. Jeśli jedna wizyta okaże się niewystarczająca, należy umówić się na kolejną, u tego samego lekarza lub innego specjalisty, który wszystko Ci wyjaśni w przystępny sposób. Twój lekarz lub specjalista powinni w trakcie tej wizyty poświęcić czas na rozmowę. Od tej pory prawdopodobnie będziesz odbywać regularne wizyty u różnych specjalistów.

Sześć głównych zagadnień omawianych w trakcie wizyty diagnostycznej

1. Rozpoznanie—Lekarz wyjaśni konkretny podtyp oraz mutację genetyczną (jeśli jest znana) powodującą u Ciebie miopatię wrodzoną. Lekarz powinien również wyjaśnić skutki osłabienia mięśni, takie jak trudności z poruszaniem się, oddychaniem oraz odżywianiem. Powinien również opisać sposób, w jaki choroba wpływa na inne układy w organizmie.

2. Rokowania—Przebieg miopatii wrodzonej jest bardzo zróżnicowany, zatem szeroki jest też zakres skutków tej choroby. Zazwyczaj najtrudniejsze są pierwsze lata życia, ze względu na komplikacje oddechowe, problemy z jedzeniem i częste infekcje. Choroby mają często ciężki przebieg i nasilają problemy z oddychaniem i odżywianiem. Bardzo trudno jest prognozować długość życia w przypadku miopatii wrodzonej, nawet w rodzinie. Przewidywanie długości życia to temat do omówienia z zespołem lekarskim. Długość i jakość życia uległy poprawie ze względu na rozwój technologii, zwłaszcza związany z leczeniem problemów oddechowych.

3. Genetyka a ryzyko posiadania kolejnego dziecka z miopatią wrodzoną

—Jeśli przyczyna genetyczna Twojej miopatii jest znana, lekarz genetyk może wyjaśnić Ci prawdopodobieństwo wystąpienia tej samej choroby u innych członków rodziny. Nawet nie znając przyczyny genetycznej jest w stanie oszacować ryzyko ponownego wystąpienia miopatii wrodzonej. Choroba ta może występować rodzinnie, ale też pojawić się samoistnie. Istnieje możliwość, że inni członkowie rodziny mają łagodniejszą postać zaburzenia lub miopatia ujawni się u nich na późniejszym etapie życia. Jeśli masz na ten temat obawy, omów je z genetykiem.

4. Plan opieki—Głównym celem planu opieki (zwanego również planem leczenia) jest utrzymanie funkcjonowania. W tym celu powinieneś:

- c) Przewidywać problemy zanim się pojawią, by móc sobie z nimi poradzić
- d) Stymulować ruch i przyrost masy ciała.



Zapamiętanie tego wszystkiego może być trudne, stąd warto mieć plan opieki, który pomoże zrozumieć, jak ułożyć sobie dzień, żeby sprostać potrzebom związanym z miopatią wrodzoną. Dobowy plan opieki pomoże zorganizować codzienne czynności, takie jak zabiegi oddechowe, zaspokajanie potrzeb dietetycznych czy podawanie leków. Zagadnienia oddechowe oraz żywieniowe stanowią szczególny priorytet, zwłaszcza we wczesnych etapach życia.

Miesięczny lub roczny plan opieki może pomóc skoordynować opiekę długoterminową i uwzględnić wizyty kontrolne w klinice. Idealnym rozwiązaniem jest posiadanie planu na czas „dobrego zdrowia” i na czas „choroby”. Najprawdopodobniej plan będzie wymagał modyfikacji wraz ze zmieniającymi się potrzebami.

Po wizycie w poradni poproś o raport zwany „Podsumowaniem wizyty”. Powinien on zawierać informacje takie jak wzrost i masa ciała, pojemność życiowa lub stopień skrzywienia kręgosłupa (w przypadku monitorowania skoliozy). Informacje pochodzące z Podsumowania wizyty można wykorzystać do oceny tego, w jakim stopniu plan opieki spełnia Twoje potrzeby i czy konieczne są w nim zmiany.

5. Grupy wsparcia i inne zasoby—Pomocne będzie otrzymanie informacji na temat grup wsparcia dla rodzin (online i tradycyjnych) oraz zasobów edukacyjnych, takich jak ten Poradnik. Spotkania i wymiana doświadczeń z innymi rodzinami mogą przynieść pocieszenie i uświadomić ci, że nie jesteś sam. Lista zasobów dla rodzin znajduje się w Aneksie.

6. Szanse na udział w badaniach—Istnieją możliwości udziału w badaniach klinicznych. Mogą one pomóc w pogłębieniu wiedzy na temat Twojego podtypu i przyspieszyć odkrycie nowych terapii. W Aneksie znajduje się lista niektórych miejsc, w których możesz dowiedzieć się więcej na temat badań klinicznych nad wrodzonymi chorobami mięśni.

Wizyty ambulatoryjne

Będziesz odbywał regularne wizyty kontrolne u specjalistów, w pierwszych latach życia z miopatią najprawdopodobniej

co 3 do 6 miesięcy lub gdy objawy będą wymagać dokładniejszej obserwacji. W trakcie każdej wizyty pielęgniarka zmierzy ciśnienie tętnicze krwi, tętno, częstość oddechów, masę ciała, wzrost oraz obwód głowy (w okresie niemowlęctwa). W niektórych przypadkach, np. gdy pacjent ma skrzywienie kręgosłupa lub nie może stać samodzielnie, zamiast wzrostu można wykorzystać pomiar długości kości przedramienia (łokciowej).

Co podlega ocenie podczas tych wizyt?

Płuca— Kluczowe jest zapobieganie infekcjom płuc. Infekcje płuc, zwane zapaleniami płuc, mogą zaburzać wzrost i prowadzić do hospitalizacji. W niektórych przypadkach infekcje te mogą być śmiertelne. Wydolność pracy płuc (czynność płuc) będzie monitorowana rutynowo za pomocą testów oddychania zwanych badaniami czynnościowymi płuc (PFT). Oprócz szczepień obowiązkowych zaleca się wykonanie szczepień przeciwko grypie oraz zapaleniu płuc (pneumokokom).

Odżywianie i wzrost—Dzieci chorujące na miopatię wrodzoną nie rosną w typowy sposób. Jeśli Twoje dziecko nie przybiera na wadze lub przybiera za dużo, należy

.....
 U wszystkich pacjentów XLMTM zaleca się wykonywanie rutynowo badań czynności wątroby oraz badań obrazowych jamy brzusznej.

zwrócić się do lekarza. Znaki ostrzegawcze świadczące o problemach z jedzeniem to częste krztuszenie się bądź kaszel w trakcie jedzenia lub picia, wymioty/reflaks oraz zaparcia. Objawy te należy natychmiast zgłosić lekarzowi.

Warunki socjalne—Pracownik socjalny może pomóc w

zakresie bardziej praktycznych aspektów życia z miopatią wrodzoną, takich jak ubezpieczenie zdrowotne, świadczenia dla osób niepełnosprawnych, pomoc społeczna, sprzęt i zaopatrzenie, potrzeby edukacyjne oraz znalezienie wsparcia emocjonalnego.

Wzrost/rozwój—Wielu pacjentów z miopatią wrodzoną ma problemy z osiągnięciem tzw. kamieni milowych w rozwoju ruchowym. Potrzeby te należy zgłosić fizjoterapeucie,

terapeucie zajęciowemu oraz logopedzie. Większość dzieci dotkniętych miopatią nie ma zaburzeń intelektualnych, takich jak zrozumienie języka czy rozwiązywanie problemów.

Układ kostny—Może pojawić się u Ciebie skrzywienie boczne kręgosłupa (skolioza) lub zniekształcenia stawów (przykurcze). Te wady rozwojowe wymagają monitorowania przez rehabilitanta lub chirurga

ortopedę. Znaczna skolioza często wymaga zabiegu chirurgicznego, by nieprawidłowe wygięcie kręgosłupa, nie wywołało problemów z oddychaniem. Ponadto kości osób z miopatią mogą być cieńsze, dlatego też zaleca się regularną suplementację wapnia i witaminy D.

Emocje/zachowanie—u dzieci, które zdadzą sobie sprawę z różnic pomiędzy nimi, a ich rówieśnikami, mogą pojawić się problemy z nastrojem lub zachowaniem. Wskazane jest omówienie tych kwestii z psychiatrą lub psychologiem dziecięcym. Ponadto osoba dotknięta miopatią, przechodząc przez różne etapy życia, może wymagać więcej wsparcia emocjonalnego. Przyjaciele i rodzina nie zawsze stanowią takie wsparcie lub jest ono niedostateczne. Leczenie problemów psychicznych jest tak samo ważne jak leczenie problemów zdrowia fizycznego i nie należy go ignorować. W radzeniu sobie z lękiem lub depresją pomoc może zażywanie odpowiednich leków.

Opieka długoterminowa jest wyczerpująca emocjonalnie i



fizycznie. Opiekunowie są również narażeni na problemy ze zdrowiem psychicznym i nie powinni ignorować własnych potrzeb. Czasami pomaga rozmowa o tych problemach, ale gdy ich omówienie nie przynosi poprawy, to istnieją leki, które mogą pomóc Ci znów poczuć się sobą.

Uszy, nos oraz gardło—Wiele osób z miopatią wrodzoną wymaga regularnego kontrolowania uszu i słuchu z powodu tendencji do gromadzenia płynu, co powoduje dyskomfort, łagodny niedosłuch oraz możliwe infekcje uszu. U niektórych osób z miopatią występuje powiększenie migdałków i/lub trzeciego migdała, co może powodować zwężenie dróg oddechowych. Zaleca się wizytę u laryngologa celem dokonania ich oceny.

Serce—Większość typów miopatii wrodzonej nie wiąże się z nieprawidłową pracą elektryczną serca (arytmiami) ani z nieprawidłowymi skurczami serca (kardiomiopatia, zwana również niewydolnością serca). Problemy z sercem mogą być związane z niektórymi postaciami miopatii, ale jest to rzadkie. Bardziej prawdopodobne jest ich wystąpienie na skutek poważnych problemów z płucami. Kardiolog najprawdopodobniej wykona przynajmniej jedno badanie serca, polegające na wykonaniu elektrokardiogramu (EKG) w celu pomiaru rytmu serca oraz USG serca (echokardiogram).

Hospitalizacje

Może zaistnieć potrzeba nagłej hospitalizacji z różnych przyczyn. Należy upewnić się, że lekarz podstawowej opieki zdrowotnej oraz specjaliści, u których się regularnie leczysz, wiedzą o Twojej hospitalizacji. Możliwe przyczyny hospitalizacji to:



1. Poważne problemy z oddychaniem

—W trakcie ostrej choroby, takiej jak infekcja, możesz zostać podłączony do aparatu do wentylacji (respiratora).

2. Problemy z sercem—Możesz wymagać podania leków zwiększających siłę skurczu serca lub regulujących

nieprawidłowy rytm serca.

3. Problemy z odżywianiem—„Zaburzenia wzrastania” (ang. failure to thrive, FTT) oznaczają słaby przyrost masy ciała lub zbyt dużą utratę masy ciała u dzieci. Określa się je również mianem niedożywienia. Lekarz może zasugerować, jako rozwiązanie tymczasowe, odżywianie przez sondę wprowadzoną przez nos (zwaną sondą nosowo-żołądkową lub NG) do żołądka. Jeśli Twoje dziecko nie posiadało umiejętności bezpiecznego przełykania lub istnieje obawa, że nie przyjmuje codziennie wystarczającej ilości kalorii, to wówczas do żołądka może zostać założony zgłębnik przez powłoki brzuszne (zwany gastrostomią odżywczą lub G-tube). Te dwie najczęstsze alternatywne sposoby żywienia sprawdzają się również u osób dorosłych chorujących na miopatię, wymagających pomocy przy prawidłowym odżywianiu.

Domowe napoje izotoniczne powinny zawierać:

- skrobie i/lub cukry jako źródło glukozy i energii
- sód/sól
- potas

4. Odwodnienie—Odwodnienie jest stanem poważnym i może wystąpić w ciągu zaledwie kilku godzin, zwłaszcza u osób z niską masą ciała. W trakcie biegunki, wymiotów, przeziębienia, gorączki, wyczerpania fizycznego lub pocenia się może dojść do gwałtownej utraty płynów ustrojowych oraz poważnego odwodnienia. Odwodnienie może nastąpić szybko (ostre) lub rozwijać się stopniowo i mieć charakter chroniczny (przewlekłe). Stopniowemu lub przewlekłemu, łagodnemu lub umiarkowanemu odwodnieniu często towarzyszą:

- bóle głowy
- zmęczenie
- zapadnięte oczy
- zaparcia
- suchość skóry

- minimalna ilość moczu o ciemnym zabarwieniu
- lepka ślina
- drażliwość
- trudności z koncentracją
- obniżone ciśnienie tętnicze krwi

Niektóre osoby mają zmniejszoną świadomość odczuwania pragnienia lub odwodnienia albo nie odczuwają go wcale. Napoje nawadniające, takie jak Pedialyte lub Gatorade, są lepsze niż czysta woda, ponieważ zawierają również w odpowiednich ilościach cukru i sole (elektrolity), potrzebne do uzupełnienia braków w organizmie.

W przypadku nagłego, ciężkiego odwodnienia występują objawy wskazane powyżej, jak również:

- niestandardowa ospałość oraz ekstremalne zmęczenie
- kołatanie lub nieregularny rytm serca
- nagłe zmiany oddychania
- zawroty głowy
- delirium
- omdlenia lub utrata świadomości

Ten rodzaj nagłego, ciężkiego odwodnienia może zagrażać życiu i często wymaga natychmiastowego dożylnego uzupełnienia płynów w szpitalu. Wizyta na szpitalnym oddziale ratunkowym będzie konieczna, jeśli samodzielnie nie jesteś w stanie nawodnić osoby w ciągu kilku godzin.

5. Hipertermia złośliwa (MH)—Jest to rzadka choroba, w przypadku której u niektórych osób z miopatią wrodzoną, podczas zabiegu chirurgicznego i podaniu niektórych rodzajów znieczulenia lub środków zwiotczających mięśnie, może wystąpić bardzo wysoka gorączka i nasilony metabolizm. Jest to niebezpieczna choroba i wymaga ścisłego monitorowania. W przypadku konieczności poddania się zabiegowi chirurgicznemu, neurolog powinien omówić z Tobą zagrożenia i korzyści płynące z zabiegu, w tym ryzyko wystąpienia hipertermii złośliwej podczas

znieczulenia. Sukcynylocholina oraz halotan to rodzaje leków do znieczulenia, których należy unikać. Anestezjolog powinien zastosować „czystą technikę”, co oznacza, że sprzęt musi być wyczyszczony z pozostałości znieczulenia stosowanego u wcześniejszego pacjenta. Na sali operacyjnej powinien być przygotowany Dantrolen - lek stosowany doraźnie w hipertermii złośliwej. Należy upewnić się, że zespół chirurgiczny wie o ryzyku wystąpienia hipertermii.



Ryzyko wystąpienia hipertermii należy uwzględnić we wszystkich podtypach miopatii. Wiadomo, że mutacje genu receptora rianodynowego (RYR1) są powiązane z hipertermią złośliwą.





Problemy nerwowo-mięśniowe

Miopatia wrodzona to choroba nerwowo-mięśniowa atakująca zarówno mięśnie zależne od naszej woli, jak i te od niej niezależne. Chociaż osłabienie jest pierwotnym objawem, to miopatia wrodzona może wpływać na wiele innych układów w organizmie i prowadzić do wystąpienia dodatkowych objawów i problemów zdrowotnych.

Osłabienie, ból i zmęczenie

Osoby z miopatią wrodzoną doświadczają osłabienia mięśni, bólu oraz zmęczenia. Dokładna przyczyna bólu mięśni jest nieznana, ale może być spowodowana samą chorobą mięśni, sztywnością stawów, cienkością kości lub deformacjami stawów, pojawiającymi się z upływem czasu. Bóle mięśni są częstym wynikiem wyczerpania fizycznego, np. spowodowanego przedłużonym stanieniem lub pisaniem. Męczliwość pojawia się szybciej i częściej u osób z miopatią ze względu na istniejące osłabienie mięśni.

Uogólniony lub przewlekły ból mięśni oraz bolesność można leczyć:

- regularnym rozciąganiem
- ręczną mobilizacją obszarów zmienionych chorobowo
- masażem
- lekami dostępnymi bez recepty
- lekami na receptę, które blokują ból neuropatyczny, np. Gabapentin

Męczliwość jest bardzo powszechna u chorujących na miopatie. Może być wywołana spalaniem większej niż normalna liczby kalorii ze względu na różnice w czynnościach mięśni. Urządzenia pomocnicze takie jak

chodziki, skutery czy wózki inwalidzkie mogą zapobiegać zmęczeniu oraz zachęcać do większej mobilności i niezależności w życiu codziennym. Zaleca się ocenę całościową i rehabilitację nie tylko w leczeniu bólu mięśni, męczliwości oraz spadku wytrzymałości, ale również dla uzyskania wskazówek przy ewentualnym doborze sprzętu ułatwiającego poruszanie się. Sugestie w zakresie pomocy w znalezieniu sprzętu ułatwiającego mobilność znajdują się w Aneksie w zakładce „Zasoby”.

Dokładne informacje o problemach z oddychaniem zawiera rozdział „Opieka oddechowa” w tym poradniku.

Osłabienie mięśni oddechowych

Niektóre osoby z miopatią rodzą się z osłabieniem mięśni oddechowych i wymagają wsparcia przez aparat do oddychania (respirator mechaniczny) począwszy od chwili narodzin, czasowo lub na stałe. U innych osłabienie mięśni oddechowych następuje z czasem. Jest to proces stopniowy,

gdzie problemy z oddychaniem często pojawiają się najpierw w nocy.



Osłabienie mięśni twarzy i przełyku

U niektórych osób z miopatią wrodzoną występuje osłabienie mięśni twarzy i przełyku.

Słabość tych mięśni może skutkować problemami ze ssaniem, jedzeniem, piciem oraz mówieniem.

W razie stwierdzenia problemów z przetykaniem, istnieją opcje do rozważenia. Zostały one szczegółowo omówione w rozdziale „Karmienie, odżywianie i pielęgnacja jamy ustnej” w dalszej części poradnika.

Opiekunom sugeruje się przeszkolenie w zakresie resuscytacji krążeniowo-oddechowej (RKO) oraz innych technik ratowniczych, np. stosowanych przy zadławieniu.

Oslabienie prowadzące do zaburzenia czynności jelit

Oslabienie mięśni może również wpłynąć na jelito cienkie, jelito grube (okreźnicę), odbytnicę oraz odbyt. Mogą pojawić się przewlekłe lub częste zaparcia, skurcze i/lub biegunka spowodowane brakiem ruchu i aktywności fizycznej. Szczegółowe informacje na temat problemów żołądkowo-jelitowych przedstawiono w rozdziale „Karmienie, odżywianie i pielęgnacja jamy ustnej” w dalszej części niniejszego poradnika.

Oslabienie lub zaburzenie czynności mięśni uszu

U niektórych osób z miopatią wrodzoną, w związku z zaburzeniem czynności mięśni mogą wystąpić problemy z trąbką Eustachiusza. Trąbka Eustachiusza to wąski kanał łączący ucho środkowe z nosogardłem (górna część gardła powyżej podniebienia, łącząca się z jamą nosową). Trąbka Eustachiusza ma ok. 3-4 cm długości u osoby dorosłej i jest dużo krótsza u dzieci. Czynność trąbki Eustachiusza kontrolują cztery mięśnie. Jeśli nie działają one prawidłowo, mogą pojawić się takie objawy jak:

- zbieranie się płynu w uchu środkowym prowadzące do przytłumionego słyszenia oraz wzrostu ryzyka wystąpienia infekcji ucha
- bolesne ciśnienie w uchu środkowym

spowodowane przez mniejszą zdolność wyrównania ciśnienia

W związku z tym, że dzieci mogą nie uskarżać się na te objawy lub nie być w stanie opisać co czują, należy regularnie badać słuch dziecka oraz ciśnienie w uchu. W nawracających przypadkach, chirurgiczne wprowadzenie niewielkich rurek do błony bębenkowej chorej osoby (drenaż) zazwyczaj rozwiązuje problemy związane z nieprawidłową czynnością trąbki Eustachiusza.



Oslabienie oraz zaburzenia koordynacji mięśni aparatu mowy

Oslabienie mięśni przepony, gardła, ust, podniebienia miękkiego oraz mięśni twarzy może również prowadzić do trudności w mówieniu. Szczegółowe informacje na temat problemów z mową można znaleźć w rozdziale „Karmienie, odżywianie i pielęgnacja jamy ustnej” w dalszej części poradnika.

Oslabienie prowadzące do powikłań ortopedycznych

Problemy ortopedyczne, takie jak zwichnięcie biodra, przykurcze stawów lub skrzywienie kręgosłupa są częstym skutkiem osłabienia mięśni.

Szczegółowe informacje na temat problemów ortopedycznych można znaleźć w rozdziale „Ortopedia i rehabilitacja” niniejszego poradnika.

Oslabienie i odruchy głębokie ścięgniaste

Podczas wizyt lekarz zapewne sprawdził Twoje odruchy korzystając z niewielkiego młoteczka z gumową końcówką. W miopatiach wrodzonych odruchy głębokie ścięgniaste mogą być słabe (hiporefleksja) lub wcale nie występować (arefleksja). Nadmierna ruchomość stawów, często występująca przy miopatiach, oznacza ruchomość większą niż prawidłowa.

Oslabienie ruchu gałek ocznych lub powiek

Oslabienie mięśni oka lub powiek może wystąpić u osób z niektórymi podtypami miopatii wrodzonej, np. w miopatii centronuklearnej. Na szczęście u większości dzieci nie występują problemy z widzeniem (np. podwójne widzenie), ponieważ mózg z biegiem czasu może się do tego przystosować.

Oslabienie mięśni powiek może powodować opadanie powieki lub sprawiać, że powieka wygląda na częściowo zamkniętą (ptoza). Czasami powieka będzie zwiślała zakrywając źrenicę, co przeszkadza w widzeniu na dane oko. Chirurgiczna korekta opadającej powieki może przynieść poprawę widzenia.

U niektórych osób powieka może nie zamykać się całkowicie w trakcie snu. Istnieje wówczas ryzyko zadrapania przezroczystej zewnętrznej warstwy oka zwanej rogówką. Zadrapanie rogówki jest bolesne i może zaburzać widzenie. Nawilżanie oka podczas snu specjalnym preparatem może pomóc zapobiegać uszkodzeniom mechanicznym i suchości oka.

Oslabienie mięśni oka może utrudniać spoglądanie w różnych kierunkach bez konieczności poruszania głową (oftalmoplegia). Jeśli niektóre mięśnie oka są słabsze niż inne, wydaje się, że oko nie patrzy na wprost gdy chora osoba spogląda do przodu. Niestety, nie można tego skorygować.

W rzadkich przypadkach, u niektórych osób z miopatią miotubularną, której dziedziczenie jest sprzężone z chromosomem X oraz u kobiet-nosicielek tej choroby, występuje zaćma. Pacjenci muszą być tego świadomi i należy ich profilaktycznie badać pod tym kątem.

Oslabienie mięśnia sercowego

Problemy z sercem nie są częste w miopatiach wrodzonych, jednakże mogą wystąpić w niektórych przypadkach ze względu na pierwotny problem kardiologiczny lub skutek istniejących zaburzeń oddechowych. Jeśli choroba mięśni wpływa na serce (które jest mięśniem gładkim), określa się to jako kardiomiopatię. W przebiegu kardiomiopatii mięsień sercowy ulega powiększeniu, pogrubieniu lub stwardnieniu.

W rzadkich przypadkach tkanka mięśniowa w sercu zostaje zastąpiona przez tkankę bliznowatą.

Wraz z nasileniem się objawów kardiomiopatii następuje osłabienie serca. Ma ono mniejszą zdolność do pompowania krwi w organizmie. Jeśli serce nie uderza z siłą wystarczającą do dostarczania krwi do komórek ciała, określa się to jako niewydolność serca. Niewydolność serca może spowodować zbieranie się płynu w płucach, kostkach, stopach, nogach lub jamie brzusznej. Niewydolność serca obserwowano wyłącznie w rzadkich przypadkach z mutacją następujących genów:

- *ACTA1* (aktyna $\alpha 1$)
- *DNM2* (dynamina 2)
- *TPM2* (tropomiozyna 2)
- *SEPN1* (selenoproteina 1)
- *TTN* (titina)

Mięsień sercowy może również mieć nieprawidłowy rytm elektryczny, powodujący jego nieregularne bicie. Określa się to jako arytmie. U niektórych osób z miopatią nemalinową obserwowano ostrą niewydolność serca oraz niemiaryowości w aktywności elektrycznej serca. By upewnić się, że serce pracuje prawidłowo, kardiolog powinien badać osoby z miopatią, nawet bez objawów, co dwa lata w ramach badań przesiewowych. W przypadku oczywistych objawów lub rozpoznanych zaburzeń pracy serca, mogą być zalecane częstsze badania.

Postęp osłabienia

Stopień osłabienia może zmieniać się z biegiem czasu, ulegając poprawie lub pogorszeniu. Zasadniczo po upływie pierwszych kilku lat życia można zauważyć stopniową poprawę mocy mięśni, czasami utrzymaną do wejścia w dorosłość. Poprawa siły jest bardziej prawdopodobna u osób rehabilitowanych i aktywnych fizycznie w największym możliwym zakresie.

W życiu dorosłym, od wieku średniego po późny, osłabienie mięśni może postępować stopniowo, jak u każdego z biegiem lat. Wraz z wiekiem mogą wystąpić problemy z oddychaniem, może też pojawić lub nasilić się skolioza. W przypadku nabycia umiejętności chodzenia, zazwyczaj nie zanika ona aż do wieku późnego, choć z czasem chodzenie

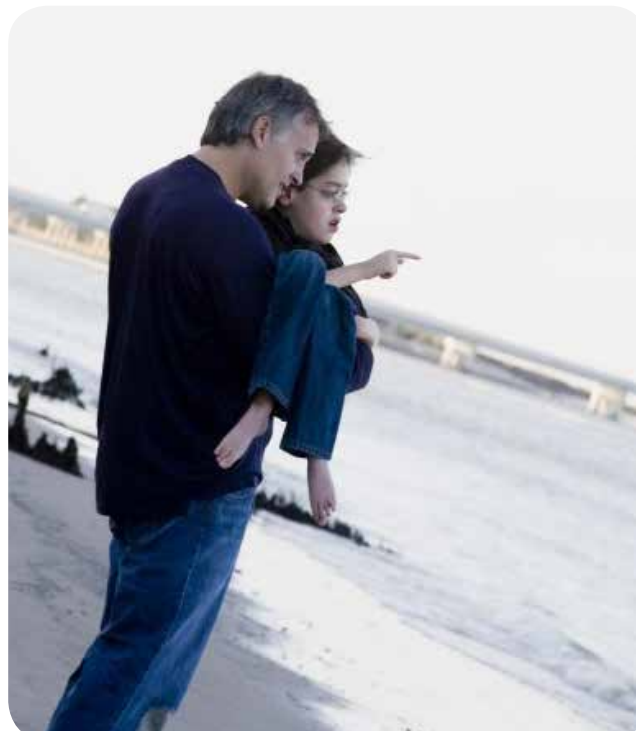
może stać się męczące lub trudne.

Niektóre osoby doświadczają nasilenia objawów w wieku nastoletnim lub we wczesnej dorosłości. Także chodzenie może ulec pogorszeniu w czasie gwałtownego skoku wzrostu, jak np. w okresie dojrzewania – gdy mięśnie potrzebują więcej czasu na dostosowanie się do rosnącego szkieletu.

Długość życia różni się w zależności od podtypu miopatii, mutacji genetycznej, ciężkości, ale przede wszystkim – wydolności oddechowej. O ile w okresie niemowlęcym nie nastąpiła ciężka niewydolność oddechowa, większość dzieci dotkniętych miopatią osiąga wiek dojrzały.

Rozwój intelektualny

Rozwój intelektualny u dzieci cierpiących na miopatię wrodzoną jest zazwyczaj prawidłowy. W jednej publikacji, u trojga dzieci z mutacją ACTA1 opisano opóźnienie rozwoju w rozumieniu słów. W innym raporcie, u dwójki dzieci z mutacją BIN1, oprócz osłabienia mięśni szkieletowych stwierdzono łagodne opóźnienie umysłowe. Aby określić, czy istnieje powiązanie pomiędzy opóźnieniem poznawczym a miopatią wrodzoną, konieczne są dalsze badania.

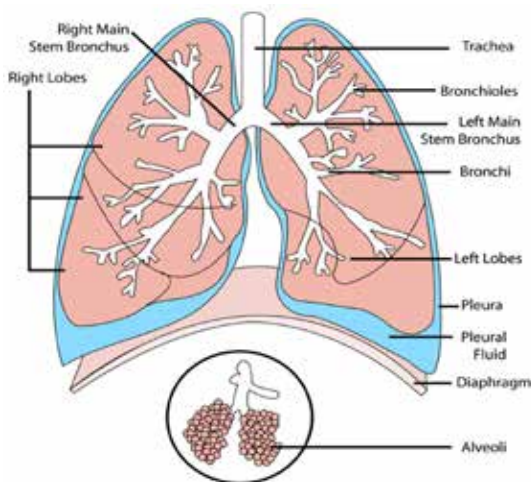




3

Opieka oddechowa

Właściwe zabezpieczenie dróg oddechowych oraz ich leczenie mogą zapewnić niemowlęciu, dziecku lub dorosłemu lepszą jakość i długość życia. Problemy z oddychaniem bywają bardziej przewidywalne w przypadku niektórych typów miopatii wrodzonej, ale – oczywiście – każdy pacjent jest inny.



Źródło zdjęcia – <http://www.interactive-biology.com/3331/how-do-we-breathe-lungs-and-pleura/>

Przepona, mięśnie międzyżebrowe oraz mięśnie brzucha są wykorzystywane w oddychaniu. Mięśnie oddechowe umożliwiają wdychanie tlenu (O₂) i wydychanie dwutlenku węgla (CO₂). W miopatii wrodzonej mięśnie te są często osłabione.

Osoba z osłabionymi mięśniami nie jest w stanie zaczerpnąć dość powietrza (objętość oddechowa). Ta sytuacja skutkuje powstaniem kilku problemów. Po pierwsze, płuca dziecka mogą nie rosnąć i nie rozwijać się prawidłowo gdy do wszystkich ich części nie dociera wystarczająca ilość

powietrza. Po drugie, zmniejszająca się objętość oddechu może powodować gromadzenie się dwutlenku węgla. Jeśli dwutlenek węgla skumuluje się w organizmie, może to prowadzić do zmian w pH krwi (kwasica). Początkowo taka retencja dwutlenku węgla jest bardziej prawdopodobna w nocy, ponieważ w trakcie snu oddychamy płycej. Po trzecie, zmniejszona jest zdolność odkrztuszania. Kaszel jest potrzebny do oczyszczania dróg oddechowych oraz do zapobiegania zapaleniu płuc, a także do powrotu do zdrowia po infekcjach dolnych dróg oddechowych.

Problemy z oddychaniem można leczyć zapewniając urządzenia wspierające oddychanie, zdolne do przejścia wysiłku oddechowego w celu zwiększenia objętości oddechu lub wspomaganie kaszlu. U osób z miopatią wrodzoną zdolność do oddychania może być upośledzona bezpośrednio po urodzeniu lub rozwinąć się na późniejszym etapie życia. Mięśnie oddechowe u niektórych osób dotkniętych miopatią mogą być słabsze niż mięśnie rąk i nóg, co często maskuje problemy z oddychaniem. W związku z tym, czynność układu oddechowego powinna być kontrolowana na wczesnym etapie, przez pulmonologa lub innego specjalistę z wiedzą na temat postępowania przy osłabieniu mięśni oddechowych, takiego jak terapeuta oddechowy, neurolog, lekarz rehabilitacji lub fizjoterapeuta.

Oslabienie mięśni oddechowych a podtypy miopatii

Oslabienie mięśni oddechowych to najważniejszy czynnik przy przewidywaniu długości życia.

Ciężka niewydolność oddechowa, wymagająca wsparcia oddychania od chwili narodzin, jest częsta w niektórych postaciach miopatii wrodzonej. U części dotkniętych chorobą niemowląt pierwszy rok życia to okres największego narażenia na niewydolność oddechową. W związku z tym ich oddychanie wymaga szczególnej troski, co może pomóc w poprawie funkcji oddechowych i zapobiegać powikłaniom oddechowym.

Jednakże w przypadku innych osób z miopatią wrodzoną problemy z oddychaniem mogą pojawić się z biegiem czasu, w wyniku zmian fizycznych, takich jak postępowanie skoliozy, w trakcie bądź po utracie mobilności czy w okresach gwałtownego wzrostu, np. okresie dojrzewania. Osłabienie mięśni międzyżebrowych może prowadzić do spadku ruchomości oraz sztywności klatki piersiowej, skutkując jej zniekształceniem. Klatka piersiowa może wydawać się zapadnięta (klatka piersiowa lejkowata) lub zwężona. Może to upośledzać pojemność płuc. Leczenie należy podjąć wcześnie, stosując rehabilitację oddechową, która zostanie opisana w dalszej części rozdziału.

Osobę z miopatią wrodzoną powinien skonsultować zespół lekarzy specjalizujących się w leczeniu dzieci i dorosłych z chorobami nerwowo-mięśniowymi, takimi jak miopatie. Co najważniejsze, opiekunowie muszą być dobrze przeszkoleni w technikach zapobiegania problemom z drogami oddechowymi u osób, u których pojawią się komplikacje oddechowe w związku z miopatią.

Co to jest oddychanie i dlaczego istotne jest zrozumienie tego procesu?

Oddychanie to proces, w którym następuje zwiększenie objętości klatki piersiowej podczas wdechu, powietrze dociera do płuc, tlen przedostaje się do krwi, a dwutlenek węgla jest wydalany. Prawidłowe oddychanie jest często utrudnione u osób z miopatią wrodzoną ze względu na osłabienie mięśni biorących w nim udział. Skolioza może ograniczyć objętość klatki piersiowej i przez to prowadzić do problemów z respiracją, stąd opieka oddechowa będzie

wymagać ścisłej współpracy pomiędzy chirurgiem ortopedą, a specjalistą od oddychania.

Obniżona pojemność płuc z biegiem czasu może prowadzić do retencji dwutlenku węgla. W przypadku problemów z wymianą gazową można zauważyć podniesienie poziomu dwutlenku węgla zanim zaobserwuje się spadek tlenu do niebezpiecznie niskiego poziomu. Dlatego też pomiar poziomu dwutlenku węgla u osób z miopatią wrodzoną jest tak samo ważny jak pomiar poziomu tlenu.

Jakie są objawy niewydolności oddechowej?

Lekarz specjalista powinien regularnie monitorować Twoją wydolność oddechową. Rozpoznanie wczesnych objawów niewydolności oddechowej jest bardzo ważne. Jeżeli masz obawy odnośnie oddychania, skontaktuj się ze specjalistą. Jeśli problem jest pilny, udaj się na szpitalny oddział ratunkowy.

Poniżej zamieszczono listę częstych objawów, które mogą wskazywać na problemy oddechowe:

Sprzęt, który warto mieć w domu w większości podtypów

- Ssak medyczny
- Monitory dwutlenku węgla i tlenu
- Nebulizator
- Asystor kaszlu (koflator)
- resuscytator ręczny/worek Ambu®
- urządzenie do opukiwania (urządzenie do masażu bańkami chińskimi lub kamizelka drenażowa)
- nawilżacz powietrza
- inhalator

Warto też zaopatrzyć się w urządzenia zapasowe na wypadek awarii oraz agregat prądotwórczy w przypadku przerwy w dostawie energii elektrycznej.

Wskazówka: należy powiadomić dostawcę prądu, że korzystasz w domu ze sprzętu podtrzymującego życie, aby Twój dom znajdował się na liście priorytetowej w przypadku utrzymania lub przywracania zasilania.

- męczliwość
- podenerwowanie
- utrata masy ciała lub słaby przyrost masy ciała (czasami określany jako zaburzenia przyrostu masy ciała u niemowląt, ang. „failure to thrive”)
- częste infekcje płuc
- słaby płacz u bardzo małych dzieci
- duszności
- nieregularne, wysilone lub przyspieszone oddychanie (zaciąganie przestrzeni międzyżebrowych lub nasilona praca przepony)
- słaby kaszel
- częste krztuszenie się śliną
- kaszel i dławienie się w trakcie karmienia
- brak apetytu
- wolne tempo wzrostu

dnia

- nudności
- głośnie chrapanie (starsi pacjenci z miopatią)
- problemy ze spaniem lub koszmary nocne
- siny odcień języka lub ust

Jeden lub więcej z podanych objawów może wskazywać na retencję dwutlenku węgla i należy je omówić z lekarzem lub pielęgniarką z zespołu wentylacji.

Jak można monitorować wydolność płuc oraz siłę mięśni oddechowych?

Badanie czynnościowe płuc (PFT): Najczęstsze PFT określa się mianem spirometrii. Jest to proste, nieinwazyjne badanie, które mierzy ilość powietrza, jaka może być wydychana po maksymalnym wdechu (również określana jako natężona pojemność życiowa płuc, FVC).

Objawy i sygnały ostrzegawcze świadczące o wysokim poziomie dwutlenku węgla w trakcie snu:

- okresy bezdechu w trakcie snu dłuższe niż 15–20 sekund (bezdech)
- częste budzenie się w nocy, częściowo lub całkowicie, niepokój w trakcie snu
- trudności z budzeniem się rano
- uczucie oszołomienia lub senność w trakcie dnia, nawet przy wystarczającej ilości snu
- trudności z koncentracją lub obniżenie sprawności w szkole/pracy
- bóle głowy lub drażliwość
- brak apetytu rano lub w ciągu



Nieodpowiednie zastosowanie tlenu

Po przyjęciu na SOR w renomowanym szpitalu dziecięcym w związku z niewydolnością oddechową, moja córka otrzymała ponad 10 litrów tlenu bez wsparcia BPAP. Jej poziom tlenu był prawidłowy (ok. 97%),

ale widocznie nikt nie myślał o dwutlenku węgla. Moja córka była bardzo mała i nadal oswajaliśmy się z rozpoznaniem i opieką nad nią, więc nie mieliśmy pojęcia, że to leczenie było dla niej złe.

Gdy w końcu przyszedł lekarz (po ok. 30 minutach od przyjęcia), rozpoznał problem związany z podawaniem tlenu i braku monitorowania u niej poziomu dwutlenku węgla. Natychmiast zabezpieczył ją w BPAP i zarządził odłączenie tlenu, ale nastąpiło to na tyle późno, że poziom dwutlenku węgla skoczył do ponad 90 i zachowywała się jak pijana. Wynosił on dwa razy więcej niż dopuszczalny poziom dwutlenku węgla.

Przywrócenie u niej odpowiedniego poziomu dwutlenku węgla przy użyciu BPAP zajęło ponad godzinę. Działo się to zanim mieliśmy urządzenie BPAP w domu i nie dysponowaliśmy jeszcze taką wiedzą na temat zabezpieczenia oddechowego, jaką posiadamy obecnie. To okropne, że tego doświadczyliśmy i zrobię wszystko, by inni nie musieli przez to przechodzić.

FVC często przekształca się na przewidywany procent (przewidywany % FVC). Wartość ta odzwierciedla odsetek objętości pobranego powietrza w porównaniu z osobą zdrową o podobnym wzroście (lub długości), płci, rasie i wieku.

Natężoną pojemność życiową płuc zazwyczaj mierzy się na siedząco. Różnica w przewidywanym % FVC w pozycji leżącej w porównaniu do pozycji siedzącej może wskazywać na zwiększone osłabienie mięśni przepony. Na podstawie tego wyniku, lekarz może zalecić badanie snu, aby zbadać osłabienie oddychania w nocy, nawet jeśli % FVC w pozycji siedzącej znajduje się w prawidłowym zakresie.

