

DIUŠENO RAUMENŲ DISTROFIJOS DIAGNOSTIKOS IR GYDYMO VADOVAS ŠEIMOMS

TURINYS

	Psł.
DĒL RIBOTOS ATSAKOMYBĒS	1
1. ĮVADAS	2
2. KAIP NAUDOTIS ŠIUO DOKUMENTU	3
3. DIAGNOSTIKA	7
4. NERVŲ/RAUMENŲ SISTEMA – funkcionalumo ir jėgos palaikymas	11
5. REABILITACIJA - kineziterapija ir ergoterapija	18
6. ORTOPEDINĒ PRIEŽIŪRA– pagalba esant kaulų ir sąnarių problemoms	20
7. KVĖPAVIMO SISTEMA- kvėpavimo raumenų priežiūra	22
8. KARDIOLOGINĒ PRIEŽIŪRA	24
9. VIRŠKINIMO SISTEMOS PRIEŽIŪRA - mitybos, rijimo ir kitų virškinimo sistemos funkcijų sutrikimai	25
10. PSICHOLOGINIAI ASPEKTAI – elgesio ir mokymosi problemų sprendimas	27
11. PASTABOS DĒL CHIRURGINIO GYDYMO	29
12. SKUBI PAGALBA	30

DĒL RIBOTOS ATSAKOMYBĒS

Šioje brošiūroje pateikama informacija bei patarimai negali pakeisti gydytojo ar gydytojo konsultacijų. Čia pateiktus s patarimus reikėtų verinti tik kaip orientacines gaires ir sprendimus derinti su jūsų gydytoju, kuris paprastai konsultuoja visais jūsų sveikatos klausimais; tai ypač pasakytina apie simptomus, reikalaujančius ypatingo dėmesio. Bet koks jūsų sprendimas, pasirinktas dėl šioje brošiūroje pateiktos informacijos, vertintinas kaip jūsų laisvas pasirinkimas. Nors čia stengtasi pateikti kuo tikslesnę informaciją, šis tekstas nepretenduoja į absoliučią tiesą, todėl kaskart į susiklosčiusią situaciją reikia žiūrėti individualiai.

1. JVDAS

Šiame vadove šeimoms pateikiamos apibendrintos tarptautinių ekspertų bendru sutarimu priimtos rekomendacijos apie sergančiųjų Duišeno raumenų distrofija (DRD) medicininę priežiūrą. Šias pastangas parėmė JAV Ligų kontrolės ir prevencijos centras, bendradarbiaujant su pacientų organizacijomis bei TREAT-NMD tinklu. Pagrindinis dokumentas publikuotas leidinyje "Lancet Neurology".

Nuorodos į pagrindinį dokumentą:

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

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

Pagrindinį dokumentą galima nemokamai atsisiųsti iš:

<http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-DMD>

Šios rekomendacijos paremtos išsamiais egzistuojančios mokslinės literatūros studijomis, kurias atliko 84 tarptautiniai įvairias specialybes atstovaujantys DRD ekspertai. Kiekvienas iš jų nepriklausomai "vertino" metodus, naudojamus DRD priežiūrai, įvardijant juos kaip "būtiną", "tinkamą" ir "netinkamą" atskirose DRD eigos stadijose. Viso buvo apsvastyta daugiau nei 70,000 skirtingų scenarijų. Tai leido apibrėžti gaires, kurios bendru sutarimu įvardintos, kaip "geriausia praktika" DRD ligonių priežiūrai.

Ekspertai pabrėžė, kad norint užtikrinti palankiausią DRD eigą, būtina multidisciplininė ligonio priežiūra, kurią vykdytų įvairių sričių specialistai, o koordinuotų vienas gydytojas ar kitos srities profesionalus medikas. Kadangi kiekvienas ligos atvejis yra skirtingas, sergantis DRD ir jo šeima turėtų **aktyviai bendradarbiauti su mediku**, kuris koordinuoja ir individualizuoja klinikinę priežiūrą.

Šis dokumentas suteiks jums pagrindinę informaciją, kuri leis jums efektyviai dalyvauti sveikatos priežiūros procese. Gydytojas ar profesionalus medikas, kuris koordinuoja ligonio priežiūrą, turi žinoti apie potencialias DRD grėsmes ir turėti galimybę naudotis būtinomis priemonėmis bei kitų specialistų pagalba. Priemonės gali keistis laikui bėgant. Šis vadovas supažindins jus su įvairiais DRD ligonių priežiūros aspektais (1 iliustracija). Ne visi minimi specialistai bus reikalingi kiekvienoje ligos stadijoje, tačiau svarbu, kad jie prireikus būtų pasiekiami, o ligonio priežiūrą koordinuojantis asmuo turėtų galimybę su šiais specialistais bendradarbiauti.

2. KAIP NAUDOTIS ŠIUO DOKUMENTU

Šiame vadove rasite labai daug informacijos. Jūs galite ją pasinaudoti dviem būdais. Dalis šeimų linkę apsiriboti informacija apie tą DRD stadiją, kurią šiuo metu pasiekęs jų vaikas. Kiti gi iš pat pradžių stengiasi sužinoti kiek įmanoma daugiau apie kiekvieną DRD aspektą.

Ši skiltis ir 1 iliustracija jus supažindins su ekspertų mintimis apie kiekvieną DRD stadiją ir tuo, kaip einant laikui keičiasi ligonio poreikiai. Jei jūs norėsite eiti tiesiai prie jums dabar aktualios dokumento dalies, tai ją turėtumėte nesunkiai rasti. Dokumento gale yra dvi dalys, kurios gali būti naudingos savo paprastomis rekomendacijomis: ką reikia atsiminti prieš planinę operaciją ir kas yra svarbiausia kritinėje situacijoje. Skyrių ir jų iliustracijų spalvos parinktos pagal spalvas schemeje. Brošiūros gale esantis žodynas padės išsiaiškinti sudėtingų terminų, vartojamų jūsų gydytojų ar parašytų čia, reikšmes.

"Šis vadovas nagrinėja tik medicininius DRD aspektus, bet verta prisiminti, kad medicininiai aspektai - tai dar ne viskas. Esmė tame, kad, sumažinus medicinines problemas, pagerės jūsų sūnaus gyvenimo kokybė, o visa šeima taps laimingesnė. Svarbu prisiminti, kad dauguma DRD sergančių berniukų yra tiesiog laimingi vaikai, ir daugelis jų šeimų laikosi kuo puikiau po to, kai išgyvena pradinį diagnozės šoką."

Elizabeth Vroom, organizacijos United Parent Projects Muscular Dystrophy narė

DRD ŽINGSNIS PO ŽINGSNIO (Iliustracija 1)

Sergančiojo DRD būklė nėra pastovi, ji keičiasi einant laikui. Ligai progresuojant, specialistai išskiria kelias esmines "stadijas". Remiantis šiomis stadijomis, jie sudaro rekomendacijas gydymui, netgi jei kartais gali pasirodyti, kad šios stadijos išskirtos dirbtinai. Šiomis stadijomis remtis naudinga tada, kai norite žinoti, kokios specialistų konsultacijos bei procedūros reikalingos tam tikru laiku.

Ikisimptominė stadija

Daugeliui berniukų DRD **IKISIMPTOMINĖJE** stadijoje nėra diagnozuojama, nebent jų šeimose tai būtų ne pirmas atvejis arba liga būtų atsitiktinai nustatyta tiriant kraują dėl kitų priežasčių. Simptomai pasireiškia vaikščiojimo ir kalbos atsilikimu, bet paprastai jie nėra ryškūs, todėl dažnai šioje stadijoje lieka neatpažinti ar nepastebėti.

Ankstyvoji vaikščiojimo stadija

ANKSTYVOJOJE VAIKŠČIOJIMO stadijoje pastebima tai, kas paprastai laikoma "klasikiniais" DRD simptomais – atsistojimas pagal Gowers'ą (pasireiškiantis tuo, kad keldamasis nuo žemės berniukas turi atsiremti rankomis į šlaunis, taip suteikdamas kūnui papildomą atramą), krypuojanti eisena ir vaikščiojimas ant pirštų. Jis gali lipti laiptais, bet dažniausiai tik pristatydami koją prie kojos.

Kaip tik šios dvi ankstyvosios stadijos ir yra tas laikotarpis, kuomet prasideda diagnozės nustatymo procesas (3-ioji dalis).

DIAGNOZAVIMAS: Rekomenduojama atlikti specifinius tyrimus, nustatančius DNR ar genetines mutacijas, lėmusias DRD. Prireikia specialistų konsultacijų, kurių metu išaiškinami šių tyrimų rezultatai ir aptariama, kaip liga palies jūsų sūnų ir kitus šeimos narius.

MOKYMOSI IR ELGESIO PROBLEMOS: Berniukams, sergantiems DRD, yra didesnė tikimybė patirti bėdų šiose srityse. Dalis problemų gali atsirasti dėl tiesioginio ligos poveikio smegenims, kita dalis – dėl ribotų fizinių galimybių. Kai kurių medikamentų (pvz., steroidų) vartojimas taip pat gali turėti įtakos. Koreguojant specifinius mokymosi ir elgesio sutrikimus, greta specialistų indėlio labai svarbus šeimos palaikymas (10-oji dalis).

KINEZITERAPIJA: Šioje ankstyvoje ligos stadijoje pradėta kineziterapija leis laipsniškai priprasti prie fizinių pratimų, padėsiančių išlaikyti raumenų elastingumą ir išvengti ar pristabdyti sausgyslių kontraktūrų (sąnario nejudrumo ir sąstingio tam tikroje padėtyje) vystymąsi (5-oji dalis). Kineziterapijos specialistai gali pasiūlyti atitinkamus pratimus ir kūno kultūros pamokoms ugdymo įstaigoje, leidžiančius berniukui aktyviau dalyvauti jose.

STEROIDAI: Tai tinkamas laikas pasidomėti gydymu steroidais (4-oji dalis), kurie bus pradėti vartoti tuomet, kai berniuko naujų fizinių įgūdžių kreivė išsilygins (nebekils aukštyn). Prieš pradėdant vartoti steroidus, labai svarbu įsitikinti, kad yra atlikti visi būtini skiepai, taip pat išsiaiškinti visus galimus rizikos veiksnius nepageidaujamam steroidų poveikiui, siekiant pastarųjų išvengti ar juos sušvelninti. Pavyzdžiui, gali būti reikalingos rekomendacijos, kaip kontroliuoti kūno svorį.

ŠIRDIES IR KVĖPAVIMO RAUMENYS: Paprastai šioje stadijoje širdies ir kvėpavimo raumenų problemos nepasireiškia, bet jų būklę reikia reguliariai vertinti kiekvieno vizito pas gydytoją metu, idant galima būtų nustatyti atskaitos tašką (kas yra „norma“ jūsų sūnui). Kardiologo apžiūra rekomenduojama iškart, diagnozavus ligą, ir toliau – kas du metus iki 10 metų amžiaus. Suėjus 10 metų, kardiologo apžiūros turėtų būti dažnesnės. Taip pat svarbu, kad berniukas būtų skiepijamas nuo pneumokokinių ir gripo virusinių infekcijų (7-oji dalis).

Vėlyvoji vaikščiojimo stadija

VĖLYVOJOJE VAIKŠČIOJIMO stadijoje eiti darosi vis sunkiau, taip pat atsiranda daugiau problemų lipant laiptais bei keliantis nuo grindų.

MOKYMOSI IR ELGESIO PROBLEMOS: Susidūrus su bet kokiomis elgesio ar mokymosi problemomis, būtina pastovi profesionali pagalba. Specifinės pagalbos ypač gali prireikti, kai vaikui reikia susitaikyti su gebėjimo vaikščioti praradimu (10-oji dalis).

KINEZITERAPIJA: Reabilitacijos srityje dėmesys ir toliau skiriamas judesių amplitudei ir savarankiškumui (5-oji dalis). Jei sausgyslių kontraktūros tampa neįveikiama problema kineziterapijai, būtina kreiptis pagalbos į gydytoją-ortopedą. Dar svarbu iš anksto parūpinti patogų neįgaliojo vežimėlį, kuris suteiks vaikui tolesnę judėjimo laisvę ir patogumą.

STEROIDAI: Šioje stadijoje būtina nuolatinė gydymo steroidais priežiūra, koncentruojant dėmesį į specifinį režimą ir vartojamą dozę (4 skyrius), taip pat į nepageidaujamą poveikį. Svarbu dukart per metus įvertinti raumenų jėgą ir funkciją. Būtinai tolesnis svorio stebėjimas įvertinant tiek didėjimo, tiek mažėjimo tendencijas, laiku imantis priemonių, jei to prireikia (9 skyrius).

ŠIRDIES IR KVĖPAVIMO RAUMENYS: Šiuo metu akivaizdžių kvėpavimo bei širdies funkcijų (7 ir 8 skyriai atitinkamai) sutrikimų rizika išlieka maža, tačiau vis tiek būtina vertinti širdies ir kvėpavimo raumenų būklę. Pradedant nuo 10 metų amžiaus, echokardiograma ir kiti tyrimai turėtų būti atliekami kasmet. Jei nustatomi kokie nors pakitimai echokardiogramoje, gydytojas rekomenduoja atitinkamą gydymą.