PFT można przeprowadzić u dzieci w wieku 6 lat lub starszych. Jednakże, rozpoczęcie testów u dzieci już w wieku czterech lat może pomóc im nauczyć się je wykonywać.

Tradycyjna spirometria oraz inne badania opierające się na wysiłku mogą być nieskuteczne lub niejednoznaczne u osób z ciężkim osłabieniem układu oddechowego.

Możesz też zostać poproszony o zakasłanie do rurki w celu pomiaru siły kaszlu. Określa się to jako szybkość przepływu



Standardy opieki w miopatii wrodzonej obejmują regularne badania snu (polisomnografię), wraz z pomiarami O₂ oraz CO₂. Badania snu, tak jak na zdjęciu powyżej, należy rozpocząć zaraz po rozpoznaniu miopatii, nawet zanim u danej osoby wystąpią pierwsze objawy zaburzeń oddychania.

szczytowego w czasie kaszlu. Maksymalne ciśnienie wdechowe (MIP) oraz maksymalne ciśnienie wydechowe (MEP) są również ważnymi pomiarami siły mięśni oddechowych. Badanie te wykonuje się co sześć miesięcy lub raz w roku, zazwyczaj przeprowadza je terapeuta oddechowy współpracujący z pulmonologiem.

Pomiar tlenu: Pulsoksymetria wykorzystuje bezbolesny, niewielki czujnik przymocowany do palca u ręki lub nogi w celu wykrywania ilości tlenu we krwi. Jest to łatwy sposób

Nie należy podawać samego tlenu dla podniesienia jego saturacji we krwi, bez uprzedniego zajęcia się podstawową przyczyną jej spadku. W nagłym załamaniu oddechowym podanie tlenu może być korzystne, jeśli nie ma zalegania wydzieliny w drogach oddechowych.

określenia, czy organizm otrzymuje dostateczną ilość tlenu. Jeśli zmierzony poziom tlenu wynosi mniej niż 95%, wskazuje to na problem taki jak zaleganie wydzieliny w drogach oddechowych lub obniżone objętości oddechu. Nie należy proponować tlenu osobie z miopatią wrodzoną, u której poziom tlenu wynosi poniżej 95%, chyba że uwzględniono już następujące czynności:

- Zastosowanie urządzenia wspomagającego kaszel lub ręczne wspomaganie kaszlu (instrukcja znajduje się w Aneksie) w celu usunięcia zalegającej wydzieliny. Następnie odsysanie dróg oddechowych w celu usunięcia oderwanej wydzieliny.
- Jeśli to możliwe, zmierz poziom dwutlenku węgla aby ustalić, czy dana osoba wymaga wsparcia respiratorem lub w celu zmiany ustawień respiratora. W niektórych krajach nie ma łatwego dostępu do kapnografów do użytku domowego, ale jeśli lekarz zaleci podanie tlenu, należy mieć w domu możliwość pomiaru zarówno poziomu tlenu, jak też dwutlenku węgla. (patrz wyjaśnienie dot. kapnografii poniżej.)
- Jeśli to możliwe, należy wykluczyć infekcję płuc (zapalenie płuc).

Pomiar dwutlenku węgla: Kapnografia to pomiar ilości dwutlenku węgla we krwi. Kapnograf jest urządzeniem,

które bezboleśnie mierzy ilość dwutlenku węgla w wydychanym powietrzu, co blisko odpowiada poziomowi dwutlenku węgla we krwi. Pomiaru można dokonać przy pomocy ustnika lub kaniuli donosowej, którą umieszcza się w nozdrzach.

U osób z tracheostomią i wentylacją mechaniczną, poziom dwutlenku węgla można również zmierzyć dodając kapnostat – plastikowy element pasujący do obwodu respiratora.

Czasami lekarz wentylacji (w Polsce jest to zazwyczaj anestezjolog – przyp. tłum.) zaleca zastosowanie kapnografu do pomiaru poziomów dwutlenku węgla w nocy, w warunkach szpitalnych lub domowych.

Innym sposobem pomiaru dwutlenku węgla jest owinięcie niewielkiego czujnika wokół palca w celu zmierzenia poziomu dwutlenku węgla bezpośrednio pod skórą (pomiar przezskórny).

Jak wspomniano we wcześniejszej części, podwyższone poziomy dwutlenku węgla są niebezpieczne i należy je leczyć stosując respirator i/lub mechaniczne oczyszczanie dróg oddechowych.

Inwazyjny pomiar tlenu i dwutlenku węgla:

Gazometria to analiza poziomu tlenu oraz dwutlenku węgla w pobranej krwi. Zazwyczaj wykonuje się ją w szpitalu, przychodni lub pracowni zaburzeń snu.

Badanie zaburzeń snu: Ponieważ większość zaburzeń oddychania pojawia się we śnie, konieczne może być jego badanie, zwłaszcza jeśli masz objawy podwyższonego poziomu dwutlenku węgla lub nieprawidłowy przewidywany % FVC (nasilonej pojemności życiowej).

Lekarze nazywają ten test polisomnografią (PSG), choć powszechnie jest on znany jako badanie snu. Wykonuje się go w nocy, kiedy pacjent śpi, w pracowni zaburzeń snu lub w szpitalu. Technik monitoruje wiele parametrów, w tym poziom tlenu, poziom dwutlenku węgla, tętno, fale mózgowo, rytm serca oraz ruchy klatki piersiowej. Jest to najlepszy sposób wykrycia słabej wentylacji lub

Wentylacja nieinwazyjna oznacza brak ingerencji w ciało. Inwazyjna wymaga wykonania zabiegu chirurgicznego lub zastosowania sprzętu umieszczanego w ciele.

śródsennych zaburzeń oddychania, takich jak np. bezdechu sennego, podczas którego następuje przerwa w oddychaniu w trakcie snu. Obturacyjny bezdech senny w miopatiach jest zazwyczaj spowodowany osłabieniem mięśni gardła. Osobom z miopatią zaleca się wykonywanie rutynowych badań snu w celu wczesnego zdiagnozowania problemu.

Badania snu mogą pomóc zdecydować, czy niezbędne jest zastosowanie wsparcia oddechowego w trybie terapii dwupoziomowej. Ten rodzaj wsparcia oddechu obejmuje aparat do oddychania działający jak para miechów, który

w nocy przejmuje wysiłek oddechowy. Badanie snu może również pomóc określić, czy wybrany tryb wentylacji skutecznie zabezpiecza potrzeby oddechowe w nocy lub czy należy zmienić ustawienia aparatu do wentylacji.

Jednocześnie, jeśli ktoś jest nadmiernie wentylowany z powodu za wysokich ustawień na aparacie, może to zbytnio zredukować poziom CO₂ i spowodować objawy podobne

do zaburzeń oddychania w trakcie snu. W związku z tym istotne jest regularne wykonywanie badań snu, nawet jeśli korzystasz już z wentylacji nocnej.



Sposoby wspomaganie oddychania

Istnieją dwa główne metody wspomaganie oddychania:

1. nieinwazyjne (NIV)
2. inwazyjne

Wentylacja nieinwazyjna

Nieinwazyjne wsparcie oddechu zapewnia przepływ powietrza do płuc z respiratora lub aparatu do terapii oddychania przy zastosowaniu:

- ustnika
- maski nosowej
- maski podnosowej
- maski pełnotwarzowej
- hełmu do wentylacji



- Wentylację ze stałym dodatnim ciśnieniem w drogach oddechowych [CPAP] – nie jest odpowiednia w przypadku hipowentylacji w miopatii wrodzonej
- przerywaną wentylację dodatnimi ciśnieniami [IPPV]
- proporcjonalne wspomaganie oddychania [PAV], które zapewnia wsparcie przepływu i objętości przy każdym oddechu

Wskazówka: Maści z naftą są palne i mogą spowodować uszkodzenie maski; nie należy zatem stosować do ochrony skóry produktów na bazie nafty. Tłenu nie wolno stosować wraz z produktami ropopochodnymi, takimi jak wazelina.

- respirator podający oddech o określonym ciśnieniu lub objętości.

Urządzenia te opisano poniżej:

Dwufazowa wentylacja dodatnim ciśnieniem (BPAP):

respiratory BPAP dostarczają powietrze przez obwód podłączony do maski obejmującej wyłącznie nos lub zakrywającej nos i usta. Wspomaganie polega na wtłaczaniu powietrza do płuc i umożliwianiu wypuszczenia z nich powietrza. Maskę można z łatwością zdjąć, gdy aparat do terapii nie jest używany.

Respirator to proste urządzenie działające jak para miechów usprawniających oddychanie. Respirator dostarcza delikatne ciśnienie, które pomaga rozprężyć się płucom.

Istnieją różne sposoby podawania konkretnego ciśnienia powietrza lub określonej objętości powietrza. Niektóre przykłady obejmują:

- Dwufazową wentylację dodatnim ciśnieniem [BPAP]



Doświadczenie naszej rodziny

Chciałabym powiedzieć Wam, że nasz syn z miopatią miotubularną został wypisany ze szpitala po czterech miesiącach! Nie zgodziliśmy się na tracheostomię pomimo nacisków lekarzy, pielęgniarek oraz reszty personelu szpitala. Zamiast tego poprosiliśmy o stopniowe odstawianie tlenu i poradził sobie z tym doskonale! Aby odzyskać siły, wziął udział w 3-tygodniowym programie rehabilitacyjnym w szpitalu, a teraz jest w domu z nami i swoim rodzeństwem.

BPAP pomaga skorygować niskie poziomy tleny i wysokie poziomy dwutlenku węgla oraz pozwala odpocząć mięśniom oddechowym. BPAP można stosować w trakcie snu nocnego, drzemek, podczas choroby, okresowo w trakcie dnia lub przez cały dzień - w zależności od potrzeb.

BPAP jest najczęstszą metodą leczenia w przypadku słabej wentylacji w miopatiach. Pomaga utrzymać płuca w dobrej kondycji i zachować elastyczność klatki piersiowej. Może również polepszyć jakość życia, zwiększając ilość energii, poprawiając koncentrację, a często także zapobiegając problemom zdrowotnym, takim jak infekcje dolnych dróg oddechowych.

Uwaga: BiPAP® to nazwa przenośnego respiratora wyprodukowanego przez firmę Respironics Corporation. Jest to jeden z kilku respiratorów, które mogą dostarczać BPAP. Twój specjalista od respiratoroterapii określi odpowiednie ustawienia urządzenia w celu prawidłowej wentylacji użytkownika.

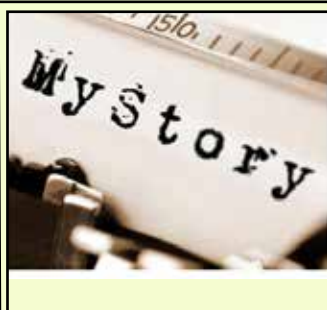
Wentylacja ze stałym dodatnim ciśnieniem w drogach oddechowych (CPAP): CPAP to terapia wykorzystująca ciągle ciśnienie do utrzymania otwartych dróg oddechowych. Nie jest odpowiednia dla osób ze

schorzeniami nerwowo-mięśniowymi, gdyż nie zapewnia im dostatecznego wsparcia wdechu, a wręcz utrudnia wydech. Znajduje zastosowanie wyłącznie w leczeniu bezdechu sennego. Nie przeciwdziała hipowentylacji spowodowanej osłabieniem mięśni oddechowych.



Sugerowany zestaw awaryjny przy tracheostomii

- Rurka tracheostomijna w tym samym rozmiarze
- Sól fizjologiczna 0,9%
- Rurka tracheostomijna rozmiar mniejsza
- Lubrykant na bazie wody
- Cewniki do odsysania
- Lek rozszerzający oskrzela z dozownikiem
- Worek samorozprężalny/resuscytator (ambu)
- Tlen, z monitorem CO2 i O2
- Opaski do tracheostomii
- Plan opieki
- Kleszczyki chirurgiczne (hemostaty)
- Lista telefonów alarmowych z kontaktami awaryjnymi – lekarzy, domowe, komórkowe
- Ssak medyczny
- Komora inhalacyjna Aerochamber
- Nożyczki
- Ssak ręczny



Tracheostomia naszego dziecka

Każdy ma bardzo różne opinie odnośnie inwazyjnego i mniej inwazyjnego podejścia do wspomaganego oddychania,

ale osobiście jesteśmy zdania, że tracheostomia nie jest wcale tak inwazyjna. Tak, myśl o niej wywołuje strach, ale teraz już się do niej przyzwyczailiśmy. Poza kwestiami związanymi z tym, że nasze dziecko zawsze musi mieć w szkole lub w domu rodzica bądź pielęgniarkę przeszkoloną w zapewnianiu mu opieki medycznej, to według nas tracheostomia jest do opanowania, a nasze dziecko prowadzi bardzo intensywne i typowe życie.

Postępowanie w przeziębieniach i infekcjach dróg oddechowych

W trakcie przeziębienia lub podobnej choroby, słaby kaszel może stać się jeszcze słabszy, a oczyszczanie płuc z wydzieliny utrudnione. Ważne jest dobre nawodnienie. Osoby z chorobami mięśni mają zdrowe płuca, więc jeśli saturacja tlenem spada, oznacza to zazwyczaj, że konieczne jest większe wsparcie odkastywania i oddychania, a NIE dodatkowy tlen.

Poniższe kroki mogą pomóc w utrzymaniu czystych płuc i saturacji tlenem powyżej 94%.

1. Przynajmniej co 4 godziny:

- Asystor kaszlu, 5 sesji po 5 oddechów, zakończonych wdechem
- Drenaż dróg oddechowych przez 10–20 minut (oklepywanie klatki piersiowej lub kamizelka)

2. Korzystanie z asystora kaszlu za każdym razem gdy słycać lub czuć rżenie w klatce piersiowej. Odsysanie z ust, jeśli wydzielina zalega w tylnej części gardła.

3. W przypadku posiadania w domu aparatu do wentylacji (np. BPAP), należy go stosować przez cały czas snu, w tym podczas drzemek.

4. Sprawdzać saturację trzy razy na dobę w trakcie choroby i przynajmniej raz na dobę w przypadku lepszego samopoczucia. Jeśli wynosi ona mniej niż 94%, należy użyć koflatora do usunięcia wydzieliny i ponownie sprawdzić saturację tlenem. Jeśli saturacja wynosi 92% lub mniej, lub jeśli koflator jest nieskuteczny w jej podniesieniu do przynajmniej 94%, należy niezwłocznie skontaktować się z lekarzem zajmującym się wentylacją.

Sipper vent: Urządzenie ze skośnym ustnikiem podłączonym do respiratora umieszczone jest przy twarzy. Użytkownik obejmuje ustnik wargami, gdy poczuje potrzebę wsparcia oddechu. Tak otrzymuje objętość powietrza umożliwiającą jednocześnie mówienie i oddychanie.

Respirator mechaniczny: Opcję tę można stosować z użyciem maski nosowej, twarzowej, bądź poprzez rurkę tracheostomijną.



mięśni oddechowych. Może być też użyta u starszych dzieci lub osób dorosłych z miopatią podczas hospitalizacji przy wystąpieniu poważnych problemów oddechowych spowodowanych chorobą lub na skutek opóźnionego dochodzenia do siebie po zabiegu chirurgicznym.

Tracheotomia: Tracheotomia to wykonanie przez chirurga niewielkiego otworu u podstawy gardła (tracheostomii), tak by rurka mogła przejść bezpośrednio do tchawicy.

Następnie obwód aparatu do wentylacji można podłączyć bezpośrednio do rurki znajdującej się w gardle.

Może być to konieczne u osób wymagających długotrwałej wentylacji mechanicznej, w przypadku których metody nieinwazyjne okazały się nieskuteczne. Czasami tracheostomia jest tymczasowa, np. po zabiegu chirurgicznym lub po ciężkiej chorobie i można ją później usunąć.

Oslabienie mięśni gardła oraz konieczność całodziennego wspomagania oddechu to dwie z podstawowych przyczyn

Wentylacja inwazyjna

Rurka dotchawicza: składa się z niewielkiej rurki umieszczonej przez usta bezpośrednio w tchawicy w celu wspomagania oddychania. Tę postać inwazyjnej wentylacji stosuje się wyłącznie tymczasowo i w stanach zagrożenia u osób, które nie są zazwyczaj wentylowane lub które normalnie stosowałyby wentylację nieinwazyjną.

Ma częstsze zastosowanie we wczesnym okresie niemowlęctwa, jeśli niemowlę z miopatią ma poważne problemy z oddychaniem związane z osłabieniem

wyboru tracheostomii zamiast wentylacji nieinwazyjnej.

Rurkę do oddychania umieszczoną bezpośrednio w tchawicy określa się czasami jako trach, tracheo, trache – w zależności od kraju zamieszkania. Decyzję o wykonaniu bądź niewykonaniu tracheostomii należy dogłębnie rozważyć z rodziną i zespołem medycznym. W przypadku niektórych osób z miopatią wrodzoną tracheostomia może być niezbędną procedurą ratującą życie. W Aneksie znajdziesz materiały dotyczące podejmowania decyzji odnośnie NIV i tracheostomii, poradników online o pielęgnacji oraz wymiany doświadczeń z innymi rodzinami.

Nagłe choroby układu oddechowego

U osób z miopatią choroby mogą mieć ciężki przebieg i pogłębiać problemy z oddychaniem i odżywianiem. Infekcje układu oddechowego, w tym zwykłe przeziębienie oraz grypa, to główne przyczyny hospitalizacji – należy je leczyć szybko i zdecydowanie.

Choroby górnych dróg oddechowych rozwijają się w nosie, zatokach, uszach i gardle. Choroby dolnych dróg oddechowych rozwijają się w płucach. Powrót do zdrowia może wymagać skorzystania z opieki szpitalnej – dożylniej podaży płynów, antybiotyków, wspomaganie oddechu lub żywienia medycznego.

Rozpoznanie nagłych objawów problemów oddechowych jest kluczowe przy podjęciu decyzji o konieczności hospitalizacji. Objawy te obejmują:

- Długo utrzymującą się wysoką gorączkę
- Męczliwość
- Znużony wygląd lub bladość
- Widoczny wysiłek oddechowy
- Niewielki apetyt lub obniżenie łaknienia
- Podwyższone tętno oraz liczbę oddechów
- Nieprawidłowe ruchy klatki piersiowej i brzucha
- Słaby kaszel
- Niemożność odkasztenia wydzieliny

- Rzęzenie w klatce piersiowej
- Odczyt z pulsoksymetru wskazujący na saturację tlenem poniżej 95%

W przypadku stwierdzenia tych objawów należy niezwłocznie skontaktować się lekarzem. Podczas diagnostyki, zespół medyczny wykona badania i testy w celu podjęcia decyzji o ewentualnej hospitalizacji. Te badania i interwencje mogą obejmować:

- Określenie siły kaszlu
- Pulsoksymetrię oraz pomiar dwutlenku węgla
- Badanie rentgenowskie klatki piersiowej w celu ustalenia, czy doszło do zapalenia płuc lub zapadnięcia płuca
- Pobranie posiewów z krwi i wydzieliny z dróg oddechowych oraz inne badania krwi
- Terapia oddechowa
- Wsparcie oddechowe (np. BPAP/respirator)
- Urządzenia wspomagające kaszel
- Antybiotyki – w przypadku podejrzenia bakteryjnego zapalenia płuc

W trakcie choroby zdolność do odkasływania i usuwania wydzieliny pogarsza się. Bez skutecznego odruchu kaszlowego, śluz oraz inne cząsteczki pozostają w płucach i tworzą podłoże do rozwoju bakterii i wirusów. Problemy z oddychaniem lub zaleganie wydzieliny mogą czasami szybko prowadzić do zapadnięcia się części płuca (niedodma). Aby utrzymać czyste płuca i saturację tlenem na poziomie 95% lub wyższym, należy oczyszczać drogi oddechowe co cztery-pięć godzin. Ważne jest również zapewnienie dziecku odpoczynku i częsta zmiana pozycji. Jeśli to możliwe, należy zwiększyć przyjmowanie płynów oraz zwiększyć kaloryczność posiłków, w granicach tolerancji.

Należy unikać toksycznych dymów takich jak otwarty ogień czy dym papierosowy.

Zachłystowe zapalenie płuc

Aspiracja ma miejsce wówczas, gdy coś innego niż powietrze przedostaje się do płuc. Zachłystowe zapalenie płuc to infekcja płuc często spowodowana aspiracją wydzieliny, śliny, cząsteczek jedzenia, płynów lub treści żołądkowej (reflaks lub wymiociny). Objawy aspiracji mogą obejmować dławienie się, próby odkasływania, chrypę, ból lub pieczenie gardła, świsty, rzęzenie w klatce piersiowej oraz duszności lub wstrzymywanie oddychania. Aspiracja może być również „cicha”, bez widocznych objawów. Niektórzy rodzice obserwowali u swoich dzieci szare lub sine zabarwienie skóry oraz wywracanie oczami do góry w trakcie epizodu aspiracji. W przypadku podejrzenia aspiracji, należy natychmiast skontaktować się z lekarzem, który może zlecić jedną lub więcej z poniższych czynności: Zdjęcie rentgenowskie klatki piersiowej

- Zdjęcie rentgenowskie klatki piersiowej
- Pasaż przełyku z kontrastem barytowym, zwany również wideofluoroskopowym badaniem przełykania
- Wzrokową ocenę tylnej części gardła (laryngoskopia)
- Badanie dróg oddechowych (bronchoskopia)
- Badanie przełyku, żołądka oraz początkowego odcinka jelita cienkiego (gastroskopia).

Istnieją sposoby unikania aspiracji oraz problemów mogących z niej wyniknąć u osób z miopatią wrodzoną. Odpowiednie ułożenie ciała, leki, ścisła kontrola podaży doustnej oraz aktywności przed, po i w czasie posiłków, karmienie z zastosowaniem rozwiązań alternatywnych takich jak zgłębnik żołądkowy i fizjoterapia jamy ustnej mogą pomóc w zminimalizowaniu ryzyka wystąpienia aspiracji. Aby zmniejszyć zagrożenie infekcją w przypadku występowania aspiracji, należy zadbać o prawidłową higienę jamy ustnej. Zredukuje to liczbę bakterii obecnych w ślinie i obniży ryzyko zakażenia.

Częstym błędem jest założenie, że sztuczne drogi oddechowe (tracheostomia) zapobiegają aspiracji. Badania wykazują, że wręcz mogą zwiększyć jej ryzyko ze względu na redukcję ruchów aparatu głosowego (krtani), zmniejszoną wrażliwość krtani na bodźce, nieprawidłowe zamykanie wejścia do krtani oraz utratę



odruchów obronnych często obserwowaną u pacjentów z tracheostomią. Dla usunięcia wydzieliny z nosa, ust oraz tylnej części gardła konieczne jest częste odsysanie z rurki. Ryzyko aspiracji u takich pacjentów zmniejszyć może wyższe ustawienie górnej części łóżka, np. pod kątem około 30°. Jeśli mają dość siły, to osoby żyjące z rurką tracheostomijną założoną na stałe powinny nauczyć się częstego usuwania wydzieliny poprzez odkasływanie, odchrząkiwanie lub odpływanie (odkaszuszanie) oraz stosować właściwe ułożenie ciała w celu unikania aspiracji.

Szczegółowe informacje na temat redukcji ryzyka wystąpienia aspiracji zamieszczono w rozdziale „Karmienie, odżywianie i pielęgnacja jamy ustnej”.

Zapobieganie powikłaniom oddechowym

Unikanie chorób oraz łagodzenie przebiegu infekcji mają zasadnicze znaczenie w zapobieganiu pogorszenia się problemów oddechowych.

Zmniejsz narażenie na infekcje poprzez:

- Mycie rąk przez osobę chorą oraz każdego, kto ma kontakt z chorym. Jeśli nie ma pod ręką wody z mydłem, należy stosować środek antybakteryjny do rąk.
- Unikanie kontaktu z osobami mającymi objawy chorobowe, takie jak katar, kaszel oraz gorączka.
- Unikanie zatłoczonych miejsc, takich jak centra handlowe, metro czy lotniska.
- W okresach zwiększonej zachorowalności na przeziębienia i grype - ograniczenie kontaktu z

grupami dzieci, jaki ma miejsce w ośrodkach opieki dziennej lub szkołach.

- Jeśli ręce nie są czyste, unikanie jedzenia lub dotykania twarzy.
- Utrzymywanie dobrego poziomu nawodnienia i odżywienia organizmu.
- Nie należy dzielić się z innymi osobami jedzeniem, napojami, sztućcami czy pomadką ochronną.

Szczepienia:

- szczepienie przeciwko zapaleniu płuc (szczepionka przeciwko pneumokokom) podana przynajmniej raz po ukończeniu 2. roku życia
- co roku szczepienie przeciwko grypie (szczepionka przeciwgrypową)
- Szczepienia obowiązkowe

Dzieciom poniżej 2. roku życia, będącym w grupie wysokiego ryzyka wystąpienia infekcji RSV, zaleca się ochronę przed wirusem syncytialnym dróg oddechowych (RSV). Chociaż preparaty ochronne nie są w stanie zapobiegać RSV, to mogą zniwelować ciężkość objawów. Przed rozpoczęciem miesięcznej kuracji, należy skonsultować się z NFZ i dowiedzieć o możliwość refundacji, gdyż w Polsce refundacja preparatu przysługuje tylko skrajnym wcześniakom (przyp. tłumacza). Uzyskanie ochrony wymaga podawania comiesięcznych zastrzyków przez pięć miesięcy w okresie zachorowalności na RSV, trwającym zazwyczaj od listopada do kwietnia. Jeśli dziecko ma więcej niż dwa lata i chciałbyś uzyskać więcej informacji na temat skuteczności ochrony przed RSV, należy skonsultować się z lekarzem.

Wspomaganie kaszlu:

Kaszlemy w celu usunięcia wydzieliny z płuc, co pomaga zapobiegać infekcjom. W przypadku znacznego osłabienia mięśni szyi, klatki piersiowej, przepony oraz jamy brzusznej, zdolność kasłania jest upośledzona. Ma to często miejsce w przypadku osób z miopatią wrodzoną.

Istnieją dwa podejścia do wspomagania kaszlu: ręczne i mechaniczne.

Ręczne wspomaganie kaszlu polega na mocnym i szybkim uciskaniu przez opiekuna górnej części jamy brzusznej

oraz przepony, co powoduje manualne wspomaganie wypychania powietrza z płuc. Czynność tę można też wykonać na sobie, umieszczając ręce pod klatką piersiową, pochylając się do przodu i kaszląc.

Tzw. resuscytator ręczny (nazwa handlowa worek Ambu®) można stosować wraz z „nakładaniem” (nadbudowaniem, ang. breath stacking) oddechu w celu zwiększenia objętości powietrza w płucach przed ręcznym uciskaniem klatki piersiowej i brzucha, gdy osoba z miopatią wykonuje wydech. Specjalista rehabilitacji oddechowej lub inny doświadczony pracownik ochrony zdrowia mogą przeszkolić w wykonaniu tego manewru.

Mechaniczne wspomaganie kaszlu wykorzystuje urządzenie wdmuchująco-wydmuchujące naśladujące naturalny kaszel. Urządzenie stopniowo dostarcza dużą objętość powietrza przez obwód podłączony do maski obejmującej nos i usta lub przez obwód podłączony do rurki tracheotomijnej. Wchodzące powietrze jest takie samo jak podczas wdechu (ciśnienie dodatnie). Po rozszerzeniu płuc (podobnie jak przy normalnym głębokim oddechu przed kaszlem), urządzenie szybko zmienia kierunek przepływu powietrza w celu wyciągnięcia wydzieliny z płuc (ciśnienie ujemne). Mechaniczne wspomaganie kaszlu sprawia, że kaszel jest silniejszy i bardziej skuteczny. Pomaga to w oczyszczaniu dróg oddechowych i zapobiega występowaniu nawracających infekcji.

Techniki wspomagania kaszlu można również stosować jako terapię mięśni oddechowych, dla zachowania ich prężności i elastyczności. Jest to skuteczniejsze u dzieci powyżej 2. roku życia, ale sprawdza się również u niemowląt z cięższymi postaciami miopatii wrodzonej.

Wspomaganie usuwania wydzieliny:

Istnieje wiele sposobów wspomagania utrzymania czystych płuc. Jeśli potrzebujesz pomocy w poznaniu tych technik lub nauki korzystania z urządzeń, skontaktuj się ze specjalistą rehabilitacji oddechowej po wskazówki, dzięki którym Ty i inni członkowie rodziny nie będziecie mieć obaw przed stosowaniem ich w domu.

- **„Nakładanie” powietrza (ang. breath stacking)**– Ręczna technika wykorzystująca torbę lub

wstrzymywanie i nadbudowywanie oddechu w celu wprowadzenia do płuc większej ilości powietrza i zapobieżenia zapadaniu się płuc (niedodma).

- **Oddychanie typu „frog breathing”**, zwane przez lekarzy oddychaniem językowo-gardłowym; technika ta obejmuje użycie języka oraz gardła w celu wtłoczenia dodatkowego powietrza do płuc.
- **Ręczne oklepywanie klatki piersiowej**–Delikatne uderzanie w plecy ręką ułożoną w łódeczkę lub wklęsłym narzędziem (opukiwanie), w celu oderwania wydzieliny i ułatwienia jej usunięcia. Można to wykonywać w trakcie choroby lub regularnie przy dobrym samopoczuciu.
- **Drenaż ułożeniowy**–Ułożenie osoby pod kątem, z głową i klatką piersiową umieszczoną poniżej bioder. Można do tego wykorzystać poduszkę lub klin. Grawitacja ułatwia przemieszczenie wydzieliny z dolnych partii płuc do górnych dróg oddechowych, pozwalając na jej usunięcie poprzez odsysanie lub odkaslnięcie. Jednakże technika ta może okazać się nieodpowiednia u osób z wysokim ryzykiem wystąpienia aspiracji.
- **Kamizelka oscylacyjna o wysokiej częstotliwości drgań (kamizelka drenażowa)**–Kamizelka zakładana i podłączana do urządzenia powodującego wibracje klatki piersiowej i oderwanie wydzieliny, która jest następnie odkasływana lub usuwana za pomocą ssaka. Stosowanie kamizelki może nie być odpowiednie dla każdego i jej użycie należy omówić z lekarzami.
- **Wentylacja IPV (oscylacyjna)**–Mgiełkę z roztworu soli oraz gaz pod ciśnieniem podaje się przez cały cykl oddechowy z zastosowaniem tego urządzenia, które rozrzedza i mobilizuje wydzielinę w płucach. Należy stosować z ustnikiem lub podłączyć do obwodu w przypadku tracheostomii i użytkowników wentylowanych.
- W czasie choroby można również stosować leki rozrzedzające wydzielinę lub rozszerzające oskrzela, takie jak albuterol (salbutamol) lub dornaza alfa. Urządzenie zwane nebulizatorem podaje te leki w postaci mgiełki do płuc poprzez ustnik, maskę lub bezpośrednio do tracheostomii.
- Mgiełka roztworu soli podawana przez nebulizator wspomaga nawilżenie, rozrzedzenie oraz rozluźnienie

wydzieliny, ułatwiając jej usuwanie.

- Dobre nawodnienie organizmu sprawia, że wydzielina jest rozwodniona i łatwiej ją usunąć. Należy więc przyjmować duże ilości wody lub innych płynów w ramach codziennej diety.
- **Ssak medyczny** – urządzenie elektryczne wyposażone w cienki, plastikowy dren przeznaczony do odsysania wydzieliny oraz nadmiaru śliny, zazwyczaj z nosa, ust lub tracheostomii. Ma to zapobiegać zaleganiu wydzieliny w drogach oddechowych, mogącym skutkować zachłystowym zapaleniem płuc lub nagłą niedrożnością dróg oddechowych, co jest sytuacją alarmową.



Radzenie sobie z nadmierną produkcją śliny

Niektóre osoby z miopatią mają zbyt wiele śliny i nie są w stanie jej połknąć. Wypływa ona z ust w formie ślinotoku i może zostać zaaspirowana do płuc. Przyczyną takiego stanu może być nadreaktywność gruczołów ślinowych, nieskoordynowane połykanie i/lub niedomykanie się ust.

Metody leczenia ślinotoku to m.in.:

- **terapia logopedyczna**–w celu poprawy stabilności i zzwarcia zgryzu, zwiększenia siły języka oraz poprawy domyknięcia ust, przy czym dla uzyskania optymalnych wyników najlepiej rozpocząć ją w okresie niemowlęcym.
- **L-tyrozyna**—aminokwas dostępny w sklepach ze zdrową żywnością lub u dostawców farmaceutycznych, powodujący redukcję wydzieliny u niektórych osób. Do zakupu suplementów diety nie potrzeba recepty lekarskiej, ale należy poinformować lekarza o ich

przyjmowaniu. Istnieją działania niepożądane i należy je omówić z lekarzem przed zastosowaniem.

- **Glycopyrrolate (Bromek glikopironium)**—lek w dawce 20–100 mikrogramów na kg masy ciała na dawkę, podawany co 6–8 godzin.
- **Plaster ze skopolaminą na skórę**—każdy plaster zawiera 1,5 mg i zmienia się go co 2–3 dni. Dla niektórych pacjentów korzystniejsza będzie niższa dawka, ze względu na możliwość zagęszczenia wydzieliny lub powstania zalegań.
- **Botoks (BOTOX®)**—można wstrzykiwać do gruczołów ślinowych pod kontrolą ultrasonograficzną w celu zmniejszenia ilości produkowanej śliny.
- **Podwiązanie ślinianek**—zabieg chirurgiczny polegający na zamknięciu niektórych gruczołów ślinowych.

Należy zacząć od mniej inwazyjnych metod leczenia ślinotoku, a dopiero później przejść do zabiegów chirurgicznych.

Ćwiczenia oddechowe

Ćwiczenia pomagające w pełnym wypełnieniu płuc pomogą poprawić ich rozwój oraz mogą zwiększyć siłę i wydajność mięśni.

Elementy, które można wykonać bez żadnego sprzętu to „układanie powietrza” (nadbudowywanie, ang. breath stacking), rozciąganie i masaż mięśni międzyżebrowych oraz wstrzymanie głębokiego oddechu na kilka sekund. Śpiewanie lub dmuchanie w harmonijkę to zabawy dla dzieci pomagające w ćwiczeniach mięśni oddechowych. Można również wykorzystać jako narzędzie terapeutyczne urządzenie do wspomaganie kaszlu lub respirator.

U niemowląt i małych dzieci ważny jest rozwój płuc. Ruch ciała oraz płacz to kilka sposobów na naturalny trening układu oddechowego. Jednak gdy osłabienie mięśni jest poważne, może istnieć konieczność znalezienia kreatywnych sposobów zachęcenia do ruchu i wykorzystania urządzeń wspomagających trening płuc. Sposoby te opisano w Aneksie.



RKO w sytuacjach nagłych

Zaleca się, aby każda osoba zaangażowana w opiekę nad chorym z miopatią wrodzoną знаła zasady resuscytacji w sytuacjach nagłych, zwanej resuscytacją krążeniowo-oddechową (RKO). Kursy pierwszej pomocy w sytuacjach nagłych są prowadzone przez szpitale, przychodnie, szkoły i różne organizacje, często bezpłatnie lub za niewielką opłatą. W Internecie można też znaleźć instrukcje pozwalające nauczyć się podstawowych procedur pomocnych w zachowaniu czynności oddechowej bliskiej osoby do czasu przybycia zespołu ratunkowego.

Podpunkty Aneksu

- Zasady stosowania asystora kaszlu, osoba dorosła
- Plan ekstubacji
- Formularz zawierający dane na temat opieki w stanach nagłych
- Wady i zalety NIV oraz tracheostomii
- Zalecenia dotyczące opieki pooperacyjnej i ekstubacji dzieci oraz osób dorosłych z chorobami nerwowo-mięśniowymi
- Jak zwiększyć aktywność ruchową dla prawidłowego rozwoju organizmu i układu oddechowego?



Resuscytator ręczny (potocznie: worek Ambu®) można stosować do „układania” powietrza (ang. breath stacking) lub zwiększania ruchomości klatki/pojemności płuc, tymczasowego wsparcia oddechu lub w sytuacjach awaryjnych. Można go używać z ustnikiem, maską lub rurką tracheostomijną.





4

Ortopedia i rehabilitacja

Gałąź medycyny zajmująca się zapobieganiem lub korygowaniem urazów i problemów związanych z kośćmi, mięśniami, stawami oraz więzadłami to ortopedia. Mięśnie kontrolują położenie oraz ruch kości, co oznacza, że osłabienie mięśni najprawdopodobniej doprowadzi do problemów z układem kostnym. Problemy ortopedyczne obejmujące układ szkieletowy często występują w miopatii wrodzonej (CM). Należą do nich:

- trudności z poruszaniem się
- skoliozę
- niestabilność stawu biodrowego (zwichnięcie lub podwichnięcie)
- zniekształcenia stopy oraz stawu skokowego (takie jak stopa końsko-szpotawa)
- deformacje stawów (przykurcze), w tym ciężka postać zwana artrogypozą
- słabe lub cienkie kości (osteopenia lub osteoporoza)
- ból i dyskomfort

Twój ortopeda lub rehabilitant będą odgrywali istotną rolę w ocenie tych problemów. Wiele interwencji wykonuje się przed czasem w celu zapobieżenia trwałym zmianom w układzie kostnym (zniekształceniom) lub przyszłym powikłaniom oddechowym.

Opieka ortopedyczna i rehabilitacja mają na celu:

- zachowanie elastyczności i mobilności
- poprawę wytrzymałości (tam gdzie to możliwe)
- utrzymanie najlepszej postawy ciała w danej sytuacji
- zapobieganie lub opóźnienie zniekształcenia stawów
- utrzymywanie jak najmocniejszych kości

- minimalizowanie bólu oraz utrzymanie komfortu
- dobieranie urządzeń, które pomogą w zachowaniu większej niezależności

Chociaż w przypadku wszystkich podtypów miopatii mogą pojawić się problemy ortopedyczne, to z trzema genami wymienionymi poniżej związane są częściej:

- RYR1
- SEPN1
- MTM1

Jak ocenia się potrzeby w zakresie ortopedii i rehabilitacji?

Specjaliści rehabilitacji (lekarz rehabilitacji ruchowej, terapeuta zajęciowy, fizjoterapeuta, protetyk oraz specjalista ds. wózków inwalidzkich lub innego sprzętu) oceną Twoje stawy, kręgosłup, jakość siedzenia, mobilność oraz zdolność do wykonywania codziennych czynności. Dokonają tej oceny poprzez badanie fizykalne i mogą stosować narzędzia do pomiaru siły



mięśni (miometr), zlecić badania oddychania lub zdjęcia rentgenowskie.

Chirurg ortopeda oceni potrzebę wykonania zabiegu chirurgicznego, np. w celu leczenia skoliozy. Wizytę u specjalisty rehabilitacji należy odbywać przynajmniej raz w roku, a u chirurga ortopedy – w regularnych odstępach, gdy to jest konieczne.

Leczenie skoliozy

Skolioza to boczne skrzywienie kręgosłupa, natomiast kifoza to wygięcie kręgosłupa ku tyłowi, a lordoza – do przodu. Każdą krzywiznę powyżej 10 stopni uznaje się za nieprawidłową. Zniekształcenia kręgosłupa mogą powodować trudności z poruszaniem się lub siedzeniem, ból i – jeśli są ciężkie – utrudniać oddychanie. Jest to częsty problem ortopedyczny w miopatii wrodzonej. Po jego stwierdzeniu należy skontaktować się z chirurgiem ortopedą



specjalizującym się w chorobach nerwowo-mięśniowych.

Istnieje kilka różnych objawów, o których powinien wiedzieć pacjent lub rodzic, świadczących o tym, czy on sam lub dziecko rzeczywiście mają skoliozę. W przypadku wystąpienia co najmniej jednego z poniższych objawów, zaleca się umówienie wizyty u lekarza.