Ankstyvoji stadija, praradus gebėjimą vaikščioti

Šioje stadijoje berniukui jau būtina naudotis neįgaliojo vežimėliu. Pradžioje jis tikriausiai sugebės pats sukti ratus, ir šioje stadijoje laikysena paprastai dar yra gera (5 skyrius).

MOKYMASIS IR ELGESYS: Net ir progresuojančios ligos fone daug dėmesio turėtų būti skiriama savarankiškumo ugdymui, nes tai paauglystėje padės išlaikyti pakankamai aktyvų dalyvavimą mokyklos ir laisvalaikio veikloje.

KINEZITERAPIJA: Šioje stadijoje būtina atkreipti dėmesį į rankų (pečių, alkūnių, riešų, pirštų) kontraktūrų profilaktiką. Labai svarbi kompensacinė technika, padedanti vaikui stovėti. Vartojant steroidus, stuburo iškrypimai (skoliozė) pasitaiko rečiau, tačiau vis tiek labai svarbu stebėti laikyseną, kai tik vaikas praranda galimybę vaikščioti. Kartais skoliozė progresuoja itin greitai – per keletą mėnesių (6 dalis). Tada gali prireikti ortopedinės intervencijos dėl neteisingos pėdų padėties, sukeliančios diskomfortą, skausmą ir trukdančios parinkti avalynę.

STEROIDAI: Šiame etape steroidų terapija yra svarbi gydymo dalis, nepriklausomai nuo to, ar ji buvo pradėta skirti anksčiau ir tęsiama, ar pradėta taikyti tik šiame etape.

ŠIRDIES IR KVĖPAVIMO RAUMENYS: Ir šiame etape širdies būklės stebėjimas kasmet išlieka labai svarbus, o gydyti būtina nedelsiant, atsiradus bet kokiam pablogėjimui (8 dalis). Praradus galimybę vaikščioti, gali atsirasti kvėpavimo problemų, kurios vėliau pareikalauja pagalbinių priemonių, padedančių kvėpuoti ir atsikosėti (7 dalis).

Vėlyvoji stadija, praradus gebėjimą vaikščioti.

Vėlyvojoje stadijoje išlaikyti rankų funkcijas bei laikyseną vis sudėtingiau ir komplikacijos labai tikėtinos.

KINEZITERAPIJA: Svarbu su kineziterapeutu aptarti, kokios priemonės padėtų geriau išlaikyti paciento savarankiškumą. Gali būti, jog prireiks pagalbinių priemonių valgant, geriant, keičiant sėdėjimo ar gulėjimo padėtį, apsitarnaujant tualete.

STEROIDAI: Su pacientą prižiūrinčia komanda turi būti aptarti sprendimai, susiję su steroidų vartojimu, maitinimusi, svorio kontrole.

ŠIRDIES IR KVĖPAVIMO RAUMENYS: Širdies ir plaučių funkcijos vertinimas rekomenduojama du kartus per metus. Vis dažniau gali prireikti išsamesnių tyrimų ar intervencijos.

Daugelis jaunų žmonių, sergančių DRD, gyvena turiningą suaugusiųjų gyvenimą. Reikia planuoti aktyvų gyvenimą ir ruošti sergantį savarankiškam gyvenimui su visomis jo galimybėmis ir iššūkiais.

Kituose skyriuose išnagrinėta 10 skirtingų medicininės priežiūros aspektų (1 lentelė)

<p>Stadija 1: IKISIMPTOMINĖ</p> <p>Šioje stadijoje liga gali būti diagnozuota, jei atsitiktinai aptinkama padidėjusi kreatinkinazė arba jei jau yra šeimoje tokių ligų atvejų.</p> <p>Gali būti lėtesnis vystymasis, bet eisenos sutrikimų dar nėra</p>	<p>Stadija 2: ANKSTYVOJI VAIKŠČIOJIMO</p> <p>Gowers'o simptomas</p> <p>Krypuojanti eisena</p> <p>Gali pradėti vaikščioti ant pirštų</p> <p>Geba lipti laiptais</p>	<p>Stadija 3: VĒLYVOJI VAIKŠČIOJIMO</p> <p>Vaikščioti tampa vis sudėtingiau</p> <p>Prarandama galimybė lipti laiptais ar atsikelti nuo grindų</p>	<p>Stage 4: ANKSTYVOJI STADIJA, PRARADUS GEBĖJIMĄ VAIKŠČIOTI</p> <p>Kurį laiką gali pats gebėti judėti į priekį</p> <p>Gali sėdėti</p> <p>Vystosi skoliozė</p>	<p>Stage 5: VĒLYVOJI STADIJA, PRARADUS GEBĖJIMĄ VAIKŠČIOTI</p> <p>Didėja viršutinių galūnių ribotumas ir vis sunkiau išlaikyti taisyklingą laikyseną</p>	
<p>Reikalingi diagnostiniai klinikiniai tyrimai ir genetikų konsultacija</p>		<p>Šioje stadijoje diagnozė dažniausiai jau nustatyta, nebent atsiranda šalutinių sveikatos sutrikimų</p>			<p>DIAGNOZĖ</p>
<p>Išankstinis priežiūros priemonių planavimas</p> <p>Skiepų programos užtikrinimas</p>	<p>Būklės vertinimas, siekiant nustatyti, ar liga vystosi kaip tikėtasi pagal atliktus diagnostinius tyrimams</p> <p>Mažiausiai kartą per pusmetį vertinti motoriką, raumenų jėgą ir judesių amplitudę, siekiant nustatyti ligos stadiją ir steroidų terapijos reikalingumą. Steroidų terapijos ir šalutinio poveikio vertinimas</p>				<p>RAUMENŲ PRIEŽIŪRA</p>
<p>Švietimas ir parama</p> <p>Profilaktinės priemonės raumenų elastingumui palaikyti bei apsaugoti nuo kontraktūrų</p> <p>Aktyvios veiklos skatinimas. Parama įvairioje veikloje, taikant pagalbinės priemonės, jei prireikia</p>	<p>Taikomos ankstesnės priemonės. Aprūpinimas tinkamais vežimėliais ir kitomis priemonėmis, leidžiančiomis kuo pilnavertiškiau jaustis kasdieniame gyvenime ir veikloje</p>				<p>REABILITACIJA</p>
<p>Ortopedinės intervencijos reikalingos retai</p>		<p>Įvertinamas poreikis ir galimybės Achilo kulno kontraktūras koreguoti chirurginiu būdu</p>	<p>Skoliozės vystymosi stebėjimas: kai kuriais atvejais reikalinga operacija. Kartais reikalinga pėdų korekcija, kad būtų galima patogiai sėdėti vežimėlyje</p>		<p>ORTOPEDIJA</p>
<p>Normali kvėpavimo funkcija</p> <p>Reikalinga imunizacija pagal įprastą grafiką, taip pat skiepai nuo pneumokoko ir gripo</p>	<p>Kvėpavimo problemų rizika nedidelė</p> <p>Stebėjimas tęsiamas</p>		<p>Didėja kvėpavimo problemų rizika, Reikia vertinti plaučių būklę</p>	<p>Didėja kvėpavimo problemų rizika, Reikia vertinti plaučių būklę ir, jei reikia, imtis intervencijų</p>	<p>PULMONOLOGIJA</p>
<p>Echokardiograma diagnozės nustatymo metu arba sukakus 6 metams</p>	<p>Iki 10 metų amžiaus tyrimus atlikti ne rečiau kaip kas du metus, vėliau kasmet</p>	<p>Tyrimai tie patys, kaip jaunesniems. Su amžiumi didėja širdies funkcijos sutrikimų rizika, todėl net jei nėra simptomų, reikalinga intervencija. Atsiradus sutrikimams, taikomi standartiniai širdies nepakankamumo gydymo metodai</p>			<p>KARDIOLOGIJA</p>
<p>Vaiko kūno masės augimo stebėjimas, Mitybos vertinimas dėl per didelės ar per mažos kūno masės.</p>				<p>Stebėti, ar nepradedą trikti rijimas</p>	<p>GASTROENTEROLOGIJA</p>
<p>Parama šeimai, ankstyvas elgesio ir mokymosi gebėjimų tyrimas bei priemonių gerinti</p>	<p>Tolesnis stebėjimas dėl galimų mokymosi, elgesio bei socializacijos problemų.</p> <p>Skatinti savarankiškumą ir integraciją į visuomenę.</p>			<p>Perėjimo pas suaugusiųjų specialistus planavimas</p>	<p>PSICHOSOCIALINĖ PRIEŽIŪRA</p>

3. DIAGNOSTIKA

Specifinė sveikatos sutrikimo priežastis vadinama diagnoze. Kai gydytojai įtaria DRD, labai svarbu tiksliai nustatyti diagnozę. Šiame etape svarbiausias tikslas – kuo tikslesnė diagnozė per kuo trumpesnį laiką. Nustačius diagnozę, šeima gali gauti informaciją apie ligą, konsultuotis su genetikais ir sužinoti apie gydymo ir priežiūros galimybes. Šiuo metu reikėtų numatyti adekvačią priežiūrą ir šeimai suteikti reikalingą paramą bei konsultacijas. Geriausia, kai ligą nustato neurologas, turintis patirties diagnozuojant nervų raumenų ligas, kuris gali įvertinti klinikinius požymius ir pradėti bei vertinti reikalingus tyrimus. Vėliau diagnozę turi patvirtinti genetikai.

KADA ĮTARTI DRD

Pirmas įtarimas kyla, pastebėjus šiuos požymius (net jei šeimoje nebuvo sergančių DRD):

1. Raumenų funkcijos sutrikimai. Paprastai kuris nors šeimos narys pastebi, kad vaikui kažkas ne taip. Berniukai, sergantys DRD, vaikščioti pradeda vėliau, nei jų bendraamžiai. Jų blauzdų raumenys padidėjusios apimties, jiems sunku bėgioti, šokinėti ar lipti laiptais. Jie lengvai parvirsta ir turi polinkį vaikščioti ant pirštų galų. Gali būti kalbos raidos sutrikimų. Klasikinis DRD požymis - vadinamasis Gowers'o simptomas, kai stodamasis berniukas naudoja rankas, tarsi „lipa“ savo kūnu norėdamas atsistoti. Taip yra dėl klubų ir šlaunų raumenų silpnumo (pav. 2).

2. Kreatinkinazės kiekio padidėjimas kraujyje. Pastebėjus kreatinkinazės kiekio padidėjimą, reikia tuoj pat kreiptis į neurologą dėl diagnozės patvirtinimo. Padidėjęs kreatinkinazės rodiklis sergant kitomis raumenų ligomis arba nesant jokių simptomų dar nepatvirtina DRD diagnozės, todėl, nustatant DRD diagnozę, vien kreatinkinazės tyrimu remtis negalima.

3. Padidėję kepenų fermentų rodikliai (AST ir ALT) kraujyje. Tai dažnai siejasi su kepenų ligomis, bet gali būti ir raumenų distrofijos simptomas. Netikėtas kepenų fermentų rodiklių padidėjimas be kitos priežasties kelia įtarimus, jog ir kreatinkinazė bus didelė, taigi raumenų distrofija tikėtina. Kepenų biopsija nerekomenduojama.

4. Vaikai, sergantys DRD, dažnai pradeda kalbėti vėliau, ir neretai tai yra pirmasis ligos simptomas (10 dalis).

DRD DIAGNOZĖS PATVIRTINIMAS

DRD yra genetinė liga, kurią lemia mutacija arba DNR pakitimai gene, vadinamame distrofino arba DRD genu. Diagnozė turi būti patvirtinta genetiniais tyrimais, dažniausiai tiriant kraują, bet gali būti atliekami ir kiti tyrimai. Šiek tiek informacijos apie genetinius tyrimus yra pateikta 1-oje atmintinėje.

Svarbu prisiminti:

1. *Diagnozės nustatymas yra labai svarbus žingsnis, leidžiantis gydytojui kartu su jumis sudaryti jūsų sūnaus priežiūros planą.*
2. *Negalima nustatyti diagnozės remiantis vien padidėjusiu kreatinkinazės kiekiu kraujyje. Reikalingas patvirtinimas genetiniais tyrimais.*
3. *JŪS NE VIENI. Kalbėkite su gydytoju visais jums rūpimais klausimais, konsultuokitės su genetikais.*
4. *Tokiu metu labai vertinga visuomeninių ir socialinių organizacijų parama. Kontaktų sąrašą galite rasti www.treat-nmd.eu/DRD/patientorganisations, www.sraunija.lt.*

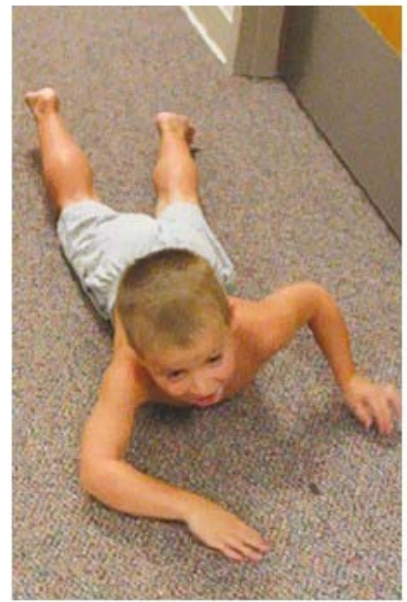


Figure 2. Gowers' Manoeuvre.