- ramiona znajdują się na różnej wysokości
- jedna łopatka wystaje bardziej niż druga
- głowa nie znajduje się w osi miednicy
- widocznie uniesione, wystające biodro
- łuki żebrów znajdują się na różnej wysokości
- nierówne trójkąty talii (głębsza po jednej stronie)

Etapy interwencji w przypadku skoliozy

Przed pojawieniem się objawów:

- sprawdzać pod kątem nierówności (asymetrii) i korygować ją
- codziennie rozciągać i wzmacniać główne mięśnie
- utrzymywać dobrą postawę ciała podczas siedzenia, stania, chodzenia i spania
- nabyć siedzisko oraz obuwie wspomagające

Po zauważeniu lub rozpoznaniu pierwszych oznak:

- umówić się na wizytę ze specjalistą, aby poznać konkretne ćwiczenia w zakresie rozciągania i wzmacniania
- wykonać ocenę pod kątem doboru gorsetu sztywnego i zapoznać się opcjami mniej inwazyjnego leczenia
- zwiększyć poziom aktywności, aby zachować elastyczność i siłę (w miarę możliwości)
- dokładnie monitorować wydolność oddechową, ponieważ z biegiem czasu może ona ulegać zmianie

Po progresji do 30–50 stopni:

- umówić się na wizytę z chirurgiem ortopedą mającym bardzo duże doświadczenie w korekcji skoliozy u osób z miopatią w celu omówienia Twoich opcji
- utrzymywać zdrową dietę i pozostawać aktywnym, aby zachować jak najlepszą sprawność na wypadek konieczności zabiegu chirurgicznego

- zmiany wyglądu lub powierzchni skóry pokrywającej kręgosłup (nierówności, kępki włosów, odbarwienia)
- pochylenie całego ciała na jedną stronę oraz problemy z zachowaniem równowagi podczas siedzenia

Jeśli w lokalnym szpitalu lub przychodni nie ma specjalisty zajmującego się leczeniem pacjentów z miopatią, należy poszukać go poza systemem szpitalnym. Nawiązanie kontaktu z innymi rodzinami zmagającymi się z tym problemem w Twoim regionie może pomóc w znalezieniu specjalisty klinicznego.

Siedzenie—Dzieci w wieku od 18 do 24 miesięcy, które jeszcze nie siedzą, mogą wymagać czasowego zastosowania miękkiego gorsetu na kręgosłup, stosowanego przez krótki czas w ciągu dnia.

Długość nogi—W przypadku osób chodzących i mających jedną nogę krótszą niż druga (różnica w długości nogi), dochodzi do asymetrii miednicy. Wówczas kręgosłup

wykrzywia się w ramach reakcji adaptacyjnej, co prowadzi do nieprawidłowej, trwałej krzywizny. Należy zastosować wkładkę do butów w celu wyrównania różnicy w długości nogi i nosić ją w bucie podczas wszystkich czynności związanych ze staniem oraz chodzeniem.

Siadanie—Słabe mięśnie tułowia (grzbietu, mięśnie brzucha, ramion oraz miednicy) prowadzą do wiotkiej lub przygarbionej sylwetki. Dzieci oraz dorośli z miopatią mogą wyginać plecy do pozycji, w której znajdują podparcie, co prowadzi do zwiększania skrzywienia kręgosłupa. Bardzo istotne znaczenie ma siadanie promujące symetryczną, wyprostowaną postawę ciała i zapewniające odpowiednie podparcie w razie zmęczenia.

Stopień krzywizny—W przypadku stwierdzenia skoliozy, lekarz najprawdopodobniej będzie wykonywał badania rentgenowskie co 4 do 6 miesięcy aby monitorować skrzywienie. Lekarze mierzą skrzywienie w stopniach. Im wyższy stopień, tym gorsze skrzywienie:



Pogodzenie się z moją skoliozą

Kiedy byłam nastolatką lekarz powiedział mi, że mam skoliozę. Ta informacja, w połączeniu z chorobą mięśni, była dla mnie ciosem. Czułam się pokonana, ponieważ sądziłam, że nie udało mi się zachować wystarczającej siły. Obawiałam się, że przez skrzywienie kręgosłupa moje ciało ulegnie takiej deformacji, że ludzie będą się ode mnie odsuwać. Moja przyszłość w mgnieniu oka stała się ponura. Czułam się samotna i przygnębiona.

Musiałam mieć dopasowany gorset typu Boston, który jest rodzajem gorsetu sztywnego. Pomiar zajęły pół dnia i nosiłam coś w coś w rodzaju pończochy. Wykonanie gorsetu trwało blisko dwa miesiące, a potem musiałam wrócić na kolejne pół dnia, żeby go dopasować.

Są różne fasony gorsetów, ale mój jest beżowy i otwierany z tyłu. Ma pasy mocujące, przytrzymujące go ściśle do ciała, co czasem utrudnia oddychanie. Gorset muszę zdejmować do picia, jedzenia, korzystania z toalety lub chodzenia na większe odległości. Próbuję nosić gorset gdy jestem w pozycji siedzącej, np. gdy siedzę przy komputerze, oglądam film lub czytam książkę. Staram się być aktywna, więc nie noszę go, gdy się ruszam. Sztywność gorsetu sprawia, że trudno mi się w nim przemieszczać.

Staram się ćwiczyć codziennie, niezależnie od tego, jak bardzo mi się nie chce. Widzę po moim ciele, że ćwiczenia naprawdę pomagają. Teraz może nie jestem kobietą umięśnioną, ale zapewniam, że czuję się o wiele lepiej, niż gdybym nie ćwiczyła. Wykonuję ćwiczenia w celu wzmocnienia mojej osi, co poprawia siłę mięśni wokół kręgosłupa. Sądzę, że to najbardziej pomaga spowolnić lub ustabilizować skrzywienie kręgosłupa.

Chociaż musiałam dokonać pewnych zmian w życiu i sposobie myślenia, to udało mi się sprostać temu wyzwaniu bez większego uszczerbku. To teraz część mojego życia i choć jest ciężko, pogodziłam się z tym.

Każde skrzywienie kręgosłupa od 10 do 24 stopni wymaga ścisłego monitorowania przez pacjenta i lekarza. Zaleca się w tym momencie zwiększenie częstotliwości wykonywania ćwiczeń rozciągających i wzmacniających.

- Skrzywienie pomiędzy 25 a 50 stopni należy leczyć takimi metodami jak gorsetowanie, fizjoterapia lub elastyczne opcje stabilizacji.
- Skrzywienia powyżej 50 stopni często wymagają korekty chirurgicznej. Im lepszy stan i zdrowie przed zabiegiem chirurgicznym, tym lepszy może okazać się wynik. Istnieją indywidualne oraz regionalne różnice w tym, kiedy można zaproponować operację skoliozy.
- Ważne jest wykonywanie regularnego rozciągania oraz masażu napiętych, przykurczonych mięśni kręgosłupa, wraz ze wzmacnianiem nadmiernie rozciągniętych mięśni.

Gorsetowanie

Niektórzy lekarze zalecają gorsetowanie jako część leczenia, natomiast inni – wręcz przeciwnie. Jeśli lekarz zaleca gorset, należy go indywidualnie dopasować w celu zapewnienia maksymalnej objętości płuc przy wdechu podczas noszenia. Specjalista może umieścić wycięcie tam, gdzie przepona wypycha tułów do przodu.

Można wykonać badania czynnościowe płuc w gorsecie i bez niego, by stwierdzić, czy ogranicza on zdolność oddychania. Sztwny gorset będzie działał jako całościowe podparcie, utrzymujące tułów w pionie bez praktycznie żadnej aktywacji mięśni i może prowadzić do pogorszenia się osłabienia mięśni (atrofii). Jeśli masz obawy, że sztwny gorset przyczyni się do atrofii mięśni, najlepszym rozwiązaniem może okazać się noszenie sztwnego gorsetu wyłącznie podczas czynności wykonywanych na siedząco, takich jak czytanie lub oglądanie telewizji.

Niektóre sztwny gorsety nie są przeznaczone do noszenia w trakcie snu ze względu na nacisk wywierany przez nie na mięśnie oddechowe. W przypadku korzystania z respiratora

możliwe jest noszenie gorsetu podczas snu, jednakże należy skonsultować się z doświadczonym personelem medycznym przed założeniem gorsetu na noc lub na czas drzemek.

W przypadku osób z poważnym osłabieniem osiowym, gorsetowanie może być jedynym sposobem na utrzymanie pozycji siedzącej i stanowić dobrą opcję korekcji postawy.

Zabieg chirurgiczny

Operacja skoliozy ma na celu utrzymanie czynności płuc, mobilności oraz prawidłowej postawy ciała tak długo,

jak to tylko możliwe. Istnieje wiele rodzajów zabiegów chirurgicznych, a wskazanie zostanie oparte na Twoim szczególnym przypadku. Zasadniczo, zespół medyczny będzie starał się jak najdłużej leczyć skoliozę z użyciem gorsetu oraz innych metod zachowawczych. Leczenie może się różnić w zależności od położenia geograficznego.



Zabieg chirurgiczny z użyciem prętów rosnących stosowano w przeszłości,

gdy dziecko nadal rośnie i ma mniej niż 10 lat. Opcja ta niesie ze sobą dodatkowe ryzyko, ponieważ wymaga wielu interwencji i zabiegów chirurgicznych. Gdy dziecko kończy rosnąć, wykonuje się końcowy zabieg trwałego spojenia ze sobą kręgów. Zespolecie kręgów wiąże się z użyciem kości, śrub oraz metalowych prętów w celu trwałego połączenia kręgów w kręgosłupie, eliminując ruch pomiędzy nimi. Wykonuje się je w przypadkach, gdy kręgosłup wymaga unieruchomienia dla uniknięcia progresji skrzywienia. Przyszłe metody leczenia mogą obejmować magnetyczne pręty rosnące, które minimalizują procedury inwazyjne przy rozciąganiu prętów wraz ze wzrostem pacjenta oraz oprzyrządowanie elastyczne, stosowane w celu zachowania giętkości kręgosłupa i mobilności pacjenta.

Zabieg chirurgiczny nie jest wskazany we wszystkich przypadkach. Decyzję w tej sprawie należy podjąć po rozmowie z zespołem medycznym, rodziną oraz przyjaciółmi ze społeczności osób z chorobami nerwowo-mięśniowymi. Jedną z najważniejszych przyczyn wyboru

zabiegu chirurgicznego skoliozy jest sytuacja, gdy krzywizna zmieniła kształt klatki piersiowej oraz przepony sprawiając trudności z oddychaniem. Inną przyczyną zabiegu chirurgicznego skoliozy jest pomoc w dolegliwościach bólowych spowodowanych krzywizną. Ze względu na pogarszające się osłabienie po zabiegu chirurgicznym, niektórzy pacjenci, którzy wcześniej mogli chodzić i samodzielnie oddychać, tracą tę niezależności w wyniku zabiegu chirurgicznego skoliozy.

Zabieg zespolenia (fuzji) kręgow może nie korygować skrzywienia całkowicie, zależnie od stanu i sztywności kręgosłupa w chwili operacji. Nawet po zakończeniu wzrastania (dojrzałość kostna), z biegiem czasu, bez operacji zniekształcenie kręgosłupa może powoli pogarszać się na skutek osłabienia mięśni.

Czego się spodziewać w przypadku operacji kręgosłupa

Przed zabiegiem:

- Kilka miesięcy przed zabiegiem zaleca się, by dietetyk wykonał ocenę optymalnego odżywiania mającą na celu zapewnienie najlepszego stanu zdrowia i kondycji fizycznej.
- Ocena zakresu ruchu zuchwy i szyi, jak również ocena czynności serca i płuc.
- Niezbędne są pomiary parametrów oddechowych (badania czynnościowe płuc). Płuca muszą być wystarczająco silne, aby wytrzymać zabieg chirurgiczny.
- Wraz z lekarzami zajmującymi się oddychaniem należy sporządzić plan ekstubacji.
- Wykonaj (telefonem) zdjęcia/filmy stanu wyjściowego w zakresie Twojego funkcjonowania, by lekarz mógł ocenić, kiedy do tego stanu powrócisz (np. chodzenie, oddychanie, siedzenie).

Rodzaj znieczulenia należy dobrać ostrożnie, ponieważ niektóre mutacje, w szczególności dotyczące gen RYR1, mogą powodować hipertermię złośliwą (MH). Należy unikać stosowania zwiotczającej sukcynylocholino oraz środka znieczulającego, halotanu. Anestezjolog powinien zastosować „technikę czystą”, co oznacza, że sprzęt

powinien być wolny od wszelkich pozostałości znieczulenia stosowanego u wcześniejszego pacjenta. Powinien mieć również na sali operacyjnej przygotowany lek doraźnie stosowany w hipertermii, Dantrolen. Należy upewnić się, że zespół chirurgiczny wie o ryzyku wystąpienia hipertermii złośliwej.

Po operacji:

- Niezbędna będzie intensywna i fachowa opieka oddechowa.
- Znajdziesz się na oddziale intensywnej opieki medycznej.
- Możesz zostać podłączony do wentylacji mechanicznej w celu wspomaganie oddychania na pewien czas, nawet jeśli nie było wcześniej takiej potrzeby. Lekarze będą stopniowo „odstawiać” Cię od maszyny, jeśli wentylacja mechaniczna nie jest wymagana długotrwale.
- Po zabiegu chirurgicznym pomocne może okazać się oczyszczanie dróg oddechowych.

Po poważnych zabiegach chirurgicznych często występuje uczucie osłabienia. Dlatego bardzo ważna jest intensywna rehabilitacja. Przywracając ci mobilność krótko po zabiegu rehabilitant może zapobiec pogłębieniu osłabienia.

Rehabilitanci dokonają oceny następujących elementów:

- **Odżywianie**—samodzielne jedzenie może być trudne i wymagać zastosowania sprzętów adaptacyjnych lub założenia tymczasowego zgłębnika żołądkowego w celu wspomaganie żywienia.
- **Mobilność**—przenoszenie, modyfikacja wózka inwalidzkiego oraz wsparcie opieki domowej w celu przywrócenia siły oraz zakresu ruchu
- **Siła głowy i szyi**—wsparcie może okazać się niezbędne po zabiegu.
- **Ból**—problemem bólu należy zająć się od razu w szpitalu i kontynuować leczenie po powrocie do domu
- **Zaparcia**—zaparcia mogą pogorszyć się po zabiegu, tym problemem należy zająć się jak najwcześniej
- **Skolioza i zdrowie płuc**—ciągłe monitorowanie skoliozy, jak również czynności płuc po zabiegu chirurgicznym

Przemieszczenie stawu biodrowego

Przemieszczenie stawu biodrowego (podwichnięcie) ma w miopatii wrodzonej często miejsce przy porodzie lub w dowolnym czasie w okresie niemowlęctwa, w szczególności w przypadku miopatii typu central core wskutek mutacji RYR1.

Preferowane leczenie to usztywnienie specjalnym sprzętem zwanym szelkami Pavlika. Pomagają one w prawidłowym ułożeniu stawu biodrowego. Staw biodrowy można unieruchomić na kilka tygodni. Unieruchomienie na dłużej niż 12 tygodni nie jest zalecane ze względu na możliwość pojawienia się przykurczy.

Jeśli dziecko nie chodzi, wówczas zazwyczaj nie wykonuje się zabiegu chirurgicznego. Operację można wykonać, jeśli zwichnięcie powoduje poważny ból (bardzo rzadko) lub jeśli pogarsza zdolność siedzenia lub skoliozę.

Jeżeli dziecko chodzi, wówczas należy ostrożnie rozważyć zabieg chirurgiczny, ponieważ może on pogłębić osłabienie, a nawet skutkować utratą zdolności chodzenia.



Przykurcze kolan

W wypadku przykurczu kolan zabieg chirurgiczny najczęściej nie jest konieczny. Operację należy rozważyć, jeśli przykurcz uniemożliwia wygodne siedzenie na wózku inwalidzkim.

Przykurcze stawów skokowych

Noworodki ze stopą końsko-szpotawą powinny otrzymać niechirurgiczną korektę z zastosowaniem gipsowania seryjnego lub usztywniania na noc.

Gipsowanie seryjne ma miejsce, gdy kilka gipsów zakłada się jeden po drugim aż do czasu uzyskania pożądanego położenia. Każdy kolejny gips zakłada się trochę dalej niż poprzedni, umożliwiając powolne osiągnięcie celu.

Usztywnienie wiąże się z noszeniem sztywnej lub elastycznej ortezy, która obejmuje dolną część stopy aż do połowy łydki, aby utrzymać ją w ustalonej pozycji podczas snu.

Można również wykonać zabieg przecięcia ścięgna Achillesa. W przypadku starszego dziecka lub osoby dorosłej ze zniekształceniem stopy należy dokładnie rozważyć przewidywane korzyści w stosunku do ryzyka podczas operacji oraz ewentualnego pogorszenia deformacji i bólu.

Złamania kości nogi

Złamanie kości nogi, niezależnie od przyczyny, należy leczyć stosując usztywnienie - zakładając gips lub chirurgicznie, a następnie prowadzić intensywną rehabilitację, aby zapobiec utracie zdolności chodzenia u osób wcześniej chodzących.

Operacja może wiązać się z umieszczeniem metalowego pręta w kości w celu jej stabilizacji. Rehabilitację należy rozpocząć wkrótce po zabiegu chirurgicznym.

Gips powinien być lekki, a specjalny gips elastyczny nawet umożliwiał chodzenie.

Zdrowie kości

Na skutek ograniczonej mobilności i osłabienia, kości łatwo mogą stać się cienkie (osteopenia) oraz łamliwe (osteoporoza). Sprawia to, że kości są podatne na złamania, czasami nawet bez urazu.

Objawy przećwiczenia

1. Ból lub skurcze mięśni
2. Uczucie osłabienia dzień lub dwa po ćwiczeniach
3. Tętno powyżej 150 uderzeń na minutę
4. Zadyszka

Poniższe działania mogą zoptymalizować zdrowie kości:

- Aktywność siłowa, w tym ruch, ćwiczenia, a nawet stanie
- Trzeba upewnić się, że dieta zawiera zalecaną dobową dawkę wapnia; w razie potrzeby suplementacja witamin.
- Należy zadbać, aby dieta zawierała rekomendowaną dobową dawkę witaminy D (cholekalcyferol) oraz zapewnić odpowiednią, zdrową ekspozycję na słońce z suplementacją witaminą w razie potrzeby. Poziomy witaminy D można z łatwością sprawdzić w ramach rutynowych badań krwi.

Jeśli osoba z miopatią dozna złamania, lekarz najprawdopodobniej będzie monitorował gęstość kości poprzez badanie nazywane densytometrią (skan metodą DEXA, absorpcjometria podwójnej energii promieniowania rentgenowskiego).

Leczenie bardzo łamliwych kości

W niektórych przypadkach, u osób z bardzo łamliwymi kośćmi, stosuje się leki. Tę grupę leków nazywa się bifosfonianami i powinien je podawać jedynie lekarz mający doświadczenie w korzystaniu z nich w chorobach mięśni. Bisfosfoniany należy wziąć pod uwagę, gdy osoba z miopatią ma:

- Dwa lub więcej złamań
- Ból kości
- Ciężką osteoporozę, widoczną na zwykłych zdjęciach rentgenowskich



- Awaryjne wkrętów i śrub z zabiegów chirurgicznych spowodowane słabością kości
- Inne stany chorobowe, które pogarszają zdrowie kości (np. celiakia, choroby tarczycy lub opóźnione dojrzewanie).

Utrzymanie i zwiększenie mobilności zapobiegające jednocześnie problemom kostnym

Proaktywna postawa wobec własnego leczenia to najlepszy sposób zapobiegania, minimalizowania, a co najmniej opóźniania problemów kostnych.

Ćwiczenia

Aktywność fizyczna pomaga utrzymać i poprawić siłę i wydolność mięśni. Na podstawie Twoich potrzeb rehabilitant lub terapeuta zajęciowy może zlecić ćwiczenia ogólne, ćwiczenia rozciągające i/lub zaopatrzenie ortopedyczne. Samodzielne ćwiczenia, wykonywane jako uzupełnienie przepisanych terapii, są ważne dla uzyskania i utrzymania poprawy.

Poruszanie się w ciepłej wodzie to wspaniały sposób na stymulowanie ruchu w większości podtypów miopatii.



Ćwiczenia aerobowe—w zakresie możliwym dla Ciebie, należy wykonywać ćwiczenia, które angażują całe ciało i zwiększają zapotrzebowanie na tlen, takie jak chodzenie lub pływanie. Powszechnie określane są one jako ćwiczenia „aerobowe” i można je wykonywać 3 do 5 razy w tygodniu bez podejmowania ryzyka. Oznacza to, że należy ćwiczyć tyle, ile damy radę, ale nigdy do momentu wyczerpania.

Osoby z poważnymi ograniczeniami ruchu powinny poradzić się rehabilitanta. Nie wszyscy chorzy dotknięci miopatią są w stanie wykonywać ćwiczenia aerobowe.

Ćwiczenia oporowe—wykonuj podnoszenie, wykorzystując własną masę ciała, taśmy, przyrządy lub lekkie ciężary, w możliwym dla Ciebie zakresie. Ćwiczenia oporowe, oprócz potencjalnego wzmocnienia mięśni, mogą zwiększać gęstość i wytrzymałość kości. Metody te obejmują:

- Przełamywanie oporu samej grawitacji poprzez podnoszenie rąk tak wysoko jak się da. Dla niektórych osób jest to wystarczające do ćwiczenia mięśni.
- Korzystanie z elastycznych taśm (Thera Band) lub gum (tubing), które rozciągają się podczas ćwiczeń. Zapewniają one większy opór niż sama grawitacja i w związku z tym zmuszają mięśnie do większego wysiłku.
- Korzystanie z urządzeń takich jak przyrząd do ćwiczeń mięśni czworogłowych lub rower stacjonarny, powszechnie dostępnych w siłowniach i w handlu.
- Starszym nastolatkom, jeśli ich stan na to pozwala, czasem zaleca się rozpoczęcie podnoszenia lekkich ciężarów. Ciężary należy podnosić z użyciem dobrej techniki i pod bezpośrednim nadzorem (z asekuracją), by zapobiec urazom. Twoim celem nie powinno być „napakowanie się”, ale uzyskanie korzyści takich jak siła, wydolność czy dobrostan psychiczny.

W przypadku zmniejszonego zakresu ruchu, zespół medyczny powinien wskazać, ile (jeśli w ogóle) treningu oporowego powinieneś wykonywać. Niezalecane są ćwiczenia oporowe, których wykonywanie jest bolesne lub może prowadzić do nadmiernego wycieńczenia.

Ćwiczenia równowagi/trening osiowy—Jeśli jesteś w stanie, wykonuj ćwiczenia wymagające zachowania równowagi, takie jak siedzenie bez podparcia, siedzenie na dużej piłce do ćwiczeń lub stanie na ruchomej platformie pod nadzorem. Kolejną aktywnością wymagającą zachowania równowagi, która pobudza wzmocnienie mięśni osiowych, jest (jeśli dostępna) terapeutyczna jazda konna (hipoterapia). Utrzymywanie silnych mięśni osi ciała może pomóc w zapobieganiu lub opóźnianiu skrzywienia kręgosłupa, jak to omówiono wcześniej w tym rozdziale.

Wszystkie programy treningowe należy rozpoczynać powoli, intensyfikując je stopniowo i z umiarem, aby nie czuć się po nich bardzo obolałym lub zmęczonym jeszcze przez kilka

dni. Dopuszcza się niewielki ból lub zmęczenie dzień po wysiłku fizycznym, podobny jak po zwykłych ćwiczeniach. Rozciąganie przed i po treningu może ograniczyć ból mięśni i zapobiec ich sztywności lub urazowi.

Należy spożywać duże ilości płynów w trakcie ćwiczeń i po treningu. Nawodnienie oraz właściwe odżywienie są niezbędne w celu zmaksymalizowania osiągnięć i zapobieganiu skurczom mięśni.

Nigdy ćwicz do wyczerpania.

Miłośnicy sportów powinni unikać dyscyplin mocno obciążających stawy, które mogą prowadzić do urazów. Przed podjęciem danej aktywności należy skonsultować z zespołem medycznym, czy wybrana dyscyplina naraża Cię na ryzyko uszczerbku na zdrowiu. Jeśli twoja miopatia może wiązać się z powikłaniami kardiologicznymi lub zaburzeniami metabolicznymi, opcje treningu oraz ewentualne ryzyko należy wcześniej omówić z zespołem medycznym.

Potencjalne korzyści z ćwiczeń w miopatii wrodzonej

1. Poprawa krążenia
2. Zachowanie elastyczności oraz zakresu ruchu
3. Utrzymanie lub poprawa sprawności fizycznej
4. Poprawa wydolności oddechowej
5. Utrzymanie ogólnej sprawności
6. Utrzymanie lub poprawa gęstości kości
7. Utrzymanie lub zwiększenie siły
8. Zmniejszenie stresu i napięcia
9. Poprawa nastroju
10. Lepszy sen
11. Zmniejszenie ryzyka wystąpienia innych chorób, takich jak cukrzyca

Stanie

Należy zachęcać bardzo słabe dzieci, które jeszcze nie zaczęły stawać samodzielnie - oraz inne, które nie chodzą, ale potrafią stać - do stania kilka razy dziennie. Pionizatory,

parapodia, stoły do pionizacji oraz ortezy mogą pomóc w utrzymaniu właściwej pionowej postawy ciała.

Stanie pomaga:

- zminimalizować sztywność i unieruchomienie stawów (przykurcze) w nogach
- rozwijać stabilność tułowia, głowy oraz miednicy
- ćwiczyć mięśnie wykorzystywane do stania
- wzmacniać niezależność i samoocenę
- wzmacniać kości

Należy zachować ostrożność i upewnić się, że paski sprzętu nie są zbyt ciasne, szczególnie w okolicach kolan, ponieważ w przypadku bardzo cienkich kości może to spowodować złamania. Fizjoterapeuta lub specjalista rehabilitacji pomogą określić jak długo i jak często pacjent ma stać, w zależności od jego stanu.

Ćwiczenia rozciągające i zwiększające zakres ruchu

Rozciąganie różnych stawów samodzielnie (aktywne rozciąganie) lub przez inną osobę (rozciąganie bierne) pomaga utrzymać ilość ruchu typową dla stawu (zakres ruchu) oraz zapobiega przykurczom lub opóźnia ich pojawienie się. W przypadku osób z cięższymi postaciami miopatii, rozciąganie może być jedną z niewielu możliwości wykonywania ćwiczeń.

Stawy, które często wymagają rozciągania, to staw skokowy, staw biodrowy, kolana, szyja, kręgosłup, łokcie, nadgarstki oraz palce. Rehabilitanci przeprowadzą badanie, by sprawdzić czy potrzebujesz ortezy, tj. urządzenia stosowanego do wspomaganie mięśni.

U osób, które spędzają większość życia siedząc, mogą pojawić się przykurcze stawu skokowego, kolan oraz stawu biodrowego. Rozciąganie pomoże im zapobiegać lub opóźnić ich wystąpienie. W przypadku osób poruszających

się, kluczowe znaczenie ma utrzymanie elastyczności stawu skokowego. Jest ona niezbędna do zachowania jak najdłuższej zdolności chodzenia. Poniżej przedstawiono niektóre działania, które mogą w tym pomóc.

Staw skokowy—te zabiegi pomogą w utrzymaniu chodzenia i niezależności:

- codzienne rozciąganie stawu skokowego, z pomocą członka rodziny lub samodzielnie
- noszenie ortezy na staw skokowy i stopę na noc (AFO)
- noszenie na dzień dynamicznej AFO, dopasowanej AFO lub ortezy kolano-staw skokowy-stopa (KAFO)

- stanie w miejscu w ciągu dnia bez i z użyciem ortezy
- Postępujące usztywnienie—wykorzystujące miękką ortezę w celu stopniowego wspomaganie rozciągania ścięgna Achillesa

Gipsowanie seryjne—wykorzystanie odlewu z twardego włókna szklanego w celu stopniowego rozciągnięcia ścięgna Achillesa

Kolana, stawy biodrowe—dla utrzymania wygodnej postawy siedzącej na krześle, postawy pionowej oraz mobilności:

- Codzienne rozciąganie kolan, z pomocą członka rodziny lub samodzielnie, poprzez leżenie z wyprostowanymi nogami
- Rozciąganie stawów biodrowych w leżeniu na brzuchu, jeśli to możliwe
- Noszenie AFO zgodnie z zaleceniami powyżej
- Pionizacja w pionizatorze lub innym urządzeniu
- Szynowanie dynamiczne
- Gipsowanie seryjne

.....
BOTOX® może być używany do ostrykiwania ślinianek, ale u osób z miopatią wrodzoną NIE należy go stosować w mięśniach szkieletowych.

Ramię, łokieć, nadgarstki oraz ręka—aby utrzymać funkcje ręki i górnej



części ciała oraz zachować niezależność:

- rozciąganie wszystkich stawów górnej części ciała kilka razy dziennie
- Szynowanie nadgarstka, ręki oraz łokcia przez rehabilitanta

Kręgosłup—w celu zminimalizowania skoliozy, należy rozważyć:

- rozciąganie oraz ćwiczenia wykorzystujące mięśnie grzbietu
- gorsetowanie tułowia podczas siedzenia lub stania lub w obu tych pozycjach

Lekarze rehabilitacji często wykorzystują toksynę botulinową (botoks, Botox®) w celu leczenia wzmożonego napięcia mięśniowego, np. w porażeniu mózgowym. Jednakże Botox® nie jest zalecany do stosowania na mięśnie u osób z miopatią wrodzoną, ponieważ może to pogłębić już istniejące osłabienie. U niektórych osób z miopatią wrodzoną Botox® wykazał skuteczność w leczeniu nadmiernego ślinienia się, nie wpływając na mięśnie. Szczegółowe



informacje na temat stosowania botoksu w kontroli nadmiernego ślinienia znajdują się w rozdziale „Opieka oddechowa”.

Sprzęt adaptacyjny

Jednym z głównych celów kompleksowej opieki w miopatii wrodzonej jest bezpieczne utrzymanie ogólnej mobilności i niezależności. Osoby



z miopatią są bardziej narażone na upadki i mogą ciężiej przechodzić urazy gdy przewrócą się wskutek niemożności „powstrzymania upadku”.

W przypadku dzieci, brak dostępności otoczenia może prowadzić do wtórnej dysfunkcji poznawczej i społecznej. Zwiększenie mobilności może przynieść dzieciom wiele korzyści, w tym poprawę świadomości na temat ich środowiska, lepszą koordynację, pełniejsze artykułowanie swoich potrzeb, chęć do interakcji z innymi i zwiększoną motywację do poznawania swojego otoczenia.

Pomocne być mogą urządzenia w typie skuterów, wózków inwalidzkich oraz przystosowywanie sprzętów, np.:



Samochody- jeżdżiki dla dzieci zwiększające ich

mobilność – można je zmodyfikować do indywidualnych potrzeb.

Kule, balkoniki, ortezy oraz chodziki—można je stosować jak najwcześniej, by zachęcać do chodzenia i utrzymać je dłużej.

Aktywne i elektryczne wózki inwalidzkie—mogą je stosować dzieci już w wieku 2 lat. Trzeba tu wziąć pod uwagę:

- dobre podtrzymanie miednicy, tułowia oraz głowy, w zależności od potrzeb
- pasy biodrowe dla bezpieczeństwa
- niektórzy mogą wymagać pasów piersiowych
- wygodne i dopasowane do indywidualnych potrzeb siedzisko
- Oczekiwanie na wózek elektryczny może trochę potrwać, więc starania o niego najlepiej zacząć z wyprzedzeniem.

Skutery inwalidzkie—mogą być stosowane przez dzieci i dorosłych, wymagających mniejszego wsparcia w pozycji siedzącej i dostatecznej władzy w ramionach i rękach do bezpiecznego kierowania i operowania mechanizmem napędowym.

Należy wziąć pod uwagę, że:

- Są opcje z mniejszymi siedziskami i pasami biodrowymi.
- Mogą mieć blokowane siedzisko obrotowe z regulowanymi podłokietnikami ułatwiające wsiadanie i wysiadanie.
- Są proste w obsłudze.
- Większość zawiera koszyk z przodu na rzeczy i dodatkowe miejsce z tyłu na przewód zasilania.
- Mogą posiadać regulowany drążek oraz joystick, do sterowania napędem jednym palcem podczas jazdy.
- Łatwo regulować prędkość na prędkościomierzu.
- Można je przewozić w bagażniku samochodu lub wjechać nimi do pojazdu z rampą.
- Są dobrą opcją dla osób wymagających doraźnego wsparcia mobilności oraz do poruszania się poza domem (w społeczności lokalnej, w centrach handlowych, zoo, muzeach, itp.)

- Trudniej je dostosować dla osób ze specjalnymi potrzebami w zakresie siedzenia, takimi jak znaczne osłabienie ramion czy rotacja miednicy lub konieczność stabilniejszego podparcia pleców.
- Dla niektórych osób z miopatią, siedzenie bez podparcia w trakcie korzystania ze skutera może być męczące.
- Mają platformę na stopy, ale nie posiadają odchylanych podnóżków ani podparcia głowy.

Adaptacja pojazdów—po osiągnięciu odpowiedniego wieku, można zrobić kurs prawa jazdy i dokonać niezbędnych modyfikacji w aucie.

Modyfikacje otoczenia (ang. E-Mods)—zmiany w domu, miejscu pracy lub w szkole, takie jak rampy, poręcze oraz systemy wind schodowych.

Parkowanie—uzyskaj kartę parkingową dla niepełnosprawnych. Pytaj, jeśli nie jesteś pewien, gdzie znajduje się najlepsze miejsce do parkowania dla osób z niepełnosprawnością.

Usprawnienia—poproś o takie udogodnienia, jak miejsce w pobliżu drzwi w celu łatwego wchodzenia i wychodzenia ze spotkań.

Inne—Dodatkowe elementy wyposażenia i ułatwienia w życiu codziennym to np. krzesło prysznicowe, chwytak, wyciąg Hoyer, podnośnik, pies asystujący oraz akcesoria ułatwiające karmienie, picie, komunikację i korzystanie z toalety.

Podpunkty Aneksu

- Wskazówki odnośnie operacji skoliozy





Karmienie, odżywianie i pielęgnacja jamy ustnej

W miopatiach często występują trudności z karmieniem i połykaniem, mogące skutkować niedożywieniem i innymi problemami zdrowotnymi. Niektóre dzieci i dorośli nie są w stanie bezpiecznie jeść ustami ze względu na problemy z połykaniem występujące już na wczesnym etapie życia lub pojawiające się później. Utrzymanie dobrego odżywienia oraz zdrowy układ trawienny i zęby są ważne, ponieważ wpływają na proces wzrostu, poziom energii, aktywność oraz wydolność oddechową.

W zespole medycznym, zajmującym się tym aspektem Twojego zdrowia, powinni znaleźć się: logopeda (terapia mowy/połykania/karmienia), gastroenterolog, neurolog, pulmonolog, terapeuta zajęciowy oraz specjalista ds. odżywiania lub dietetyk. Idealnie by było, gdyby mieli oni doświadczenie w leczeniu pacjentów z miopatią wrodzoną.

Połykanie i odżywianie

Najlepszym sposobem monitorowania stanu odżywienia jest pomiar wzrostu i masy ciała dzieci i dorosłych podczas każdej wizyty w poradni, w przypadku niemowląt nie rzadziej niż co trzy miesiące. U osoby, która nie jest w stanie stać lub ma skoliozę, zamiast wzrostu można dokonać pomiaru przedramienia (długości kości łokciowej).

Rozwój fizyczny dzieci (wzrost/masa ciała) można śledzić z użyciem wykresów zwanych siatkami centylowymi, na które nanosi się wyniki pomiarów wzrostu i masy ciała. Umożliwia to Tobie i lekarzowi śledzenie trendów na przestrzeni czasu. Poproś lekarza o wykres dla Ciebie.

Krzywe wzrostu dzieci z miopatią wrodzoną są poniżej

oczekiwanych dla danego wieku u dzieci zdrowych, jednakże u wszystkich dzieci zakłada się utrzymanie własnej krzywej rozwoju.

Nie ma powodów do obaw, o ile dziecko jest w stanie utrzymać własny poziom wzrostu i mieści się w siatce centylowej, nie choruje często i nie ma nawracających problemów z płucami lub sercem. Percentyle masy ciała dziecka znajdujące się poniżej wcześniejszych punktów odniesienia mogą wskazywać, że dziecko nie otrzymuje dostatecznej ilości kalorii. Niemowlęta z niewystarczającym przyrostem wagi uznaje się za niedożywione i czasami mówi się o nich, że mają zaburzenia przyrostu masy ciała (ang. „failure to thrive”). Dla zapewnienia im przybierania na wadze może być konieczne objęcie ich opieką specjalistyczną.



Image credit - <http://www.arktherapeutic.com/post/1266>

Niektóre osoby z miopatią wrodzoną przybierają zbyt na wadze, ponieważ spożywają za dużo kalorii w stosunku do swojego poziomu aktywności. Dodatkowe kilogramy utrudniają im poruszanie się, transport, a także powodują dodatkowe obciążenie organizmu i narządów

wewnętrznych. Utrzymanie właściwej wagi jest ważne, a lekarz może Ci pomóc określić, jaka jest idealna dla Ciebie.

Objawy problemów z żywieniem:

- brak apetytu i spożywanie małej ilości pożywienia
- nieskoordynowane lub zbyt długie przeżuwanie
- kaszel, krztuszenie się, odruch wymiotny, ciężki oddech lub trudności z oddychaniem w trakcie posiłków
- nadmiar wydzieliny, ślinotok lub problemy z koordynacją mięśni
- chrapliwy głos lub oddech po przełykaniu lub po posiłku
- brak możliwości usunięcia z ust jedzenia i picia pomimo przełykania
- zaleganie w przełyku pokarmu lub napoju
- głośne odkasływanie i odkrztuszanie by oczyścić gardło podczas posiłków
- niedrożność nosa lub dróg oddechowych, zwiększony wysiłek oddechowy, zmęczenie
- długi czas spożywania posiłku - znacznie ponad 30 minut
- zdenerwowanie towarzyszące oczekiwaniu na posiłek lub dyskomfort podczas posiłków
- nadmierne odpluwanie lub refluks
- wymioty bądź wygląd świadczący o odczuwaniu bólu w trakcie i po jedzeniu; uskarżanie się na ból w klatce piersiowej i jamie brzusznej po jedzeniu
- opóźnione przechodzenie do nowych konsystencji produktów spożywczych u dzieci
- trudności z przechodzeniem do korzystania z naczyń i sztućców odpowiednich dla wieku
- zbyt niski wzrost lub waga
- infekcje płu

Ocena karmienia/przełykania

Jeśli istnieją powody do niepokoju, logopeda/ neurologopeda specjalizujący się w karmieniu i przełykaniu może ocenić zdolność połykania, jednakże w niektórych ośrodkach zajmują się tym rehabilitanci.

Najpierw przeprowadzone będzie badanie umiejętności wymowy i praktyk żywieniowych. Ocenione zostanie

połykanie, spożywanie różnych produktów i płynów, obejrzana jama ustna. Jednym z celów oceny karmienia/przełykania jest oszacowanie ryzyka wystąpienia problemów z przełykaniem i aspiracją. Specjalista będzie starał się ustalić, które produkty spożywcze są bezpieczne i odpowiednie dla możliwości pacjenta oraz zdecyduje, czy konieczne są dalsze badania.