Pav. 2. Gowers'o simptomas

TYRIMAI

1) GENETINIAI TYRIMAI

Genetiniai tyrimai būtini, net jei DRD diagnozę patvirtino raumenų biopsija. Įvairaus pobūdžio genetiniai tyrimai gali suteikti konkretesnių ir tikslesnių žinių apie DNR pakitimus ar mutacijas. Genetinis diagnozės patvirtinimas svarbus dėl keletu priežasčių. Jis padeda nustatyti, ar berniukas gali dalyvauti klinikiniuose tyrimuose, kuriuose svarbus mutacijų pobūdis. Be to, tai padeda šeimoms apsispręsti dėl prenatalinės diagnostikos ir nėštumo ateityje.

Kai tik paaiškėja tiksli mutacija arba DNR pokyčiai distrofino gene, turi būti pasiūlyta atlikti genetinį tyrimą ir motinai, siekiant išsiaiškinti, ar ji yra nešiotoja. Tai svarbi informacija moteriškos lyties šeimos nariams iš motinos pusės (seserims, dukroms, tetoms, pusseserėms), nes tada galima spręsti, ar jos gali būti nešiotojos.

Genetiniai tyrimai ir genetinės konsultacijos padeda šeimai suprasti tyrimų rezultatus ir galimą poveikį kitiems šeimos nariams (1 atmintinė).

2) RAUMENŲ BIOPSIJOS TYRIMAI

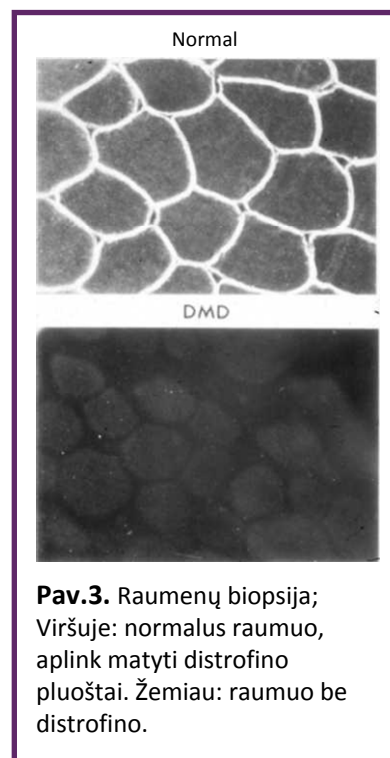
Jūsų gydytojas gali rekomenduoti raumenų biopsiją (paimti mažą raumens gabalėlį ištyrimui). Genetinė mutacija sergant DRD reiškia, kad organizmas negali gaminti baltymo distrofino arba jo pagamina nepakankamai. Raumenų biopsijos tyrimai leidžia išsiaiškinti, koks distrofino kiekis yra raumens ląstelėje (3 pav.).

Jei diagnozė patvirtinta genetiniais tyrimais, raumenų biopsija nebūtina. Bet kai kuriuose centruose DRD diagnozė nustatoma remiantis raumens biopsijos tyrimu. Jeigu biopsija patvirtina DRD, genetiniai tyrimai vis tiek būtini tam, kad paaiškėtų, kokia mutacija ir konkretus DNR pakitimas lėmė DRD.

Yra dvi biopsijos tyrimų rūšys: imunohistocheminis ir imunoblotingo distrofinui. Šie tyrimai nustato distrofino buvimą ar nebuvimą ir padeda atskirti DRD nuo lengvesnės miodistrofijos formos.

3) KITI TYRIMAI

Anksčiau elektromiografija ir nervų laidumo tyrimai buvo būtini įtarus nervų-raumenų ligą. Šiuo metu ekspertai sutaria, kad šie tyrimai NĖRA tikslingi ar būtini DRD diagnozės statymui.



Atmintinė 1. Kodėl svarbu patvirtinti diagnozę genetiniais tyrimais

GENETIKŲ KONSULTACIJOS IR GENŲ NEŠIOTOJŲ TYRIMAI:

- Kartais genetinė mutacija, nulemianti DRD ligą, įvyksta atsitiktinai. Tokia mutacija vadinama spontanine. Kitais atvejais ją berniukui perduoda motina.
- Jei mama turi mutaciją, ji vadinama "nešiotoja" ir gali perduoti mutaciją kitiems savo vaikams. Sūnūs suserga DRD, o dukros tampa taip pat "nešiotojomis". Jei motiną ištyrus paaiškėja, kad ji yra "nešiotoja", ji gali apsispręsti dėl ateities nėštumų, o jos moteriškos lyties giminaitės taip pat turi galimybę išsitiirti, ar nėra "nešiotojos".
- Net jeigu moteris nėra nešiotoja, išlieka nedidelė rizika būsimiems nėštumams, nes genai gali mutuoti jos kiaušialąstėje. Tokia mutacija vadinama "germinaciniu mozaicizmu".
- "Nešiotojoms" yra nedidelė rizika, jog ateityje gali blogėti širdies funkcija ir atsirasti silpnumas kojose. Žinant, kad moteris yra "nešiotoja", lengviau nustatyti rizikos veiksnius ir imtis profilaktinių priemonių.
- Jūs turite kreiptis į genetiką, kad jis paaiškintų šiuos dalykus išsamiau.

GALIMYBĖ DALYVAUTI KLINIKINIUOSE TYRIMUOSE:

- Šiuo metu atliekama keletas klinikinių tyrimų, susijusių su DRD, kuri pasireiškia dėl tam tikrų genų mutacijų. Genetiniai tyrimai reikalingi, kad būtų galima išsiaiškinti, ar jūsų sūnus gali dalyvauti klinikiniuose tyrimuose. Tam kad padėtumėte gydytojams surasti tinkamus kandidatus, turite užsiregistruoti pacientų registre.
- Svarbiausias klausimas, į kurį turite atsakyti - ar genetiniai tyrimai yra atlikti pagal šiuolaikinius standartus ir leidžia nustatyti tikslias genų mutacijas. Jeigu ne, gali prireikti tyrimus pakartoti. Tiksliai informacija apie mutacijas reikalinga, kad ją būtų galima fiksuoti pacientų registre. Smulkesnė informacija apie reikalingus tyrimus ir tarptautinį pacientų registrą:
www.treat-nmd.eu/patientregistries (anglų kalba),
http://www.sraunija.lt/index.php?option=com_content&view=article&id=22&Itemid=62 (lietuvių kalba).

4. NERVŲ/RAUMENŲ SISTEMA– raumenų jėgos ir funkcijų palaikymas

Kokie tyrimai turi būti atlikti ir kodėl

Jūsų sūnų reguliariai turi apžiūrėti neurologas, kuris įvertins jo būklę ir paskirs papildomus tyrimus, jei tik pastebės būklės pakitimų ar kokių nors sutrikimų. Tai svarbu, kad būtų laiku imtasi priemonių būklei stabilizuoti. Neurologo apžiūra rekomenduojama kartą per pusmetį, o kineziterapeuto, ergoterapeuto – kas 4 mėnesius.

Tyrimai, atliekami skirtingose klinikose, gali skirtis. Svarbiausia, kad jie būtų atliekami reguliariai, nes tai leidžia vertinti būklės kitimus. Reguliaros apžiūros metu atliekami tyrimai, kurie padeda išsiaiškinti dabartinę būklę ir ligos progresavimą. Tiriama:

RAUMENŲ JĖGA: Gali būti įvairių metodų raumenų jėgos pasikeitimui vertinti.

JUDESIŲ AMPLITUDĖ: Ji tiriama, siekiant nustatyti, ar nėra kontraktūrų ar sąnario sustingimų, ir parinkti tempimo ar kitas priemones padėčiai gerinti.

LAIKO TESTAS: Kai kuriose klinikose reguliariai taikomas laiko testas, t. y. tikrinama per kiek laiko vaikas gali atsistoti, nueiti tam tikrą atstumą, užlipti laiptais. Tai gana objektyviai parodo, kaip liga progresuoja arba kiek efektyvus yra paskirtas gydymas.

MOTORIKOS TYRIMAS: Motorikos tyrimų skalių yra įvairių. Svarbu tam pačiam pacientui naudoti tą pačią skalę. Skirtingu ligos periodu gali prireikti skirtingų skalių.

KASDIENĖ VEIKLA: Kasdienės veiklos stebėjimas leidžia išsiaiškinti, ar reikalinga papildoma pagalba ar priemonės savarankiškumui palaikyti.

MEDIKAMENTINIS DRD GYDYMAS

Šiuo metu vyksta daugybė tyrimų, ieškant DRD gydymo. Šiame dokumente rekomenduojami tik tie preparatai, kurių efektyvumas patvirtintas. Ateityje, gavus naujų rezultatų, medikamentinis gydymas gali būti papildytas.

Tikimasi, jog ateityje, gydymo galimybių sąrašas didės. Šiuo metu specialistai vieningai sutaria tik dėl steroidų naudoti, gydant DRD. Apie steroidus ir kitus medikamentus specifiniams sutrikimams rasite žinių tolesniuose skyriuose.

Svarbu prisiminti:

1. *Kadangi jūsų sūnaus raumenyse nėra distrofino, jie palaipsniui silpnės.*
2. *Kai kurie pratimai ir pervargimas gali labai pakenkti raumenims.*
3. *Gydytojas žino, kaip vyksta ligos progresavimas ir gali paruošti jūsų sūnų kitam etapui.*
4. *Gydytojui svarbu žinoti, kaip dirba jūsų sūnaus raumenys tam, kad kuo anksčiau parinktų geriausią gydymą.*

STEROIDŲ TERAPIJA

Steroidais gydomos ir kitos ligos, todėl jų vartojimo patirtis plačiai žinoma visame pasaulyje. Nėra abejonių, kad steroidai padeda DRD sergantiems vaikams, tačiau reikia įvertinti ir nepageidaujamą poveikį. Gydymas steroidais yra labai svarbus, todėl ši taktika su šeima turi būti aptariama iš anksto.

PAGRINDAI

- **Steroidai (dar vadinami gliukokortikoidais arba kortikosteroidais) yra vieninteliai šiuo metu žinomi vaistai, lėtinantys ligos progresą.** Steroidų vartojimo tikslas – padėti vaikui kuo ilgiau išlaikyti gebėjimą vaikščioti, išlikti aktyviam, atitolinti kvėpavimo, širdies veiklos ir ortopedines problemas. Taip pat jie gali sumažinti skoliozės (stuburo iškrypimo) riziką.
- **Turi būti iš anksto imamas profilaktinių priemonių, stengiantis išvengti problemų ir komplikacijų, atsiradusių dėl nepageidaujamo steroidų poveikio arba siekiant jas sušvelninti. Šalutiniai poveikiai nurodyti 2-oje lentelėje.**

Svarbu prisiminti:

1. *Steroidai - vieninteliai žinomi vaistai, kurie padeda esant raumenų silpnumui.*
2. *Visada įspėkite gydytojus ir kitus sveikatos priežiūros specialistus, kad jūsų sūnus vartoja steroidus. Tai svarbu, ypač prieš operaciją, susirgus ar susižeidus, nes steroidai gali slopinti imuninę sistemą.*
3. *Niekada negalima steroidų vartojimo nutraukti staiga.*
4. *Jūsų sūnų turi konsultuoti gydytojas, gerai išmanantis apie steroidus. Jis paaiškins apie galimą riziką ir šalutinį poveikį.*

KADA PRADĖTI IR KADA BAIGTI VARTOTI STEROIDUS

Geriausias laikas pradėti vartoti steroidus tada, kai motorika yra "plato" fazėje, t.y. kai berniuko motorika nustoja vystytis, bet dar neblogėja. Dažniausiai tai yra 4-6 metų amžiaus tarpsnis. Nerekomenduojama skirti steroidų vaikams, kuriems dar vystosi nauji judėjimo įgūdžiai, ypač iki 2 metų amžiaus.

Prieš pradėdant steroidų vartojimą turi būti atlikti visi jūsų šalyje rekomenduojami skiepai, taip pat turi būti įgytas imunitetas vėjaraupiams.

Sprendimas pradėti steroidų terapiją berniukams ir jaunuoliams, kurie jau nebegali savarankiškai vaikščioti, turi būti primamas individualiai bei gydytojui įvertinus galimą nepageidaujamų poveikių riziką. Berniukams, kurie steroidus vartoti pradėjo dar vaikščiodami, rekomenduojama juos vartoti ir toliau, netgi praradus gebėjimą vaikščioti. Tikslas - palaikyti rankų raumenų jėgą, lėtinti skoliozės progresą ir atitolinti kvėpavimo bei širdies funkcijų blogėjimą.

ĮVAIRIOS STEROIDŲ VARTOJIMO SCHEMOS

DRD sergančių pacientų priežiūros rekomendacijose gali gluminti tai, kad šiuo metu nėra vieningos nuomonės dėl gydymo steroidais režimo bei dozių, todėl jūs galite susidurti su įvairiais skirtingose klinikose ir skirtingų gydytojų taikomomis steroidų vartojimo schemomis. Šiame vadove stengtasi sukurti aiškias gaires, kaip veiksmingai ir saugiai vartoti steroidus, remiantis reguliariu funkcijų ir nepageidaujamo poveikio vertinimu (2 atmintinė).

- **Prednizonas (prednizolonas) ir deflazakortas yra du steroidų tipai dažniausiai skiriami sergant DRD.** Jų poveikis panašus. Planuojami klinikiniai vaistų tyrimai leis dar tiksliau išsiaiškinti jų poveikį.
- Pasirinkimas, kuriuos steroidus vartoti, priklauso nuo jų prieinamumo kiekvienoje šalyje, nuo šeimos finansinių galimybių, nuo steroidų vartojimo būdo ir šalutinio poveikio. Prednizono privalumai –

nedidelė kaina ir galimybė vartoti tabletes ir skystu pavidalu. Deflazakortas labiau tinka tiems, kurie linkę priaugti svorio.

2 atmintinė. Pradinės steroidų vartojimo dozės

- **Rekomenduojama pradinė prednizono dozė 0.75 mg/kg/per dieną, o deflazakorto - 0.9 mg/kg/per dieną, vartojant ryte.** Kai kuriems vaikams praėjus kelioms valandoms po vaisto pavartojimo pasireiškia trumpalaikis nepageidaujamas poveikis elgesiui (hiperaktyvumas, nuotaikų kaita). Šiems vaikams galima sušvelninti tokį poveikį, preparatą vartojant per pietus.
- **Vaikščiojantiems pacientams paprastai dozė didinama tol, kol vaikas priauga svorio iki 40 kg. Maksimali prednizono dozė siekia apie 30 mg per dieną, o deflazakorto - 36 mg per dieną.**
- **Sėdintiesiems pacientams, kurie steroidus vartoja jau ilgą laiką ir paprastai jau sveria 40 kg, rekomenduojama prednizono dozė siekia iki 0.3 - 0.6 mg/kg/per dieną.** Tokia dozė neviršija įprastinės maksimalios (30 mg per dieną) ir yra pakankamai efektyvi.
- **Steroidų dozė nustatoma atsižvelgiant į kūno svorį, atsaką į juos ir nepageidaujamą poveikį.** Kiekvieną kartą, lankantis klinikoje, turi būti patikrinamas dozės tinkamumas, atsižvelgiant į tyrimų rezultatus ir nepageidaujamą poveikį.
- **Jei mažas steroidų dozės (mažesnes nei pradinė kilogramui kūno svorio) vartojantiems berniukams ima blogėti raumenų funkcija, galima, atsižvelgiant į šias funkcijas, dozę reguliuoti, Dozė didinama iki įprastinės, ir po 2-3 mėnesių paciento būklė vėl vertinama.**
- **Dėl steroidų vartojimo gulintiems pacientams vieningos nuomonės nėra.** Taip pat tiksliai nėra žinoma, kiek šiems pacientams steroidų terapija padeda išvengti skoliozės ar stabilizuoti širdies bei kvėpavimo funkcijas. Tai reikalauja tolesnių mokslinių tyrimų.

STEROIDŲ TERAPIJA IR NEPAGEIDAUJAMAS POVEIKIS (3 ir 4 atmintinė ir 2 lentelė)

Ilgai vartojant steroidus, ypatingai svarbu kontroliuoti nepageidaujamus poveikius. Kadangi steroidai šiuo metu yra vienintelė žinoma gydymo priemonė, į juos reikia žiūrėti atsakingai, prižiūrint kompetentingam ir patyrusiam specialistui, ne tik šeimos gydytojui ar tėvams.

3 atmintinė. Steroidų terapija

- **Jei pasireiškia netoleruotinas ar nekoreguojamas nepageidaujamas steroidų poveikis, jų dozė mažinama ¼ ar ½. Po mėnesio reikia telefonu arba klinikoje konsultuotis su gydytoju.**
- **Jeigu nepageidaujamas poveikis išlieka stiprus ar progresuoja, gydytojas turi skirti vaistus pagal kitą schemą.**
- **Negalima steroidų vartojimo nutraukti iškart, vos pasirodžius net ir netoleruotiniams nepageidaujamiems poveikiams.** Pirmiausia reikėtų išbandyti bent vieną dozės sumažinimo ar schemos pakeitimo etapą. Tai aktualu tiek vaikštantiesiems, tiek gulintiems pacientams.
- **Jeigu nepageidaujamas poveikis išlieka pakankamai stiprus net ir sumažinus dozę ar vartojus vaistus pagal kitą schemą, tada steroidų terapiją derėtų nutraukti. Tai turi nuspręsti gydytojas kartu su pacientu ir jo šeima. Jokiu būdu negalima steroidų vartojimo nutraukti staiga.**

4 atmintinė. Kiti vaistai ir maisto papildai

Ekspertai apsvarstė ir kitų kartais vartojamų medikamentų bei papildų vertę. Preparatai buvo vertinami remiantis saugumo ir efektyvumo kriterijais.

Ekspertų išvados:

Anabolinis steroidas oksandrolonas, **nerekomenduojamas**.

Botulino toksinas kontraktūrų gydymui klinikiniais tyrimais taip pat nepatvirtintas ir **nerekomenduojamas**.

Kreatino klinikiniai tyrimai neįrodė jo naudos. Jei pacientas vartoja kreatiną ir atsiranda problemų dėl inkstų funkcijos, vartojimą reikia nutraukti.

Mokslinėje literatūroje nėra pakankamai įrodymų ir apie kitus vaistus bei papildus, kartais vartojamus sergant DRD. Tai koenzimas Q10, karnitinas, amino rūgštys (gliutaminas, argininas), priešuždegiminiai vaistai/antioksidantai (žuvų taukai, vitaminas E, žaliosios arbatos ekstraktas, pentoksifilinas) ir kiti žoliniai ar augaliniai preparatai.

Ekspertai sutinka, kad ši sritis reikalauja papildomos mokslinės informacijos. Tam gali pasitarnauti pacientų organizacijos, pacientų registrai ir klinikiniai tyrimai.

Steroidai yra vieninteliai vaistai, kuriuos šiuo metu specialistai gali rekomenduoti. Nors kai kurie iš minėtų 4 atmintinėje preparatų ir yra plačiai naudojami, nėra pakankamai įrodymų, patvirtinančių jų efektyvumą. Pradedant ar nutraukiant kurių nors medikamentų vartojimą, svarbu pasitarti su gydytoju.

2-oje lentelėje pateikiami nepageidaujami steroidų poveikiai, kuriuos turi kontroliuoti gydytojas, taip pat rekomendacijos, kaip elgtis atsiradus šiems nepageidaujamiems reiškiniams. Esminiai veiksniai, kurie lemia pradinę ir palaikomosios steroidų dozės pasirinkimą, yra ūgis ir kūno svoris, atsakas į gydymą bei nepageidaujamas poveikis.

2 lentelė. Nepageidaujamas steroidų poveikis: rekomenduojama kontrolė ir intervencijos

Kai kurie dažniausiai pasitaikantys ilgalaikiai nepageidaujami poveikiai, pasireiškiantys dėl per didelių steroidų dozių, išdėstyti 2 lentelėje. Svarbu žinoti, kad kiekvienas organizmas skirtingai reaguoja į steroidus. Sėkmingai taikyti steroidų terapiją galima tada, kai yra žinoma apie jų galimą nepageidaujamą poveikį ir stengiamasi jo išvengti arba sumažinti. Steroidų dozę būtina mažinti, jei nepageidaujamas poveikis yra nevaldomas ir netoleruojamas. Jei dozės sumažinimas nepadeda, prieš nutraukiant gydymą steroidais reiktų dar kartą sumažinti dozę arba pakeisti dozės skyrimo schemą.

Steroidų nepageidaujamas poveikis	Komentaras ir rekomendacijos	Apie ką jums verta pamąstyti ir aptarti su gydytoju
Bendrieji ir kosmetiniai Svorio didėjimas Nutukimas	Prieš pradėdant steroidų terapiją, reikia su visa šeima aptarti mitybos klausimą, nes steroidai skatina apetitą.	Siekiant išvengti viršsvorio, svarbu, kad šeima valgytų gerai subalansuotą maistą. Reiktų laikytis gydytojo rekomendacijų dėl dietos ir mitybos.
Kušingoido požymiai (“mėnulio veidas”)	Veido ir žandų papildėjimas darosi vis akivaizdesnis.	Rūpestingai parinkta dieta, cukraus ir druskos apribojimas gali sumažinti Kušingoido požymius.
Padidėjęs kūno plaukuotumas(hirsutizmas)	Klinikinė apžiūra	Tai nėra svari priežastis atsisakyti gydymo steroidais.
Spuoga (aknė), grybelis, karpos	Labiau būdinga paaugliams.	Nors tai ir sukelia emocinių problemų, gydymo steroidais nutraukti nereikėtų. Skirti gydymą nuo spuogų.
Sulėtėjęs augimas	Ūgio vertinimas kas 6 mėnesius (mažas ūgis būdingas sergant DRD, net ir nevarojant steroidų).	Pasikalbėkite su sūnumi, kaip jis jaučiasi dėl mažo ūgio. Jei išgyvena, pasitarkite su gydytoju, ar nevertėtų pasikonsultuoti su endokrinologu.
Uždelstas lytinis brendimas	Stebėti brendimo eigą. Išsiaiškinti, ar šeimoje nėra buvę lytinio brendimo sutrikimų atvejų.	Aptarti brendimo klausimą su sūnumi, paklausti, kaip jis pats į tai reaguoja ir pasitarti su gydytoju, ar nevertėtų pasikonsultuoti su endokrinologu.

<p>Elgesio sutrikimai (daugiau apie elgesio sutrikimus 10 dalyje)</p>	<p>Įvertinti dėl galimų nuotaikos, temperamento ar hiperaktyvumo su dėmesio trūkumu sutrikimų. Verta žinoti, kad tokie sutrikimai gali būti laikini ir tęstis tik pirmąsias šešias savaites nuo steroidų terapijos pradžios.</p>	<p>Įvertinkite, ar prieš pradėdant steroidų terapiją neverta koreguoti kai kurių elgesio sutrikimų, pvz., aptarti su psichologu, kaip elgtis esant hiperaktyvumui su dėmesio trūkumu.</p> <p>Kartais padeda steroidų vartojimas dieną, o ne ryte. Aptarkite tai su savo gydytoju.</p>
<p>Imuninės sistemos /antinksčių veiklos slopinimas</p>	<p>Atminkite, kad galima infekcijų rizika, todėl reikalingas atsakingas požiūris net į lengvas infekcijas.</p> <p>Visi su vaiku dirbantys medikai turi būti informuoti apie tai, jog vaikas vartoja steroidus. Turėkite su savimi steroidų vartojimo schemą.</p> <p>Įsitinkite, kad steroidų vartojimas nebūtų nutraukiamas staiga. Svarbu, kad tarp dozių nebūtų didesnės pertraukos, nei 24 valandos.</p>	<p>Prieš steroidų terapiją reikalinga imunizacija dėl vėjaraupių. Jei sūnus nepaskiepytas, o turėjo kontaktą su sergančiuoju vėjaraupiais, kreipkitės į gydytoją.</p> <p>Jei yra tuberkuliozės rizika, reikalinga papildoma priežiūra.</p> <p>Aptarkite su gydytoju, kokių priemonių imtis, jeigu būtų per didelė pertrauka tarp steroidų dozių, pvz., keičiant deflazakortą į prednizoną (jei pirmasis tampa neprieinamas), arba jei būtų reikalingas papildomas steroidų skyrimas į veną susirgus, planuojant chirurginę intervenciją ar esant nepakankamai mitybai. Aptarkite metilprednizolono "stresinės dozės" skyrimą į veną susirgus ar planuojant chirurginę intervenciją, taip pat badaujant.</p>
<p>Hipertenzija</p>	<p>Kiekvieno apsilankymo klinikoje metu matuoti arterinį kraujospūdį .</p>	<p>Jei kraujospūdis per didelis, apribokite druskos vartojimą ir stenkitės mažinti svorį.</p> <p>Jei tai neduoda rezultatų, gydytojas turėtų paskirti ACE inhibitorių arba beta-</p>