Badanie może obejmować:

- rozmowę na temat przeszłych i obecnych praktyk w zakresie karmienia/odżywiania
- badanie jamy ustnej w celu oszacowania ewentualnych problemów z jej budową mogących mieć wpływ na jedzenie
- ocenę siły oraz koordynacji mięśni ust i przełyku, kontroli głowy i utrzymania prawidłowej postawy ciała
- obserwację typowego posiłku – umiejętności oralno-motorycznych i przełykania
- próby z różnymi produktami spożywczymi i metodami karmienia w celu osiągnięcia lepszej skuteczności i poziomu bezpieczeństwa żywienia

Pacjenci mogą mieć trudności z odżywianiem, ponieważ brakuje im umiejętności oralnych niezbędnych do jedzenia. Nie musi to oznaczać, że występuje u nich ryzyko aspiracji. Jednakże, jeśli w trakcie badania zaobserwowano objawy problemów z połykaniem, takie jak kaszel, odchrząkiwanie, obrzęk, zmiana głosu oraz trudności z oddychaniem w trakcie jedzenia, wówczas jako kolejny krok w diagnostyce może zostać zasugerowane wykonanie wideofluoroskopii.

Badanie połykania - wideofluoroscopia

Badanie wideofluoroskopowe wykonuje się w przypadku podejrzenia zaburzeń połykania (dysfagii). Test ten wykorzystuje kontrast barytowy wymieszany z różnymi typami produktów spożywczych. W trakcie przełykania nagrywa się filmy i robi serię zdjęć rentgenowskich. Baryt jest nieszkodliwy i



Źródło zdjęcia – http://www.refluxrebels.com/Acid_reflux/Acid_reflux_tests.html

umożliwi specjalistę ocenę przemieszczania się pożywienia z ust do żołądka.

Specjalista powinien być w stanie zidentyfikować wszelkie problemy z siłą, koordynacją i skutecznością połykania. Badanie wykaże również, czy istnieją inne nieprawidłowości, takie jak zaleganie treści pokarmowej lub przedostawanie się jej w niewłaściwe miejsca, np. do jam nosowych lub do tchawicy.

W przypadku stwierdzenia na filmie zaburzeń połykania, specjalista pomoże Ci podjąć decyzję odnośnie następnych kroków - może zaproponować specjalne techniki karmienia lub używania innych rodzajów produktów spożywczych. Niektóre dzieci i dorośli będą wymagały alternatywnych metod karmienia, a niektórzy pacjenci rehabilitacji dla poprawienia z biegiem czasu efektywności połykania.

Zdjęcie rentgenowskie klatki piersiowej

Przy podejrzeniu zachyłkowego zapalenia płuc może zostać wykonane zdjęcie rentgenowskie klatki piersiowej.

Poprawa odżywienia i rozwoju

Rozpoznanie potrzeb żywieniowych, zrozumienie technik wiążących się z bezpiecznym jedzeniem/karmieniem oraz monitorowanie wzrostu i masy ciała na przestrzeni czasu są istotne dla prawidłowego odżywienia pacjenta. Pomysły na temat zwiększenia kaloryczności posiłków opisano w Aneksie.

Popularne zgłębniki do karmienia (sonda nosowo-żołądkowa lub gastrostomia odżywcza)



Ilustracja: Lucinda Lee.

W przypadku ciężkiej, noworodkowej postaci miopatii wrodzonej, decyzję o bezpiecznej metodzie karmienia należy podjąć zaraz po urodzeniu.

U pacjentów z umiarkowaną lub łagodną postacią miopatii wrodzonej, możliwe jest karmienie naturalne, choć może nastęrczać ono pewnych trudności. Niemożność spożycia dostatecznej ilości pożywienia drogą doustną lub nawracające infekcje płuc wskutek aspiracji mogą spowolnić wzrost i powodować problemy ze zdrowiem. W wypadku, gdy pomimo starań i wytycznych specjalisty od żywienia utrzymują się zaburzenia wzrostu lub inne problemy zdrowotne związane z karmieniem, może być konieczne zastosowanie zgłębnika żołądkowego.

Dwa najczęściej stosowane zgłębniki to sonda nosowo-żołądkowa (sonda NG) oraz gastrostomia odżywcza (zgłębniki gastrostomijne G-tube lub PEG). Niektóre dzieci i dorośli korzystający ze zgłębników są również w stanie jeść ustami. Zgłębnik często stosuje się do uzupełnienia kalorii oraz podawania pożywienia, którego dana osoba nie jest w stanie zjeść samodzielnie.

Sonda żołądkowa oraz zgłębnik gastrostomijny G-tube

Sonda żołądkowa często stosowana do krótkotrwałego karmienia, jest sondą wprowadzaną do żołądka przez nos. Sondy żołądkowe zazwyczaj zakłada się, gdy pacjent jest przytomny.

Jeśli dziecko wymaga założenia zgłębnika G-tube, można wymyślać posiłki do podawania przez tubę odżywczą składające się z różnych produktów, wykorzystując domową, zblendowaną mieszankę. Wystarczy uzupełniać dietę przemysłową posiłkami dla dzieci ze słoiczków lub podawać tylko domowe, zmiksowane jedzenie. Na początek znajdź dietetyka z doświadczeniem w układaniu zblendowanych posiłków i zapoznaj się z materiałami w Aneksie.



Jak pewna mama wyprowadziła dziecko z karmienia przez G-tube

Moja córka urodziła się z miopatią wrodzoną i od samego urodzenia miała problemy z karmieniem wymagające odżywiania wyłącznie przez gastrostomię. Przeczuwałam, że dzięki terapii czynność połykania ulegnie poprawie i chciałam dać jej możliwość karmienia doustnego, gdy będzie na to gotowa. Historia ta opisuje, co sprawdziło się w przypadku mojej córki w przejściu do jedzenia buzią. Podczas planowego rozkarmiania, najważniejsza w walce z awersją oralną jest codzienna stymulacja jamy ustnej. To nasze prywatne doświadczenie, którym chcielibyśmy się podzielić w nadziei, że może pomóc innym. Twój lekarz może mieć również własne sugestie.

Przed posiłkiem:

Bawiliśmy się zabawkami stymulującymi zmysły wokół policzków, podbródka, ust, szyi oraz palców mojej córki. Używaliśmy piłek koosh (gumowych pomponów) i piłeczek kolczastych, baniek, masażerów, zabawek wibrujących, gryzaków sensorycznych (ciepło/zimno) oraz innych zabawek lub książek o interesującej fakturze. Był to specjalny zestaw wyłącznie do zabawy przed jedzeniem.

Wprowadzenie smaku i faktury w trakcie posiłku:

Drobną ilość potrawy do posmakowania na palcu, smoczku lub na szczoteczce nakładałam na jej wargi bądź umieszczałam na końcu języka i zachęcałam do spróbowania. Zaczynałam od łagodnych, rozwodnionych smaków i powoli zwiększałam ich intensywność zgodnie z jej reakcjami. Czasami maczałam pieluchę w wodzie i dawałam jej do ssania. Najłatwiej zacząć od kilku kropli smakowego płynu o lekkiej konsystencji. Stopniowo różnicowałam smaki (nie tylko słodkie) tak, by zaakceptowała produkty ze wszystkich grup żywieniowych, w tym warzywa. Dzieci uczą się smaków od wczesnego dzieciństwa i chciałam, żeby polubiła zdrową żywność.

Po kęsach puree podawałam córce płyny, aby pomóc jej oczyścić tylną część języka i gardła. Do dziś stosuje ona tę taktykę „oczyszczania”. Wszelkie oznaki paniki, przypadkowego połykania oraz odruch wymiotny wskazują na konieczność powrotu do wcześniejszej konsystencji, smaku, metody lub etapu. Starłam się brać pod uwagę jej preferencje i gotowość do następnego kroku i dostosowywać do nich. Pozwalałam jej na maczanie łyżeczki, zabawki lub palca w potrawach do spróbowania, takich jak zblendowane owoce, warzywa, jogurt lub lody. Później przeszliśmy do bardziej lepkich produktów, jak np. serek śmietankowy. Konsystencja produktów zmieniała się bardzo powoli.

Starłam się ograniczyć czas posiłku do 30 minut, chociaż jeśli była taka potrzeba, trwał on nawet 45 minut. Czas przekąsek wynosił ok. 15 minut. Na początku córka była całkowicie niezainteresowana jedzeniem i nawet miała pewną awersję, więc było to dość trudne.

Zrobiłam kilka śmiesznych pacynek wyłącznie na czas posiłków, które „uwielbiały jeść”. Pacynki były jej ulubioną częścią programu i okazały się podstawą jego powodzenia. Sprawily, że jadła produkty i ilości, o jakich nam się nie śniło! Podczas każdej sesji zachęcaliśmy ją, by jadła ile chce. Starłam się zmieniać tylko jedną rzecz na raz, np. konsystencję, naczynie lub rodzaj jedzenia, aby nie wywoływać nadmiaru wrażeń.

W miarę postępów udawało się ją tak rozproszyć, że współpracowała i siedziała w krzeselku przez dłuższy czas.



Continued:

How One Mom Transitioned Her Child from G-Tube to Oral Feeds

30-minutowy odcinek ciekawego programu telewizyjnego pozwalał podać jej więcej kęsów jedzenia bez objawów znużenia, wiercenia się i stawiania oporu.

Po posiłku:

Przez G-tube uzupełniałam mieszanką przemysłową oraz innymi zblendowanymi produktami kalorie przyjmowane doustnie. Chciałam, żeby jej układ pokarmowy był przyzwyczajony do różnych produktów i płynów. Uznałam za istotne powolne rozciąganie żołądka, aby stymulować wzrost jego pojemności – oczywiście bez przesady, gdyż mogłoby to powodować refluks. Od wartości kalorycznej pożywienia dostarczanego sondą odejmowałam ilość kalorii przyjętych doustnie. Stopniowo ograniczałam kalorie, jednocześnie podając dużo płynów i utrzymując rozciągnięty żołądek, by odczuwała głód przed kolejnym posiłkiem. Osiągnęłam to poprzez stopniowe rozcieńczanie wodą pokarmów podawanych przez zgłębnik gastrostomijny.

Podsumowując:

Zanim rozpoczniesz podobne działania, dziecko powinno uzyskać prawidłową, trwałą masę ciała, ponieważ na początku może nastąpić jej spadek. Moja córka trochę schudła, ale dokładnie kontrolowałam stosunek jej masy ciała do wzrostu i odrzuciłam nieodpowiednie dla nas standardowe siatki centylowe. Skoro monitorowałam jej indywidualną krzywą wzrostu, nie było podstaw do obaw.

Dla osiągnięcia naszego celu cierpliwie stosowałam połączenie różnych technik z pozytywnym podejściem. Gdybym miała wybrać najważniejszą rzecz, byłyby to pacynki! Stosowałam je codziennie, żeby połączyć jedzenie z zabawą – nawet po zakończeniu rozkarmiania. Córka nadal pamięta te pacynki jako jedno z najlepszych wspomnień z dzieciństwa. Kolejną ważną rzeczą było umożliwienie wybierania, np. tego, co chce jeść, w jaki sposób, jakich talerzy używać i która maskotka powinna „jeść” jako następna.

Codziennie korzystanie z mięśni jamy ustnej do jedzenia stymulowało ich wzmacnianie i z czasem jej koordynacja ustna stawała się coraz lepsza. By zachować siłę i pewność, musiałam sama sobie przypominać, że ten wysiłek ma sens. Z całą pewnością było to poświęcenie, które się nam opłaciło. Zanim skończyła 2 lata, jadła wszystko ustami i dobrze rosła. Gdy byliśmy pewni osiągniętego sukcesu, usunięto jej G-tube. Od tego czasu minęło wiele lat, a ona nadal prawidłowo się rozwija. Jest szczęśliwa, że daliśmy jej możliwość jedzenia ustami, lubi jeść i przez te wszystkie lata utrzymuje właściwą masę ciała.



G-tube lub PEG to rozwiązanie długoterminowe. Zgłębnik taki wprowadzony jest bezpośrednio do żołądka przez powłoki skórne. G-tube i PEG zazwyczaj zakłada w znieczuleniu lekarz gastroenterolog. Jeśli ryzyko wystąpienia problemów oddechowych i związanych z narkozą jest znaczące, możesz zapytać lekarza o inne opcje.

Płynne posiłki (mieszanki żywieniowe lub produkty zblendowane) podaje się przez zgłębnik bezpośrednio do żołądka, dzięki czemu chorzy na miopatie otrzymują w bezpieczny sposób wystarczającą ilość kalorii niezbędną dla prawidłowego wzrostu i zdrowia. Warto ustalić z dietetykiem ilość pożywienia, kaloryczność posiłków, częstotliwość karmienia (bolus lub karmienie w trybie ciągłym) oraz konieczną suplementację diety.

Niektóre osoby nadal czerpią przyjemność z jedzenia ustami, nawet jeśli mają założoną G-tube lub PEG. Czasem zadaniem posiłków podawanych przez zgłębnik jest uzupełnienie kalorii i płynów przyjmowanych w większości doustnie. Należy ustalić ze specjalistą od żywienia lub logopedą, czy spożywanie pewnej ilości jedzenia/picia ustami jest bezpieczne.



Terapeuta zaproponuje sposoby wzmocnienia i skoordynowania mięśni niezbędnych do bezpiecznego jedzenia i picia ustami.

W Aneksie znajdziesz również informacje odnośnie przejścia z karmienia przez G-tube na karmienie naturalne. Zapoznaj się również z zamieszczoną na poprzedniej stronie historią dziecka z osłabieniem mięśni ust i zaburzeniami połykania, któremu udało się przejść z karmienia przez G-tube do jedzenia buzią.

Rozwiązania

długoterminowe w karmieniu jest wysoce zalecane w przypadku bardzo słabych noworodków z miopatią wrodzoną. W Aneksie wyjaśniamy, jakimi zgłębnikami żołądkowymi można karmić chorego, i jakie są zalety i wady poszczególnych metod.

Stymulacja jamy ustnej

Ważne jest utrzymanie pozytywnych doświadczeń oralnych u dziecka. U dzieci, które nie mogą jeść buzią lub które mają negatywne doświadczenia związane z karmieniem może wytworzyć się nadwrażliwość oralna: niechęć do tego, by mieć jedzenie w ustach albo wokół nich. Nadwrażliwość oralna może wystąpić u niemowląt i dzieci karmionych przez sondę.

Twój logopeda lub neurologopeda mogą podrzucić Ci kilka pomysłów, takich jak zabawa ustami w trakcie karmienia sondą, dzięki którym dziecko zaakceptuje karmienie doustne, gdy będzie już na to gotowe. Może się także przydać pomoc psychologa klinicznego.

Zapewnienie bezpieczeństwa w trakcie jedzenia

Zasadniczo osoby z CM mają trudności z kontrolowaniem
Zasadniczo osoby z miopatią wrodzoną mają trudności z kontrolowaniem rzadkich płynów, połykaniem większych cząstek oraz przeżuwaniami twardszych pokarmów. Istnieje kilka strategii, które pod nadzorem specjalisty mogą okazać się skuteczne dla Twojego dziecka:

- Ułożenie w pozycji ułatwiającej jedzenie, np. z głową powyżej żołądka, by treść przemieszczała się w dół z pomocą grawitacji.
- Logopeda, neurologopeda lub terapeuta zajęciowy może doradzić zmodyfikowane przybory kuchenne oraz inne pomoce do karmienia dla niemowląt, małych i starszych dzieci oraz/lub osób dorosłych, w zależności od potrzeb.
- Należy stosować bezpieczne techniki połykania oraz unikać czynności rozpraszających, mówienia lub śmiania

Przykładowe menu, stymulujące karmienie naturalne u osoby z miopatią wrodzoną

Opracowane przez kilku opiekunów dla dzieci lub dorosłych z gotowością rozwojową

DIETA PRZECIERANA – żucie nie jest wymagane.

Śniadanie

- Płatki ryżowe lub owsianka błyskawiczna na mleku pełnym, ryżowym lub sojowym
- Owsianka, kasza manna, grysik (gęstsze niż płatki dla dzieci)
- Mleko lub zamiennik mleka, wzmocniony mlekiem w proszku i/ lub białkiem serwatkowym

Przekąska

- Jogurt bez cząstek (grecki ma najwięcej białka)
- Pudding bez cząstek, z pełnego mleka lub mleka skondensowanego.

Obiad

- Gładka zupa-krem z mieszanki warzywnej (dodaj skrobię kukurydzianą, aby zwiększyć kaloryczność i węglowodany złożone)
- Przepieczona zupa z oliwą z oliwek i /lub skrobią (bez kawałków).
- Puree z warzyw.
- Sok warzywno-owocowy do picia (gotowy lub wyciśnięty w domu dobrej jakości wyciskarką).

Przekąska

- Przecier z niekwaśnych owoców (dodaj mleko kokosowe, aby zwiększyć kaloryczność).
- Kupne przeciery owocowe dla dzieci (dodaj jogurt grecki, aby zwiększyć zawartość białka i kaloryczność).
- Smoothie owocowe z lodami lub jogurtem greckim (bez miększu czy włókien z owoców takich jak pomarańcze lub ananas).
- Lody bez cząstek, mrożony krem budyniowy lub koktajl mleczny.

Kolacja

- Puree z ryby (bez ości) z oliwą z oliwek.
- Puree ze słodkich batatów (by zwiększyć kaloryczność, dodać maślanekę lub masło).
- Sok/nektar z moreli, gruszki lub brzoskwini do picia (o niskiej kwasowości).

Przekąska

- Miękkie płatki (takie same jak na śniadanie) zmieszane ze skrobią kukurydzianą (pomaga zmniejszyć uczucie „ssania” w nocy).
- W razie potrzeby – wysokokaloryczny preparat medyczny w formie napoju.

DIETA MIĘKKA – wiąże się z minimalnym żuciem, dla bardziej zaawansowanych

Śniadanie

- Owsianka (dodaj mielone siemię lniane, aby zwiększyć kaloryczność i zawartość błonnika).
- Jajecznica.
- Quiche lub suflet.
- Mleko lub zamiennik mleka, wzmocniony mlekiem w proszku i białkiem serwatkowym.

Przekąska

- Mały twaróg mielony.
- Gotowane, miękkie, rozgniecione lub pokrojone w kostkę awokado (bez skórki i nasion)
- Pokrojony w kostkę melon lub melon miodowy (bez skórki i nasion)

Obiad

- Drobnopokrojony makaron (lub orzo) z masłem i gładkim sosem (bez ciągnącego sera)
- Drobnopokrojona, miękka zapiekanka warzywna (bez

twardego mięsa ani dużych kawałków).

- Dobrze ugotowane, pokrojone w kostkę warzywa, np. marchewka, buraki, kalafior (bez włóknistych części, łydóg ani twardej okrywy, jak w kukurydzy).
- Nektar/sok owocowy do picia.

Przekąska

- Rozgnieciony banan.
- Pokrojony w kostkę arbuza (bez skórki/pestek).
- Tapioka lub pudding ryżowy

Obiad/kolacja

- Bardzo drobno pokrojone/ zmielone, wilgotne, delikatne czerwone mięso lub drób (bez tłuszczu, włókien, kości lub kawałków chrząstek).
- Ziemniaki tłuczone, rozmiękczone i nawilżone mlekiem, śmietaną, masłem lub sosem.
- Puree z dyni, z masłem lub mielonymi orzechami dla zwiększenia kaloryczności.
- Sok warzywno-owocowy do picia (gotowy lub wyciskany).

Przekąska

- Miękkie płatki zmieszane ze skrobią kukurydzianą (pomaga zmniejszyć uczucie „ssania” w nocy).
- Granola namoczona w pełnym mleku lub mleku sojowym do zupełnej miękkości.
- W razie potrzeby - mieszanka przemysłowa (napój medyczny) dla dodania kaloryczności i wartości odżywczych.

się podczas jedzenia.

- Należy ułatwić spożycie produktów np. poprzez rozrzedzenie, jeśli są zbyt gęste, zagęszczenie zbyt rzadkich płynów, obranie ze skórki, pokrojenie na bardzo małe kawałki i gotowanie na bardzo miękko.
- Rzadkie płyny trudniej kontrolować w ustach i podczas połykania, więc specjalista może zalecić zastosowanie specjalnego kubeczka lub innych sposobów ułatwiających ich przełykanie.
- Unikać produktów spożywczych, które mogą powodować zadławienie, są twarde, lepkie, gumowate lub z dużymi kawałkami (np. kukurydza, orzechy, mieszane konsystencje).
- Unikać mieszanych konsystencji (np. mleko z chrupiącymi płatkami może łatwiej spowodować aspirację)
- Zaplanować dużo czasu na posiłek; osoba z miopatią wrodzoną będzie jadła powoli.
- Czas posiłku przekraczający 30–40 minut może wskazywać na konieczność dodatkowego wsparcia.
- Jeśli spożywanie posiłków trwa długo, zaplanuj ich więcej w ciągu dnia – na przykład sześć mniejszych posiłków może być lepiej tolerowanych niż trzy duże i rozwiązanie takie czasami zwiększa spożycie kalorii.
- Przed połknięciem upewnij się, że jedzenie zostało dobrze pogryzione.
- Pomocne może być popijanie pomiędzy kęsami jedzenia.
- Zastanów się nad innymi metodami podaży pokarmów (np. tymczasowa sonda żołądkowa), gdy dziecko jest słabsze wskutek przewlekłego zmęczenia lub choroby.
- Wybieraj butelki ze smoczkami/ustnikami, do których dziecko może się z łatwością przysasać (pomimo słabych mięśni ust) oraz o przepływie mleka odpowiednim do wieku dziecka.
- Unikaj nadmiernego napełniania ust, ponieważ większe ilości trudniej kontrolować
- Jeśli dziecko jest zmęczone, przestań je karmić.
- Na zakończenie posiłku upewnij się, że w ustach nie ma pozostałości jedzenia.

- Przez 30 minut po posiłku nie należy się kłaść ani podejmować aktywności fizycznej.

Odsysanie

W trakcie posiłków ludzie wydzielają więcej śliny. Osoba z miopatią wrodzoną może ślinić się bardziej niż zazwyczaj. Odsysanie ust przenośnym ssakiem medycznym pomoże w ograniczeniu ślinotoku, zapobiegnie przedostawaniu się nadmiaru śliny do płuc oraz usunie jedzenie i picie zalegające w ustach po połknięciu.

Motoryka przewodu pokarmowego oraz GERD

Zaparcia, refluks żołądkowo-przełykowy (GERD) oraz częste wymioty to nagminne problemy ze strony przewodu pokarmowego w miopatii wrodzonej. Istnieje szereg sposobów mogących im zaradzić.

Przewlekłe zaparcia

Przewlekłe zaparcia oraz trudności z wypróżnianiem w miopatiach mogą prowadzić do braku apetytu z powodu uczucia pełności w żołądku. Może to skutkować niezamierzoną utratą masy ciała. Dodatkowo, przepełnione jelita utrudniają ruch przepony w trakcie wdechu, co powoduje zmniejszenie objętości płuc oraz problemy z oddychaniem.

Spowolnione opróżnianie żołądka oraz zaparcia są częste w miopatii wrodzonej, głównie ze względu na ogólną mniejszą ruchliwość danej osoby. Objawy to:

- Nudności
- Wymioty
- Ból brzucha
- Skurcze
- Wzdęcia
- Zmniejszony apetyt
- Męczliwość

Leczenie obejmuje:

- Zwiększenie podaży płynów
- Zwiększenie ilości błonnika w diecie
- Spionizowana postawa w trakcie posiłków i pół godziny po nich
- Stanie, jeśli to możliwe (w razie potrzeby stosowanie pionizatora)
- Regularne poruszanie się i ćwiczenie w możliwym zakresie
- Stosowanie środków zmiękczających stolec lub środków przeczyszczających w przypadku zaparcia
- Stosowanie leków prokinetycznych na powolne opróżnianie żołądka

Niektóre osoby z miopatią wrodzoną codziennie przyjmują środki przeczyszczające dla zmiękczenia stolca i ułatwienia codziennego wypróżniania. Porozmawiaj z gastroenterologiem aby ustalić dawkę podtrzymującą, właściwą w przypadku występujących u Ciebie przewlekłych zaparć.

Chory może potrzebować więcej czasu na korzystanie z toalety. Niektórzy obserwują, że jakieś zajęcie w trakcie siedzenia na toalecie ułatwia im wypróżnienie. Może to być czytanie książki, śpiewanie, słuchanie muzyki lub granie w gry w trakcie korzystania z toalety, zwłaszcza w przypadku dzieci.

Czasami podczas zaparcia występuje luźny stolec przeciekający wokół twardego stolca. Może to dawać wrażenie biegunki. W dolnej części jamy brzusznej można wyczuć ręką i zidentyfikować twarde miejsce, którego naciśnięcie powoduje dyskomfort u osoby cierpiącej na zaparcie.

Najlepszym sposobem stwierdzenia, czy twarde stolec blokuje jelita, jest wykonanie zdjęcia rentgenowskiego jamy brzusznej. W tym przypadku leczenie polega na zwiększeniu przyjmowania płynów oraz stosowaniu większej dawki środków przeczyszczających, zmiękczających stolec lub lewatyw w celu usunięcia blokującego stolca. Czasami

wykonanie wlewki w domu może być konieczne aby usunąć twarde stolec. Jest to prosta metoda i zazwyczaj szybko przynosi spodziewaną ulgę. Porozmawiaj z gastrologiem, które produkty i jaki zabieg powinieneś w tym celu zastosować w domu.

To, co pijesz i jesz, wpływa na zdrowie Twoich jelit. Jeśli z jakichś przyczyn odejdziesz od normalnej diety, najprawdopodobniej zaobserwujesz zmianę w wypróżnianiu. Prawdopodobnie powinieneś wypróżniać się każdego dnia lub co drugi dzień. Jeśli nie mogłeś się wypróżnić przez trzy lub więcej dni, a środki przeczyszczające nie pomagają, umów się na wizytę do lekarza. Długo utrzymujące się zaparcia mogą prowadzić do poważnych problemów zdrowotnych.

Refluks (zwany również GERD)

Refluks to ruch treści żołądka w górę, do gardła lub nosa. U niektórych osób powoduje on uczucie pieczenia, natomiast inne mogą po prostu czuć coś w gardle. Z biegiem czasu może powodować zapalenie błony śluzowej gardła i prowadzić do problemów ze zdrowiem jamy ustnej.

Objawy refluksu obejmują (jeden lub więcej z poniższych):

- Ból lub pieczenie w górnej części brzucha, klatki piersiowej i gardła po jedzeniu/piciu
- Odbijanie, odpluwanie lub wymioty w trakcie lub po jedzeniu/piciu
- Nieprzyjemny zapach z ust pochodzący z treści żołądkowej
- Kwaśny smak w ustach
- Uczucie zalegania czegoś w tylnej części gardła, w szczególności po jedzeniu lub piciu
- Podrażnione gardło lub opuchnięte węzły
- Łagodne zwężenie dróg oddechowych
- Aspiracja prowadząca do częstych infekcji płuc

Refluks leczy się stosując leki zmniejszające wydzielanie



Źródło zdjęcia – <http://www.livestrong.com/article/154898-the-use-of-bubbles-for-breathing-exercises/>

kwasy żołądkowe oraz utrzymując osobę w odpowiednim położeniu ciała (zazwyczaj pionowo) w trakcie posiłków oraz po jedzeniu i picciu, przez co najmniej pół godziny. Jeśli te metody okażą się nieskuteczne, gastrolog może przepisać leki przyspieszające opróżnianie żołądka.

Czasami częste, nawracające wymioty stanowią problem u osób z miopatią wrodzoną, prowadząc do odwodnienia, aspiracji, zapalenia płuc i/lub utraty masy ciała. Leki przeciw

nudnościom mogą być pomocne w przypadku częstego występowania wymiotów niezwiązanych z chorobą żołądka. Czasami objawy mogą być na tyle poważne, że wymagają zabiegu operacyjnego zwanego fundoplikacją Nissena. Przy tym zabiegu część żołądka owija się wokół przełyku w celu wzmocnienia zastawki, która normalnie zapobiega przemieszczaniu się treści żołądka do góry. Zabieg chirurgiczny rozważa się wyłącznie wówczas, gdy inne opcje okażą się nieskuteczne.

Sposób działania płytki podniebiennej

– autor: rodzic dziecka z miopatią wrodzoną

Nosowanie otwarte to zaburzenie mowy, które ma miejsce, gdy zbyt duża ilość powietrza ucieka przez nos, bo podniebienie miękkie jest nieruchome lub rusza się bardzo słabo. Nosowanie otwarte jest barierą komunikacyjną dla wielu osób z miopatią wrodzoną. Opisano tu jedno z rozwiązań – płytkę podniebienną.

Najpierw wykonuje się wycisk podniebienia pacjenta używany do wykonania modelu. Wycisk jest następnie wykorzystywany przez technika dentystycznego do wykonania indywidualnie dopasowanego aparatu z elementem zachodzącym na podniebienie miękkie. Cienkie wąsy mocują aparat do zębów trzonowych, aby przytrzymać go w prawidłowym położeniu. Koniec aparatu podtrzymuje podniebienie miękkie dla poprawy nosowania otwartego. Należy zachować równowagę, aby nie nastąpiła nadmierna korekta zaburzająca dźwięki /m/ oraz /n/ (jak w przypadku zatkanego nosa). Dobry

technik dentystyczny oraz logopeda mogą pomóc w zapewnieniu odpowiedniej korekcji.

Zaleca się stosowanie jej od wczesnego etapu, konsekwencją, dyscyplinę oraz współpracę z wykwalifikowanym logopedą. Aby opracować plan leczenia, możesz skorzystać z pomocy zespołu (określanego jako zespół wad twarzoczaszki lub zespół rozszczepu podniebienia), składającego się z szeregu specjalistów (stomatologa dziecięcego, ortodonta, protetyka dentystycznego, chirurga szczękowego, logopedy, laryngologa, specjalistów od odżywiania). Nie wszystkie duże szpitale sobie z tym radzą, więc należy się rozeznac w sytuacji i uzyskać drugą, a nawet trzecią opinię.

Niedowład mięśni podniebienia miękkiego stwarza w jamie ustnej środowisko podobne jak u dziecka z rozszczepem podniebienia. W związku z faktem, że rozszczep podniebienia występuje względnie często w ogólnej populacji, poszukaj

materiałów oraz specjalistów z tego obszaru, ponieważ mogą okazać się pomocni w przypadku Twojego dziecka z miopatią i nosowaniem otwartym.

Świeżo upieczony właściciel aparatu może czuć się z nim dziwnie, a nawet niewygodnie. Nowy aparat można początkowo zakładać na leżąco, aby wygodniej było go wsadzić. Zwykle zaleca się stopniowe, codzienne wydłużanie czasu noszenia płytki, aż do oswojenia się z jej obecnością, gdyż wywołuje wrażenie zalegania czegoś w gardle. Po przyzwyczajeniu się do niej, może być nawet niewyczuwalna i noszona codziennie, przez cały dzień. Jednak należy ją zdjąć na czas snu. Niektóre osoby nie są w stanie nosić płytki podniebiennej w czasie przeziębienia i innych chorób, ze względu na blokowanie dróg oddechowych. Wraz ze wzrostem dziecka należy wykonać nową płytkę. Twoje ubezpieczenie może pokrywać koszt wykonania jednego aparatu co dwa lata (w USA, przyp. tłum.), ale należy to sprawdzić.

Ślinienie się

Ślinienie się ma miejsce, ponieważ osłabienie mięśni twarzy odpowiedzialnych za połykanie uniemożliwia osobom z miopatią wrodzoną zamknięcie ust i spontaniczne przełykanie własnej śliny. Czasami ślinienie się to oznaka poważnego problemu z połykaniem.

Ćwiczenia wzmacniające wargi, takie jak dmuchanie baniek, wykrzywanie ust, mówienie „oo” lub napełnianie policzków powietrzem są pomocne u osób o łagodnym lub umiarkowanym nasileniu objawów. Jeśli pomiędzy górną szczęką a żuchwą istnieje zbyt duża przestrzeń, wówczas zamknięcie ust może być niemożliwe, o ile nie zostanie to skorygowane.

Leki takie jak skopolamina, tropikamid oraz glikopiroolan mogą być skuteczne w zmniejszeniu wydzielania śliny, ale mogą również nasilać objawy zaparcia i zagęszczenia wydzieliny w płucach, utrudniając jej odkrztuszenie. Obserwowano, że L-tyrozyna zmniejsza ślinienie się u niektórych osób z miopatią nemalinową. Tak jak w przypadku wszystkich suplementów, istnieje ryzyko wystąpienia działań niepożądanych. Poinformuj lekarza, jeśli przyjmujesz L-tyrozinę.

Stosowanie zastrzyków z Botox®, podawanych do gruczołów ślinowych w leczeniu ciężkiego ślinotoku, wykazało skuteczność jako czasowe rozwiązanie z niewielką liczbą działań niepożądanych. Nie wolno jednak wstrzykiwać botoksu do mięśni chorego. Zabieg wykonuje się pod kontrolą USG.

Należy uważać na zagęszczenie wydzieliny w płucach i możliwe zmiany w zdrowiu jamy ustnej. Dla utrzymania efektu może być konieczne powtarzanie ostryżki. Wiarygodne dane na temat efektywności i skutkach ubocznych tej procedury u pacjentów z miopatią wrodzoną nadal nie są dostępne, warto więc omówić planowany zabieg ze specjalistą.



Mowa

Miopatia wrodzona często upośledza zdolność wyraźnego mówienia. Wpływają na to słabe mięśnie twarzy, cichy głos, nieprawidłowe ustawienie szczęki względem żuchwy lub krzywy zgryz, wąskie usta, brak zwarcia podniebiennogardłowego powodujący wydostawanie się powietrza nosem, wolniejsze lub osłabione ruchy języka i warg oraz trudności w kontrolowaniu oddechu podczas mówienia. Ocenę mowy i zdolności językowych należy wykonać jak najszybciej, pomiędzy 1. a 3. rokiem życia.

Neurologopeda pomoże choremu rozwinąć mowę, a także zalecić alternatywne sposoby komunikowania się. Możliwość komunikacji z opiekunami i socjalizacji z innymi daje poczucie sprawczości choremu na miopatię, który nie potrafi wyraźnie mówić. Komunikacja umożliwia też rozwój wielu umiejętności.

Niektóre niemowlęta i dzieci z miopatią wrodzoną uczą się podstaw języka migowego, pod warunkiem, że ich ręczki są sprawne na tyle, by mogły migać. Jeśli rodzina zna podstawowe znaki, to może się komunikować z chorym.

W poprawie mowy mogą pomóc: terapia motoryki ustno-twarzowej w celu wzmocnienia oraz koordynacji mięśni, ćwiczenia oddechowe, ortodoncja oraz specjalne aparaty na podniebienie, takie jak płytki podniebienna (w Polsce raczej nie stosowana w miopatii – przyp. tłum.). Najlepsze wyniki osiąga się codziennie stosując zalecone techniki, ćwiczenia i odpowiednie sprzęty. Może to potrwać miesiące, a nawet lata, ale wiele osób z miopatią wrodzoną wykazuje widoczną poprawę mowy dzięki zastosowaniu tych metod. Poprawa u niektórych jest niezwykła.

Urządzenia wspomagające komunikację (określane również jako urządzenia do komunikacji alternatywnej) ułatwiają chorym na miopatie komunikację lub zastępują inne jej formy.

Oslabienie podniebienia miękkiego oraz mięśni gardła

prowadzi do zmian w głosie i wymowie danej osoby, spowodowanych wyciekaniem powietrza przez nos (nosowanie otwarte) w trakcie mowy. Gdy tkanka miękka (podniebienie miękkie) w tylnej części jamy ustnej nie kurczy się, a mięśnie gardła są zbyt słabe, by kurczyć się w trakcie wymowy niektórych głosek, określa się to jako niewydolność podniebienno-gardłową (VIP). U osób z tym zespołem artykulacja jest mniej dokładna i niektóre głoski mogą być niemożliwe do wymówienia, np. /g/ i /k/ w tylnej części gardła lub /b/ wymagające zbudowania ciśnienia powietrza w ustach.

Protetyk/technik dentystyczny to specjalista, który może wykonać aparat zwany płytką podniebienną, mocowany w sklepieniu jamy ustnej w celu podtrzymywania podniebienia miękkiego i poprawy mowy. Współpracę z technikiem dentystycznym należy rozpocząć już na wczesnym etapie (np. przed pójściem do szkoły), jeśli mowa jest możliwa i występuje VPI. W szczególnych przypadkach, chirurg szczękowy może zdecydować się na wykonanie operacji, aby pomóc w poprawie mowy, np. plastyki płatem podniebienno-gardłowym.

Tracheostomia może również wpływać na zdolność mówienia. Jeśli rurka tracheostomijna ma balonik zwany mankietem, można go opróżnić do mówienia, co umożliwi przejście powietrza przez struny głosowe. Mówienie z założoną rurką tracheostomijną jest trudniejsze. Niektóre osoby z miopatią mogą zacząć mówić dzięki ćwiczeniom. Urządzenie zwane zastawką fenestracyjną (orator) to

jednokierunkowa zastawka stosowana przez niektóre osoby z tracheostomią dla łatwiejszego mówienia. Niektórzy mają jednak problemy z nabraniem wystarczającej ilości powietrza do oddychania, gdy zastawka jest na miejscu. Są osoby z miopatią mówiące tylko za pomocą specjalnych urządzeń, a inne nie mogą mówić wcale. Jednakże neurologopedzi potrafią pomóc w znalezieniu alternatywnych sposobów komunikacji.

Higiena jamy ustnej i zębów

Stan zębów i jamy ustnej wpływa na twoje zdrowie. Niewłaściwa higiena może spowodować, że bakterie w jamie ustnej namnożą się i wywołają infekcję.

Oto zalecenia dotyczące higieny jamy ustnej, informacje o możliwych trudnościach i propozycje ich rozwiązania:

Higiena zębów

- Należy odwiedzać dentystę dwa razy w roku, począwszy od pierwszego roku życia dziecka
- Trzeba myć zęby przynajmniej dwa razy dziennie od momentu pojawienia się pierwszego zęba, lub po każdym posiłku.
- Oczyszczenie ust z pożywienia może być trudniejsze u osób z obniżonym napięciem mięśniowym. Regularnie szczotkowanie pomoże również w zapobieganiu aspiracji resztek jedzenia pozostałego w jamie ustnej po posiłku.
- Jeśli chory potrzebuje takiej pomocy, trzeba go ustawić w pozycji umożliwiającej najlepszy dostęp do zębów.
- Korzystajcie ze sprzętów wspomagających, aby stymulować samodzielne mycie zębów.
- Jeśli chory może płukać usta i wypluwać płyn bez ryzyka jego połknięcia – używajcie płynu do płukania ust.
- Jeśli zachodzi obawa, że dojdzie do aspiracji, korzystajcie z miękkiej gąbki, wycierając nią przestrzeń dookoła ust, dziąsła i język.

Nadwrażliwość jamy ustnej

- Stomatolodzy dziecięcy oraz terapeuci zajęciowy mogą zaproponować techniki odpowiednie dla dzieci, które nie chcą szczotkować zębów.

Wady zgryzu lub stłoczenie zębów



- Ortodonta może pomóc w przypadku zaburzeń w budowie jamy ustnej (wad zgryzu). Uwzględnij stopień osłabienia oraz środki utrzymujące długotrwałość korekcji.

Na początku aparat wydaje się dziwny, a nawet odczuwa się go jako intruza. Jedną z sugestii jest pierwsze założenie nowego aparatu w bardziej komfortowej pozycji – na leżąco. Zwyczajowa rekomendacja to jego stopniowe noszenie, zwiększając codziennie czas założenia, aż do przyzwyczajenia się do jego obecności. Może występować wrażenie zalegania czegoś w gardle. Po przyzwyczajeniu może być on już niewyczuwalny i można go nosić wygodnie codziennie, przez całą dzień. Jednak należy go zdjąć na czas snu. Niektóre osoby nie są w stanie nosić wyciągu podniebiennego w czasie przeziębienia i innych chorób, ze względu na blokowanie dróg oddechowych. Wraz ze wzrostem dziecka należy wykonać nowy wyciąg podniebienny. Twoje ubezpieczenie może pokrywać koszt wykonania jednego aparatu co dwa lata, ale należy to sprawdzić.