		blokatorių.
Gliukozės netoleravimas	Gliukozės kiekio šlapime tyrimas. Aptarti, ar nepadidėjęs troškuly ir ar nepadažnėjęs šlapinimasis.	Jeį šlapime rasta gliukozės, reikia atlikti gliukozės tyrimą kraujyje.
Gastritas/gastroezofaginis refliuksas	Atkreipkite dėmesį į refliuksa (rėmens) simptomus.	Venkite tokių priešuždegiminių vaistų, kaip aspirinas, ibuprofenas, naproksenas. Vaistai ir antacidiniai preparatai gali sumažinti simptomus.
Pepsinė opa	Praneškite, jei atsiranda skrandžio skausmų, nes tai gali būti pažeistos skrandžio gleivinės simptomai. Jeį įtariamas kraujavimas ar anemija, galima išmatose ieškoti slapto kraujo.	Venkite tokių priešuždegiminių vaistų, kaip aspirinas, ibuprofenas, naproksenas. Antacidiniai ir kiti preparatai gali sumažinti simptomus. Pasikonsultuokite su gastroenterologu.
Katarakta	Okulisto konsultacija.	Jeį pablogėja regėjimas, galima deflazakortą keisti į prednizoną, Konsultuokites su oftalmologu. Kataraktą reikia gydyti tik tada, kai blogėja regėjimas.
Kaulų demineralizacija ir padidėjusi kaulų lūžių rizika.	Atkreipkite dėmesį į lūžių anamnezę. Kasmet reikalingas kaulų tankio tyrimas (DEXA). Kasmet tirti vitamino D kiekį kraujyje (ypač žiemos sezonu) ir, jei yra trūkumas, vartokite vitaminą D3. Įvertinkite kalcio bei vitamino D pasisavinimą.	Vitaminas D skiriamas atsižvelgiant į jo kiekį kraujyje. Vartojant vitaminą D, kitas vitamino D tyrimas atliekamas po 3 mėn. Gali padėti svorio kilnojimo pratimai. Įsitinkite, ar pakankamai kalcio gaunama su maistu ir ar nereikalingi papildai su kalciumu.
Mioglobinurija (Šlapimas yra coca-cola)	Stebėkite šlapimo spalvą po didesnio fizinio krūvio.	Venkite labai sunkių ar energingų ir neįprastų fizinių veiksmų, pvz., bėgimas

<p>spalvos, nes jame kaupiasi raumenų baltymų nuosėdos. Tai turi būti ištirta ligoninės laboratorijoje)</p>		<p>nuokalnėn ar šokinėjimas ant batuto.</p> <p>Svarbu vartoti pakankamai skysčių.</p> <p>Jeį simptomai išlieka, reikia ištirti inkstus.</p>
---	--	---

5. REABILITACIJA – kineziterapija ir ergoterapija

Žmonėms, sergantiems DRD, gyvenimo eigoje reikia įvairaus pobūdžio reabilitacijos priemonių ir pagalbos. Daugiausia pagalbos suteikia kineziterapeutai ir ergoterapeutai, bet kitų specialistų (reabilitologo, ortopedo ir ortopedijos techniko, neįgaliųjų vežimėlių ir kitos kompensacinės technikos tiekėjų) pagalba taip pat labai svarbi.

Vienas svarbiausių reabilitacijos tikslų – raumenų paslankumo palaikymas ir kontraktūrų prevencija.

Tempimo pratimų tikslas – išsaugoti judėjimo funkcijas ir patogią padėtį. Tempimo pratimų programos sudaro ir kontroliuoja kineziterapeutas, bet jų atlikimas turi tapti ir šeimos gyvenimo kasdienybe.

Yra daug veiksnių, kurie lemia sąnarių sustingimą ir kontraktūras. Elastingumas prarandamas dėl riboto judėjimo, netaisyklingos padėties arba dėl nesubalansuoto raumenų darbo (vienas raumuo silpnesnis už kitą). Svarbu išlaikyti judesių amplitudę ir simetriją. Tai geriausiai padeda išsaugoti funkcionavimą, išvengti fiksuotų kontraktūrų bei pragulų susiformavimo.

5 atmintinė. Raumenų paslankumas ir sąnarių kontraktūros

*Kontraktūrų profilaktikai svarbiausias specialistas yra kineziterapeutas. Būtų geriausiai, jog su vaiku dirbtų vietos kineziterapeutas, bet kas 4 mėnesius stambiosios motorikos būklė ir tolesnė kineziterapijos programa būtų aptarta su kineziterapeutu, besispecializuojančiu darbe su nervų-raumenų ligomis sergančiais pacientais. Tempimo pratimai turi būti atliekami **4-6 kartus per savaitę** ir tapti kasdienio gyvenimo dalimi.*

Tam, kad tempimo pratimai būtų pakankamai efektyvūs kontraktūrų profilaktikai, gali tekti taikyti įvairias tempimo technikas, su kuriomis jus turėtų supažindinti kineziterapeutas: tempimo pratimai, įtvarai, stovynės.

Reguliarus tempimas per čiurnų, kelių ir klubų sąnarius yra labai svarbus. Vėliau prireikia rankų raumenų tempimo, ypač pirštų, riešų, alkūnių ir pečių sąnarių srityse. Papildomos sritys kuriose reikėtų tempimo išaiškėja po detalaus kineziterapinio įvertinimo.

Naktiniai įtvarai (čiurnos-pėdos įtvarai – AFO) gali būti reikalingi siekiant išvengti čiurnos sąnario kontraktūrų. Įtvarai turi būti individualūs, nenaudoti masiškai gaminamų įtvarų. Praradus galimybę vaikščioti, įtvarai reikalingi ir dienos metu, bet jie nerekomenduojami berniukams, kurie dar gali vaikščioti.

Ilgi įtvarai (Kelio-čiurnos-pėdos-ortozės - KAFO) gali būti naudingi, kai vaikščioti tampa labai sunku arba nebeįmanoma. Taip pat jie padeda kontroliuoti sausgyslių sutrumpėjimą, pratęsti savarankišką vaikčiojimą ir atitolinti skoliozės susiformavimą.

Stovėjimo pratimai (stovynėse ar elektriniuose stovėjimo prietaisuose, kurie pakelia pacientą iš sėdimos padėties) reikalingi, kai pacientas nebegali vaikščioti.

Įtvarai (Resting hand splints, pavyzdį žiūrėti: www.rehabmart.com/product/lmb-airsoft-resting-hand-splint-222.html) rankoms reikalingi tada, kai atsiranda požymių, jog sutrumpėjo pirštų lenkiamieji raumenys ir sausgyslės.

NEJGALIŲJŲ VEŽIMĖLIAI, KRĖSLAI IR KITA KOMPENSACINĖ TECHNIKA

- Ankstyvoje vaikščiojimo stadijoje ilgoms distancijoms įveikti, taupant jėgas, gali būti naudojamas paspirtukas, vaikštyne su ratukais ar neįgaliųjų vežimėlis. Kai vežimėlis pradedamas naudoti ilgesniais laiko tarpais, labai svarbu prižiūrėti taisyklingą laikyseną ir atidžiai parinkti ir pritaikyti vežimėlį.
- Kai vaikščioti tampa sunku, rekomenduojama kuo skubiau parūpinti elektrinį vežimėlį. Vežimėlis turi būti atitinkamai pritaikytas suteikti maksimalų komfortą, palaikyti taisyklingą laikyseną ir simetriją. Kai kurių ekspertų nuomone, vežimėlis turėtų turėti ir paciento pastatymo funkciją.
- Bėgant laikui rankų jėga silpnėja. Kineziterapeutai ir ergoterapeutai turėtų pasiūlyti priemones, kurios padėtų išsaugoti savarankiškumą. Svarbu iš anksto numatyti, kokios įrangos vaikui reikės savarankiškumui ir dalyvumui užtikrinti, kad atėjus laikui tokia įranga būtų prieinama.
- Vėlyvoje vaikščiojimo ir nevaikščiojimo stadijose gali prireikti pagalbos ir priemonių kylant laiptais, persikeliant, valgant ir geriant, verčiantis lovoje ir maudantis.

6. Skausmo valdymas

Svarbu išsiaiškinti, ar pacientas kenčia skausmą, idant jis būtų įvertintas ir nedelsiant gydomas. Deja, labai mažai žinoma apie sergančiųjų DRD skausmą. Jei jūsų sūnus kenčia skausmus, reikia apie tai kalbėtis su gydytoju.

Kad skausmą būtų galima valdyti, svarbu žinoti jo priežastis. Tik tada gydytojais galės imtis reikiamų priemonių.

Kadangi skausmas neretai atsiranda dėl netaisyklingos laikysenos ir nepatogios pozos, skausmo malšinimui ir prevencijai gali būti naudojamos individualios ortozės (įtvarai), pritaikytos sėdynės, gulėjimo ir judėjimo priemonės, medikamentai (pvz. raumenis atpalaiduojantys, priešuždegiminiai medikamentai). Pasirenkant skausmą mažinančius vaistus, svarbu įvertinti galimą jų sąveiką su kitais medikamentais (steroidiniais ir nesteroidiniais priešuždegiminiais vaistais), nepageidaujamą poveikį, ypač tų vaistų, kurie gali sukelti širdies veiklos ar kvėpavimo sutrikimus.

Retais atvejais, kai skausmo nepavyksta sumažinti kitais būdais, gali prireikti ortopedinės operacijos. Nugaros skausmas, ypač vartojant steroidus, gali būti sėkmingai gydomas bifosfonatais, tačiau jo atsiradimas reiškia, kad gydytojas turi atidžiai iširti stuburą dėl galimų slankstelių lūžių.

6. ORTOPEDINĖ PRIEŽIŪRA - pagalba esant kaulų ir sąnarių problemoms.

DRD sergantys žmonės, kurie nėra gydomi kortikosteroidais, turi 90% tikimybę susirgti progresuojančia skolioze (stuburo krypimu į šoną, kuris laikui bėgant stiprėja). Įrodyta, kad kasdieninis steroidų vartojimas gali sumažinti skoliozės riziką arba bent atitolinti jos pradžią. Aktyviai skoliozės kontrolei reikalinga:

Stebėjimas

- Vaikščiojantiems pacientams stuburo būklė vertinama klinikinės apžiūros metu, o rentgenologinis tyrimas atliekamas tik jei yra skoliozės požymių. Nevaikštantiems pacientams skoliozės vertinimai yra būtini kiekvieno apsilankymo klinikoje metu.
- Stuburo dviejų krypčių rentgenografija pradiniam vertinimui turėtų būti atlikta maždaug tuo metu, kai berniukas atsisėda į vežimėlį. Rentgenogramos turėtų apimti visą stuburą. Stebėjimo metu, jei yra skoliozė, rentgenogramos turėtų būti atliekamos bent kartą metuose. Jei rentgenologinis tyrimas atliekamas rečiau nei kartą per metus, kyla pavojus nepastebėti skoliozės progresavimo. Augimui sustojus, rentgenologinis tyrimas atliekamas tik tada, jei yra kokių nors klinikinių pokyčių.

Profilaktika

Nuolatinis dėmesys laikysenai: asimetrinių kontraktūrų profilaktika pacientams, kurie gali judėti. Parinkti ir pritaikyti sėdėjimo sistemas ir priemones neįgaliųjų vežimėlyje, kurios užtikrintų stuburo ir dubens simetriją bei tiesią stuburo padėtį. Stuburo fiksacija, naudojant korsetą, nėra alternatyva operacijai ir negali jos atitolinti, tačiau gali būti taikoma tais atvejais, kai operacija yra neįmanoma.

Gydymas

- Chirurginė operacija, kurios metu atliekama užpakalinė stuburo fiksacija, indikuotina berniukams, kurie nustojo augti ir nevartoja steroidų, kai skoliozės linkis (vertinamas Kobo kampu) yra didesnis nei 20°. Operacijos tikslas - išsaugoti kuo geresnę laikyseną tam, kad pacientas kuo patogiau jaustųsi, ir funkcijas. Kai berniukai vartoja steroidus, yra mažesnė stuburo būklės blogėjimo tikimybė, todėl operaciją galima atidėti, kol Kobo kampas bus didesnis nei 40 laipsnių.

Svarbu su chirurgu aptarti visus galimus operacijos būdus ir išsiaiškinti iškilusius klausimus.

Kaulų priežiūra

- Kaulų būklė yra svarbi ir vaikščiojimo ir nevaikščiojimo stadijose. Bet kokio amžiaus berniukų sergantys DRD kaulai yra netvirti, ypač jei jie vartoja steroidus. Lyginant su bendrąja populiacija, jų kaulų mineralinis tankis mažesnis ir kaulų lūžių rizika didesnė.

Svarbu prisiminti:

1. DRD sergančių berniukų ir jaunuolių kaulai yra netvirti, ypač jei jie vartoja steroidus.
2. Svarbu, kad jūsų sūnus gautų pakankamai kalcio ir vitamino D, kurie sustiprina kaulus.
3. Kai tik Jūsų sūnus nustoja vaikščioti, jo stuburo būklę kruopščiai turi stebėti gydytojas. Ypač jei Jūsų sūnus dar auga. Šiuo laikotarpiu skoliozė gali staigiai progresuoti.
4. Jei prireikia stuburo operacijos, jos sėkmę lemia operuojančio gydytojo patirtis šioje srityje ir tinkamas dėmesys kvėpavimo raumenims ir širdžiai.
5. Jei jūsų sūnus jaučia nugaros skausmą, reikia kreiptis į gydytoją.

Ilgųjų kaulų lūžiai

- Kojos kaulų lūžiai kelia grėsmę tolesniam gebėjimui vaikščioti. Todėl lūžus kojai turi būti taikomas operacinis gydymas, idant berniukas kuo greičiau atsistotų ant kojų. Įvykus lūžiui, jūsų kineziterapeutas apie tai turi būti informuotas.
- Jei koja lūžo vis dar vaikstančiam berniukui, reikalinga vidinė fiksacija (operacija, kuri greičiausiai gali stabilizuoti lūžį), kad išliktų galimybė išlaikyti gebėjimą vaikščioti.
- Berniukams, kurie nebegali vaikščioti, koja gali būti saugiai gipsuojama ar pritaikomas kitas įtvaras. Taikant šį gydymo metodą, svarbu atsižvelgti į funkcinę galūnių padėtį ir galimą riziką kontraktūrų atsiradimui.

Apie kaulus apskritai

- Yra žinoma, kad steroidų terapija prisideda prie kaulų tankio mažėjimo ir didina stuburo slankstelių lūžių riziką. Berniukams, kurie steroidų nevaratoja, tokie lūžiai mažiau būdingi. Kaulų tankis turėtų būti vertinamas tiriant kraują, atliekant kaulų radiologinius tyrimus. Reikalingi tolimesni moksliniai tyrimai, kurie padėtų rasti geriausius kaulų būklės stebėjimo būdus (atmintinė 7).

7 ATMININĖ. Kaulų priežiūra: pagrindiniai prastą kaulų būklę lemiantys veiksniai:

- *Sumažėjęs mobilumas*
- *Raumenų silpnumas*
- *Steroidų terapija*

Galimos intervencijos:

- *Vitaminas D papildomai vaikams reikalingas, jei yra jo trūkumas.*
- *Kalcis - geriausia gauti su maistu, bet jei mityba nėra pakankama, reikalingi papildai; dėl to turėtų konsultuoti dietologas.*
- *Geriamieji bisfosfonatai ar bisfosfonatai į veną skiriami lūžus slanksteliams.*

7. KVĖPAVIMO SISTEMA- kvėpavimo raumenų priežiūra

Paprastai berniukams nesunku kvėpuoti ar atsikosėti, kol jie dar vaikšto. Kvėpavimo raumenys ima silpti berniukams augant, todėl su amžiumi didėja plaučių infekcijų rizika, daugiausia dėl neefektyvaus kosulio. Vėliau tai sukelia kvėpavimo sutrikimų miego metu. Vyresniems berniukams pagalbos kvėpuojant prireikia ir dienos metu. Kadangi problemų daugėja laipsniškai pagal ligos stadijas, planinga ir aktyvi kvėpavimo sistemos priežiūra turi remtis tinkamu būklės vertinimu, profilaktika bei intervencija. Gydytojų komandoje turi būti specialistas, išmanantis apie plaučių funkcinės būklės gerinimo metodikas – kvėpavimo takų mukociliarinį klirensą ir kosulio efektyvumą gerinančias priemones, bei mechaninės ventilacijos būdus

Priežiūra

- Kol pacientas dar gali vaikščioti, reikia atlikti kvėpavimo funkcijos tyrimą kasmet (spirometrija). Taip leidžiama vaikui susipažinti su įranga, o gydytojui - nustatyti bazinę kvėpavimo funkciją.
- Ypatingas dėmesys turi būti skiriamas plaučiams, kai vaikas praranda gebėjimą vaikščioti. Tuomet kasmet būtina matuoti forsotą iškvėpimo srovės tūrį, kvėpavimo raumenų jėgą ir maksimalią kosulio jėgą. Galima atlikti ir kitus reikalingus tyrimus ir laikui bėgant juos kartoti reguliariai, įskaitant deguonies saturaciją (kraujo įsotinimą deguonimi) miego metu. Tyrimų periodiškumas priklauso nuo paciento būklės, bet turėtų būti atliekamas ne rečiau, kaip kartą per pusmetį.

Labai svarbu augant sūnui stebėti, ar neatsiranda ženklų, rodančių, jog jam sunku kvėpuoti dieną, o ypač naktį. Juos pastebėjus tuoj pat reikia kreiptis į gydytoją. Reikia kreiptis tada, kai stebimi šie hipoventiliacijos ir padidėjusio CO₂ kiekio kraujyje (hiperkapnijos) požymiai :

- Užsitęsia viršutinių kvėpavimo takų infekcija. Jei po eilinio peršalimo ilgai sveiksta ir vystosi bronchitas, reikalaujantis gydymo antibiotikais.
- Yra didesnis nuovargis, nei paprastai.
- Dūsta, elgiasi taip lyg negalėtų įkvėpti, arba tampa sunku baigti sakinį kalbant.
- Skundžiasi galvos skausmu rytais ar visą dieną.
- Dažnai mieguistas be jokios priežasties.
- Turi miego problemų, dažnai pabunda naktį, sapnuoja košmarus, ryte ilgai bunda .
- Pabunda gaudydamas orą ir skundžiasi, kad jaučia savo širdies dūžius.
- Negali sukaupti dėmesio.

Svarbu prisiminti:

1. Turėkite su savimi kvėpavimo tyrimo rezultatų kopijas, kad galėtumėte parodyti jūsų sūnų prižiūrinčiam gydytojui.
2. Jūsų sūnui negalima taikyti inhaliacinės anestezijos ar sukcinilcholino.
3. Jei sūnus operuojamas, plaučių funkcija turi būti ištirta prieš operaciją, kad radus problemų, būtų galima jas pašalinti.
4. Jei Jūsų sūnus susirgs kvėpavimo takų infekcijomis. jam prireiks atsikosėjimą lengvinančių priemonių ir antibiotikų.
5. Būtina stebėti dėl galimų hipoventiliacijos simptomų ir silpno kosulio, apie juos reikia pranešti medikams, kad būtų pradėtas gydymas.
6. Jeigu jūsų sūnui sumažėja deguonies lygis kraujyje, kai jis suserga ar patiria traumą, reikia labai atsargiai tiekti deguonį, nes jis gali slopinti kvėpavimo centrą poreikį kvėpuoti pačiam.

Prevenција

- Skiepai nuo pneumokoko (*Streptococcus pneumoniae* infekcijos, sukeliančios plaučių uždegimą) skirtini vaikams nuo dviejų metų ir vyresniems; esant reikalui juos galima pakartoti, priklausomai nuo priimtos praktikos šalyje. Taip pat kasmet skiriami skiepai nuo gripo. Abi vakcinos gali būti skiriamos pacientams, vartojantiems steroidus, bet tuomet imuninė reakcija į vakciną gali būti sumažėjusi ir susidarys prastesnis imunitetas. Detalią informaciją apie vakcinų indikacijas, kontraindikacijas ir vakcinacijos schemas galima gauti įvairiais būdais jūsų šalyje. Reikia stebėti vakcinacijos politiką, nes ji gali keistis atsiradus naujoms epidemijoms, kaip, pavyzdžiui, gripo H1N1 epidemijai 2009 metais.
- Kvėpavimo takų infekcijos atveju drauge su priemonėmis, padedančiomis atsikosėti, reikia vartoti antibiotikus.

8 atmintinė. DĖMESIO - SVARBU

- *Vėlyvose DRD stadijose papildoma deguonies terapija turi būti naudojama atsargiai.*
- *Nors deguonies terapija gali pagerinti deguonies lygį, tačiau tokia procedūra gali paslėpti pirminę kvėpavimo sutrikimo priežastį – sutrikusią ventiliaciją.*
- *Deguonies terapija gali sukelti savarankiško kvėpavimo slopinimą ir anglies dioksido susilaikymą.*
- *Kai kuriais atvejais gali būti reikalingos priemonės, padedančios atsikosėti ir neinvazinė plaučių ventiliacija. Deguonies terapija tuomet nerekomenduojama ir gali būti pavojinga.*
- *Jeigu jau deguonies terapija būtina, reikia iširti dujų kiekį kraujyje ir tuo pat metu taikyti priemones kvėpavimui palaikyti.*

Intervencijos (reikalaujančios specialios ekspertizės)

- Aktyvūs veiksmai priklauso nuo ligos stadijos. Pirmiausia gali būti veiksmingi metodai, didinantys oro kiekį, kuris patenka į plaučius giliai įkvėpiant (plaučių pripūtimo metodikos). Ligai progresuojant, kosulys tampa ne toks efektyvus, todėl gali būti reikalingos rankinės (kineziterapinės) ar mechaninės atsikosėjimą lengvinančios priemonės (kosulio asistentai). Laikui bėgant prireikia pirminės pagalbos kvėpuojant naktį, vėliau ir dienos metu (neinvazinė naktinė/dieninė ventiliacija), kai pastebimi hipoventiliacijos ir hiperkapnijos simptomai, išvardinti skyrelyje **Priežiūra**. Kvėpavimo palaikymas, naudojant neinvazinę ventiliaciją, labai svarbus bendrai paciento būklei. Ventiliacija gali būti taikoma ir chirurginiu būdu įvedant vamzdelį į trachėją kakle (tracheostoma). Tai invazinė dirbtinė plaučių ventiliacija. Šios intervencijos gali padėti palaikyti paciento būklę ir išvengti infekcinių ligų.
- Ypatingas dėmesys kvėpavimo funkcijai turi būti skiriamas atliekant planinę operaciją bendrinėje neįtaroje.

8. KARDIOLOGINĖ PRIEŽIŪRA

Širdies ir kraujagyslių sistemos stebėjimo tikslas - kuo anksčiau aptikti ir gydyti šių funkcijų sutrikimus (dažniausiai kardiomiopatiją - širdies raumens pažeidimus arba ritmo sutrikimus, pvz. padažnėjusį širdies plakimą), kurie dažnai atsiranda ligai progresuojant. Kadangi pradinuose etapuose šie sutrikimai gali nepasireikšti jokiais simptomais, reikia nuolat stebėti širdies veiklą, aptikus pažeidimų - nedelsiant skirti gydymą. Svarbu reguliariai verinti širdies būklę ir imtis aktyvių veiksmų, aptikus pažaidos požymių. Prižiūrinčių gydytojų komandoje būtinas kardiologas.

Priežiūra

- Pagrindiniai širdies funkcijos tyrimai turi būti atliekami tuojau po diagnozės nustatymo arba ne vėliau kaip iki šešerių metų amžiaus. Minimalūs tyrimai turėtų būti elektrokardiograma (EKG) ir echokardiograma (tyrimas ultragarsu).
- Širdies funkcijos tyrimai turi būti atliekami ne rečiau kaip kartą per 2 metus, kol vaikui sukanka 10 metų. Sulaukus 10 metų amžiaus (arba ir anksčiau, jei nustatyta širdies ir kraujagyslių sistemos patologija), tyrimus reikia kartoti kasmet. Jeigu neinvazinis širdies tyrimas rodo pažeidimų, pas kardiologą lankytis reikia ne rečiau kaip kartą per 6 mėnesius; be to, reikia skirti gydymą vaistais.

Gydymas

- Pirmojo pasirinkimo vaistai turėtų būti angiotenziną konvertuojančio fermento (ACE) inhibitoriai. Kiti vaistai - beta-blokatoriai ir diuretikai - taip pat tinka DRD pacientų gydymui ir turi būti taikomi atsižvelgiant į širdies nepakankamumo gydymo rekomendacijas. Kai kuriais klinikiniais tyrimais nustatytasteigiama profilaktinio gydymo ACE inhibitorių poveikis. Vis dėlto, ši taktika dar reikalauja išsamesnių tyrimų.
- Širdies ritmo sutrikimus reikia skubiai tirti ir gydyti vaistais. Sergantiesiems DRD būdingas širdies ritmo padažnėjimas, kuris paprastai pats savaime nekelia didesnės grėsmės, tačiau jis gali būti susijęs ir su širdies pažeidimu. Todėl jei iki tol buvęs normalus širdies ritmas padažnėja, širdį reikėtų ištirti.
- Steroidais gydomiems pacientams reikia papildomo dėmesio širdies ir kraujagyslių sistemos funkcijoms, ypač jei yra hipertenzija (padidėjęs kraujo spaudimas). Gali prireikti koreguoti steroidų dozes, taip pat papildomai skirti kitus vaistus.

Svarbu prisiminti:

1. *Kai diagnozuojama DRD, reguliariai lankykite kardiologą.*
2. *Sergant DRD, širdis gali būti pažeista dar prieš simptomų atsiradimą.*
3. *Tai reiškia, jog gali prireikti medikamentinio gydymo, net jeigu širdies ligų simptomai nepasireiškė.*
4. *Būtina pranešti apie visus simptomus, kad prireikus gydymas būtų skirtas kuo anksčiau .*
5. *Saugokite paskutiniųjų širdies tyrimų kopijas, kad galėtumėte parodyti bet kuriam kitam jūsų sūnų gydančiam specialistui.*

9. VIRŠKINIMO SISTEMOS PRIEŽIŪRA - mityba, rijimo ir kitų virškinimo sistemos funkcijų sutrikimai

Skirtingose ligos stadijose gali būti reikalingi šie specialistai: dietologas ar mitybos specialistas, logopedas, gastroenterologas.