Czasami u chorych na miopatię usta są bardzo wąskie, brakuje więc miejsca na język lub prawidłowo rosnące zęby. Opieka ortodontyczna już we wczesnym dzieciństwie pomaga w poszerzeniu ograniczonej przestrzeni, zapobiega problemom ze stłoczeniem, umożliwia prawidłowy rozwój szczęki i zębów wraz z wzrostem dziecka i poprawia samoocenę. Kontrolowanie rozwoju łuków zębowych i zębów zapewnia poprawę ich ustawienia, co ułatwia mówienie i bezpieczne jedzenie ustami.

Opieka ortodontyczna już na etapie wczesnego dzieciństwa może zapewnić wystarczającą korektę bez konieczności wykonywania ryzykownych zabiegów chirurgicznych w przyszłości. Czasami aparaty (stałe lub wyjmowane) stosuje się bezterminowo w celu utrzymania korekty uzyskanej poprzez stosowanie wyrobów ortodontycznych.

Skonsultuj się ze specjalistycznym zespołem medycznym, mającym doświadczenie w leczeniu problemów jamy ustnej oraz chirurgii szczękowo-twarzowej u osób z miopatią wrodzoną w celu poznania najlepszej opcji w Twojej sytuacji. W skład takiego zespołu wchodzić mogą dentysta dziecięcy, ortodonta dla dzieci niepełnosprawnych, technik dentystyczny, chirurg szczękowy z doświadczeniem w udzielaniu pomocy pacjentom z miopatią, logopeda, laryngolog z doświadczeniem w miopatiach oraz specjalista ds. żywienia. W niektórych systemach szpitalnych mogą tworzyć oni zespół leczenia rozszczepu podniebienia lub wad twarzoczaszki.



Jeśli lekarz lub zespół medyczny zalecają zastosowanie znieczulenia ogólnego w trakcie zabiegu, upewnij się czy wiesz, że chorujesz na miopatię i znają możliwe ryzyko wystąpienia hipertermii złośliwej. Zaleca się wykonywanie zabiegów medycznych lub stomatologicznych wymagających znieczulenia pod



Korzyści z wczesnego leczenia ortodontycznego w miopatii wrodzonej: wnioski z naszego doświadczenia

– autor: rodzic dziecka z miopatią

Ortodoncja to nauka - i sztuka- zmieniająca wzorzec wzrostu zaprogramowany genetycznie.

Niektórzy pacjenci/rodziny mogą wstrzymać się z jakimkolwiek działaniem do zakończenia wzrostu lub zupełnie zrezygnować z leczenia. Nasz ortodonta był zdania, że zmiana wzorca wzrostu w dzieciństwie to idealne rozwiązanie dla osób z miopatią, które pozwoli uniknąć ingerencji chirurgicznej w przyszłości.

Biorąc pod uwagę nasze doświadczenie w leczeniu ortodontycznym muszę się z nim zgodzić. Istnieją korzyści płynące z wczesnej korekty nieprawidłowości szczęki, o których możesz obecnie nie wiedzieć, np.:

1. niewyrównane zęby nie są wykorzystywane do żucia pożywienia.
2. zbyt wąskie usta nie pozwolą językowi na swobodne poruszanie, niezbędne podczas jedzenia lub mówienia.
3. zbyt wąskie usta powodują stłoczenie zębów prowadzące do:
 - problemów z samooceną.
 - trudności z czyszczeniem zębów.
 - Utraty zdolności bezpiecznego i skutecznego żucia
4. W przypadku niewyrównania szczęki względem żuchwy, możliwe jest niedomykanie ust, prowadzące do:
 - Większego wycieku śliny z jamy ustnej.
 - Trudności ze zrozumiałą artykulacją słów.
 - Problemów z samooceną.

Moje dziecko rozpoczęło współpracę z zespołem

wad twarzoczaszki w wieku 4 lat. Miała duży otwarty zgryz i zbyt wystającą żuchwę, a także bardzo wąskie podniebienie twarde i nieruchome podniebienie miękkie. Poszerzony plan leczenia objął:

- Umieszczenie ekspandera, w celu poszerzenia podniebienia twardego.
- Założenie dobrze wykonanej płytki podniebiennej, by wspomóc jej nieruchome podniebienie miękkie i poprawić niezrozumiałą wymowę (specjalność protetyki stomatologicznej).
- Noszenie szyny nagryzowej w celu korekcji otwartego zgryzu; później zmieniono ją na licówki ortodontyczne w celu prawidłowego ustawienia żuchwy.
- Noszenie nocą czepca ortodontycznego w dzieciństwie, w celu powolnego wyrównania szczęki z żuchwą.
- Noszenie zwykłego aparatu ortodontycznego ustawiającego zęby we właściwym położeniu gdy była nastolatką.

Wiemy, że bez leczenia ortodontycznego proporcje jej twarzoczaszki byłyby obecnie do tego stopnia zniekształcone, że jedzenie, rozmowa lub dobre samopoczucie byłyby również bardzo mocno zaburzone.

Wczesne rozpoczęcie leczenia ortodontycznego i jego kontynuacja podczas dorastania i rozwoju było według nas słuszną decyzją. W celu utrzymania efektów leczenia, córka nosi niewidoczny aparat za dolnymi zębami. Zdejmowany, górny aparat zakłada wedle potrzeby, aby zachować korekcję zębów górnych.

nadzorem doświadczonego personelu, raczej w warunkach szpitalnych niż ambulatoryjnych, aby zapewnić możliwość reakcji przygotowanego zespołu medycznego jeśli zajdą nieoczekiwane okoliczności.

Nie wszystkim chorującym na miopatię wrodzoną zaleca się leczenie ortodontyczne przy problemach z jamą ustną i uzębieniem. W przypadku niektórych osób z ciężką postacią miopatii i bardzo słabymi mięśniami twarzy, ryzyko może przewyższać korzyści lub korzyści mogą być krótkotrwałe, gdyż nie ma możliwości utrzymania korekcji.

Podpunkty Aneksu

- Optymalizacja masy ciała
- Zasady przejścia z odżywiania przez zgłębnik do karmienia naturalnego
- Rodzaje zgłębników odżywczych





6

Zrozumienie genetyki i badania

Chromosomy istnieją w każdej komórce naszego ciała. Ciemne prążki na chromosomie to skupiska genów. Inaczej mówiąc, chromosomy są nośnikami genów. Nasze geny tworzy DNA. DNA ma własny specjalny alfabet składający się z czterech liter: A, T, G, C. Istnieje przynajmniej 2000 tych liter (zwanymi zasadami), które budują jeden gen. Niektóre geny składają się z setek do tysięcy liter. Kolejność tych liter to kod określający sposób budowy białek w organizmie. Białka kontrolują prawie każdy proces, w tym nasz wzrost i rozwój, kolor oczu oraz pracę mięśni.

Jednym ze sposobów potwierdzenia rozpoznania miopatii wrodzonej są badania genetyczne, które często wykonuje się z próbki krwi pobranej od pacjenta. Dwa najczęściej wykonywane badania genetyczne – to sekwencjonowanie i szukanie delecji/duplikacji. Sekwencjonowanie odczytuje wszystkie litery w genie, szukając błędów lub „nieprawidłowych sekwencji”. Badanie delecji/duplikacji szuka dużych, brakujących lub dodatkowych fragmentów kodu.

Istnieje wiele typów zmian genetycznych możliwych do identyfikacji w drodze badań genetycznych. Dla lepszego zrozumienia tych zmian, o chromosomach warto pomyśleć jak o rozdziałach w książce. Geny są jak zdania w tym rozdziale. DNA jak litery, które tworzą słowa w rozdziałach. Zmiany lub mutacje genów to błędy w słowach.

Wyróżnia się cztery główne typy zmian w genach:

1. mutacja zmiany sensu (missensowna) – ma miejsce, gdy nastąpiła zmiana litery lub słowa. Przykład: NIEBO JEST NIEBIESKIE > NIEBO JEST NNEBIESKIE lub NIEBO JEST SAMOCHODEM

2. mutacja nonsensowna – ma miejsce, gdy instrukcja zatrzymuje się zbyt wcześnie. Przykład: NIEBO JEST NIEBIESKIE > NIEBO

3. insercja (interkalacja) – ma miejsce, gdy nastąpiło dodanie litery lub słowa. Przykład: NIEBO JEST NIEBIESKIE > NNIEBO JEST NIEBIESKIE lub NIEBO NIEBO JEST NIEBIESKIE

4. delecja – ma miejsce, gdy nastąpiła utrata litery lub słowa. Przykład: NIEBO JEST NIEBIESKIE > NIEBO JET NIEBIESKIE lub NIEBO NIEBIESKIE

Zmiany w genach wpływają na sposób budowy białka. W miopatii wrodzonej zmienione białko bierze udział w prawidłowej pracy mięśni. Jeśli białko nie jest zbudowane prawidłowo, będzie to skutkowało objawami takimi jak osłabienie mięśni.

Sposoby dziedziczenia

Zmiany w genach można odziedziczyć od członka(-ów) rodziny. Mogą też być samoistne, co oznacza całkiem nową mutację, która nie istniała u żadnego z rodziców. Poniżej przedstawiono częste typy dziedziczenia oraz ryzyko ponownego wystąpienia (ryzyko w przypadku przyszłych ciąży).

Definicje niektórych terminów genetycznych zamieszczono na końcu tego rozdziału oraz w Słowniczku.

Dziedziczenie autosomalne dominujące

Autosomalny oznacza, że zarówno mężczyzna, jak i kobieta mają objawy miopatii. Dominujący oznacza,

że tylko jeden z niewłaściwie zakodowanej pary genów jest wystarczający do spowodowania objawów miopatii wrodzonej.

Ryzyko ponownego wystąpienia

W przypadku rodziców dziecka z miopatią wrodzoną:

- Jeśli jedno z rodziców ma miopatię wrodzoną:
 - ◊ 50% ryzyka, że wynikiem każdej ciąży będzie kolejne dziecko z miopatią.
 - ◊ 50% szansy, że wynikiem każdej ciąży będzie dziecko niemające miopatii. Zdrowe dziecko nie jest nosicielem zmiany genetycznej, więc nie przekaże jej swoim dzieciom.
- Jeśli żaden z rodziców nie ma miopatii wrodzonej i nie jest nosicielem zmiany genetycznej:
 - ◊ Ryzyko w przypadku każdej kolejnej ciąży jest takie samo jak w ogólnej populacji, jednakże nie można wykluczyć mozaikowości.

W przypadku osoby z miopatią wrodzoną:

- ◊ 50% ryzyka, że wynikiem każdej ciąży będzie dziecko z miopatią wrodzoną.
- ◊ 50% szansy, że wynikiem każdej ciąży będzie dziecko niemające miopatii. Zdrowe dziecko nie jest nosicielem zmiany genetycznej, więc nie przekaże jej swoim



dzieciom.

Dziedziczenie autosomalne recesywne

Autosomalny oznacza, że zarówno mężczyzna, jak i kobieta mają objawy miopatii wrodzonej. Recesywne oznacza, że dwie kopie zmienionego genu są wymagane do wystąpienia choroby. Osoby będące nosicielami tylko jednej kopii zmienionego genu są zwane nosicielami i nie mają typowych objawów.

Ryzyko ponownego wystąpienia

W przypadku rodziców dziecka z miopatią wrodzoną (oboje rodzice są nosicielami):

- ◊ 25% ryzyka, że wynikiem każdej ciąży będzie dziecko z miopatią.
- ◊ 50% ryzyka, że wynikiem każdej ciąży będzie dziecko, które jest nosicielem, tak jak oni.
- ◊ 25% szansy, że wynikiem każdej ciąży będzie dziecko, które nie jest nosicielem zmiany genetycznej i nie ma miopatii. Zdrowe dziecko nie jest nosicielem zmiany genetycznej, więc nie przekaże jej swoim przyszłym dzieciom.

Zrozumienie genetyki

Na stronie www.genetics.edu.au/ kliknij Fact Sheets (Najważniejsze fakty), aby uzyskać szczegółowe informacje na temat dziedziczenia, w tym autosomalnego recesywnego i autosomalnego dominującego.

W przypadku osoby z miopatią wrodzoną:

Ryzyko dla przyszłych dzieci zależy od statusu nosicielstwa Twojego partnera.

- Jeśli Twój partner ma miopatię (lub ma zmiany w tym samym genie):
 - ◊ 100% ryzyka posiadania dziecka z miopatią.
- Jeśli Twój partner jest nosicielem miopatii (lub ma zmianę w tym samym genie):
 - ◊ 50% ryzyka, że wynikiem każdej ciąży będzie dziecko z miopatią wrodzoną.
 - ◊ 50% ryzyka, że wynikiem każdej ciąży będzie dziecko, które jest nosicielem, tak jak Twój partner.
- Jeśli Twój partner nie ma miopatii i nie jest nosicielem zmiany genetycznej:

- ◇ 100% ryzyka posiadania dziecka, które jest nosicielem.

Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X

Mężczyźni mają po jednym chromosomie X i Y. Kobiety mają dwa chromosomy X. W przypadku wystąpienia zmiany genetycznej w chromosomie X, u mężczyzn (którzy mają tylko jeden chromosom X) zazwyczaj pojawiają się objawy, natomiast kobiety mają dwa chromosomy X, więc u nich zwykle objawy nie rozwijają się i nazywane są one nosicielkami. Niektóre nosicielki mają objawy choroby, ale nie zdarza się to często.

Ryzyko ponownego wystąpienia:

W przypadku rodziców dziecka z miopatią:

- Jeśli matka jest nosicielką miopatii wrodzonej:
 - » Synowie:
 - ◇ 50% ryzyka, że wynikiem każdej ciąży będzie syn z miopatią wrodzoną.
 - ◇ 50% szansy, że wynikiem każdej ciąży będzie syn niemający miopatii wrodzonej.
 - » Córki:
 - ◇ 50% ryzyka, że wynikiem każdej ciąży będzie córka, która jest nosicielką, jak matka.
 - ◇ 50% szansy, że wynikiem każdej ciąży będzie córka, która nie jest nosicielką zmiany genetycznej i nie ma miopatii. Nie jest nosicielką zmiany genetycznej, więc nie przekazuje jej swoim przyszłym dzieciom.
- Jeśli ojciec ma miopatii wrodzoną:
 - ◇ 100% ryzyka posiadania córki będącej nosicielką.
 - ◇ 0% ryzyka posiadania syna z miopatią. Ojciec przekazuje synowi swój chromosom Y, który nie ma zmiany genetycznej.
- Jeśli matka nie jest nosicielką i ojciec nie ma miopatii:
 - ◇ Ryzyko, że wynikiem każdej ciąży będzie dziecko z miopatią jest takie samo jak w ogólnej populacji, jednakże nie można wykluczyć mozaikowości germinalnej.

Planowanie rodziny

Wiele osób, zwłaszcza podejmując decyzję o liczbie dzieci, zastanawia się, co im i członkom ich rodzin może przynieść



przyszłość. Identyfikacja mutacji genetycznych to pierwszy krok w planowaniu rodziny w wypadku miopatii wrodzonej. Gdy wraz z lekarzem poznasz mutację, to na podstawie typu dziedziczenia można trafniej oszacować ryzyko dla każdej ciąży. Jeśli ryzyko w rodzinie jest znaczące, można z doradcą genetycznym omówić opcje prenatalne, takie jak zapłodnienie in-vitro (IVF) lub rozważyć adopcję.

Możliwości badania pod kątem przyszłych ciąż

Gdy zidentyfikowano typ dziedziczenia miopatii wrodzonej oraz zmianę genetyczną, można wykonać badania pod kątem przyszłych ciąż. Poniżej omówiono opcje badań.

Przed ciążą

- **Diagnostyka preimplantacyjna**—PGD wykorzystuje zapłodnienie in-vitro (płomnik i komórkę jajową łączy się w laboratorium). Zarodki są badane pod kątem zmian genetycznych zidentyfikowanych u chorego członka rodziny. Można implantować wyłącznie zarodki bez zmiany genetycznej. Zapobiega to urodzeniu dziecka z miopatią.

W trakcie ciąży

- **Biopsja kosmówki**—CVS zazwyczaj wykonuje się między 10 a 12 tygodniem ciąży. . Żeby sprawdzić, czy dziecko jest nosicielem zmiany genetycznej

zidentyfikowanej u członka rodziny dotkniętej miopatią, do badań genetycznych pobiera się fragment łożyska. W związku z tym, że jest to procedura inwazyjna, niesie ze sobą ryzyko poronienia.

- **Amniopunkcja**—Amniopunkcję zazwyczaj wykonuje się między 15 a 20 tygodniem ciąży. Żeby sprawdzić, czy dziecko jest nosicielem zmiany genetycznej zidentyfikowanej u chorego członka rodziny, do badań genetycznych pobiera się płyn owodniowy – płyn znajdujący się wokół płodu. W związku z tym, że jest to procedura inwazyjna, niesie ze sobą ryzyko poronienia.
- **Nieinwazyjne badania prenatalne**—NIPT zazwyczaj wykonuje się między 10 a 22 tygodniem ciąży. Od matki pobiera się próbkę krwi. Technika ta umożliwia lekarzom na oddzielenie komórek matki od komórek dziecka krążących w jej krwi. Następnie komórki dziecka można przebadać pod kątem zmiany genetycznej zidentyfikowanej u chorego członka rodziny. Od roku 2014 NIPT stosuje się w badaniach przesiewowych pod kątem nieprawidłowości chromosomowych takich jak zespół Downa, ale w przyszłości może być on wykorzystywany do wykrywania miopatii.

Pojęcia genetyczne

Poniżej przedstawiono często stosowane pojęcia, które mogą wyjaśnić, dlaczego wzorce dziedziczenia nie są oczywiste.

Mozaikowość: część komórek ma zmianę genetyczną. Pomyśl o glazurze na ścianie z różnymi kolorami.

Mozaikowość somatyczna: część komórek w organizmie ma zmianę genetyczną. Zmiana genetyczna ma miejsce po

zapłodnieniu, więc tylko niektóre komórki mają zmieniony gen. Wyjaśnia to, dlaczego objawy są różne w różnych częściach ciała.

Mozaikowość germinalna: część komórek komórki jajowej lub część plemników ma zmianę genetyczną. Wyjaśnia to, dlaczego matka lub ojciec dziecka z miopatią nie są nosicielami, ale mają kilkoro chorych dzieci.

Niepełna penetracja: zmiana genetyczna nie przejawia się u osoby, nawet jeśli jest ona nosicielem zmiany genetycznej zidentyfikowanej w rodzinie.

Zmienna ekspresja: różni członkowie w rodzinie mają różne objawy, nawet jeśli wszyscy mają tę samą zmianę genetyczną.

Niesymetryczna (nietykowa) inaktywacja drugiego chromosomu X: kobiety mają dwa chromosomy X w każdej komórce ciała. Jednakże, tylko jeden chromosom X musi być aktywny w każdej komórce. Wybór, który chromosom X jest aktywny, a który nieaktywny, jest zazwyczaj losowy, ale nie zawsze tak jest. Może to wyjaśniać, dlaczego u niektórych kobiet pojawiają się objawy choroby związanej z chromosomem X.

Heterozygota objawowa: nosicielki z objawami choroby są czasem nazywane objawowymi heterozygotami.

Podpunkty Aneksu

- Badania nad miopatią wrodzoną
- Podział miopatii wg klasyfikacji genetycznej





Przejsie w doroslosc

Po okresie przebywania pod opieką zespołu specjalistów pediatrii, znających Twój przypadek, przejście pod opiekę specjalistów dla dorosłych może budzić obawy i wątpliwości. Jest to zupełnie zrozumiałe, ale przy właściwym przygotowaniu, przejście może pójść gładko. Wielodyscyplinarne zespoły ds. nerwowo-mięśniowych u osób dorosłych funkcjonują w bardzo podobny sposób jak zespoły pediatryczne. Większość zespołów wielodyscyplinarnych składa się z kardiologa, neurologa, pulmonologa, specjalisty ds. wózków inwalidzkich oraz specjalistów rehabilitacji, pracujących razem w tej samej klinice lub współpracujących ze sobą w ramach różnych klinik. Specjaliści ci powinni mieć również doświadczenie w chorobach nerwowo-mięśniowych, tradycyjnie uznawanych za zaburzenia wieku dziecięcego.

Wchodząc w dorosłość, warto stopniowo przejmować większą odpowiedzialność za własną opieką zdrowotną, np. uzupełniając swoje leki lub planując wizyty lekarskie.

Opiekunowie przez wiele lat brali na siebie cały ciężar obowiązków, więc dla nich będzie to również duża zmiana. W początkowym okresie przejścia pod opiekę dla osób dorosłych, opiekunowie mogą zacząć polegać na nastolatku w kwestii udzielenia odpowiedzi na pytania pielęgniarki lub lekarza podczas wizyt kontrolnych.

Wybór lekarza podstawowej opieki zdrowotnej jest ważny. Osoba ta powinna być łatwo dostępna i szybko odpowiadać na Twoje pytania i prośby. Osoba ta musi stać się Twoim rzecznikiem.

Twój udział w dbaniu o własne zdrowie jest ważny. Może już wcześniej w tym uczestczyłeś, ale wraz osiągnięciem pełnoletności ponosisz bezpośrednią odpowiedzialność za podejmowane decyzje. Udostępnianie informacji całemu zespołowi jest korzystne dla wszystkich, a co najważniejsze, dla ciebie. Jednakże gdy osiągniesz pełnoletność, zespół medyczny będzie ograniczony co do tego, które informacje na temat Twojego leczenia może przekazać rodzinie.

Jeśli masz problemy z mową, towarzystwo drugiej osoby w czasie wizyt lekarskich, znającej twój specyficzny sposób mówienia, pozwoli się upewnić, że zespół medyczny rozumie ciebie i twoje potrzeby.

Z pomocą może również przyjść technologia, np. zabranie ze sobą urządzenia przekształcającego tekst na mowę, mogącego odczytać na głos napisane przez ciebie kwestie. Jeśli podstawowy problem ze zrozumieniem Twojej wymowy wynika z nosowania otwartego, możesz spróbować zatkać nos w trakcie mówienia, by skierować strumień powietrza do ust dla lepszego

wytworzenia głosek.

Miopatia wrodzona nie jest chorobą postępującą, w której mięśnie ulegają rozpadowi, ale z biegiem czasu twoja forma może się zmieniać. Jednak nie zakładaj, że każdy nowy lub zmieniający się objaw jest związany z miopatią. Osoby z miopatią wrodzoną są tak samo jak ludzie zdrowi podatne na różne choroby i starzenie się organizmu.

Poniżej wymieniono kilka spraw, które warto wziąć pod rozwagę.



1. Ubezpieczenie zdrowotne

Poniższe kwestie dotyczą krajów bez państwowego ubezpieczenia zdrowotnego.

Zagadnienia ogólne

- Twój pracodawca może zaoferować Ci ubezpieczenie zdrowotne
- Możliwość uzyskania ubezpieczenia zdrowotnego w ramach programu rządowego
- Niektórzy mogą otrzymać ubezpieczenie zdrowotne przez świadczeniodawcę rodzica.
- Jeśli Twoje koszty opieki zdrowotnej są bardzo wysokie, możesz rozważyć zakup własnego ubezpieczenia zdrowotnego.

Zalecenia

- Spotkaj się z pracownikiem socjalnym, aby poznać swoje opcje.
- Jeśli pracujesz, zapytaj przełożonego lub specjalistę z



działu kadr o ubezpieczenie zdrowotne w ramach pracy

2. Prowadzenie pojazdów mechanicznych

Do rozważenia

- Osłabienie, ograniczony zakres ruchów oraz spowolnione reakcje mogą wpływać na zdolność prowadzenia pojazdów mechanicznych
 - Karta parkingowa dla osób niepełnosprawnych

Zalecenia

- Spotkaj się ze specjalistą rehabilitacji zawodowej, aby uzyskać informacje na temat programów i możliwości prowadzenia pojazdów



- Sprawdź, czy mógłbyś prowadzić odpowiednio dostosowany pojazd.
- Planując zakup samochodu, uwzględnij miejsce na sprzęt, z którym będziesz podróżować.



Moja decyzja o zamieszkaniu na terenie kampusu w trakcie studiów

Jedną z najważniejszych decyzji, które podejmiesz w życiu to decyzja o

kontynuacji – po szkole średniej – nauki na studiach, a jeśli zdecydujesz się iść w tym kierunku, który uniwersytet wybrać. W przypadku osoby dorastającej z miopatią nemalinową, równie ważna będzie decyzja odnośnie zamieszkania w akademiku lub pozostania w domu rodzinnym. To wybór, z którym zmagalam się gdy miałam 17 lat, ponieważ moi rodzice byli dla mnie wielkim wsparciem przez całe życie i nie miałam pojęcia, czego się bez nich spodziewać. Gdy w końcu zdecydowałam się pójść na studia do małej szkoły prywatnej oddalonej ok. 30 minut od domu, rodzice zachęcali mnie do zamieszkania w akademiku. Powiedzieli „Musisz się przekonać jak jest na studiach”. Jeśli nie spodobałoby mi się po pierwszym roku, zawsze mogłam wrócić i zamieszkać w domu przez resztę studiów. Mając na uwadze, że każdy odczuwa swoją niepełnosprawność inaczej, pomyśl o wszystkich plusach i minusach tej decyzji przed jej podjęciem. Jeśli jest to jednak możliwe, bardzo polecam zamieszkanie na terenie kampusu podczas studiów.

3. Transport

Do rozważenia

- Komunikacja publiczna może być dla Ciebie bardziej dostępna, praktyczna lub wygodniejsza niż prowadzenie samochodu
- Programy wspólnych dojazdów
- Kierowcy wolontariusze
- Transport medyczny
- Zwrot kosztów podróży na wizyty lekarskie

Zalecenia

- Spotkaj się z pracownikiem socjalnym i/lub specjalistą rehabilitacji zawodowej, aby uzyskać informacje na temat dostępnych opcji

4. Życie w społeczności

Do rozważenia

- Wyznaczanie sobie celów
- Odkrywanie możliwości
- Wolontariat
- Życie towarzyskie
- Zarządzanie finansami
- Wysokie koszty opieki zdrowotnej
- Organizacja bezpiecznego mieszkania
- Osiągnięty poziom niezależności
- Opieka pielęgniarska w domu
- Wsparcie w ramach programów rządowych
- Rzecznictwo we własnych sprawach
- Uniwersytet, szkolenie lub praca
- Dostępność stypendiów
- Listy referencyjne od nauczycieli, lekarzy, terapeutów



Lekarz: „To prawdopodobnie objawy Twojej choroby mięśni”

Gdy ktoś cierpi na chorobę mięśni, lekarze mogą zapominać, że może on również mieć inne częste schorzenia, np. związane z wiekiem lub płcią. Oto kilka

przemysłów osoby dorosłej z miopatią wrodzoną na ten temat: „Lekarze często zwalają wszystko na moje zaburzenie mięśniowe. Gdy boli mnie palec u nogi - to z powodu zaniku mięśni. Tak samo zwiększona masa ciała/spadek masy ciała. Ból w boku - choroba mięśni - choć w rzeczywistości był to guz! Gdy dzieje się z Tobą coś niepokojącego, powinni Cię traktować jak innych pacjentów i szukać prawdziwej przyczyny dolegliwości, a nie tylko rozkładać ręce i mówić „No cóż, to pewnie postępowanie choroby mięśni”.

- Budowanie umiejętności do rozmów o pracę
- Związki oraz seksualność

Zalecenia

- Podążaj za swoimi marzeniami i celami
- Aby zminimalizować wydatki korzystaj z tańszych przychodni i opieki profilaktycznej.
- Mieszkanie z rodziną, przyjaciółmi lub współlokatorami zapewni pomoc w życiu codziennym i obniży jego koszty
- Rozważ ośrodki opieki długoterminowej
- Wyższe wykształcenie oraz podjęcie pracy mogą podnieść samoocenę, dając korzyści pieniężne i społeczne
- Korzystaj z programów zawodowych, pomagających klientom z niepełnosprawnością uzyskać pracę dostosowaną do ich możliwości fizycznych
- Porozmawiaj z lekarzem lub psychologiem o związkach i seksualności

5. Opieka zdrowotna nad osobą dorosłą

Do rozważenia

- Osłabienie może zwiększać się ze względu na wielkość i ciężar dorosłego ciała oraz starzenie się
- Zawsze istnieje możliwość pojawienia się nowej, niezwiązanej z miopatią choroby
- Cukrzyca, otyłość, zawał serca oraz udar są częstsze u

- osób starszych
- Zdrowie psychiczne
- Planowanie rodziny
- Stwórz testament życia (inaczej oświadczenie woli) w zakresie postępowania medycznego

Zalecenia

- Ćwicz i jedz zdrowo, aby zapobiegać cukrzycy i zminimalizować inne problemy zdrowotne
- Badaj się pod kątem potencjalnych problemów ze zdrowiem, by je szybko wyłapać
- Dbaj o swoje potrzeby emocjonalne i poszukaj pomocy terapeuty, jeśli jej potrzebujesz
- Uzyskaj kopię swojej dokumentacji medycznej
- Rozważ uzyskanie potwierdzenia genetycznego swojej miopatii, jeśli jeszcze go nie masz
- Jeśli planujesz rodzinę, zasięgnij porady genetycznej
- Omów z lekarzem kwestie antykoncepcji, zanim zaczniesz współżycie
- Jeśli planujesz posiadanie dzieci, omów z lekarzem ryzyko związane z ciążą
- Spotkaj się z terapeutą zajęciowym, by zdobyć umiejętności przydatne w opiece nad dzieckiem, jeśli adoptujesz dzieci lub masz własne.

- Oświadczenie woli pomoże Ci, wraz z lekarzem, ustalić jak ma wyglądać Twoje leczenie, jeśli nie będziesz mógł samodzielnie podejmować decyzji.



Znalezienie i utrzymanie pierwszej pracy, gdy masz miopatię

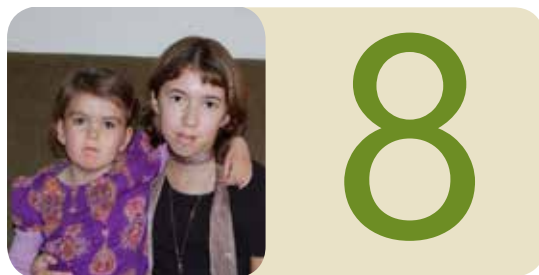
Podstawowe umiejętności, które należy osiągnąć w młodym wieku:

- Jak najwcześniej ucz dziecko rzecznictwa własnych spraw
- Rozwijaj umiejętności społeczne dziecka już na wczesnym etapie

Budowanie umiejętności w okresie szkoły średniej:

- Naucz się mówić o niepełnosprawności tak, abyś mógł ją wyjaśnić innym w najbardziej pozytywnym świetle.
- Zaczynaj rozmawiać o jej/jego wymarzonem zawodzie i realistycznych opcjach opartych na zdolnościach i rozwijających się umiejętnościach.
- Jeśli dziecko chce zostać zawodowym pływakiem, ale jest to niewykonalne, zapytaj co je w tym pociąga i znajdź pracę z zestawem umiejętności pasujących do celów zawodowego pływaka.
- Wykorzystaj IEP (Indywidualny Plan Edukacyjny) jako narzędzie sporządzania jej/jego planów na przyszłość, ukończenia odpowiednich kursów, zdobycia mogących uutorować drogę doświadczeń, nawiązywania kontaktów międzyszkolnych w celu spotkania właściwych ludzi.
- Zostań członkiem grup lokalnych, wolontariuszem i poznaj wpływowych ludzi. Takie znajomości otworzą wiele drzwi.
- Okres odkrywania: znajdź swoje mocne strony i spróbuj je wykorzystać w tym, co chcesz robić.
- Istotne jest zaangażowanie i wsparcie rodziny w ten proces, utrzymuj wysokie, acz realistyczne oczekiwania względem młodych ludzi
- Ćwicz w domu: prowadzenie rozmów telefonicznych, zachowanie się w towarzystwie, planowanie budżetu, sporządzania listy zakupów, zarządzanie domem, itp.
- Zgłoś się na ochotnika do miejsca, w którym chciałbyś pracować - będziesz mieć „wejście”, czekając na możliwość stażu lub stanowiska.
- Dostosowanie miejsca pracy może być proste: zamiast obniżyć poidelko wodne, zainstaluj obok, nieco niżej, podajnik kubeczków.
- Jeśli potrzebujesz dostosowania miejsca pracy, powiedz o tym otwarcie podczas rozmowy o pracę.
- Poinformowanie pracodawcy o swojej diagnozie jest właściwe tylko wtedy, gdy jesteś widocznie niepełnosprawny lub potrzebujesz adaptacji w miejscu pracy. Pracodawcom nie wolno pytać o niepełnosprawność.
- Przecwicz, jakie pytania mogą się pojawić na temat Twojej niepełnosprawności i jak na nie odpowiadać w najbardziej pozytywny sposób.
- Pracodawcy często stwierdzają, że pracownicy z niepełnosprawnościami są najlepsi, ponieważ bardziej niż inni doceniają to, co mają.
- Wybadaj, jakich cech szukają pracodawcy u młodych ludzi, których planują zatrudnić. Mogą to być rzetelność, punktualność, uczciwość, umiejętności komunikacyjne, chęć do nauki, elastyczność.





Radzenie sobie z diagnozą miopatii wrodzonej

Pierwszymi uczuciami po otrzymaniu diagnozy miopatii wrodzonej mogą być szok, emocjonalne odrętwienie, wyparcie, złość lub obawa o przyszłość. Wiele osób zadaje retoryczne pytanie: dlaczego tak się stało? Okres niepewności i trudności emocjonalnych jest czymś naturalnym, ale stosując odpowiednie strategie, można sobie z nimi poradzić.

Rodziny, w tym dalsi krewni, radzą sobie z nowym wyzwaniem w różny sposób. Niektóre rodziny śpieszą z pomocą, natomiast inne nie potrafią mu sprostać i wycofują się. Jest to także szczególna próba dla małżeństwa. Małżonkowie mogą niesłusznie wzajemnie się obwiniać. Inne pary zbliżą się do siebie jeszcze bardziej. Dziadkowie mogą mieć trudności w zaakceptowaniu nowej dynamiki rodziny. Młodsze rodzeństwo może czuć się oszukane i przestraszone. Główny opiekun znajdzie się pod przytłaczającą presją. Osobę chorą oraz całą rodzinę czeka wiele wyzwań.

Przede wszystkim zaakceptuj, że Twoje życie rodzinne będzie wyglądało inaczej niż planowałeś lub oczekiwałeś. Trzeba od nowa zdefiniować nadzieje i marzenia rodziny. Oczekiwania te mogą ewaluować wraz ze zmianą funkcjonowania osoby z biegiem lat. Uwierz, że dasz radę przez to przejść. Poszukaj wsparcia i zrozumienia u osób w podobnej sytuacji. Odkryj, jak być opiekunem, którym nigdy nie spodziewałeś się zostać. Wypracuj codzienną rutynę. Ucz się. Odnajduj radość w najmniejszych rzeczach.

Kilka dobrych sposobów radzenia sobie ze stresem:

- Znajdź czas na odpoczynek i robienie tego, co kochasz.
- Znajdź czas na spotkanie z osobami bliskimi (kawa, obiad, grupa wsparcia, itp.).

- Przyjmuj oferowaną pomoc.
- Proś o pomoc, gdy jej potrzebujesz.
- Rozmawiaj o swoim dniu, czynnikach stresogennych, uczuciach, itp.
- Ćwicz rozciąganie.
- Medytuj.
- Chodź na spacer lub ćwicz.
- Śpij, gdy tego potrzebujesz.
- Utrzymuj zdrową dietę.
- Bądź zorganizowany, trzymaj się harmonogramu, sporządzaj listy.
- Szukanie profesjonalnej terapii lub wsparcia medycznego w razie potrzeby nie jest niczym wstydlivym.

Radzenie sobie z diagnozą i jej akceptacja może zmieniać się z biegiem czasu. Dla wielu osób okres bezpośrednio po postawieniu wstępnego rozpoznania stawia najwięcej wyzwań emocjonalnych. Znalezienie skutecznych strategii sprostania sytuacji może potrwać. Osoby chorujące na miopatię wrodzoną mogą mieć szczęśliwe, pełne radości życie rodzinne.

Często najlepszym wsparciem są relacje z osobami, które już przez to przeszły. Nawet jeśli nie macie tej samej diagnozy, rozumieją one uczucia, których doświadczasz. Grupy online dotyczące danej choroby oraz lokalne grupy wsparcia dla osób z niepełnosprawnościami i rodzin mogą być nieocenionym zasobem.

W dalszej części tego rozdziału zamieściliśmy zbiór osobistych historii oraz wywiadów z rodzicami i osobami żyjącymi z miopatią wrodzoną. Podzielili się oni swoimi myślami i uczuciami w nadziei, że będą stanowiły dla Was źródło wsparcia oraz pomysłów na kolejne etapy tej podróży.



O zdrowiu psychicznym i dobrostanie

Zbiór historii rodziców oraz osób, na życie których wpłynęła miopatia wrodzona.

1. W obliczu wielu czynników stresogennych

Mam wrażenie, że nowym rodzicom próbującym radzić sobie z miopatią dziecka i jej licznymi powikłaniami, trudno utrzymać się emocjonalnie „na powierzchni”. Po pierwsze, opieka nad dziećmi podłączonymi do respiratora jest wyczerpująca fizycznie – czas zabierają codzienne interwencje oddechowe oraz karmienie przez sondę. Nawet w szpitalu rodzice nie mogą się „zrelaksować”, ponieważ nie zawsze mogą ufać tamtejszej opiece. Miopatia to proces żałoby – niektórzy radzą sobie z nią samodzielnie, dla innych korzystna jest pomoc. Na szczęście są grupy wzajemnego wsparcia, do których rodzice mogą się zwrócić. Zdrowie psychiczne oznacza zdolność cieszenia się dniem codziennym niezależnie od sytuacji - skutecznego radzenia sobie z wieloma czynnikami stresogennymi.

2. Odnalezienie spokoju dzięki szczeremu rozmowie

Możliwość porozmawiania z kimś otwarcie o trudnościach bardzo mi pomaga. Ogromną ulgę przynosi zwerbalizowanie tego, co mi leży na sercu lub chodzi po głowie. To przywraca spokój – nie oczekuję, że ktoś będzie miał wszystkie odpowiedzi, ale chęć wysłuchania oznacza dla mnie bardzo dużo. Dzięki temu nadal daję radę.

3. Uczciwy opis zmagania

Nienawidzę wychodzić samej i za wszelką cenę tego unikam. W miejscach publicznych mam ataki lęku i

paniki, bo jest wielu nieznamych, których śmiesz moja niepełnosprawność i tylko się gapią i żartują. Cierpię też na depresję. Nie myślę o mojej niepełnosprawności, do czasu, gdy mi ją ktoś wytknie. Świadomość, że wkrótce nie będę w stanie podnieść własnego syna i zmagania, by coś z nim razem robić, są przygnębiające. Brak pracy doprowadza mnie do wściekłości i martwię się jak

opłacić świadczenia zdrowotne. Życie jest ciężkie, ale nadal je Kocham! Lubię być wyjątkowa, ale czasami mnie to bardzo przytłacza.

4. Presja odczuwana przez matkę

Czasami czuję, jakbym miała utonąć w morzu stresu, który odczuwam. Ale zbieram się w sobie i dla rodziny robię radosną minę. CAŁY CZAS martwię się o moje dziecko.

Czy jest zdrowa, czy jest szczęśliwa, co mogę jeszcze zrobić, by ułatwić jej życie, czy jestem wystarczająco dobrą matką, czy dobrze uczę ją w domu, czy zwracam wystarczająco uwagi na inne moje obowiązki, itp. itd... Ludzie patrzą na moją córkę i mówią: „Wow, wygląda super!”. Ale nikt nie wie ile krwi, potu i łez mnie to kosztowało. Martwię się, co przyniesie przyszłość, ale boję się o tym mówić, bo zacznę płakać i nie będę mogła przestać. Bardziej niż cegokolwiek innego pragnę, by była szczęśliwa, niezależnie od tego co życie ma w zanadru.