Mitybos priežiūra

- Siekiant užkirsti kelią ir nutukimui, ir svorio deficitui, nuo pat diagnozės nustatymo momento visą likusį gyvenimą reikia rūpintis tinkama mityba. Svarbu, kad svorio ir kūno masės indeksas augant išliktų tarp 10 ir 75 procentilės. Būtina taip subalansuoti mitybą, kad joje būtų kuo įvairesnių maisto produktų. Informaciją apie sveiką mitybą visai šeimai galima rasti įvairiuose nacionaliniuose šaltiniuose.
- Sergantiems DRD būtina reguliariai stebėti ūgį (gulintiems tai galima padaryti išmatavus rankos nuo plaštakos iki peties ilgį) ir svorį. Kreiptis į dietologą reikia tada, kai yra nutukimas arba mitybos nepakankamumas, kai svoris bei ūgis auga per lėtai arba svoris nepaaiškinamai didėja ar mažėja, taip pat kai planuojama operacija, kai vargina lėtinis vidurių užkietėjimas arba atsiranda rijimo sutrikimų. Gastroenterologų ir dietologų konsultacijos reikalingos nustačius diagnozę ir pradėdant gydymą steroidais. Reikėtų įvertinti kalorijų, baltymų, skysčių, kalcio, vitamino D ir kitų maistinių medžiagų kiekį dienos maisto racione.
- Rekomenduojama vartoti multivitaminus, kurių sudėtyje yra vitamino D ir mineralų.
- Kai netenkama svorio, svarbu įsitikinti, ar nėra rijimo problemų. Širdies ir kraujagyslių sistemos funkcijos sutrikimai taip pat gali turėti įtakos svoriui. Kai svorio netenkama staiga, reikia ištirti kitas organų sistemas.

Rijimo problemos

Vėlesniuose ligos etapuose ryklės raumenų silpnumas gali sukelti rijimo sutrikimų (disfalgiją), dėl to ima blogėti mityba ir augimas. Tai ilgainiui gali likti nepastebėta, nes procesas vystosi lėtai.

- Kai įtariama aspiracija (maisto patekimas į trachėją) ir kai rijimo raumenų judrumas nepakankamas (jausmas, lyg maistas strigtų gerklėje), būtina atlikti klinikinį rijimo vertinimą ir rentgenologinį tyrimą. Kiti rijimo problemų simptomai yra nepaaiškinamas svorio netekimas (10 proc. ir daugiau), taip pat nepakankamas svorio didėjimas augantiems vaikams, pailgėjęs valgymo laikas (30 min. ir daugiau), nuovargis, seilėtekis, springimas ar kosėjimas valgant.
- Plaučių uždegimas, kurį sukelia į plaučius patekę skysčiai (aspiracinė pneumonija), nepaaiškinamas plaučių funkcijos pablogėjimas, neaiškios kilmės karščiavimas gali rodyti, jog reikia ištirti rijimo funkciją, nes ji gali būti nepakankama.
- Jei sunku ryti, reikia kreiptis į kalbos specialistą (logopedą), kuris parinks gydymo metodiką. Pastarosios tikslas - išsaugoti rijimo funkciją.

Svarbu prisiminti:

1. *Jūsų sūnaus ūgis ir svoris turi būti vertinamas kiekvieno apsilankymo pas gydytoją metu.*
2. *Svarbu gerai subalansuota dieta, ypač tokia, kurioje yra pakankamas kalcio ir vitamino D kiekis.*
3. *Dietologai ir mitybos specialistai yra svarbūs jūsų sūnų prižiūrinčios komandos nariai, kurie rūpinasi gera mityba ir padeda ją reguliuoti.*
4. *Jei atsiranda rijimo problemų, kreipkitės į specialistus.*
5. *Jeigu kitos priemonės nepadeda palaikyti deramo kūno svorio, gali prireikti gastrostomos (maitinimui skirtos tiesiai į skrandį įstatomo vamzdelio).*

- Skrandžio vamzdelis (gastrostoma) turėtų būti įvedamas tuo atveju, kai palaikyti kūno svorį ir pakankamą skysčių suvartojimą pro burną tampa neįmanoma. Turėtų būti aptarta galima šios procedūros rizika ir nauda. Reikiamu laiku įstatyta gastrostoma gali sumažinti emocinę įtampą, kurią kelia bandymas bet kokia kaina suvartoti reikiamą maisto kiekį pro burną. Jeigu rijimo raumenys pakankamai funkcionuoja, jūs ir toliau galite valgyti tai, kas jums patinka, ir jausti malonumą. Gastrostomaleidžia išvengti streso, kai stengiamasi stropiai maitintis reguliariais laiko intervalais, siekiant pasisavinti pakankamą būtinų maisto medžiagų ir kalorijų kiekį.

Kitų virškinimo sričių priežiūra

Vidurių užkietėjimas ir gastroezofaginio reflukso liga (GERL) yra du didžiausi virškinimo sistemos sutrikimai, būdingi sergantiesiems DRD. Vidurių užkietėjimas paprastai pasireiškia vyresniame amžiuje ir po bet kokios chirurginės intervencijos. Laikui bėgant pasireiškia ir tokių komplikacijų kaip skrandžio ir žarnų paburkimas, atsirandantis, kai, naudojant mechaninę neinvazinę ventilaciją, priryjama daug oro.

- Gali būti naudingi vidurius laisvinantieji vaistai. Svarbu, kad pacientas gautų pakankamai skysčių. Vartojant daug ląstelienos turintį maistą, bet negaunant pakankamai skysčių, simptomai gali net paūmėti.
- Refliuksas paprastai gydomas atitinkamais vaistais. Siekiant išvengti komplikacijų, steroidus arba bisfosfonatus vartojantiems vaikams profilaktiškai skiriami rūgščių blokatoriai.
- Burnos priežiūra taip pat svarbi, ir nors tai nėra įtraukta į paskelbtas tarptautines DRD gydymo ir priežiūros gaires, TREAT-NMD ekspertai papildomai siūlo burnos priežiūros rekomendacijas (9 atmintinė).

9 atmintinė. Burnos priežiūros rekomendacijos pagal TREAT-NMD:

- *DRD sergančius berniukus turi apžiūrėti patyręs odontologas, išmanantis apie DRD ypatumus. Geriausia tai atlikti specializuotoje klinikoje. Odontologo tikslas - nustatyti burnos priežiūros principus, suteikti kokybišką gydymą ir būti patarėju minimais klausimais ir tėvams, ir odontologui paciento gyvenamoje vietoje. Odontologas turi išmanyti DRD pacientų dantų ir kaulų vystymosi ypatumus ir bendradarbiauti su patyrusiu ortodontu.*
- *Burnos ir dantų priežiūra remiasi profliktinėmis higienos priemonėmis.*
- *Kai pradeda mažėti berniuko rankų, riešų bei kaklo raumenų jėga, labai svarbu pradėti naudotis individualiai pritaikytomis burnos higienos įrankiais.*

10. PSICHOLOGINIAI ASPEKTAI – elgesio ir mokymosi problemų sprendimas

DRD sergantiems berniukams kyla psichosocialinių (dažniausiai - elgesio ir mokymosi) problemų, tad medicininė priežiūra nėra pilnavertė, jeigu nėra psichosocialinės paramos. Socialinės adaptacijos nesklaidumai gali kilti dėl specifinių asmeninių įgūdžių stokos, pvz., bendraujant su kitais žmonėmis, priimant sprendimus kasdienio gyvenimo situacijose, vertinant reiškinius; be to, dėl fizinių apribojimų didėja socialinė atskirtis, mažėja socialinis aktyvumas, pacientas užsidaro savame siaurame rate. Daugeliui tėvų didesnį stresą sukelia vaiko socialinė atskirtis nei fiziniai ligos aspektai.

Jei manote, kad jūsų vaikas nerimauja dėl savo būklės, atvirai su juo pasikalbėkite, stenkitės atsakyti į visus klausimus, kad užkirstumėte kelią gilesnėms problemoms. DRD sergantys berniukai dažnai savo būklę supranta geriau, nei mano jų tėvai. Kalbėtis reikia atvirai, bet būtina atsižvelgti į amžių ir stengtis atsakyti tik į užduodamus klausimus, nesuteikiant informacijos daugiau nei yra klausama. Tai gali būti labai sunku, todėl nebijokite remtis specialistų pagalba ar panašių šeimų patirtimi.

Nebūtinai kiekvienas DRD sergantis pacientas turės psichosocialinių sunkumų, tačiau štai į ką vertėtų atkreipti dėmesį:

- Kalbos raidos, suvokimo, trumpalaikės atminties sutrikimas;
- Mokymosi sunkumai;
- Socialinis bendravimas ir/arba sunkumai užmezgant draugystę ryšius (socialinio brandumo stoka, prasti socialiniai įgūdžiai, uždarumas ar izoliacija tarp bendraamžių);
- Nerimastingumas, jautrumas;
- Dažni ginčai, nuotaikų kaita;
- Yra padidėjusi elgesio ir neuropsichologinio vystymosi sutrikimų rizika, įskaitant autizmo spektro sutrikimus, dėmesio stokos ir hiperaktyvumo, obsesinio-kompulsinio (įkyrumų) sindromo riziką;
- Galimi emocijų valdymo sutrikimai, depresija, nerimas; pastarasis gali ryškėti ir dėl proto lankstumo bei gebėjimo prisitaikyti stoka;
- Gali pasireikšti prieštaraujantis konfliktiškas elgesys ir impulsyvumas bei nesivaldymas;
- Kadangi tėvai taip pat gali turėti polinkį depresijai, jie neįvertina, kad visai šeimai reikalinga specialistų pagalba.

Psichoterapijos metu reikėtų atkreipti dėmesį į problemų prevenciją ir ankstyvą gydymą. Paprastai tam naudojamos tokios pat priemonės, kaip ir daugeliui kitų žmonių, turinčių psichologinių problemų. Svarbiausia, atsiradus tokioms problemoms - kreiptis pagalbos.

Svarbu prisiminti:

1. *Psichosocialinė jūsų sūnaus ir visos šeimos sveikata yra labai svarbi.*
2. *Jūsų sūnus gali turėti didesnę tikimybę patirti psichosocialines problemas nei kiti.*
3. *Jūsų šeimos nariai gali patirti depresiją.*
4. *Geriausias būdas šias problemas spręsti - jas pripažinti ir kuo anksčiau kreiptis pagalbos.*
5. *Kalbos sutrikimas gali lemti mokymosi nesklaidumus. Tai būdinga sergantiems DRD, tačiau gali būti koreguojama, jei laiku imamasi tinkamų priemonių.*
6. *Mokymosi problemos neprogresuoja ir dažniausiai įveikiamos, jei tam skiriama pakankamai dėmesio.*

10 atmintinė. Kalbos įgūdžiai:

- *Pripažinta, kad DRD sergantiems vaikams būdingi tam tikri kalbos sutrikimai (jos nuoseklus vystymosi, trumpalaikės žodinės atminties, fonologinio perdirbimo), taip pat intelektinių gebėjimų stoka bei specifiniai mokymosi sutrikimai. Tai nebūtinai pasireiškia visiems pacientams, bet svarbu juos anksti pastebėti ir koreguoti.*
- *Būdinga, kad DRD sergantys vaikai pradeda kalbėti vėliau, nei sveiki jų bendraamžiai. Vėluojanti skalbos įgūdžių formavimasis gali būti stebimas visą vaikystės laikotarpį, todėl svarbu anksti tai nustatyti ir imtis reikiamų priemonių.*
- *Jei pastebite kalbos raidos sutrikimų, reikia kreiptis į logopedą.*
- *Tikslingi kalbėjimui skirtų raumenų pratimai, gerinantys artikuliaciją (tartį). Jie reikalingi ir tiems berniukams, kurie nuo ligos pradžios turi kalbėjimo sutrikimų, ir vyresniems, kurių burnos raumenys nusilpsta, ir kalba darosi sunkiau suprantama.*
- *Vyresniems berniukams, kurių kalbą sunku suprasti dėl to, kad per silpnas kvėpavimas neleidžia išgauti pakankamai aiškių ir stiprių garsų kalbant, gali būti taikomi kompensuojamieji gydymo metodai, balso pratimai, balso stiprintuvai. Jei balso galia yra ribota, bet kuriame amžiuje galima taikyti dirbtinės kalbos aparatūrą (Voice Output Communication Aids, VOCA).*

Vertinimai

Kalbos ir pažintinių funkcijų tyrimai atliekami 6-12 mėn. amžiuje, 7 metų amžiuje prieš pradėdant lankyti mokyklą arba bet kokiame amžiuje, jei tik yra atitinkamų nusiskundimų šioje srityje. Ne visos medicinos įstaigos gali atlikti šiuos tyrimus, tad šios rekomendacijos gali padedant orientuotis, kada kreiptis pagalbos į specializuotą įstaigą.