5. Upamiętnienie życia dziecka

Jeśli kiedykolwiek zastanawiałeś się, jak pomóc rodzicom w żałobie – pamiętaj o ich dziecku. Nie bój się poruszać tego tematu, ponieważ – uwierz mi – przez cały czas myślimy o tych, których straciliśmy.





Jak matka odnajduje radość pomimo miopatii syna

Wpis z blogu matki, dla której pisanie jest narzędziem terapeutycznym.

Mój syn kończy dzisiaj 2 lata i myślę, jakim darem się okazał. Coraz lepiej wyraża swoje pragnienia i potrzeby, ale nie prosi o dużo. Kocha swoją wieczorną rutynę. Gdy podwieszę zestaw do nocnego karmienia, a potem założę ortezy na jego zniekształcone stopy, pokazuje „książkę”, składając i otwierając dłonie. Następnie wskazuje miejsce obok niego, upewniając się, że siądę tam, gdzie zawsze. Gdy czytamy, korzysta z języka migowego, aby nazywać zwierzęta na każdej stronie. Ostatnio jego ulubieńcem jest lew. Gładzi rękami głowę z góry na dół, pokazując grzywę i dodając warczenie dla większego efektu. Właśnie zaczął mówić kilka słów. „Elmo” to najbardziej skomplikowane słowo jakie wymówił, więc będziemy świętować dzisiaj z Elmo na torcie.

Ma trudności z podnoszeniem rąk nad głowę, ale wyciąga je do mnie, gdy słyszy muzykę i chce tańczyć. Kolejnym elementem dzisiejszego świętowania będą tańce w salonie. Jest prawdziwym chłopcem, kocha samochody, ciężarówki i pociągi. Kocha również bawić się ze starszą siostrą, nawet ciągnie ją za włosy i rzuca w nią różnymi rzeczami.

Spoglądając wstecz na dwa minione lata, widzę ponury, niepewny i skalisty krajobraz. Ale przypominam sobie też radość, zaskakującą nas na każdym kroku. Radość o wiele słodsza z powodu dotkliwości smutku i obaw pojawiających się, gdy Twoje dziecko cierpi na chorobę nerwowo-mięśniową. Teraz przystajemy, by w pełni docenić zwykłe chwile, które zdarzają się podczas wychowywania dzieci. Chwile, które mogłabym inaczej przeoczyć.

Radość przybiera nieoczekiwane kształty. Np. widok mojego syna siedzącego na stołku i po raz pierwszy próbującego odepchnąć się do stania przy wannie – tylko po to, aby mógł się pobawić z siostrą, gdy ta się

kąpie. Lub możliwość nakarmienia go „prawdziwym” jedzeniem, gdy blenduję produkty dla dzieci, jogurt, quinoa, kurczaka i podaję to przez sondę. Są jeszcze rodzice innych dzieci, których inaczej byśmy nie poznali i możliwość dzielenia z nimi głębokiego wzajemnego zrozumienia.

Nawet trudne sytuacje zahartowały nas i wzmocniły. Jak wtedy, gdy mój syn był przymocowany pasami na czas tomografii swojej niekształtnej główki i krzyczał „Mama!”, głośniej i wyraźniej niż kiedykolwiek. Płakałam całą drogę do domu, ale na szczęście wszystko było w porządku. Lub osiągnięcie stanu, gdy w końcu jestem zadowolona (zazwyczaj), wpuszczając istną armię pielęgniarek i terapeutów do naszego domu. Zdolność do życia bez odpowiedzi na pytania, jaki będzie następny etap jego leczenia. Zazwyczaj znajduję odpowiedź dzięki modlitwie i starannym poszukiwaniom.

Dwa lata temu miałam za sobą całą noc porodu, a dziecko nadal nie kwapiło się do przyjścia na świat. Było to bardziej trudne psychicznie, niż fizycznie, gdyż wiedziałam, że dzidzius wewnątrz mnie ma zniekształcone stopy i zastanawiałam się, co jeszcze może być nie tak. Mój mąż zapewniał ciągłe, cierpliwe wsparcie. Nigdy nie wyobrażałam sobie takiego wstrząsu w naszym życiu. Ale nie mogłam również przewidzieć, jak bardzo słodkie usposobienie i wewnętrzna siła mojego syna pomogą nam czerpać radość z każdego dnia i jak zmotywują nas do świętowania i cieszenia się nim.



Dla matki utrzymanie życia rodzinnego jest priorytetem

Krótką historią mamy dziecka ze specjalnymi potrzebami technologicznymi wynikającymi z ciężkiej choroby mięśni.

Mój syn urodził się w 2006 roku z bardzo obniżonym napięciem mięśniowym, słabym płaczem i obwisłą skórą zamiast mięśni. Fala uderzeniowa takich narodzin, pogrzebanie nadziei na zdrowe dziecko, pogrzyżyły mnie na wiele dni we mgle przerażenia i strachu. Nikt nie wiedział, co to za choroba, wiadomo było tylko, że dziecko ma trudności z samodzielnym oddychaniem, nie może zamknąć ust do ssania i potrzebuje odsysania śliny z dróg oddechowych. Jedyne co mogłam zrobić, to czuwać w dzień i w nocy obserwując monitory na oddziale intensywnej terapii.

Powrót do domu po dwóch miesiącach był wielkim wydarzeniem, pełnym podniecenia z powodu postępów i oczekiwania, że jakiś rodzaj normalności pojawił się wreszcie na horyzoncie. Nikt jednak nie przygotował mnie ani mojej rodziny na inwazję małej armii pielęgniarek, specjalistów od wentylacji, sprzętu medycznego, fizjoterapeutów i tym podobnych. Na szum urzędów, które przekształciły pokój mojego syna w miniaturowy oddział intensywnej terapii. Na pielęgniarki pojawiające się w naszym domu o dziwnych porach, np. o 22:00 lub w trakcie obiadu. Wymagało to znacznego dostosowania po stronie każdego członka rodziny, chyba najbardziej ze strony pozostałej dwójki naszych dzieci. Poświęciliśmy im z mężem mniej czasu i energii, a tak bardzo wyczekiwane maleństwo z pewnością przysporzyło im zmartwień i rozczarowań.

Bałam się, że zbyt mocno się to na nie przełoży, więc postarałam się, by codziennie popołudniu przychodziła pielęgniarka, abym mogła z nimi spędzać czas jak niegdyś, np. pomagać w odrabianiu pracy domowej lub zawozić na lekcje gry na fortepianie.

Dzieci trzymały brata i bawiły się z nim od czasu do czasu. Patrząc z perspektywy mam wrażenie, że mogłam

je trochę bardziej włączyć w codzienną opiekę nad nim. Mogłoby to im pomóc w zbudowaniu głębszej więzi.

Pielęgniarki były po części intruzami w naszym domu, ale też koniecznością, pozwalającą mi zaznać trochę wolności. Mieliśmy szczęście, że dziadkowie mieszkający w pobliżu pomagali nam przy starszej dwójce. Byłam szczęśliwa, że mają opiekę kochającej Babcia.

Zmieniły się nasze wakacje i rozrywki. Rozwiązaniem było umawianie pielęgniarek na sobotnie popołudnia, byśmy zimą mogli zabrać starsze dzieci na narty, a latem nad jezioro. Było dla mnie ważne, by w miarę możliwości miały one normalne życie. Dłuższe wakacje oraz czas bez syna były możliwe dzięki pomocy specjalnej pielęgniarki, do której mieliśmy ogromne zaufanie i która zabierała go do siebie na kilka dni. Płaciliśmy jej dodatkowo z funduszu opieki i wiedzieliśmy, że będzie bezpieczny i szczęśliwy, gdy my jako para lub rodzina korzystaliśmy z tej potrzebnej i odświeżającej przerwy.

Z perspektywy kilku lat widzę, że nasza rodzina dała jakoś radę, a jeśli mogłam coś zrobić lepiej, to skorzystać z terapii rodzinnej, małżeńskiej i indywidualnej. Terapeuta w razie potrzeby doradzi, pomoże się skupić, a nawet poprowadzi we właściwym kierunku.

Terapeuta rozumie trudności, które napotykasz. Stawianie czoła tym wyzwaniom z czyjąś

pomocą zamiast samotnie mogło mi zaoszczędzić ciężkich przejść. Teraz, gdy mój syn jest nastolatkiem, sprawy trochę się uspokoiły, ale nadal musimy przewycięzać różne trudności.



Kobieta z miopatią zabiera się za sprawiedliwość społeczną

Wywiad z Lyndą Roy, BA, MSW

Lynda Roy, jest pod każdym względem kobietą bardzo

zapracowaną. Pracuje w lokalnym ośrodku zdrowia, zapewniającym dostęp bez barier osobom z uszkodzeniem rdzenia kręgowego, w tym chorobami nerwowo-mięśniowymi. Pracuje również dla organizacji zapobiegającej przemocy w programie dla kobiet z niepełnosprawnościami. Do tego uczy w George Brown College w Toronto, w ramach programu Rzecznictwa dla Kobiet i Dzieci Doświadczających Przemocy (Assaulted Women and Children's Advocacy Program). Uff! Umówienie się na rozmowę z bardzo zajęętą aktywistką sprawiedliwości społecznej to ambitne wyzwanie, ale było warto. Aha, dodajmy, że Linda cierpi na miopatię wrodzoną.

1. Co skłoniło Cię do wybrania takiego zawodu?

Droga wiodąca do wybranego przeze mnie zajęcia była kręta z wielu powodów. Sprowadzają się one do tego, że najbardziej interesowała mnie sprawiedliwość społeczna i wspieranie społeczności w dokonywaniu pozytywnych zmian społecznych. Przekonałam się, że najbardziej innowacyjnymi myślicielami byli działacze społeczni i naukowcy żyjący z niepełnosprawnością. Odkryłam, że naprawdę lubię czytać artykuły i książki oraz doceniać sztukę, która koncentruje się na celebrowaniu niepełnosprawności, w szczególności jeśli dotyczy tożsamości, wyglądu ciała i seksualności.

2. Dobrostan psychiczny to bardzo ważna kwestia, szczególnie dla osób z miopatią wrodzoną. Jako osoba żyjąca z tą chorobą, podziel się z nami wiedzą, co oznacza dobrostan psychiczny na różnych etapach życia.

Sądzę, że najtrudniejszą częścią dorastania z miopatią było wypracowanie pozytywnej samooceny. Dla mnie, miopatia to nie tylko niepełnosprawność fizyczna, ale

też inny wygląd twarzy i to są dwa bardzo różne

doświadczenia. Społeczeństwo częściej wybacza niepełnosprawność fizyczną, ale nie jest już tak łaskawe w przypadku różnic w wyglądzie twarzy, zwłaszcza względem młodych kobiet i dziewcząt. Przez bardzo długi czas miało to negatywny wpływ na moją samoocenę i postrzeganie własnego ciała.

Gdy żyjesz z dowolną różnicą fizyczną, dorastanie skupia się na tym, czego Twoje ciało nie jest w stanie zrobić, a nie na celebrowaniu sposobów, na jakie młodzi ludzie mogą nauczyć się rozwiązywać problemy robiąc coś inaczej. Niezależność jest również często zbyt wąsko definiowana. Na przykład będąc dziećmi często otrzymujemy komunikaty, że wózki inwalidzkie nie są sposobem na niezależność, ale sposobem bycia zależnym. W przypadku wielu z nas, z ograniczeniami fizycznymi, nie jest to prawdą.

Zaledwie dwa lata temu zdecydowałam się na zakup pierwszego elektrycznego wózka inwalidzkiego. Była to dla mnie trudna decyzja i do dzisiaj mam z nią kłopot, pomimo tego, że aby pracować potrzebuję urządzenia wspomagającego mobilność (nie tylko samochodu), które pozwala mi ograniczyć stres, zmęczenie i skoncentrować się na pracy. Elektryczny wózek inwalidzki pomógł mi osiągnąć nowy poziom dostępności najbliższego otoczenia. Nadal chodzę i prowadzę samochód, ale wózek inwalidzki to kolejna opcja, która zwiększa moją niezależność.

Ponadto uważam, że ważne jest posiadanie grona osób o podobnych doświadczeniach życiowych, z którymi możesz się spotkać i porozmawiać o kwestiach mających na ciebie wpływ. Dla wielu z nas życie z miopatią oznacza, że tracimy pewne zdolności i być może nawet dobre zdrowie w młodszym wieku niż osoby sprawne. Sądzę, że ważne jest stworzenie sieci osób mających podobne doświadczenie życiowe, a



także wsparcie ze strony przyjaciół i rodziny.

3. Co najbardziej niszczy zdrowie psychiczne w przypadku osoby z miopatią wrodzoną?

W przypadku każdej osoby, która żyje z niepełnosprawnością fizyczną istnieje wiele mitów i stereotypów, stanowiących barierę przed rozwojem głębszych związków. Gdy się nad tym zastanowić, to jeszcze 40 lat temu osoby z niepełnosprawnościami trzymano w domu lub w instytucjach. Ta historia oznacza, że większość zdrowych osób nigdy nie miała regularnego kontaktu z osobami z niepełnosprawnościami i nie miała możliwości stworzyć z nimi głębszych związków. Do dzisiaj w swojej pracy widzę osoby żyjące w izolacji. Ubóstwo również jest tutaj istotnym czynnikiem. Dostępność to nie tylko automatyczne drzwi i podjazdy, to też likwidowanie barier finansowych. Większość osób z niepełnosprawnościami nadal pracuje poniżej swoich kwalifikacji lub nie pracuje wcale i często żyje znacznie poniżej poziomu ubóstwa. Co to oznacza? Oznacza to samodzielne wykluczenie z wydarzeń towarzyskich, takich jak proszone kolacje, ze względu na konieczność odwzajemnienia zaproszenia. Oznacza to brak możliwości zakupu karnetu na siłownię lub wzięcia udziału w kursie. A są to sytuacje, które ułatwiają poznanie nowych ludzi i rozwój nowych przyjaźni.

4. W jaki sposób ludzie z miopatią mogą poprawić swoje zdrowie psychiczne na różnych etapach życia?

Rodzice mogą odegrać ważną rolę w zapewnieniu swojemu dziecku poczucia własnej wartości. Rozmawiaj otwarcie i uczciwie o niepełnosprawności dziecka. Słuchaj uważnie pytań dziecka i odpowiadaj dokładnie na temat, o który ono pyta. Jeśli pyta, to jest gotowe na odpowiedź. Wszyscy słyszeliśmy negatywne rzeczy o tym, jak wygląda życie z niepełnosprawnością, ale nie powinno to decydować o naszym jego postrzeganiu. Żeby wspierać dzieci z niepełnosprawnościami, trzeba się „oduczyć” tych negatywnych stereotypów, doceniać

i celebrować wszystkie wyjątkowe cechy dziecka. Niepełnosprawność zawsze będzie częścią Twojego dziecka, ale jest to w porządku, o ile nie definiuje go jako całości, a inne elementy tożsamości dziecka są doceniane.

Dla tych z nas, którzy mają pracę, bardzo ważna jest równowaga praca/życie. Nie zawsze udawało mi się znaleźć tę równowagę, ale wiem, że muszę bardziej zwracać uwagę na moje ciało i nastroje. Pod koniec dnia mamy mniej rezerw, niż osoby, które nie chorują na miopatię.

Sądzę, że ważną rolę dla zdrowia psychicznego odgrywa utrzymanie aktywności. Dla wielu z nas codzienna harówka w pracy może okazać się niemożliwa z wielu przyczyn. Wolontariat to idealny sposób na realizację swoich pasji, pozostanie aktywnym i spotykanie nowych ludzi.

Do utrzymania dobrej kondycji psychicznej najbardziej przyczynia się u mnie posiadanie zróżnicowanych zainteresowań oraz dobre, trwałe związki z osobami z mojego otoczenia. Cieszę się czasem wolnym spędzonym z przyjaciółmi i bliską rodziną. Lubię być wśród ludzi, którzy mnie rozmieszają. Nie chcę kogoś, kto zawsze rozmawia ze mną o niepełnosprawności, ponieważ to pokazuje, że postrzega mnie tylko w jednej płaszczyźnie. Jednocześnie, nie chcę kogoś, kto udaje, że moja niepełnosprawność nie istnieje. Moje doświadczenia zostały oparte na wielu aspektach mojej tożsamości, a niepełnosprawność jest jednym nich. Sądzę, że ignorowanie czyjejś niepełnosprawności wydaje się dziwne i w jakiś sposób deprecjonuje podstawową część tego, kim jesteśmy.

5. Co jeszcze należy zrozumieć, jeśli chodzi o zdrowie psychiczne w kontekście miopatii wrodzonej?

Sądzę, że społeczne wyznaczniki zdrowia i poziom dostępu do mieszkań, zatrudnienia, aktywności społecznej i rozrywki odgrywają kluczową rolę dla naszego zdrowia psychicznego. Odnosi się to też do osób żyjących z miopatią.

Aneks



Zasady stosowania koflatora, osoba dorosła

Pełen opisu produktu, w tym wskazania i przeciwwskazania odnośnie stosowania, znajdują się w instrukcji dla użytkowników twojego asystora kaszlu i powinieneś się z nimi zapoznać. Jeżeli uznano, że zastosowanie asystora kaszlu jest konieczne ze względów klinicznych, poniższe wskazówki można wykorzystać jako sugerowane zasady terapii przy użyciu koflatora.

Wskazania: Dla każdego pacjenta, który nie może kaszleć lub skutecznie usuwać wydzieliny z powodu zmniejszonego szczytowego przepływu wydechowego. Osoby, dla których używanie asystora kaszlu jest korzystne to pacjenci z upośledzeniem efektywności kaszlu na skutek dystrofii mięśniowej, miastonii, polio lub innego zaburzenia neurologicznego z częściowym paraliżem mięśni oddechowych, takiego jak uraz rdzenia kręgowego. Może być on stosowany w leczeniu nieskutecznego kaszlu wskutek chorób płuc, takich jak rozedma, mukowiscydoza oraz rozstrzenie oskrzeli. Jest skuteczny zarówno u pacjentów z tracheostomią, jak pacjentów wentylowanych nieinwazyjnie.

Przeciwwskazania:

- każdy pacjent z rozedmą pęcherzową w wywiadzie
- podatność na odmę opłucnową oraz odmę śródpiersiową
- niedawno przeżyta barotrauma

Omówione powyżej przeciwwskazania należy dokładnie rozważyć przed użyciem.

Ostrzeżenia i środki ostrożności: Zapoznaj się z podręcznikiem użytkownika koflatora.

Wdrożenie koflatora: Podłącz obwód użytkownika do wyjścia asystora kaszlu z filtrem przeciwbakteryjnym/wirusowym, rurką o gładkim otworze oraz odpowiednim zestawem: maską, ustnikiem lub adapterem do tracheostomii. W przypadku korzystania z maski, powinna być ona w odpowiednim rozmiarze i ściśle przylegać do twarzy.

Rozpocznij od ciśnień wdechowych pomiędzy +10 a +15 cm H₂O i ciśnień wydechowych pomiędzy -10 a -15 cm H₂O i utrzymuj je w okresie adaptowania się do urządzenia. Sprawdź początkowe ciśnienia lub wszelkie zmiany wymogów ciśnienia zamykając obwód w czysty sposób i wykonując cykl wdechów i wydechów. Powtórz tę czynność kilka razy, patrząc na wartości ciśnienia.

Ustawienia i tryby: Rozpocznij od trybu ręcznego lub od

trybu auto.

W przypadku trybu ręcznego: przesunij ręczny przycisk wyboru z wdechu na wydech 4-6 razy przytrzymując ciśnienie wdechowe przez 2-3 sekundy, co wystarcza na wykonanie pełnego głębokiego wdechu, następnie szybko zmień na wydech przez 2-3 sekundy.

W przypadku Trybu auto: przesunij na Tryb auto. Ustaw czas wdechu na 2-3 sekundy i czas wydechu na 2-3 sekundy.

Wraz z kolejnymi zabiegami powoli zwiększaj ciśnienia, o 5 cm H₂O w każdym cyklu wynoszącym 4-6 oddechów, aż do uzyskania optymalnych ciśnień w celu usunięcia wydzieliny. Typowe ciśnienie wdechowe waha się pomiędzy 40 cm H₂O a 70 cm H₂O. Optymalne ciśnienie wdechu może różnić się w zależności od pacjenta, w zależności od podatności płuc i ścian klatki piersiowej. Typowe ciśnienia wydechu waha się pomiędzy 40 cm H₂O i 70 cm H₂O.

Czas trwania i przebieg terapii: Standardowy zabieg polega na zastosowaniu 4-6 następujących po sobie cykli wdmuchiwanie/wydmuchiwanie kaszlu.

Widoczną wydzielinę należy usunąć odsysając ją z ust, rurki tracheostomijnej lub obwodu. Następnie użytkownik powinien odpocząć przez 20-60 sekund i powrócić do normalnego trybu wentylacji i przepisanego przepływu tlenu, jeśli jest on niezbędny. Pełna terapia obejmuje cykle kaszlu, na zmianę z okresami odpoczynku, powtarzane 4-6 razy.

Korzystanie z tracheostomią: Terapię z użyciem asystora kaszlu można stosować przez rurkę tracheostomijną korzystając z adaptera tracheostomii 15 mm lub podłączając bezpośrednio do systemu odsysania w układzie zamkniętym, co umożliwi łatwe usunięcie wydzieliny z rurki tracheostomijnej. Wyższe ciśnienia wydechu mogą być niezbędne w celu poradzenia sobie ze zwiększonym oporem ze strony tracheostomii lub rurki dotchawiczej. W przypadku terapii z użyciem koflatora przez rurkę tracheostomijną zaleca się zastosowanie środków do wychwytywania wydzieliny, która może potencjalnie gromadzić się w obwodzie urządzenia wentylującego. Może do tego służyć standardowa pułapka wodna, pułapki na plwociny lub przedłużenie obwodu z karbowaniem.

Plan ekstubacji

Możesz znaleźć się w sytuacji, w której zaistnieje konieczność zaintubowania cię w szpitalu. Oznacza to, że ze względu na trudności z oddychaniem przez usta lub nos, rurka intubacyjna zostanie umieszczona w twojej tchawicy. Gdy problemy z oddychaniem zmniejszą się, można usunąć rurkę. Procedurę usuwania rurki określa się jako ekstubację. W przypadku planowanego zabiegu chirurgicznego, kwestię tę należy omówić wcześniej z chirurgiem lub anestezjologiem.

Mogą zaistnieć sytuacje, w których Twój zespół medyczny napotka trudności przy ekstubacji. Informację na temat problemów z oddychaniem w sytuacji nagłej wraz ze szczegółowym protokołem określającym sposób ekstubacji i przejścia do wentylacji nieinwazyjnej można znaleźć na kolejnych stronach. Opracowany na podstawie pracy dr. Schroth i Bacha protokół nosi tytuł „Zalecenia odnośnie opieki pooperacyjnej oraz ekstubacji dzieci i osób dorosłych z chorobami nerwowo-mięśniowymi”. Innym materiałem jest artykuł wspomniany poniżej. Wszystkie je można wydrukować i przekazać lekarzom.

“Extubation of patients with neuromuscular weakness: a new management paradigm.” autor Bach JR1, Gonçalves MR, Hamdani I, Winck JC. Chest. 2010 May;137(5):1033-9. doi: 10.1378/ chest.09-2144. Epub 2009 Dec 29.

Według autorów (Bach i inni) ten protokół okazał się skuteczny w zapobieganiu tracheostomii i utrzymaniu wentylacji nieinwazyjnej (czyli respiratora lub aparatu do dwufazowej wentylacji dodatnim ciśnieniem, podłączonego do maski twarzowej, nosowej lub ustnika). W związku z tym, że takie protokoły są nieznanne wielu lekarzom, może zajść konieczność przedstawienia Twojemu zespołowi tego podejścia. Szkolenie najlepiej wykonać przed planowanymi interwencjami takimi jak operacja. Zanim wyrazisz zgodę na tracheostomię, zastanów się nad poproszeniem lekarzy, aby zapoznali się z piśmiennictwem medycznym w tym temacie, odsyłając ich do tego artykułu.

Wielu lekarzy zakłada, że jeśli pacjent jest zbyt słaby, aby oddychać samodzielnie lub skutecznie kasłać, wówczas zabieg tracheotomii jest niezbędny zanim podejmą próbę ekstubacji. Jednakże, w wielu sytuacjach może on nie być konieczny.

Artykuł na temat ekstubacji (Bach i inni) streszczono poniżej:

Próbę ekstubacji można podjąć niezależnie od tego czy pacjent wymaga wsparcia oddechowego. Nastąpi po prostu przejście z korzystania z respiratora za pośrednictwem rurki intubacyjnej na wentylację nieinwazyjną.

Przed podjęciem próby ekstubacji, pacjent powinien spełniać następujące kryteria:

- brak gorączki
- brak konieczności uzupełniania tlenu w celu utrzymania $Sa O_2 \geq 95\%$
- czysty obraz płuc na zdjęciu RTG
- zaprzestano podawania wszelkich leków hamujących oddychanie
- Potrzeba odsysania uległa zmniejszeniu

Jeśli spełniono te kryteria, wówczas należy rozważyć ekstubację i przejście na wentylację nieinwazyjną bez suplementacji tlenu.

Najważniejsze kroki do udanej ekstubacji i przejścia na wentylację nieinwazyjną to:

- Odstawienie tlenu na rzecz powietrza atmosferycznego
- ścisłe monitorowanie zarówno poziomu tlenu, jak i dwutlenku węgla
- korzystanie z asystora kaszlu za każdym razem, gdy $Sp O_2$ spadnie poniżej 95%

Pulsoksymetr i/lub kapnograf wskażą zespołowi, kiedy będziesz potrzebował odsysania wydzieliny lub wsparcia oddechu. W przypadku stwierdzenia dalszych problemów z oddychaniem, staraj się wyeliminować przeciek z maski, zwiększ ciśnienie i/lub ilość oddechów na respiratorze lub spróbuj skorzystać z respiratora z trybem objętościowym. Jeśli wypróbowano wszystkie te metody, ale nadal masz problemy z utrzymaniem saturacji tlenem powyżej 95%, wówczas możesz wymagać ponownej intubacji i podjęcia próby wykorzystania tych samych metod w późniejszym terminie.

Koniecznym może być stosowanie nieinwazyjnego wsparcia oddychania przez kilka godzin dziennie aż do odzyskania siły przez pacjenta. Po wypisie ze szpitala, możesz zacząć znów stosować swoje zwykłe wsparcie oddechowe. Na przykład jeśli wcześniej stosowałeś wspomaganie oddychania w nocy, możesz do tego powrócić.

Formularz zawierający dane na temat opieki w stanach nagłych i ostrych

Dzień dobry, nazywam się: _____.

Cierpię na chorobę nerwowo-mięśniową. _____.

Jeśli pojawi się u mnie infekcja dróg oddechowych lub zapalenie płuc, słaby kaszel utrudnia mi pozbywanie się wydzieliny z płuc. W celu usuwania wydzieliny korzystam z asystora kaszlu.

Moje ustawienia asystora kaszlu:			
Ciśnienie wdechu:	+		cm H ₂ O
Ciśnienie wydechu:	-		cm H ₂ O
Czas wdechu:			sekund
Czas wydechu:			sekund
Przerwa:			sekund

Jeśli saturacja tlenem wynosi mniej niż 95%, wówczas potrzebuję częściej pomocy asystora kaszlu i prawdopodobnie BIPAP (IPAP 14-19 cm H₂O; EPAP 0-4 cm H₂O) lub wentylacji nieinwazyjnej z użyciem maski nosowej (wspomagana/kontrolowana wentylacja objętościowa).

Korzystanie tylko z tlenu w leczeniu niskiej saturacji może maskować podwyższony poziom CO₂ i przyczynić się do retencji CO₂ i kwasicy oddechowej. Zasadniczo, należy unikać podawania tlenu.

BIPAP oraz nieinwazyjna wentylacja z maską nosową może zapobiec intubacji, tracheostomii i zniwelować hipoksemię i kwasicę oddechową. Jeśli uważasz, że intubacja jest niezbędna, przełącz załączony poniżej plan ekstubacji lekarzom OIOM oraz specjalistom od wentylacji.

Moi specjaliści:	
Imię i nazwisko neurologa oraz numer telefonu:	
Imię i nazwisko pulmonologa oraz numer telefonu:	
Imię i nazwisko terapeuty ds. oddychania oraz numer telefonu:	
Imię i nazwisko kardiologa oraz numer telefonu:	

Zalecenia dotyczące opieki pooperacyjnej oraz ekstubacji dzieci i osób dorosłych z chorobami nerwowo-mięśniowymi

PRZED EKSTUBACJĄ:

W przypadku INTUBOWANEGO pacjenta, co 4 godziny oczyszczania dróg oddechowych:

1. Asystor kaszlu: 5 serii po 5 oddechów;

Ciśnienie wdechu:	+30 lub +35 lub +40 przez 1–2 s;
Ciśnienie wydechu:	-30 lub -35 lub -40 przez 1–2 s;
Przerwa:	1–2 s

2. Odsysanie z rurki, a następnie zastosowanie worka samorozprężalnego (Ambu®).
3. Terapia z użyciem kamizelki wibracyjnej lub fizykoterapia klatki piersiowej lub opukiwanie przez ___ min. (z albuterolem, jeśli przepisano).
4. Asystor kaszlu: 5 serii po 5 oddechów, jak wyżej.
5. Odsysanie z rurki, a następnie zastosowanie worka samorozprężalnego (Ambu®).

* Asystor kaszlu można stosować co 10 minut, a następnie odessać z rurki i użyć worka Ambu® *

NALEŻY ROZWAŻYĆ EKSTUBACJĘ, gdy pacjent:

- nie ma gorączki
- NIE wymaga podawania dodatkowego O₂
- rentgen klatki piersiowej nie wykazuje niedodmy ani nacieków
- odstawiono wszystkie leki powodujące hamowanie napędu oddechowego
- Minimalne zalegania wydzieliny

PO EKSTUBACJI:

EKSTUBOWAĆ do wentylacji przez nos i bez podawania dodatkowego O₂.

(np. BIPAP na poziomie (14-20)/(3-6) wykorzystując zsynchronizowany tryb spontaniczny; częstotliwość wsparcia = częstotliwość spontaniczna)

Po EKSTUBACJI, minimum co 4 godziny oczyszczanie dróg oddechowych:

1. Asystor kaszlu może być niezbędny nawet co 10 minut.
2. Asystor kaszlu: 5 zestawów 5 oddechów, następnie odsysanie i ponowny wdech rozprężający.
3. Terapia z użyciem kamizelki wibracyjnej lub fizykoterapii klatki piersiowej lub opukiwania przez ___ min. (z albuterolem, według zlecenia).

Korzystaj z Asystora kaszlu jeśli saturacja O₂ spadnie ostro poniżej < 95%.

4. Asystor kaszlu: 5 serii po 5 oddechów, następnie odsysanie i ponowne rozprężanie wdechem. Odstawiać od BIPAP podawanego do nosa lub wentylacji w porze dziennej, zależnie od tolerancji. CEL: wentylacja tylko we śnie lub krócej. Schodź powoli z reżimu oczyszczania dróg oddechowych do 2-4 razy dziennie.

Adaptacja na podstawie: materiałów informacyjnych Uniwersytetu w Wisconsin (Mary Schroth MD) 12/20/04; Bach JR et al, Spinal muscular atrophy type 1: a noninvasive respiratory management approach. Chest 2000; 117:1100. Bach JR et al, Extubation of patients with neuromuscular weakness: a new management paradigm. CHEST 2010; 173(5): 1033.

Wady i zalety korzystania z wentylacji nieinwazyjnej (NIV)

Nieinwazyjne wsparcie oddychania zapewnia przepływ powietrza do płuc z respiratora lub aparatu do oddychania z wykorzystaniem zestawu nie ingerującego w ciało, np. maski lub ustnika. Decyzję o rozpoczęciu nieinwazyjnej wentylacji mechanicznej należy podjąć w kontekście Twoich objawów, oceny klinicznej oraz pod nadzorem dobrze poinformowanego lekarza od wentylacji, który rozumie jak wspierać osobę z osłabionymi mięśniami oddechowymi. Zazwyczaj najpierw podejmuje się próby wentylacji nieinwazyjnej, aby sprawdzić, czy łagodzi ona objawy i poprawia stan zdrowia przed zastosowaniem opcji inwazyjnych (np. tracheostomii).

Niektóre zalety:

- Zapewnia wsparcie oddychania dla lepszego rozprężania płuc
- Podaje dodatnie ciśnienie w celu rozszerzenia pęcherzyków płucnych zwiększając wymianę gazową (O₂ oraz CO₂).
- Może normalizować saturację tlenem oraz poziom dwutlenku węgla w organizmie.
- Może stanowić terapię ratującą życie w trakcie nagłego załamania oddychu i/lub być stosowane do codziennego wsparcia oddechowego.
- Skutecznie leczy niedodmę (obszary płuca zapadnięte wskutek hipowentylacji, choroby lub urazu).
- Może zapobiegać zmęczeniu i niewydolności mięśni oddechowych.
- Może niwelować objawy hipowentylacji takie jak ból głowy, zmęczenie, niepokój, utrata apetytu, utrata masy ciała i spłycony oddech.
- Może zmniejszać lub zapobiegać zapadaniu się klatki piersiowej oraz innym zniekształceniom spowodowanym hipowentylacją.
- Do obwodu wdychanego powietrza można podać dodatkowy tlen w celu leczenia infekcji płuc i chorób.
- Zróżnicowane opcje masek twarzowych, nosowych oraz ustników.
- Różne ustniki, zazwyczaj stosowane, gdy pacjent jest przytomny, nie powodują podrażnienia oczu ani skóry,



nadmiernej wysuszenia śluzówek czy wzdęć.

- Można ją stosować w razie potrzeby i usuwać na czas zmiany położenia ciała, pielęgnacji lub gdy nie jest potrzebna.
- Wybór sprzętu medycznego obejmuje tańsze BPAP, jak również różne respiratory.
- Opieka pielęgniarska może być opcjonalna, a licencjonowana pielęgniarka nie jest wymagana w domu ani w szkole.
- Brak konieczności zabiegu chirurgicznego.
- Brak rurki do oddychania w gardle.
- Brak ryzyka powstawania ziarniny, infekcji przy stomii, zapalenia zatok, wiotkości krtani, perforacji tchawicy, krwotoku, stenozы, przetoki, porażenia strun głosowych czy zaburzenia czynności mięśni przełyku i gardła.

Niektóre wady oraz wskazówki, jak je niwelować:

- Mówienie, jedzenie, picie oraz inne czynności dnia codziennego są trudne lub niemożliwe do wykonania przy NIV z wykorzystaniem maski. Warto rozplanować regularne przerwy w ciągu dnia na drzemkę i wentylację nieinwazyjną.
- Podrażnienie oczu i przeciek z maski. Można je złagodzić zmieniając maskę na lepiej dopasowaną lub innego producenta, korzystając z żelowych plastrów na skórę, aby „zatkać” nieuszczelnności w masce, podając do oczu żel bądź krople lub nosząc maskę na oczy.
- Podrażnienie skóry wskutek zbyt ciasnej maski, słabego dopasowania lub nieodpowiedniego dla Twojej twarzy modelu. Spróbuj zastosować inną maskę, lepiej dopasowaną i/lub używaj zamiennie dwóch (lub więcej) rodzajów masek. Nałożenie kremu lub żelowych plastrów na skórę może zapobiec odgnieceniom i wysuszeniu skóry. Niewielkie poluzowanie pasków maski może pomóc, o ile przeciek jest nadal odpowiednio kontrolowany. Istnieje szereg interfejsów do wyboru, więc próbuj znaleźć opcję maski odpowiednią dla Ciebie. Bądź cierpliwy, ponieważ znalezienie i uzyskanie

nowego interfejsu może potrwać kilka miesięcy.

- Wzdęcia spowodowane przedostawaniem się powietrza do żołądka. Można je złagodzić regulując ustawienia ciśnienia na urządzeniu tak, by mniej powietrza dostawało się do żołądka lub zmieniając maskę/interfejs na inną.
- Refluks wywołany przez wsparcie oddechu. Spróbuj zastosować leki łagodzące objawy, dostosuj ustawienia ciśnienia na urządzeniu i/lub podnieś wyżej głowę na czas snu.
- Wysuszenie śluzówek. Problem ten można rozwiązać zwiększając ilość wody wypijanej w ciągu dnia. Stosuj nawilżacz powietrza do respiratora w celu nawilżenia powietrza, którym oddychasz –może to pomóc w rozwiązaniu problemów ze spierzchniętymi ustami, gęstą wydzieliną oraz mogącymi się pojawić krwawieniami z nosa. Pomocny może być również nawilżający spray do nosa.
- Osoby ze słabymi ramionami mogą mieć trudności ze

zdejściem maski. Magnetyczne klipsy do szybkiego zdejmowania są łatwiejsze w obsłudze.



Przykłady masek i urządzeń do wentylacji nieinwazyjnej



Maska nosowa - <https://www.apriadirect.com>



Maska donosowa - <https://www.sistemmacpap.com>



Maska twarzowa - <https://www.directhomemedical.com>



Hybrydowa maska ustno-nosowa - <https://www.cpapstoreagourahills.com>



Maska pełnotwarzowa- <https://www.directhomemedical.com>



ustnik - <https://resmedwebinars.com>

Wady i zalety tracheostomii

Opracowano we współpracy z osobą dorosłą z tracheostomią oraz rodzicami opiekującymi się dziećmi z miopatią wrodzoną.

Decyzja o wykonaniu tracheotomii u siebie lub osoby bliskiej wymaga dokładnego przemyślenia. Czasami podejmujemy ją w ogromnym stresie, na przykład podczas pilnej hospitalizacji, kiedy jest to jeszcze trudniejsze. Poniżej zamieszczono sugestie, które mogą się przydać na etapie rozważania wykonania tracheotomii i życia z rurką zamiast nieinwazyjnego (NIV) wsparcia oddechu.

Niektóre zalety:

- Tracheostomia (zwana też tracheo) może być koniecznością medyczną, niezbędną do podtrzymania życia.
- Może zapewniać łatwiejszy dostęp do dróg oddechowych,
- Może ułatwiać odsysanie gęstego śluzu i wydzieliny podczas infekcji, przyczyniając się do złagodzenia przebiegu i skrócenia czasu choroby.
- Może zmniejszać ból oraz odruch wymiotny obecny przy głębokim odsysaniu nosa.
- Brak potrzeby intubacji (rurki dotchawiczej) w czasie intensywnej terapii, co jest korzystne dla rodziców, pacjentów i lekarzy.
- Stosowana razem z innymi sprzętami medycznymi, takimi jak ssak, nebulizatory, kamizelka wibracyjna czy koflator, tracheostomia może sprawdzać się lepiej przy oczyszczaniu dróg oddechowych niż wentylacja nieinwazyjna.
- Możliwość doboru większej liczby pozycji do spania w trakcie otrzymywania wsparcia oddechowego.
- Potencjalne zmniejszenie epizodów refluksu spowodowanych interfejsem maski i wsparciem wysokociśnieniowym stosowanym w celu poradzenia sobie z dużymi przeciekami związanymi z NIV.
- Brak maski zakrywającej całą lub część twarzy, co zmniejsza ilość i dotkliwość jej potencjalnych zniekształceń spowodowanych uciskiem maski, a to z kolei prowadzi do lepszej socjalizacji, pewności siebie oraz rozwoju.
- Potencjalnie lepsza wentylacja, w szczególności w przypadku upośledzonych mięśni opuszkowych oraz słabego napięcia mięśni twarzy.

- Zwiększone ciśnienie powietrza może umożliwić lepszą mowę w przypadku zastosowania opróżnionego mankietu/braku mankietu.
- Lepsza wentylacja z wykorzystaniem tracheostomii może zmniejszyć zapadanie się klatki piersiowej lub zapobiec jego powstaniu.
- Możliwość zakwalifikowania się na większą liczbę godzin opieki pielęgniarskiej w domu ze względu na tracheostomię.
- Odpowiednia wentylacja może poprawić rozwój, zdrowie oraz poziom energii



Niektóre wady:

- Zabieg chirurgiczny wiąże się z ryzykiem i wymaga czasu na rekonwalescencję.
- Ze względu na rurkę tracheostomiijną możesz wymagać całodobowej opieki pielęgniarskiej w domu do końca życia.
- Twoja szkoła może wymagać, aby wykwalifikowana pielęgniarka towarzyszyła Ci podczas wszystkich zajęć w szkole.
- Grudki z wydzieliny mogą zatykać wewnętrzną lub zewnętrzną część rurki do tracheostomii, blokując przepływ powietrza.
- Rurkę do tracheostomii można przypadkowo wyciągnąć, co jest sytuacją zagrożenia życia.
- Czopy z wydzieliny mogą tworzyć się w płucach

- wskutek oddychania powietrzem nienawilżanym.
- Odsysanie może podrażniać drogi oddechowe oraz pobudzać produkcję wydzieliny.
 - Czasami w miejscu stomii może tworzyć się ziarnina.
 - Istnieje ryzyko zakażenia stomii.
 - Czasami rurka do tracheostomii jest przyczyną niewyraźnej wymowy.
 - Może powodować problemy z przełykaniem, skutkujące aspiracją jedzenia, śliny lub płynów i

wiodące do zapalenia płuc.

- Rurka do tracheostomii wymaga specjalnej pielęgnacji i czynności takich, jak:
 - ◊ regularne odsysanie wydzieliny z oskrzeli
 - ◊ pielęgnacja okolic rany
 - ◊ regularnej wymiany
- Wymaga noszenia ze sobą przez cały czas ssaka medycznego, soli fizjologicznej oraz torby z dodatkowymi przyborami, takimi jak cewniki do

odsysania, rurki do tracheostomii, opaski do rurki tracheostomijnej.

- Może prowadzić do większej produkcji wydzieliny i zwiększenia ryzyka infekcji. Istnieją konkretne bakterie, które często kolonizują okolice rurki do tracheostomii, jak *Pseudomonas*.
- Konieczna jest szczególna ostrożność na basenach oraz w trakcie kąpieli, aby woda nie dostała się przypadkowo do dróg oddechowych.
- Może skutkować wiotkością krtani (tracheomalacja).



LOVE



Jak zwiększyć aktywność ruchową dla prawidłowego rozwoju ciała i układu oddechowego?

Nauka ruchu

Jakie korzyści może przynieść ruch?

- pomaga zmaksymalizować potencjalną siłę.
- pomaga stymulować krążenie i objętość płuc.
- Pomaga dziecku poznawać świat, swoje ciało i środowisko.
- Pomaga dziecku w interakcjach z innymi.
- Ruch to zabawa.

Jaką rolę odgrywają mięśnie?

- Utrzymują stabilną postawę ciała (leżenie, siedzenie, stanie).
- Stabilizują i utrzymują jedne części ciała, gdy inne się ruszają.
- Zginają lub prostują stawy (zginają łokieć, obracają głowę).
- Pracują przeciwko sile grawitacji.
- Przewyciężają tarcie.
- Pokonują opór utrudniający ruch, powodowany np. przez ciasne ubranie lub sztywność stawów.
- Stymulują wzrost kości poprzez ciągnięcie przyczepionych do nich ścięgien.

Jak mogę pomóc mojemu dziecku się ruszać?

- Zredukować opór grawitacji i tarcia oraz zapewnić fizyczne wsparcie, aby ustabilizować dziecko w czasie ruchu. Rozwijając wytrzymałość, pewność siebie oraz przyjemność z ruchu Twoje dziecko z czasem może wymagać mniejszej pomocy.
- Podparte leżenie na boku – zmniejsza oddziaływanie grawitacji na ruchy ramion.
- Ręka na samochodziku lub podobnej zabawce – koła zmniejszają tarcie i ułatwiają ruch ręki.
- Poruszanie się na śliskiej powierzchni (linoleum) w śliskich ubraniach zmniejsza tarcie.
- Śliska farba do rąk – brak tarcia.
- Ślizganie ręki wzdłuż tablicy kredowej jest łatwiejsze niż podnoszenie ręki bez podparcia.
- Ubiór, który nie ogranicza ruchu.
- Woda – w misce (zabawa rękami), kąpiel, spa, basen, jezioro (podtrzymywane przez opiekuna).
- Terapia w wodzie (hydroterapia) z fizjoterapeutą.

- Pływanie rekreacyjne.
- Pionizator.
- Symulator jazdy konnej lub hipoterapia.
- Masaż (rozciąganie mięśni, rozwijanie napięcia mięśniowego).
- Łaskotanie.
- Taniec.
- Piszczące zabawki ze sklepu zoologicznego są często łatwiejsze do ściśnięcia niż zabawki dla dzieci.
- Przyciski – elementy naciskowe wymagają zaledwie lekkiego naciśnięcia, aby zabawka zadziałała.
- Mata z keyboardem.
- Hokej powietrzny – szczególnie małe zestawy.
- Kręgle z dziesięcioma elementami – użyj rampy, bo dziecko może nadal sterować piłką, nawet jeśli nie jest w stanie jej utrzymać.
- Dmuchanie i sięganie po bańki.
- Wibrujące zabawki.
- Podwieszana huśtawka-skoczek.
- Zabawki na kołach: hulajnoga elektryczna, rowerek trójkołowy, rowerki specjalne.
- Stosowanie wyciągu nad głową, aby zachęcić do samodzielnej zabawy i zwiększania zakresu ruchu stawów (Bach 2004).
- Terapia wibracyjna.
- Stymulacja elektryczna.
- Bieżnia antygravitacyjna (dla osób o wzroście przynajmniej 1,422 metra lub 4 stopy 8 cali).
- Zachęcanie do ruchu, żeby spojrzeć na coś lub sięgnąć po zabawkę – np. wyskakujące bańki.

Jak mogę zwiększyć pojemność płuc?

Pływanie

Większość specjalistów jest zgodna, że pływanie jest najlepszą aktywnością dla ciała i płuc. Armour i in. doszli do



wniosku, że pływanie sprzyja większej intensywności wdechów i wydechów, poprawia objętość klatki piersiowej oraz

zwiększa liczbę pęcherzyków płucnych czy ilość powietrza w tkance płucnej. (Armour

J, Donnelly PM, Bye PT, 1993. The large lungs of elite swimmers: an increased alveolar number? Eur Respir J 1 Feb;6(2):237-47.

Oporowe ćwiczenia oddechowe

1. Spirometr bodźcowy do ćwiczeń wdechu
2. Spirometr do ćwiczeń głębokiego wdechu
3. Trener oddechu
4. Urządzenie do treningu objętości/wydajności wdechu
5. Spirometr Breath Builder

Technika głębokiego oddychania

1. Zrób głęboki wdech aż klatka piersiowa rozszerzy się, a żebra podniosą do góry.
2. Wstrzymaj oddech przez pięć sekund.
3. Powoli zrób wydech.
4. Naciśnij mięśnie jamy brzusznej, aby wydobyć resztę powietrza z płuc.
5. Powtarzaj serie przez 5 minut każdego dnia (przestań, jeśli czujesz zawroty głowy).



Nakładanie oddechu/powietrza (ang. breath stacking)– oddychanie językowo-gardłowe

Oddychanie językowo-gardłowe (GPB) Zarówno czynność mięśni wdechowych, jak i pośrednio, wydechowych można wspierać poprzez „nadbudowę powietrza”, co jest technicznie znane jako „oddychanie językowo-gardłowe” (GPB). W przypadku osób mających słabe mięśnie wdechowe i brak zdolności samodzielnego oddychania, GPB może zapewnić prawidłową wentylację płuc oraz całkowite bezpieczeństwo przez cały dzień bez wykorzystania respiratora lub w przypadku nagłej awarii respiratora w ciągu dnia lub nocy.

Technika ta obejmuje wykorzystanie głośni (gardła), aby wzmocnić wysiłek wdechowy przez wciąganie (hausty) dużych ilości powietrza do płuc. Głośnia zamyka się z

każdym „połknięciem”. Jeden oddech zazwyczaj składa się z 6 do 9 połknięć, każde o pojemności od 40 do 200 ml. W trakcie okresu szkoleniowego skuteczność GPB można monitorować spirometrem, mierząc mililitry powietrza na haust, liczbę haustów na oddech oraz oddechy na minutę. Dostępne są podręczniki szkoleniowe oraz szereg filmów wideo.

GPB rzadko stosuje się w przypadku założonej rurki tracheostomijnej. Nie można go używać, gdy rurka nie jest zamknięta, co ma miejsce podczas wentylacji przerywanej do tracheostomii. Nawet gdy rurka jest zamknięta, wciągnięte powietrze ma tendencję do uciekania wokół

zewnątrznych ścian rurki oraz z otworu wraz ze wzrostem objętości powietrza i ciśnienia w trakcie procesu „układania” powietrza w GPB.

Inne wskazówki odnośnie ćwiczeń oddechowych.

- Często zmieniaj położenie ciała (przynajmniej co dwie godziny).
- Zachęcaj chorego do siedzenia, jeśli to bezpieczne (krzesło adaptacyjne, wedle potrzeby).
- Płacz i śmiech są korzystne (pomagają w ćwiczeniach płuc). Pozwól na trochę dłuższą chwilę płaczu, jeśli dziecko jest bezpieczne/

jest mu wygodnie.

- Para wodna w kąpieli może być również pomocna, ale zapewnij dziecku ciepło po wyjściu z wanny.
- Zachęcaj do śpiewania piosenek dla dzieci oraz klaskania. Nawet jeśli to trudne, stymuluje ruch i oddychanie.
- Wszelkie zabawki/instrumenty zachęcające do dmuchania.

Ruch jest ważny dla rozwoju organizmu i płuc oraz zachowania zdrowia. Zachęcaj do ruchu w granicach tolerancji, nigdy aż do wyczerpania. Jeśli Ty lub dziecko nie czujecie się dobrze, odpoczynek jest ważniejszy niż ruch.

Wskazówki odnośnie operacji skoliozy

autor: – rodzic dziecka z miopatią wrodzoną

Nasze dziecko z miopatią wrodzoną przeszło operację zespolenia kręgow w wieku 12 lat. Oto kilka wskazówek na bazie tego doświadczenia:

Znajdź informacje na temat lekarza.

Jeśli objawy skrzywienia kręgosłupa nasilają się u Ciebie lub bliskiej Ci osoby, zanim konieczny będzie zabieg chirurgiczny rozważ konsultację u kilku chirurgów specjalizujących się w operacjach kręgosłupa. Wybadaj podczas wizyty, czy lekarz będzie Ci pasował. Szukałem lekarza, który miał doświadczenie w wykonywaniu zabiegów u osób z chorobami nerwowo-mięśniowymi, jak również w przejściu do wentylacji nieinwazyjnej po zabiegu. Jeśli chodzi o wybór chirurga, rozejrzyj się dokładnie.

Przygotowanie

Wiele czynników ma wpływ na określenie właściwego momentu na operację. Są wśród nich wiek, rozwój, ogólny stan zdrowia, dostępne terminy oraz plany całej rodziny. Mieliśmy kilka miesięcy na przygotowanie się do zabiegu. Przez ten czas było sporo do zrobienia, np.:

Upewnienie się, że stan zdrowia każdego z rodziców był optymalny. Konieczne było rozwiązanie wszystkich naszych problemów zdrowotnych, abyśmy byli jak najlepszymi opiekunami. W moim przypadku oznaczało to zrzucenie kilku kilogramów i wzmocnienie siły dzięki regularnemu chodzeniu na siłownię. Ćwiczenia pomogły mi również uporać się ze stresem.

Optymalizacja odżywiania dziecka. Odżywianie odgrywa najważniejszą rolę w procesie gojenia i rekonwalescencji. Staraliśmy się zwiększyć kaloryczność, aby zyskać kilka dodatkowych kilogramów i poprawić jakość jedzenia i suplementacji. Przed zabiegiem nasz chirurg często kieruje rodziny do specjalisty od żywienia, żeby osiągnąć przyrost wagi. Niektóre rodziny mogą zdecydować się założyć w tym celu zgłębnik żołądkowy.

Wieczorami mój syn zaczął słuchać nagrań relaksacyjnych.

Miało go to przygotować do korzystania z nich jako sposobu radzenia sobie z bólem lub dla ułatwienia zasypiania w szpitalu. Sprawdziło się doskonale. Wieczorem przed zabiegiem, zasnął w ciągu niecałych 9 minut! Wgrałem je na telefon, aby używać ich w szpitalu. Miałem wersję dla siebie, którą wykorzystywałem na OIOM, aby móc złapać 20 minut odpoczynku - dość by odzyskać siły na kolejne godziny opieki.

Zorganizuj dla siebie wsparcie

Wybraliśmy członków rodziny i przyjaciół mogących zapewnić pomoc w różnych fazach zabiegu. Na przykład ktoś z rodziny po pracy przywoził nam do szpitala świeże, zdrowe jedzenie. Na zmianę korzystaliśmy z dwóch lodówek przenośnych, aby mieć dla nas – opiekunów – zdrowe jedzenie i przekąski (nasz syn nie jadł ustami po zabiegu). Określ, co może pomóc opiekunom w zachowaniu siły fizycznej i psychicznej.

Korzystaliśmy również z narzędzia o nazwie „myMuscleTeam” od Stowarzyszenia Dystrofii Mięśniowej (MDA), wspomagającego opiekunów. To bezpłatne, praktyczne narzędzie online podpowiada skuteczny sposób na wzmocnienie sił Twojej „MuscleTeam” - drużyny rodziny i przyjaciół. Łatwa w użyciu strona o koordynacji opieki ma kilka cech przydatnych dla Ciebie oraz osób Ci bliskich. Możesz stworzyć prywatne, bezpieczne strony internetowe myMuscleTeam, zamieszczać wpisy do dziennika, aby rodzina i przyjaciele byli na bieżąco oraz wpisywać pozycje do kalendarza „koordynacji opieki”, co umożliwi Tobie i/lub Twojemu głównemu opiekunowi szukać pomocy w sytuacjach, gdy jest potrzebne wsparcie, w tym przejazdów na wizyty lekarskie, przygotowania posiłków, obowiązków domowych i nie tylko. Przejdź na stronę <http://mda.org/services/finding-support/mymuscle-team> w celu uzyskania szczegółowych informacji.

Sprawdź, jakie zakwaterowanie jest dostępne w szpitalu lub jego pobliżu. Nasz szpital opieki w stanach nagłych przekształcił jedno skrzydło w pokoje „hotelowe” dla

opiekunów. W ten sposób jedno mogło spać, gdy drugie było z naszym synem. To dużo lepsza opcja niż dojazdy. Inną możliwością jest sprawdzenie, czy w pobliżu jest dom Fundacji Ronalda McDonalda, gdzie też można się zatrzymać. Dzięki temu zapewnisz sobie miejsce na przerwę i odpoczynek.

Czego się spodziewać.

Konsultacja przedoperacyjna — Możesz umówić się na konsultację przedoperacyjną z lekarzem lub pielęgniarką, żeby omówić ważne kwestie zdrowotne, oczekiwania i możliwe ryzyko wiążące się z zabiegiem. Odbyliśmy godzinną rozmowę konferencyjną 30 dni przed operacją, ale każdy lekarz może mieć inne podejście. Jedną z rzeczy, o których powiedział nam lekarz było, że powinniśmy być przygotowani na to, iż po operacji twarz i ciało naszego dziecka będą bardzo opuchnięte. Dobrze, że się tego dowiedzieliśmy, ponieważ jego twarz nie wyglądała tak

samo. Ta świadomość pozwoliła zmniejszyć nasz niepokój związany z jego wyglądem.

Zwiedzanie — Nasz szpital oferował zwiedzanie przed zabiegiem zarówno dla dziecka, jak i rodziców, byśmy wiedzieli, czego się spodziewać. Na stronie internetowej szpitala były również filmy wideo dostosowane do różnych grup wiekowych.

Rozmowa z innymi, którzy mają to za sobą –

Rozmawiałem z pięcioma innymi rodzinami, których dziecko przeszło operację kręgosłupa. Uzyskanie wskazówek i sugestii od innych było bardzo pomocne.

Każda hospitalizacja bywa stresująca dla rodzin, a zwłaszcza gdy chodzi o tak poważny zabieg jak operacja skoliozy. Planowanie z wyprzedzeniem może bardzo pomóc. Życzymy wszystkiego najlepszego!



Optymalizacja masy ciała

Masa ciała jest ważnym czynnikiem zdrowia każdego, a zwłaszcza osób z miopatią. U chorych istotne jest regularne monitorowanie wzrostu i wagi.

Jedną z metod obserwacji wzrostu u dzieci jest stosowanie siatek centylowych, które porównują wzrost do masy ciała typowej dla dzieci w tym samym wieku i tej samej płci. U dziecka z miopatią raczej nie będzie widoczny typowy wzorzec wzrostu, ale możesz określić punkt wyjściowy dla Twojego dziecka i obserwować trendy na przestrzeni czasu, aby upewnić się, że utrzymuje ono zdrową krzywą wzrostu. Możesz poprosić lekarza rodzinnego o egzemplarz siatek centylowych, aby to monitorować. Wskaźnik masy ciała (BMI) to częsty sposób mierzenia stosunku masy ciała do wzrostu u osób dorosłych. On również może być śledzony na przestrzeni czasu.

Optymalna masa ciała to podstawa u osób z miopatią. Nadwaga może dodatkowo obciążyć organizm i spowodować problemy zdrowotne. Niektóre leki, takie jak prednizon, mogą prowadzić do przyrostu masy ciała u osób z miopatią. Często osoby chore mają niedowagę. Dla prawidłowego funkcjonowania organizm potrzebuje nieco tkanki tłuszczowej, chociaż pozostawanie w dolnej granicy optymalnego przedziału jest raczej lepsze, w szczególności u osób ze słabymi mięśniami.

Bycie zbyt szczupłym może również ograniczyć zdolność ciała do walki z chorobą. Jeśli masz niedowagę, oto kilka pomysłów, które mogą okazać się pomocne:

- Dodawaj tłuszcz do posiłków, np. masło, oliwę z oliwek, śmietanę, majonez, orzechy.
- Dodawaj zblendowane owoce do smoothie tak, aby można było wypić kalorie z pięciu porcji owoców (co z pewnością nie zmieściłoby się na raz do żołądka!).
- Ciesz się tłustymi lodami lub mrożonym koktajlem mlecznym wzmocnionym serwatką w proszku.
- Wybieraj bardziej kaloryczne posiłki, uzyskuj z każdym łykiem napoju jak najwięcej kalorii.
- Uzupełniaj posiłki o napoje wysokokaloryczne, gotowe

mieszanki oraz koktajle mleczne.

- Wypróbuj mąkę na bazie orzechów o wysokiej kaloryczności (kupioną w Internecie lub wykonaną samodzielnie) do gotowania lub pieczenia.
- Dodawaj do posiłków pokrojone lub zblendowane orzechy.
- Spożywaj kalorie często w ciągu dnia (jedzenie w nocy też jest możliwe).
- Pij więcej soków zamiast tylko wody.
- Dodawaj mleko w proszku do mleka lub napojów mlecznych, aby zwiększyć ich kaloryczność.

Jeśli wszystkie inne metody zawiodą, można spróbować pobudzających apetyt leków na receptę. Porozmawiaj z dietetykiem lub lekarzem od żywienia, aby uzyskać więcej wskazówek jak optymalizować Twoją masę ciała.



Zasady przejścia z odżywiania przez zgłębnik do karmienia naturalnego

Wprowadzenie

Odżywienie niektórych osób z miopatią wymaga tymczasowego zastosowania zgłębnika żołądkowego. U innych, zgłębniki żołądkowe będą podstawowym narzędziem do żywienia. Niektórzy stosują połączenie odżywiania doustnego i dojelitowego przez całe życie. Wybór najlepszego planu powinien być dokonany razem z zespołem medycznym.

Istotne jest, by rozpocząć przygotowania do rozkarmiania od razu po założeniu zgłębnika żołądkowego. Powinienesz posiadać program stymulacji motoryki jamy ustnej, wykonywany codziennie przy każdym posiłku, gdy zgłębnik żołądkowy jest założony. Pomaga to w uniknięciu nadwrażliwości oralnej i w łatwiejszym powrocie do karmienia naturalnego, gdy będzie to już bezpieczne. Ty lub Twoje dziecko musicie kojarzyć usta z zaspokojeniem głodu. Na przykład, jeśli czujesz się głodny i jesz, czujesz i smakujesz jedzenie w ustach, a w rezultacie zaspokajasz głód. Jednakże, osoby odżywiające się jedynie przez zgłębnik potrzebują pomocy w rozwinięciu tego skojarzenia.

Pomysły stymulacji jamy ustnej w trakcie odżywiania przez zgłębnik

- Pocieraj policzek kawałkiem jedwabiu, przesuując go w kierunku ust.
- Następnie użyj w tym celu szczoteczki dla dzieci albo miękkiej szczoteczki do zębów, w dalszym ciągu przesuując je delikatnie w kierunku ust.
- Użyj lizaka lodowego (zimny, mokry, słodki) do posmarowania ust chorego i zachęć go do ich oblizywania.
- Korzystaj z zabawek wibrujących przeznaczonych do ust, takich jak wibrujący gryzak.
- Skonsultuj się z logopedą lub terapeutą zajęciowym – podpowie inne pomysły.

Pomysły na ćwiczenia jamy ustnej (jeśli wiek jest odpowiedni))

- Wystawianie języka i przełykanie, aby wzmocnić

mięśnie przełyku.

- Wypychanie językiem policzków, podniebienia i oblizywanie ust.
- Ćwiczenia ust takie jak zamykanie/zaciskanie
- Przysysanie kawałka papieru przez słomkę i upuszczanie go po kilku sekundach.
- Ćwiczenie przełykania "na sucho".

Kiedy rozkarmiać

Rozkarmianie często wymaga podejścia zespołowego. W przypadku dzieci, główną rolę odgrywa opiekun. Zespoły mogą obejmować specjalistę ds. żywienia/dietetyka, logopedę/neurologopedę, terapeutę behawioralnego (jeśli zachowanie jest barierą w jedzeniu), pielęgniarkę i/lub lekarza mającego doświadczenie w przechodzeniu dzieci z miopatią z karmienia przez zgłębnik na naturalne.

Przed wszystkim sprawdź gotowość chorego. Należy rozważyć następujące kwestie:

1. Czy karmienie jest bezpieczne - na podstawie wideofluoroskopii oraz obserwacji umiejętności oralno-motorycznych?
2. Czy dana osoba rozwija się prawidłowo i utrzymuje wagę przy karmieniu przez sondę?
3. Jakie dzienne spożycie kalorii zapewni danej osobie dalszy rozwój i utrzymanie wagi?
4. Czy Ty i inni opiekunowie jesteście gotowi na zmianę? Czy masz czas, aby go poświęcić na odzwyczajanie od karmienia przez zgłębnik?
5. Czy zespół medyczny wydał zgodę na rozpoczęcie odżywiania doustnego?
6. Czy masz przeszkolenie, znasz objawy i wiesz co robić, gdy zdarzy się zadławienie?

Jednym z pierwszych kroków w rozkarmianiu jest bezpieczne stymulowanie głodu. Często dzieci nie manifestują głodu do czasu osiągnięcia odpowiedniej proporcji masy ciała do wzrostu, jest więc to priorytetem.

Harmonogram karmienia przez zgłębnik należy dostosować do posiłków i przekąsek. Po ograniczeniu karmień dojelitowych, następuje stopniowe zmniejszanie ich kaloryczności, a objętość posiłku uzupełnia się wodą, aby

dostarczyć dość płynów i przy każdym posiłku utrzymywać żołądek rozciągnięty.

Każde karmienie w postaci bolusa zwiększa się następnie o ok. 5 cm³ co trzy do czterech dni, ale należy sprawdzić, co jest najlepiej tolerowane w konkretnym przypadku. W ten sposób następuje rozciągnięcie żołądka, ponieważ objętość powoli zwiększa się z czasem. Powolne rozciągnięcie żołądka umożliwi danej osobie tolerowanie większych bolusów oraz zapobiegnie krztuszeniu i dławieniu się w trakcie przyszłego karmienia doustnego. W trakcie rozkarmiania istotne jest monitorowanie masy ciała i wzrostu.

Bądź cierpliwy i konsekwentny

Zmiana zwyczajów żywieniowych wymaga czasu. Im dłużej dana osoba nie je ustami, tym dłużej może potrwać rozkarmianie. Istotne są małe kroki, upewnienie się że dana osoba czuje się swobodnie z tempem procesu przejścia. W tym momencie chory nadal ma zaspokojone potrzeby żywieniowe dzięki zgłębnikowi, więc spróbuj się zrelaksować, skup na pozytywach i miej realistyczne oczekiwania.



Ponieważ karmienie naturalne może być źródłem dyskomfortu (np. dławienie się, aspiracja, ciężki refluks, wymioty, itp.), może wytworzyć się awersja do karmienia doustnego. Chory mógł nabrać przekonania, że z karmieniem doustnym wiąże się dyskomfort, a nawet ból i odczuwać niepokój oraz obawę przed umieszczeniem czegokolwiek wokół ust lub w ustach. Można sobie z tym poradzić, ale niektórzy we wczesnej fazie rozkarmiania potrzebują pomocy terapeuty behawioralnego lub neurologopedy.

Znalezienie innych osób, które przeszły na żywienie doustne może dać tak bardzo potrzebne wsparcie. Istnieją grupy

wsparcia online, do których można dołączyć. Warto też zapytać w poradni żywieniowej o lokalne grupy wsparcia.

Usuń zgłębnik wyłącznie gdy wiesz, że dziecko może jeść i pić ilości wystarczające, aby zapewnić mu wzrost. Zanim usuniesz zgłębnik upewnij się, że nie traci nadmiernie wagi w czasie choroby czy w sezonie zimowych infekcji i przeziębień.

Przykładowy program rozkarmiania

- Przerwij podawanie żywienia wlewem ciągłym w nocy.
- Przerwij podania żywienia wlewem ciągłym w ciągu dnia.
- Opracuj odpowiedni dla wieku harmonogram posiłków w ramach dziennych karmień bolusowych przez zgłębnik.
 - Przejdź z wstępnie przetrawionej mieszanki zawierającej enzymy (takiej jak Nutramigen, Progestimil, Vivenex) na standardową mieszankę.
 - Wprowadź stymulację jamy ustnej i próbowanie różnych smaków bezpośrednio przed karmieniem przez zgłębnik.
 - Zaczynj od policzka, nie przestrasz dziecka.
 - Unikaj języka, który jest zbyt czuły na dotyk, co może wywołać odruch wymiotny.
- Ćwicz oddychanie przez nos oraz aktywne zamykanie ust, jeśli to możliwe.
- Opracuj system nagradzania za małe postępy. Na przykład dzieci mogą mieć torbę specjalnych zabawek na czas posiłków jako sposób na odwrócenie uwagi. Zabawek tych używaj tylko w trakcie posiłków. Muszą to być zabawki absorbujące, które dziecko kocha. W trakcie posiłków wykorzystaj pozytywne działania, zachęty, dużo pochwał oraz podejście angażujące społecznie.
- Na jedno karmienie doustne modyfikuj wyłącznie jedną zmienną, taką jak konsystencja, temperatura

lub wykorzystywane przybory kuchenne, zwłaszcza jeśli niewiele trzeba, byś podczas posiłków czuła się przytłoczona.

- Monitoruj ilość przyjmowanych kalorii oraz przyrost lub ubytek masy ciała.
- Czas trwania karmienia bolusem przez sondę powinien odpowiadać długości posiłku doustnego.
- Płynny pokarm podawany doustnie powinien być niskokaloryczny (maksymalnie 30 do 40 kalorii na uncję).
- Kiedy karmienie doustne będzie bezpieczne w umiarkowanych ilościach, możesz zacząć odejmować kalorie od wartości podawanych przez zgłębnik.
- Bądź wyczulony na objawy niewydolności oddechowej pomiędzy karmieniami i przerwij program, jeśli to konieczne.
- Spełnienie kryterium braku dławienia się, odruchu wymiotnego lub wymiotów pozwala kontynuować program.
- Sukces odzwyczajania od żywienia dojelitowego zależy od tego, czy dziecko jest na to gotowe oraz przestrzegania zasad rozkarmiania.
- Sukcesem będzie pozytywne oczekiwanie na jedzenie, odpowiednie utrzymywanie/wzrost wagi, brak aspiracji, dławienia się, odruchu wymiotnego lub wymiotów oraz jedzenie doustne 100% kalorii.



Rodzaje zgłębników odżywczych

Rodzaj stosowanego zgłębnika/tuby odżywczej zależy od tego, jak długo dana osoba będzie w ten sposób karmiona, czy żołądek lub jelita tolerują niezbędną objętość jedzenia oraz od innych zagadnień anatomicznych/medycznych.

Sonda nosowo-żołądkowa (NG)

Biegnie od nosa do żołądka.

Zalety sondy nosowo-żołądkowej

- Nie wymaga interwencji chirurgicznej.
- Rodzice mogą się nauczyć, jak zakładać sondę nosowo-żołądkową w domu.
- Łatwość usunięcia w razie potrzeby.
- Dobra jako rozwiązanie tymczasowe.

Wady sondy nosowo-żołądkowej

- Wymaga wymiany co 1-3 tygodnie, zmieniania przy tym nozdrza.
- Łatwo ją wyrwać.
- Niewygodna.
- Może przyczyniać się do problemów z przełykaniem i nadwrażliwości oralnej.
- Osłabia odruch kaszlowy.
- Sonda pobudza produkcję wydzieliny, która może ulec aspiracji.
- Sonda jest bardzo wąska i przechodzą przez nią tylko bardzo rzadkie płyny i zblendowane posiłki.
- Może się zatykać.
- Przyklejenie plastrem sondy może okazać się trudne, czasami występuje skórna reakcja alergiczna na plaster.
- Może dojść do niedrożności nosa lub woreczka łzowego po stronie sondy nosowo-żołądkowej.
- Może nasilać objawy refluksu, ponieważ sonda utrzymuje żołądek otwarty do przełyku.
- Bardzo widoczna i może zwracać niechcianą uwagę otoczenia.
- Dobra wyłącznie na krótki okres. (Jeśli dziecko ma mieć założoną sondę na dłużej niż 3 miesiące, rozważ gastrostomię).
- Sonda może być przypadkowo założona do płuc zamiast do żołądka, co jest niebezpieczne.

Gastrostomia (G)

Tube odżywczą typu G-tube zakłada się chirurgicznie bezpośrednio do żołądka przez powłoki skórne. Niektóre szpitale umieszczają na pierwsze dwa do trzech miesięcy zgłębnik PEG (przezskórną endoskopową gastrostomię) lub niskoprofilowy G-tube Bard w celu uformowania stomii (otworu), a następnie przechodzą na G-tube niskoprofilowy.

Niektórzy lekarza twierdzą, że jednocześnie należy wykonać fundoplikację Nissena, ale nie jest to prawdą.

Zalety gastrostomii

- Uznawana za niewielki zabieg chirurgiczny, umieszczana w znieczuleniu lub jeśli to możliwe bez niego, w zależności od szpitala.
- Komfortowa dla użytkownika.
- Dobrze utrzymuje się w miejscu, trudna do wyciągnięcia.
- Rodzice mogą się nauczyć, jak zmieniać zgłębnik w domu.
- Zgłębniki niskoprofilowe wytrzymują miesiące pomiędzy zmianami (czasami nawet lata, w zależności od rodzaju).
- Niewidoczna (pozostaje ukryta pod ubraniem, a "guziczki" o niskim profilu nie odstają zbyt mocno).
- Szeroki zakres opcji karmienia (można podawać gęstsze płyny i jedzenie, ponieważ otwór ma szerszą średnicę).
- Różnorodne metody podawania jedzenia, w tym podawanie grawitacyjne strzykawką, karmienie strzykawką z tłokiem w bolusie, karmienie grawitacyjne z workiem i stojakiem (zestawem do karmienia grawitacyjnego) oraz podawanie przez pompę.
- Gastrostomię można otwierać w celu wypuszczenia gazów z żołądka. Pomyśl o tym jak o odbijaniu przez żołądek.

Wady zgłębnika gastrostomijnego

- Założenie zgłębnika wymaga zabiegu chirurgicznego, a jego miejsce jest bolesne przez kilka dni lub tygodni do czasu zagojenia.
- Gojenie się ran po zabiegu może być problematyczne.

- Chociaż trudno go przypadkowo usunąć, może się to zdarzyć.
- Balonik utrzymujący go w miejscu może opróżnić się lub działać nieprawidłowo.
- G-tube może się zatykać (zawsze przepłukiwać jedzenie i leki 7 do 10 ml wody).
- Wokół stomii może pojawić się infekcja lub ziarninowanie (czerwona tkanka wychodząca z przetoki).
- W przypadku wykonania fundoplikacji Nissena, zwiększa się ilość gazu do wypuszczania.

Karmienie we wlewie ciągłym przez zgłębnik trzeba zatrzymać na przynajmniej godzinę przed zabiegami, w trakcie których pacjent musi leżeć płasko, np. naświetlanie. Jeśli karmienie przez zgłębnik będzie odbywało się w nocy, zaleca się podniesienie głowy, aby zapobiec refluksowi.

Sonda nosowo-jelitowa (NJ)

Biegnie od nosa do jelit.

Zalety sondy NJ

- Niechirurgiczna.
- • Może służyć jako próba przed przejściem do sondy stałej, takiej jak jejunostomia.
- • Można stosować, jeśli istnieją problemy z żołądkiem, ponieważ omija go.

Wady sondy NJ

- Sondę musi zakładać radiolog interwencyjny z użyciem aparatu rentgenowskiego, aby zapewnić prawidłowe umieszczenie w jelitach. Wiele szpitali wykonuje tę procedurę w znieczuleniu, natomiast niektóre większe szpitale dziecięce już go nie stosują. Należy to ustalić ze szpitalem.
- Dziecko będzie karmione w trybie ciągłym. Nie karmi się w bolusie do jelit. Twoje dziecko może być nieprzytomne od sześciu do ośmiu godzin. Harmonogram karmienia zależy od potrzeb żywieniowych i poziomu nawodnienia.
- Większym problemem jest, gdy dziecko wyciągnie sondę, ponieważ należy ją umieścić z pomocą

radiologii interwencyjnej.

- Dodatkowo, istnieją wszystkie wady, jak w przypadku sondy nosowo-żołądkowej.

Sonda dwunastnicza (ND)

Biegnie od nosa do wejścia jelit.

Wady i zalety

- Nie jest często stosowana i ma podobne wady i zalety jak sonda nosowo-jelitowa.

Zgłębnik żołądkowo-jelitowy (GJ)

Guziczek (grzybek) umieszcza się w żołądku i zgłębnik biegnie do żołądka (dla odbarczania i podawania leków), a także do jelita cienkiego w celu karmienia. Istnieją zgłębniki żołądkowo-jelitowe krótkie (dla dzieci) i długie (dla dorosłych). Dłuższe wydają się lepiej trzymać w miejscu i można je stosować u dzieci. Zgłębniki żołądkowo-jelitowe z guziczkiem są dużo łatwiejsze do zastosowania u dzieci.

Zalety zgłębnika żołądkowo-jelitowego

- Pożywienie trafia bezpośrednio do jelit (ważne dla osób z ciężkim refluksiem, wymiotami, opóźnionym opróżnianiem żołądka, zaburzeniami motoryki lub zaburzeniami czynnościowymi żołądka).
- Wcześniejszy zgłębnik gastrostomijny G-tube
- można z łatwością przekształcić w zgłębnik żołądkowo-jelitowy (bez konieczności zabiegu chirurgicznego).
- Koniec z wymiotowaniem mieszką podawaną do gastrostomii (wyjątkiem mogą być dzieci z chroniczną rzekomą niedrożnością jelit i jeśli pojawiły się komplikacje przy gastrostomii).
- Zgłębnik żołądkowo-jelitowy może stanowić alternatywę dla fundoplikacji Nissena u dzieci, które aspirują.

Wady zgłębnika żołądkowo-jelitowego

- umieszczany jest w ramach radiologii interwencyjnej z wykorzystaniem aparatu rentgenowskiego i trzeba go założyć w znieczuleniu.
- Należy go wymieniać co ok. trzy miesiące.
- „Guziczek” powinien pozostać nieruchomy, aby uniknąć przemieszczenia (w przeciwieństwie do

zgiębnika gastrostomijnego G-tube, który należy obracać).

- Zgiębniki te mogą zwiijać się i migrować do żołądka, jeśli część jelitowa nie jest wystarczająco długa. Zwróć się o pomoc do lekarza natychmiast, jeśli zauważysz, że z wyjścia G wypływa mieszanka lub uchodzą gazy.
- Zatkanie zgiębników żołądkowo-jelitowych bywa problematyczne. (Przepłukuj go co 4 do 6 godzin 20 ml wodą w strzykawce. Należy to wykonywać wolniej niż przepłukiwanie G-tube, ponieważ woda przepływająca zbyt szybko może przemieścić zgiębnik).
- Może być konieczne karmienie we wlewie ciągłym przez pompę. Nie karmi się w bolusie do zgiębnika żołądkowo-jelitowego, ponieważ jelito cienkie nie może się rozciągać jak żołądek. Harmonogram karmienia różni się w zależności od potrzeb żywieniowych, odnośnie nawodnienia i tego, czy dziecko może cokolwiek jeść lub pić doustnie.
- Wymagane odbarczanie portu G.
- W rzadkich przypadkach, konieczne jest ciągłe odbarczanie lub drenaż żołądka.

J (jelitowa, jejunostomia)

„Guziczek” umieszcza się chirurgicznie bezpośrednio w jelicie cienkim lub w żołądku jak w przypadku gastrostomii.

Zalety jejunostomii

Patrz Zalety gastrostomii.

Wady jejunostomii

- Jejunostomii bez portów G nie można odbarzyć, więc w przypadku nagromadzenia się gazów w żołądku nie można ich uwolnić.
- Miejsca założenia jejunostomii są bardziej problematyczne w przypadku przeciekania niż miejsca założenia gastrostomii.

TPN: Całkowite żywienie pozajelitowe

W rzadkich przypadkach, gdy dzieci nie tolerują karmienia przez sondę zakładaną do żołądka lub jelit, albo jeśli nie przyswajają substancji odżywczych z przewodu pokarmowego, stosuje się odżywianie pozajelitowe. Odżywianie pozajelitowe wiąże się z umieszczeniem dojścia centralnego, a jedzenie podawane jest dożylnie bezpośrednio do krwiobiegu.

W niektórych przypadkach stosuje się je tymczasowo, aż dziecko będzie mogło być znowu karmione przez zgiębnik. W innych, odżywianie pozajelitowe staje się głównym wsparciem żywieniowym. Można je podawać w domu po przeszkoleniu rodzica lub opiekuna.



Badania nad miopatią wrodzoną

Badania nad miopatią wrodzoną trwają na całym świecie we współpracy z lekarzami, rodzinami oraz naukowcami, co ma na celu zrozumienie, leczenie i - miejmy nadzieję - znalezienie terapii dla tej grupy chorób.

Miopatia wrodzona jest chorobą rzadką, a niektóre konkretne postacie są ultraradkie, więc udział w badaniach każdego kwalifikującego się kandydata ma ogromną wagę. Im więcej osób w nich uczestniczy, tym większe mogą mieć one znaczenie. Mała liczba uczestników utrudnia wykazanie, że coś jest skuteczne.

Włączenie wymaganej liczby uczestników do badania może stanowić wyzwanie dla naukowców. Czyjaś rezygnacja z badania, choć czasem nieunikniona, prowadzi do zmiany wielkości próby populacji, co może wpływać na zdolność dostarczenia odpowiedzi na problemy badawcze. Wszystkie te czynniki sprawiają, że uczestniczenie w badaniach jest bardzo ważne.

W tej części krótko opisano różne rodzaje badań naukowych oraz kategorie badań.

Badania naturalnego przebiegu choroby – w ramach tego rodzaju badań gromadzi się informacje na temat miopatii w celu lepszego zrozumienia naturalnego przebiegu tej choroby. Pacjentów ocenia się na początku, a następnie po okresie obserwacji w celu dostarczenia informacji na temat zmian chorobowych wraz z biegiem czasu. Ocena może obejmować zgromadzenie dokumentacji medycznej, zbadanie pacjenta, wykonanie ocen czynnościowych, itp. Badania naturalnego przebiegu choroby są przydatne w ramach przygotowania do przyszłych prób klinicznych, w trakcie których testuje się leczenie. Brak zrozumienia naturalnego przebiegu choroby utrudnia stwierdzenie, czy terapia w badaniu klinicznym może przyczynić się do poprawy stanu zdrowia.

Repozytoria (banki) tkanek – są to miejsca przechowywania tkanek pochodzących od pacjentów, które można wykorzystać do badań naukowych - czasami określa się je jako biobanki. Repozytorium Tkanek Wrodzonych Chorób Mięśni [Congenital Muscle Disease Tissue Repository (CMD-TR)] jest jednym z takich miejsc,

a jego celem jest scentralizowane przechowywanie tkanek aby zapobiec ich utracie i przekazywać próbki naukowcom do prowadzenia badań. Pacjenci i ich rodziny mogą wyrazić zgodę na przekazanie pozostałej z biopsji tkanki mięśnia, tkanki pozostałej po operacji, lub tkanki z autopsji przesłanej do CMD-TR. W celu uzyskania szczegółowych informacji należy skontaktować się ze Stacy Cossette pod adresem stacy.cossette@cmdir.org. Wejdź na stronę mcw.edu/cmdtr.

Rejestry – ważny sposób liczenia i identyfikacji pacjentów i rodzin z daną jednostką chorobową. Obejmują gromadzenie bieżących danych kontaktowych oraz w niektórych przypadkach, informacji o stanie zdrowia. Dane gromadzi się, przechowuje i wykorzystuje z poszanowaniem zasad prywatności. Rejestry to ważny element struktury, która wspiera naukowców, lekarzy oraz firmy farmaceutyczne w pracach nad lepszym zrozumieniem miopatii wrodzonych oraz przyszłymi terapiami. Międzynarodowy Rejestr Wrodzonych Chorób Mięśni [Congenital Muscle Disease International Registry (CMDIR)] obejmuje wszystkie podtypy wrodzonych chorób mięśni. Aby uzyskać szczegółowe informacje przejdź na stronę cmdir.org i zarejestruj siebie lub swojego podopiecznego z miopatią wrodzoną.

Studia kliniczne – ten rodzaj badania stara się odpowiedzieć na konkretne pytania medyczne dotyczące miopatii. Na przykład: „Czy miopatia wrodzona powoduje niewydolność serca?” Mogą być prowadzone poprzez włączanie ludzi do studiów i badanie ich w poszukiwaniu odpowiedzi. Rodzaj badań zależy od zadanego pytania. Niektóre badania nie wymagają bezpośredniego udziału chorych, a informacje czerpią z dokumentacji medycznej pacjenta.

Kliniczne badania eksperymentalne – ten rodzaj badań wiąże się z ingerencją. Może być nią lek, zabieg chirurgiczny, plan ćwiczeń, itp. Zazwyczaj badania obejmują grupę przyjmującą placebo oraz grupę otrzymującą leczenie, aby sprawdzić, czy ingerencja jest skuteczna. Placebo oznacza, że uczestnik nie otrzymuje rzeczywistego leczenia, ale pigułkę z cukru lub terapię, która nie ma na celu uzyskania efektu. W większości badań uczestników przydziela się losowo do jednej z grup. Poza

tym ani uczestnik, ani lekarz prowadzący badanie mogą nie wiedzieć, do której grupy przydzielono uczestnika. Badania kliniczne są bardzo przydatne, ponieważ eliminują stronniczość i mogą wykazać, czy dana ingerencja jest rzeczywiście skuteczna.

Podstawowe badanie naukowe – najczęściej wykonuje się je w laboratorium w celu zrozumienia podstaw miopatii. Zazwyczaj wykorzystuje ono modele zwierzęce miopatii dla znalezienia i przetestowania leków oraz innych opcji leczenia.

Badanie translacyjne (stosowane) – ten rodzaj badania dąży do wykorzystania wiedzy zdobytej w trakcie podstawowych badań naukowych w leczeniu pacjentów z

miopatią.

Terapia genowa – jest to rodzaj badania translacyjnego, w którym wiedzę z dziedziny genetyki można zastosować w leczeniu choroby. Celem terapii genowej jest dostarczenie pacjentom zdrowiej kopii genu wywołującego miopatię. Organizm może wykorzystać zdrowy gen do wytworzenia białka czynnościowego.

Enzymatyczna terapia zastępcza – jest to rodzaj badania translacyjnego, w którym wiedzę na temat budowy i czynności białek wykorzystuje się w leczeniu miopatii. Celem jest dostarczenie białka czynnościowego (tj. enzymu) do użycia przez organizm.



Podział miopatii wg klasyfikacji genetycznej

W tabeli poniżej przedstawiono dane aktualne w momencie pierwszej publikacji tego poradnika.

Symbol genu	Nazwa miopatii wg klasyfikacji genetycznej	Białko deficytowe	Nazwa podtypu miopatii wg klasyfikacji morfologicznej (biopsji mięśnia)
<i>ACTA1</i>	<i>Miopatia ACTA1-zależna</i>	Alfa-aktyna mięśnia szkieletowego	Miopatia nemalinowa
			Miopatia czapeczek*
			Wrodzona dysproporcja typów włókien
<i>BIN1</i>	<i>Miopatia BIN1-zależna</i>	Amfifizyna	Miopatia centronuklearna
<i>CFL2</i>	<i>Miopatia CFL2-zależna</i>	Kofilina 2 (mięśnie)	Miopatia nemalinowa
<i>CCDC78</i>	<i>Miopatia CCDC78-zależna</i>	Białko z domeną zwiniętej cewki 78	Miopatia centronuklearna
<i>CNTN1</i>	<i>Miopatia CNTN1-zależna</i>	Kontaktyna-1	Miopatia wrodzona Compton-North
<i>DNM2</i>	<i>Miopatia DNM2-zależna</i>	Dynamina 2	Miopatia centronuklearna
<i>KBTBD13</i>	<i>Miopatia KBTBD13-zależna</i>	Białko zawierające motyw Kelch i domenę BTB (POZ)13	Miopatia nemalinowa
<i>KLHL40</i>	<i>Miopatia KLHL40-zależna</i>	Białko Kelch-podobne 40	Miopatia nemalinowa
<i>KLHL41</i>	<i>Miopatia KLHL41-zależna</i>	Białko Kelch-podobne 41	Miopatia nemalinowa
<i>LMOD3</i>	<i>Miopatia LMOD3-zależna</i>	Leiomodyna-3	Miopatia nemalinowa
<i>MEGF10</i>	<i>Miopatia MEGF10-zależna</i>	Białko wielokrotnionych domen EGF-podobnych 10	Miopatia typu minicores z cechami dystroficznymi
<i>MTM1</i>	<i>Miopatia MTM1-zależna</i>	Miotubulina	Miopatia centronuklearna/miopatia miotubularna
<i>MYBPC3</i>	<i>Miopatia MYBPC3-zależna</i>	Sercowe białko C wiążące miozynę	Miopatia typu central core z kardiomiopatią przerostową
<i>MYF6</i>	<i>Miopatia MYF6-zależna</i>	Czynnik miogeny 6	Miopatia centronuklearna
<i>MYH2</i>	<i>Miopatia MYH20-zależna</i>	Ciężki łańcuch miozyny 2	Miopatia ciał wtrętowych
<i>MYH7</i>	<i>Miopatia MYH7-zależna</i>	Ciężki łańcuch beta miozyny 7, mięsień serca	Miopatia dystalna Lainga
			Miopatia ciał hialinowych
			Miopatia typu multiminicore
<i>MYL2</i>	<i>Miopatia MYL2-zależna</i>	Miozyna, łańcuch lekki 2	Wrodzona dysproporcja typów włókien
<i>NEB</i>	<i>Miopatia NEB-zależna</i>	Nebulina	Miopatia nemalinowa
			Miopatia czapeczek*
<i>RYR1</i>	<i>Miopatia RYR1-zależna</i>	Receptor rianodyny 1 mięśnia szkieletowego	Miopatia centronuklearna
			Wrodzona dysproporcja typów włókien
			Miopatia typu multiminicore
			Miopatia typu central core
			Miopatia typu core-rod lub wariant miopatii nitkowatej
<i>SEPN1</i>	<i>Miopatia związana z SEPN1</i>	Selenoproteina N1	Wrodzona dysproporcja typów włókien
			Miopatia typu multiminicore
<i>TNNT1</i>	<i>Miopatia związana z TNNT1</i>	Wolna troponina T	Miopatia nemalinowa
<i>TPM2</i>	<i>Miopatia związana z TPM2</i>	Tropomiozyna 2 (beta)	Miopatia nemalinowa
			Miopatia czapeczek*
			Wrodzona dysproporcja typów włókien
<i>TPM3</i>	<i>Miopatia związana z TPM3</i>	Tropomiozyna 3	Miopatia nemalinowa
			Miopatia czapeczek*
			Wrodzona dysproporcja typów włókien
<i>TRIM32</i>	<i>Miopatia związana z TRIM32</i>	Białko zawierające motyw trójdzielny 32	Miopatia sarkotubularna
<i>TTN</i>	<i>Miopatia związana z TTN</i>	Titina	Miopatia centronuklearna
			Miopatia centronuklearna z jądrami

*Miopatię czapeczek wielu uznaje za wariant miopatii nemalinowej.

Słowniczek



Aktywne rozciąganie: Gdy przyjmujesz jakąś pozycję, a następnie utrzymujesz ją bez żadnej pomocy oprócz własnych, napiętych mięśni.

Aktywność motoryczna w przewodzie pokarmowym: Perystaltyka; przesuwanie się treści przez jelita.

Alternatywne lub wspomagające środki komunikacji (AAC): Obejmują wszelkie formy komunikacji (inne niż mowa), stosowane do wyrażania myśli, potrzeb, pragnień i pomysłów.

Artrogrypoza: Trwały przykurcz stawu, obecny od urodzenia.

Arytmia: Każda zmiana lub zaburzenie pracy serca.

Atrofia: Zanikanie lub zwyrodnienie tkanki lub narządu w organizmie.

Autosomalne dominujące: Dziedziczenie autosomalne dominujące oznacza, że do wystąpienia choroby wymagana jest zaledwie jedna mutacja/wariant. W chorobach dziedziczonych autosomalnie dominująco zazwyczaj jeden rodzic jest chory, ponieważ rodzic jest nosicielem jednej zmutowanej kopii genów przekazywanej dziecku cierpiącemu na daną chorobę. W rodzinach mających dziecko z miopatią wrodzoną częściej będzie to mutacja de novo, co oznacza, że wystąpiła ona spontanicznie u dziecka i nie pochodzi od żadnego z rodziców.

Autosomalne recesywne: Dziedziczenie takie zachodzi, gdy oboje rodzice przekazują mutację/wariant w tym samym genie u dziecka. Aby chorować na miopatię wrodzoną, dziecko musi mieć obie mutacje. Oboje rodzice są nosicielami i zazwyczaj nie występuje u nich choroba. Dziecko może odziedziczyć inną mutację od każdego rodzica w tym samym genie (heterozygota). Jeśli dziecko odziedziczy ten sam wariant od obojga

rodziców, określa się to mianem homozygoty.

Badacz: Osoba prowadząca badanie w sposób zorganizowany i usystematyzowany. Naukowcy są często określani mianem badaczy.

Badanie czynnościowe płuc (PFT): Grupa testów oceniających pracę płuc, przepływ powietrza w drogach oddechowych oraz sprawność wymiany gazowej.

Badanie gazometryczne (gazometria): Badanie krwi polegające na pobraniu krwi tętnicznej w celu dokonania pomiaru poziomu dwutlenku węgla we krwi.

Badanie genetyczne: Badanie genetyczne znajduje się pośród najnowszych i najbardziej wyrafinowanych technik stosowanych w diagnozowaniu chorób genetycznych, wiąże się z bezpośrednim badaniem samej cząsteczki DNA.

Badanie snu: Zwane też polisomnografią. Dokumentowanie czynności ludzkiego ciała podczas snu. Obejmuje wiele pomiarów, np. odczyty dotyczące płuc i serca. Czynność mózgu, wraz z ruchem gałek ocznych i mięśni są monitorowane za pomocą innego testu. Ważny w trakcie badania jest pomiar stężenia CO₂ w wydychanym powietrzu.

Bezdech: Wstrzymanie lub przerwa w wentylacji płuc. W trakcie bezdechu ustaje czynność mięśni oddechowych, a objętość płuc początkowo pozostaje niezmienna.

Białka: Klasa związków organicznych, składających się z dużych cząsteczek złożonych z długich łańcuchów aminokwasów. Można wyróżnić białka: 1) funkcjonalne jak np. enzymy odpowiedzialne za prawie każdy proces chemiczny w organizmie; 2) strukturalne, jak włosy, mięśnie, kolagen, organy, itp.; lub 3) przeciwciała

Biopsja mięśnia: Drobny zabieg chirurgiczny

wykonywany w znieczuleniu ogólnym lub miejscowym, wykorzystujący igłę lub małe nacięcie w celu pobrania niewielkiej próbki mięśnia. Procedurę można wykonać dla potwierdzenia rozpoznania klinicznego lub wykluczenia choroby mięśni.

Brzuszny: Związany z brzuchem, który znajduje się pomiędzy klatką piersiową a miednicą.

Centralna część ciała: Tułów lub korpus.
Środkowa część organizmu, od szyi do kończyn.

Centralnie umieszczone jądra: W odróżnieniu od zdrowych komórek mięśni, gdzie jądra znajdują się wzdłuż błony zewnętrznej komórkowej, jądra umieszczone centralnie obecne są pośrodku komórki.

CO₂: Dwutlenek węgla, związek, który wydychamy. To naturalnie występujący związek chemiczny w powietrzu wydalanym przez rośliny.

Czynność płuc: Jak dobrze pracują płuca.

Dantrolen: Środek rozkurczający mięśnie, stosowany w leczeniu hipertermii złośliwej, działający poprzez zniesienie współzależności między pobudzeniem a skurczem w komórkach mięśniowych, najprawdopodobniej działając na receptor rianodynowy.

De novo: De novo to wyrażenie łacińskie oznaczające „od początku”, a mutacja de novo to mutacja genetyczna, która nie jest obecna u żadnego z rodziców i nie została odziedziczona.

Deformacja: Wykrzywienie lub zniekształcenie ciała.

Delirium: Zespół, który objawia się ciężkim splątaniem oraz dezorientacją, rozwijający się ze względnie gwałtownym początkiem i zmienną intensywnością.

Dietetyk: Pracownik ochrony zdrowia zajmujący się odżywianiem lub dietetyką.

DNA: DNA to inaczej kwas eoksyrybonukleinowy. Jest zorganizowany u prawie wszystkich żywych organizmów w jądrze komórki w formie chromosomów. Stanowi nośnik informacji genetycznej z jednego pokolenia na kolejne.

Doradca genetyczny: Pracownik ochrony zdrowia posiadający wykształcenie magisterskie w zakresie genetyki medycznej i doradztwa. Doradca genetyczny objaśnia, która mutacja genetyczna powoduje dane objawy i może być w stanie pomóc w przewidzeniu prawdopodobieństwa przekazania mutacji dzieciom.

Dożylnie (IV): Podawanie do żyły leku, roztworu odżywczego lub innej substancji.

Dziedziczny: Gen lub cecha przekazywane z rodzica na dziecko.

Echokardiografia: Badanie ultrasonograficzne serca (echo serca). Badanie sprawdzające struktury anatomiczne serca, pomagające w ocenie czynności serca.

Elektrokardiograf: Aparat EKG; urządzenie wykrywające i zapisujące drobne zmiany potencjału elektrycznego serca, występujące pomiędzy różnymi częściami ciała.

Elektrokardiografia (EKG): Badanie oceniające wzór oraz prędkość uderzeń serca. Badanie wykonuje się umieszczając elektrody na klatce piersiowej, ramionach i nogach. Rutynowe EKG zazwyczaj trwa krócej niż godzinę.

Elektrolity: Elektrolity to minerały we krwi i w innych płynach ustrojowych, przenoszące ładunek elektryczny. Elektrolity wpływają na ilość wody w organizmie, kwasowość krwi (pH), czynność mięśni oraz inne ważne procesy. Utrata elektrolitów następuje na skutek pocenia się,

wymiotów lub biegunki. Należy je uzupełnić pijąc płyny zawierające elektrolity. Sama woda nie zawiera elektrolitów.

Fizjoterapeuta: Specjalista ze stopniem magistra (lub wyższym) oraz wiedzą z zakresu pomocy ludziom w dokonywaniu zmian fizycznych zmierzających do poprawy mobilności ciała. Stosujący środki proaktywne, aby zapobiegać utracie ruchomości, takie jak rozciąganie lub ortezy.

Fundoplikacja Nissena: Zabieg chirurgiczny w leczeniu refluksu żołądkowo-przełykowego (GERD) oraz przepukliny przełykowej.

Gastroenterolog: Lekarz zajmujący się układem pokarmowym i jego chorobami.

Gastrostomia lub G-tube: Rodzaj zgłębnika żołądkowego, wprowadzanego chirurgicznie przez skórę bezpośrednio do żołądka. Niektóre konkretne rodzaje zgłębników gastrostomijnych to PEG, gastrostomia niskoprofilowa ("guziczek") typu Mic-Key oraz Bard.

Gen: Podstawowa jednostka dziedziczności złożona z DNA. Geny to projekty lub wskazówki do budowy organizmu. Geny dziedziczymy od rodziców biologicznych.

Genetyk: Lekarz zajmujący się genetyką, nauką o genach, dziedziczeniu oraz zróżnicowaniu organizmów.

Gipsowanie seryjne: Postępowanie niechirurgiczne mające na celu zmniejszenie przykurczy mięśni lub stawów.

Grupa eksperymentalna: Grupa pacjentów w badaniu klinicznym otrzymująca leczenie/lek/zabieg interwencyjny.



Leczenie to procedura, która w założeniu ma mieć bezpośredni wpływ na badane zachowanie lub objawy. Na przykład, w badaniu leku, uczestnicy w grupie eksperymentalnej i grupie kontrolnej (placebo) mogą otrzymać identycznie wyglądające preparaty, ale osoby w grupie eksperymentalnej otrzymują lek, natomiast osoby w grupie kontrolnej otrzymują tabletkę cukrową.

Grupa kontrolna (placebo): Grupa przyjmująca placebo w badaniu klinicznym. Placebo to coś, co nie ma bezpośredniego wpływu na badane zachowanie lub objawy. Badacz musi być w stanie oddzielić działanie placebo od rzeczywistego działania badanej interwencji. Na przykład, w badaniu leku, uczestnicy w grupie eksperymentalnej i kontrolnej mogą otrzymać identycznie wyglądający preparat, ale osoby w grupie eksperymentalnej otrzymują lek, natomiast osoby w grupie placebo otrzymują tabletkę cukrową.

Hipermobilność stawowa lub nadmierna ruchomość stawów: Stawy, które rozciągają się bardziej niż prawidłowo powinny.

Hipertermia złośliwa: Reakcja alergiczna na niektóre rodzaje znieczulenia (leki usypiające podawane pacjentom na czas zabiegu). Reakcja ta może zagrażać życiu, powodując przegrzanie organizmu.

Hiporefleksja/arefleksja: Stan, w którym odruchy są częściowo zniesione lub jest ich brak.

Hipotonia: Obniżone napięcie mięśniowe.

Kamienie milowe w rozwoju ruchowym: Umiejętności fizyczne oczekiwane do osiągnięcia przez dzieci.

Kamienie milowe: Ważne umiejętności oczekiwane w konkretnych przedziałach czasu w trakcie rozwoju dziecka, takie jak przewracanie się, siadanie, raczkowanie, chodzenie, mówienie, itp.

Kapnograf: Urządzenie monitorujące stężenie ciśnienia parcjalnego dwutlenku węgla w gazach oddechowych.

Kardiolog: Lekarz specjalizujący się w badaniu serca i jego czynności, w czasie zdrowia i choroby.

Kardiomiopatia: Grupa przewlekłych schorzeń, wpływających na mięsień sercowy, skutkujących zaburzeniem czynności pompującej serca, mogących powodować powiększenie serca.

Karmienie w bolusie: Pojedyncza dawka preparatu odżywczego jest podawana za jednym razem.

Karmienie w trybie ciągłym: Mieszanka odżywcza, która powoli ścieka przez zgłąbnik żołądkowy przez kilka godzin.

Kifoza: Nadmierne wygięcie górnej części pleców ku tyłowi w formie garbu.

Klatka piersiowa wydrążona: Nieprawidłowe ukształtowanie klatki piersiowej, w którym klatka piersiowa wydaje się być zapadnięta lub wydrążona.

Kliniczne badanie eksperymentalne: Rodzaj badania klinicznego, które odbywa się według wcześniej zdefiniowanego planu lub protokołu. Uczestnicy, biorąc udział w badaniach klinicznych, mogą odgrywać aktywniejszą rolę we własnej opiece, uzyskać dostęp do nowych metod leczenia oraz pomóc innym wnosząc wkład w badania medyczne.

Komórki: Podstawowa jednostka strukturalna wszystkich organizmów. Zazwyczaj widoczne tylko pod mikroskopem, komórki zawierają jądro

oraz cytoplazmę, zamknięte w półprzepuszczalnej błonie komórkowej.

Krzywa wzrostu: Krzywa na wykresie (siatce centylowej), na którym masa ciała oraz wzrost są naniesione względem wieku.

Kwasica: Stan zwiększonej kwasowości płynów ustrojowych.

Laryngolog: Lekarz specjalizujący się w leczeniu chorób uszu, nosa i gardła.

Leczenie hipertermii złośliwej: Dantrolen to środek rozluźniający mięśnie, stosowany w leczeniu tego stanu.

Logopeda/neurologopeda: Specjalista, który ocenia, diagnozuje, leczy oraz pomaga w zapobieganiu zaburzeniom związanym z mową, językiem, komunikacją, głosem, połykaniem oraz płynnością mówienia.

Lordoza: Zbyt duże wygięcie kręgosłupa do przodu w odcinku lędźwiowym, skutkujące zaburzeniem postawy ciała.

Mieszanka przemysłowa: Połączenie produktów spożywczych i płynów, fabrycznie rozdrobnionych blenderem, mikserem lub przepuszczonych przez sito w zakładzie produkcyjnym. Te produkty spożywcze i płyny można podawać używając kubka, słomki, strzykawki, zgłąbnika lub łyżki.

Międzyżebrowe: Mięśnie lub przestrzenie znajdujące się pomiędzy żebrami.

Miometr: Urządzenie do pomiaru zakresu skurczu mięśnia.

Miopatia: Oznacza po prostu chorobę mięśni. Miopatia to choroba mięśni, w której włókna mięśniowe nie funkcjonują prawidłowo, co skutkuje osłabieniem mięśni.

Mobilny: Zdolny do przemieszczania się.

Mutacja genu/genetyczna: Zmiana sekwencji DNA genomu organizmu, która może zmienić coś w organizmie lub sposobie jego działania.

Natężona pojemność życiowa płuc (FVC): Odnosi się do największej ilości powietrza, jaką dana osoba może wydmuchać z płuc po wzięciu największego możliwego wdechu. FVC pomaga ocenić, czy istnieje problem z czynnością płuc, taki jak osłabienie mięśni oddechowych lub czy obecna jest infekcja.

Neurolog lub specjalista chorób nerwowo-mięśniowych: Lekarz specjalizujący się w leczeniu chorób układu nerwowego. Układ nerwowy składa się z ośrodkowego układu nerwowego (mózgu i rdzenia kręgowego) oraz obwodowego układu nerwowego (połączenia pomiędzy nerwami i mięśniami). Neurologi leczą różne schorzenia takie jak epilepsja, migreny oraz opóźnienia rozwoju. Niektórzy neurologi mają dodatkowe szkolenie oraz wiedzę w zakresie zagadnień obwodowego układu nerwowego i mięśni (specjalista chorób nerwowo-mięśniowych).

Niewydolność podniebienneo-gardłowa (VIP): Zaburzenie skutkujące nieprawidłowym zamknięciem otworu podniebienneo-gardłowego w trakcie mowy, co umożliwia ujście powietrza przez nos zamiast jego przekierowania przez usta w celu prawidłowego wytworzenia dźwięków mowy.

Niewydolność serca: Ma miejsce, gdy serce nie jest w stanie pompować dostatecznej ilości krwi tak, by zapewnić jej prawidłowy przepływ i sprostać potrzebom organizmu.

Nitki nemalinowe: Nieprawidłowe nagromadzenie się struktur w kształcie nitek w komórkach mięśniowych; w przypadku stwierdzenia ich obecności zazwyczaj stawia się diagnozę miopatii nemalinowej.

Nosogardło: Część gardła za oraz powyżej

podniebienia miękkiego, bezpośrednio łącząca się z jamą nosową.

Nosowanie otwarte: To objaw niewydolności podniebienneo-gardłowej, zaburzenia w którym języczek nie znajduje się w prawidłowej odległości od tylnej części gardła, powodując wydychanie nadmiaru powietrza przez nos. Skutkuje to bardzo nosową mową, która może być trudna do zrozumienia.

O₂, O², tlen: Naturalnie występujący pierwiastek, niezbędny dla ludzkiego życia.

Objawy: Właściwość fizyczna lub umysłowa uznawana za wskaźnik stanu chorobowego, w szczególności właściwość zauważana przez pacjenta.

Oddechowy: Dotyczący oddychania.

Odwodniony: Znajdujący się w stanie będącym wynikiem nadmiernej utraty wody z organizmu.

Oftalmoplegia: Porażenie mięśni zewnętrznych gałki ocznej, kontrolujących jej ruchy. Podwójne widzenie jest objawem tej choroby.

Okrężnica: Końcowa część układu pokarmowego, która wyciąga wodę oraz sól ze stałych produktów przemiany materii zanim zostaną one wydalone z organizmu.

Opóźnienie rozwoju motoryki dużej: Opóźnienie raczkowania, siedzenia, chodzenia lub innych czynności wykorzystujących duże mięśnie.

Ortodonta: Lekarz specjalizujący się w prostowaniu zębów oraz leczeniu różnych wad zgryzu.

Ortopeda: Lekarz specjalizujący się w zapobieganiu lub korygowaniu urazów lub schorzeń układu szkieletowego oraz związanych z nim mięśni, stawów i więzadeł.

Ospałość: Stan charakteryzujący się sennością, apatią, brakiem energii lub zubożeniem. Niemrawość i bierność.

Osteopenia: Ubytek masy kostnej o mniejszym nasileniu niż osteoporoza.

Osteoporoza: Choroba, w której kości stają się łamliwe i kruche.

Ostry(-a): Ostry objaw rozpoczyna się szybko lub utrzymuje się jedynie przez krótki czas.

Pełnomocnictwo w zakresie opieki zdrowotnej: Dokument wyznaczający pełnomocnika medycznego. Pełnomocnik to osoba powołana do podejmowania decyzji z zakresu postępowania medycznego w sytuacji, gdy pacjent nie może tego zrobić.

Pies asystujący: Pies specjalnie przeszkolony do pomocy osobom z niepełnosprawnościami, w tym z zaburzeniami widzenia, zaburzeniami słuchu, chorobami psychicznymi, napadami padaczkowymi, cukrzycą, autyzmem lub ograniczeniami fizycznymi.

Plastyka płatem podniebiennie-gardłowym: Zabieg chirurgiczny mający na celu korektę lub poprawę jakości mowy w ciężkim przypadku nosowania otwartego.

Płucny: Dotyczący płuc oraz układu ddechowego

Płytko podniebienna (palatal lift - raczej nie stosowana w Polsce - przyp. tłum.): Aparat ortodontyczny umieszczany na podniebieniu twardym, mocowany do zębów, z elementem na podniebienie miękkie dla zamknięcia nosogardła. Aparat stosuje się głównie w przypadku osób mających słabe mięśnie podniebienia miękkiego i ścian gardła lub niewydolność zwarcia podniebiennie-gardłowego, aby zmniejszyć nosowanie i przepływ powietrza w trakcie mówienia.

Podniebienie miękkie: Umięśniona, tylna część podniebienia.

Podtypy: Podział jednego typu.

Podwichnięcie: Ma miejsce, gdy kość częściowo wysunie się ze stawu, ale nie dochodzi do całkowitego zwichnięcia.

Podwójna wiązka promieniowania RTG (dwuwiazkowa absorcjometria rentgenowska): Znana również jako DEXA. Sposób pomiaru gęstości mineralnej kości. Dwie wiązki promieniowania rentgenowskiego o różnym poziomie energii kieruje się na kości pacjenta.

Pojemność życiowa: Największa objętość powietrza, którą można wydmuchać z płuc po maksymalnym wdechu.

Protetyk stomatologiczny: Specjalista wykonujący protezy dentystyczne. Protetyka szczękowo twarzowa to specjalizacja w ramach protetyki dentystycznej zajmująca się rewalidacją pacjentów z defektami lub niepełnosprawnościami obecnymi w chwili narodzin lub powstałymi wskutek choroby lub urazu. Protezy są często niezbędne do zastąpienia brakujących fragmentów kości lub tkanki oraz przywrócenia funkcji jamy ustnej, takich jak połykanie, mówienie oraz żucie.

Protetyk/ortotyk: Specjalista zajmujący się wykonywaniem oraz dopasowywaniem wyrobów ortopedycznych takich jak gorsety w celu leczenia skrzywienia kręgosłupa.

Przemieszczenie: Przesunięcie się ze stawu lub z właściwego położenia kończyny lub narządu.

Przepona: Warstwa mięśni i ścięgien w kształcie kopuły, służąca jako główny mięsień oddechowy i odgrywająca ważną rolę w procesie oddychania.

Przewlekły(-a): Stały, utrzymujący się lub długotrwały.

Przykurcze: Trwałe skrócenie mięśnia lub stawu, skutkujące zmniejszonym zakresem ruchu.

Psycholog: Specjalista w zakresie rozpoznawania i terapii problemów odnoszących się do myśli, emocji oraz zachowań.

Ptoza: Ptoza to opadnięcie powieki górnej oka.

Pulmonolog: Lekarz specjalizujący się w chorobach płuc takich jak problemy z oddychaniem lub infekcja. Pulmonolodzy powinni aktywnie pracować z pacjentami i ich rodzinami, aby zapobiegać owikłaniom w chorobach nerwowo-mięśniowych.

Pulsoksymetr: wyrób medyczny, który pośrednio monitoruje saturację krwi tętniczej tlenem poprzez cienką część ciała pacjenta, taką jak opuszek palca lub płatek uszu.

Pulsoksymetria: Nieinwazyjna metoda umożliwiająca monitorowanie saturacji krwi tętniczej tlenem.

Refluks żołądkowo-przełykowy (GERD): Stan chorobowy, w którym treść żołądkowa (pożywienie lub płyny) cofa się z żołądka do przełyku (przewodu od ust do żołądka). Może to podrażniać przełyk, powodując zgagę oraz inne objawy.

Rejestr: Rejestry są użytecznym sposobem liczenia oraz identyfikacji osób z konkretną jednostką chorobową.

Respirator: Urządzenie przeznaczone do mechanicznego ruchu powietrza z i do płuc w celu zapewnienia mechanizmu oddychania pacjentowi, który fizycznie nie jest w stanie

oddychać lub którego oddychanie jest niewydolne.

Rogówka: Przezroczysta przednia część oka, pokrywająca tęczówkę, źrenicę oraz komorę przednią.

Rokowanie (prognoza): Przewidywany przebieg jednostki chorobowej na przestrzeni czasu oraz jej następstwa dla zdrowia i życia Twojego dziecka.

Rozbieżność: Różnica pomiędzy rzeczami, które powinny być takie same.

Rozpoznanie zasadnicze: Główne rozpoznanie przekazane pacjentowi.

Rurka dotchawicza: Specjalny rodzaj rurki tchawiczej, zazwyczaj wprowadzanej przez usta lub nos w celu podłączenia wspomaganie oddychania w stanach nagłych.

Skolioza: Boczne skrzywienie kręgosłupa.

Sonda nosowo-żołądkowa lub sonda NG: Sonda umieszczana przez nos do żołądka w celu dostarczania składników odżywczych lub leków.

Specjalista rehabilitacji lub rehabilitant: Specjalista pomagający osobom z niepełnosprawnością fizyczną i umysłową w integracji społecznej i zdobywaniu niezależności życiowej.

Specjalista żywienia: Specjalista, który doradza w sprawach produktów spożywczych i odżywiania oraz ich wpływu na zdrowie.

Szczękowo-twarzowy: Dotyczący szczęki i twarzy.

Ściągno Achillesa: Ściągno z tyłu stawu skokowego, które mocuje piętę do nogi.



Terapeuta zajęciowy: Specjalista mający doświadczenie w pomaganiu pacjentom w dokonywaniu zmian fizycznych w ich otoczeniu tak, aby czynności dnia codziennego (takie jak jedzenie, kąpiel, ubieranie się, odrabianie prac domowych) były łatwiejsze do wykonania, a osoby te zdobywały większą niezależność.

Testament życia (oświadczenie woli) w zakresie decyzji medycznych: oświadczenie woli to dokumenty prawne, umożliwiające wcześniejsze sformułowanie własnych decyzji odnośnie opieki w stanach zagrożenia życia. Daje możliwość przekazania swoich życzeń rodzinie, przyjaciołom oraz personelowi medycznemu i uniknięcia przyszłych niejasności w razie pogorszenia się stanu zdrowia.

Tkanka: Zespół komórek pełniących określoną funkcję w organizmie.

Toksyna botulinowa: Silna neurotoksyna, powodująca porażenie mięśni, powszechnie stosowana w zabiegach kosmetycznych dla redukcji zmarszczek, używana również w leczeniu problemów z nadmiernym ślinieniem się u niektórych osób z miopatią wrodzoną.

Trąbka Eustachiusza: Kanał łączący nosogardło z uchem środkowym.

Tułów: Centralna część ciała ludzkiego prócz głowy i kończyn.

Ujemny wysiłek wdechowy: Ujemny wysiłek wdechowy (NIF) to najwyższa siła, z jaką mięśnie klatki piersiowej mogą wyteńczyć się, aby zrobić wdech. Prawidłowa wartość jest większa niż -60. Liczba ta wskazuje lekarzowi na siłę mięśni oddechowych pacjenta.



Układanie (nadbudowywanie) oddechu: Technika zwiększająca pojemność płuc oraz wspomagająca wydolność odruchu kaszlowego u osoby z osłabieniem mięśni oddechowych. Może być wykonywana z pomocą lub bez niej, ale zasadniczo polega ona na wzięciu niewielkiego wdechu, skoncentrowaniu się na wypełnieniu podstawy płuc i przytrzymaniu oddechu przez sekundę. Następnie, bez wydychania, wzięciu większego wdechu i przytrzymaniu przez jeszcze jedną sekundę. W końcu, wzięciu jak największego wdechu wypełniającego płuca i przytrzymaniu go od trzech do dziesięciu sekund.

Usztywnienie: Założenie szyny (łubków, łuski), aby unieruchomić uszkodzoną część ciała dla uniknięcia bólu lub dalszego urazu, który może być wywołany ruchem danej części ciała.

Wada zgryzu:

Nieprawidłowe ustawienie zębów po zamknięciu ust.

Wentylacja mechaniczna: Wspomaga oddychanie z wykorzystaniem respiratora.

Wideofluoroscopia: Zwana również zmodyfikowanym badaniem z barytem (MBS) lub badaniem połykania, jest badaniem radiologicznym czynności połykania, wykorzystującym specjalną technikę obrazownia opartą o promienie rentgenowskie, zwaną fluoroskopią.

Widoczny pod mikroskopem: Zbyt mały, aby zobaczyć gołym okiem, ale wystarczająco duży, aby zbadać go pod mikroskopem.

Wiek kostny: Określenie stopnia dojrzałości kości dziecka.

Więzadła: Włóknista tkanka łączna łącząca kości z

innymi kośćmi.

Wlewka: Procedura, w ramach której do odbytnicy wprowadzana jest ciecz lub gaz, zazwyczaj w celu usunięcia jej zawartości, ale również dla wprowadzenia leków lub umożliwienia obrazowania rentgenowskiego.

Worek Ambu®: Worek samorozprężalny, BVM, często znany pod zastrzeżoną nazwą worek Ambu lub ogólnie określany jako resuscytator lub „worek samorozprężalny” - jest ręcznym urządzeniem powszechnie stosowanym do wentylowania ciśnieniem dodatnim pacjentów, którzy nie oddychają lub ich oddech nie jest dostateczny.

Wrodzony: Obecny od urodzenia.

Wyciąg Hoyera: Urządzenie silnikowe z siedziskiem, umożliwiające podnoszenie pacjenta z pozycji siedzącej do pozycji stojącej lub przenoszenie go w inne miejsce.

Zaburzenia wzrastania (ang. failure to thrive): Wskazują na niewystarczający przyrost lub utratę masy ciała. Pojęcie to nie jest już często stosowane.

Zaburzenie nerwowo-mięśniowe: Szerokie pojęcie obejmujące wiele schorzeń i dolegliwości, które upośledzają czynność mięśni.

Zaburzenie: Stan patologiczny wpływający na organizm; choroba.

Zakresy ruchu w stawach: Pojęcie powszechnie stosowane do oceny stopnia ruchu w stawie od pełnego zgięcia do pełnego wyprost.

Zapalenie płuc: Infekcja płuc wywołana przez bakterie, wirusy, grzyby lub pasożyty. Charakteryzuje się głównie stanem zapalnym w pęcherzykach płucnych lub wypełnieniem pęcherzyków płucnych płynem (pęcherzyki płucne to mikroskopijne woreczki w płucach wchłaniające tlen).

Zastawka fenestracyjna (orator): Plastikowa nakładka na rurkę tracheostomijną bez mankieta lub rurkę tracheostomijną z opróżnionym mankiem. Zastawka fenestracyjna to zastawka jednokierunkowa, która otwiera się przy wdechu i zamyka przy wydechu, powodując przepływ powietrza przez struny głosowe i ułatwiając mówienie.

Zespół interdyscyplinarny: Pracownicy ochrony zdrowia różnych specjalizacji pracujący wspólnie w celu zbadania pacjenta w trakcie pojedynczej konsultacji.

Zespół wielodyscyplinarny: Podejście zespołowe wykorzystujące umiejętności i doświadczenie osób z różnych dyscyplin, przy czym każda dyscyplina podchodzi do pacjenta z własnej perspektywy. Najczęściej podejście to wiąże się z oddzielnymi, indywidualnymi konsultacjami.

Znieczulenie: Lek lub zabieg stosowany do hamowania dolegliwości bólowych, aby umożliwić wykonanie operacji lub zabiegu. Może być ogólne lub miejscowe.

Zwarcie podniebienne-gardłowe: Oddzielenie jamy nosowej poprzez podniesienie podniebienia miękkiego oraz skurcz ścian gardła. Zwarcie jest wymagane do tworzenia samogłosek oraz wszystkich spółgłosek z wyjątkiem /n/, /m/ oraz /ng/.



Opieka w miopatii wrodzonej

Poradnik dla rodzin