- Reikia iširti emocinio prisitaikymo gebėjimus, mokymosi gebėjimų atitikimą amžiui, kalbos raidą, galimus autistinio spektro sutrikimus, taip pat socialinės paramos poreikį. Informaciją apie galimą finansinę, socialinę ir psichologinę paramą turi suteikti socialinis darbuotojas.
- Rūpinimasis psichosocialine DRD pacientų ir jų šeimos narių gerove yra neatsiejama kasdienės DRD sergančių pacientų priežiūros dalis.

Intervencija

- Teikiant pagalbą aptariamoje srityje, itin svarbų vaidmenį gali atlikti paciento priežiūros koordinatorius. Jis gali būti pagrindiniu šeimos kontaktiniu asmeniu bei patikėtiniu. Šis asmuo turi turėti pakankamai žinių apie nervų-raumenų ligas ir gebėti bet kada suteikti šeimai reikiamos informacijos.
- Siekiant išvengti socialinių problemų bei izoliacijos, neretai lydinčių šeimas, kuriose yra sergančių DRD, nepaprastai svarbu imtis prevencinių priemonių. Tai švietimo apie DRD gerinimas mokyklose ir tarp bendraamžių, skatinimas sergančiuosius dalyvauti atitinkamose stovyklose bei sportinėje veikloje, aprūpinimas apmokytais šunimis, pagalba užmezgant kontaktą su panašių problemų turinčiais žmonėmis internetu ir kita veikla.

Siekiant spręsti mokymosi problemas bei modifikuoti veiklą, kuri gali būti žalinga raumenims (pvz. kūno kultūra), arba pereikvoti energijos sąnaudas (pvz., vaikstant ilgus atstumus einant į lauką ar pietauti), arba būti grėsminga saugumui (pvz., judėjimas žaidimų aikštelėje), **svarbu sudaryti specialias individualias ugdymo programas**. Svarbu gerinti galimybes ir sąlygas dalyvauti socialinėje veikloje (pvz., lankyti

mokyklą, renginius).

- Būtina užtikrinti, kad mokykla būtų gerai informuota apie DRD ir su ja susijusias problemas. Pasidalinkite visa turima informacija, ypač su žmogumi, kuris mokykloje rūpinsis jūsų vaiko specialiaisiais poreikiais. Tai svarbu siekiant, kad vaikas gautų kuo geresnį išsilavinimą, būtiną jo normaliai socialinei raidai ir jo rengimuisi tolesnėms studijoms bei darbui. Taigi, labai svarbu, kad mokykla būtų jūsų „sajungininkė“!
- Būtina skatinti berniuko nepriklausomybę ir savarankiškumą priimant sprendimus (ypač liečiančius jo gydymą bei priežiūrą), nes tai padeda ugdyti jo nepriklausomybę bei pasitikėjimą savimi. Šio aspekto negalima pamiršti, kai planuojamas atsakomybės už paciento visavertę priežiūrą perdavimas iš pediatrų suaugusiųjų specialistams.
- Pagalba plėtojant socialinius santykius ir mokymosi gebėjimus ateityje padės lengviau susirasti darbą ir gyventi kuo visavertiškesnį gyvenimą. Mokantis siekti savo asmeninių tikslų, DRD sergantiems berniukams be galo vertinga aplinkinių parama ir palaikymas.
- Kai reikia malšinti skausmą, užkirsti kelią kančioms ir pagerinti gyvenimo kokybę, reikalinga paliatyvi priežiūra. Greta skausmo malšinimo, paliatyvios priežiūros komanda gali teikti ir emocinę bei dvasinę paramą, padėti šeimoms suvokti gydymo tikslus ir padėti priimti sunkius medicininius sprendimus, taip pat palengvinti bendravimą tarp šeimos ir medikų bei spręsti klausimus, susijusius su sielvartu ir netektimi.

Psichoterapija ir gydymas vaistais

Yra keletas pripažintų psichoterapijos metodų, skirtų įvairioms situacijoms. Tai tėvų apmokymas, kaip reaguoti į blogą elgesį ir spręsti konfliktus, individuali ir šeimos terapija, elgesio terapija. Speciali elgesio analizė padeda koreguoti autizmo spektro elgesio sutrikimus.

Kai kurias emocijas bei elgesio problemas padeda įveikti paskirti vaistai. Tokie vaistai gali būti vartojami tik prižiūrint specialistui ir skirti tam, kad būtų kontroliuojama depresija, agresija, obsesinė-kompulsinė būklė arba dėmesio ir hiperaktyvumo sutrikimas.

11. PASTABOS DĖL CHIRURGINIO GYDYMO

Būna daug situacijų, susijusių su pačia DRD (pvz. raumenų biopsija, kontraktūrų ar stuburo operacija, gastrostomija) ar su ja tiesiogiai nesusijusių, kai gali prireikti anestezijos. Planuojant operaciją, saugumo sumetimais būtina aptarti keletą aspektų.

Operacija ir po jos vykdoma priežiūra turi būti atliekama ligoninėje, kurioje personalas išmano apie DRD ypatumus ir yra pasiryžęs bendradarbiauti, užtikrinant sklandžią pagalbą visuose gydymo etapuose. Be to, svarbu parūpinti „streso steroidų“ operacijos metu tiems pacientams, kurie vartoja steroidus.

Anestetikai ir kiti klausimai, susiję su operacijos saugumu

- Anestetikų varotimas DRD sergantiems pacientams visada siejamas su tam tikra rizika, todėl reikia laikytis saugumo rekomendacijų, skiriant intraveninę anesteziją ir vengiant kai kurių vaistų.
- Atliekant ilgesnes ir sudėtingesnes operacijas (pvz., stuburo), svarbu saugoti nuo didelio kraujo kiekio praradimo.
- Daugiau informacijos apie tai yra pagrindiniame dokumente.

Širdies veikla

- Prieš taikant bendrinę nejautrą reikia atlikti echokardiogramą ir elektrokardiogramą.
- Tokie pat tyrimai reikalingi taikant regioninę nejautrą ar sedaciją, jeigu širdis buvo tirta anksčiau nei prieš metus arba elektrokardiogramoje per artimiausius 7-12 mėnesių šiuose tyrimuose buvo užfiksuota pakitimų.
- Planuojant vietinę nejautrą, echokardiograma atliekama tik jei anksčiau buvo nustatyta širdies pažeidimų.

Kvėpavimo funkcija

- Net jeigu pacientas turi kvėpavimo raumenų funkcijos sutrikimų, tam tikros priemonės sumažins operacijos pavojus, nors rizika išlieka. Labai svarbu ištirti kvėpavimo funkcijas medicinos centre, kurio specialistai išmano apie DRD. Prieš operaciją gali būti naudinga apmokyti personalą, kaip naudoti neinvazinę ventiliaciją, padėti atsikosėti (naudotis kosulio asistentu) bei atlikti kitas reikalingas intervencijas.
- Jei DRD sergančiam berniukui atliekama operacija, būtina turi konsultuoti ir kineziterapeutai.
- Saugios operacijos prielaidos yra planavimas, būtinieji išankstiniai tyrimai bei priemonės rizikai mažinti.

Svarbu prisiminti:

- 1. Taikant anesteziją, visada yra rizika, tačiau kruopščiai pasirinkus anestezijos būdą, (pvz. bendrinė intraveninė anestezija ir sukcinilcholino vengimas) leidžia tikėtis sėkmės.*
- 2. Planuojant operaciją, svarbu atidžiai įvertinti širdies ir plaučių veiklą.*
- 3. Įsitikinkite, ar gydytojai tinkamai informuoti apie DRD ir visas intervencijas bei vaistus, kuriuos gauna jūsų sūnus.*

12. SKUBI PAGALBA

Jeigu atsitinka taip, kad būtina kreiptis skubios pagalbos į ligoninę, reikia atkreipti dėmesį į šiuos dalykus:

- Nuvykus skubios pagalbos į ligoninę, būtina informuoti jus pasitikusį gydytoją apie tai, kad pacientas serga DRD, apie taikomą gydymą/vartojamus vaistus, širdies ir plaučių būklę, taip pat informuoti, kokie gydytojai jį prižiūri ir į kuriuos prireikus būtų galima kreiptis.
- Kadangi daugelis sveikatos priežiūros specialistų nežino apie DRD gydymo strategijas, reikia jiems papasakoti apie individualią ligos prognozę, ligos eigą ir kokios gyvenimo kokybės tikimasi.

Svarbūs faktai

- *Didelė tikimybė, kad jūs žinote apie DRD daugiau nei priimamojo ar skubios pagalbos skyriaus gydytojas.*
- *Praneškite medikams, jei jūsų sūnus vartoja steroidus.*
- *Jei įvyko kaulo lūžis, reikalaukite susisiekti su jūsų gydytoju ar kineziterapeutu.*
- *Jei tik įmanoma, parodykite naujausius širdies ir plaučių tyrimo rezultatus.*
- *Jei įsotinimas deguonimi blogėja, perspėkite gydytoją apie pavojus skiriant deguonį arba nervų sistemą slopinančius vaistus.*

Steroidai

Būtinai informuokite gydytojus, jei jūsų sūnus nuolat vartoja steroidus; taip pat svarbu žinoti gydymo trukmę, ar buvo daryta pertraukų, ar vartojo steroidus anksčiau.

- Steroidai prislopina natūralią organizmo reakciją į stresą, todėl gali prireikti papildomos steroidų dozės tada, kai vartojančio steroidus žmogus sveikata dėl kokių nors priežasčių pablogėja.
- Steroidai didina skrandžio opos riziką.
- Kartais dėl steroidų gali kilti ir kitų ūminių komplikacijų.

Kaulų lūžiai

DRD sergantiems berniukams kaulų lūžių rizika yra padidėjusi, o jei jau ir iki kaulo lūžio berniukas vaikščiojo sunkiai, po lūžio tikėtis vėl pradėti vaikščioti sunku. Jei lūžo kaulas, susisiekite su jūsų sūnų prižiūrinčiais specialistais, kadreikalui esant jie galėtų aptarti situaciją su chirurgu.

- Dar vaikštančiam pacientui chirurginė intervencija paprastai yra naudingesnė nei gipsavimas.
- Po operacijos būtina kineziterapeuto pagalba, kad vaikštantys berniukai kuo greičiau atsistotų ant kojų.
- Jeigu lūžis yra stuburo srityje ir sukelia nugaros skausmą, prireiks endokrinologo ar kito apie kaulų būklę išmanančio specialisto pagalbos.

Kvėpavimo problemos

Stebėkite, užsirašykite ar atsiminkite paskutinius plaučių tyrimo rezultatus (pvz. spirometrijos). Ši informacija gali būti reikalinga gydytojams, jei pateksite į ligoninę dėl ūmios ligos.

Pagrindinės problemos iškyla, kai sumažėja forsuoto iškvėpimo tūris ir atsikosėjimo jėga:

- Gali prireikti bronchų drenažo;
- Gali prireikti pagalbinių priemonių atsikosėjimui;
- Gali prireikti antibiotikų;
- Gali prireikti ventiliuoti plaučius;

- Tiems, kurių kvėpavimo funkcijos galimybės ribinės, padidėja tikimybė, kad infekcijos metu prireiks papildomos pagalbos kvėpavimui palaikyti. Reiktų atsargiai naudoti opiatų ir kitus analgetikus, taip pat vengti skirti deguonį be mechaninės ventiliacijos, nes dėl nepakankamos kvėpavimo raumenų funkcijos tai gali padidinti anglies dioksido koncentracija organizme.
- Jei pacientas jau naudoja neinvazinę ventilaciją miego metu, būtina užtikrinti šią priemonę ūmios ligos ar infekcijos atveju. Tiems, kuriems jau taikoma plaučių ventiliacija, nedelsiant reikalinga kvėpavimo priežiūros specialistų komandos konsultacija.

Jei turite savo kvėpavimo aparatą, būtinai pasiimkite su savimi į ligoninę.

Širdies funkcija

Turėkite su savimi arba atsiminkite bent paskutiniųjų širdies tyrimų rezultatus, vartojamus vaistus, jūsų sūnų prižiūrinčio kardiologo kontaktinius duomenis. Tai padės skubią greičiau suprasti, ar jūsų vaiką ištikusi problema, galėtų būti susijusi su širdies funkcijos sutrikimu.

Informuokite, jei yra širdies ritmo sutrikimų arba kardiomiopatijos požymių.

Būtina prisiminti apie galimą anestetikų riziką kiekvieną kartą, kai prireikia staigios operacijos ar nuskausminamųjų preparatų.

Santrumpų žodynėlis

ACE	angiotenziną konvertuojantis fermentas
ALT	alanininė transaminazė
AST	asparagininė transaminazė
DEXA	kaulų tankio matavimui skirtas radiologinis tyrimas
EKG	elektrokardiograma
Kg	kilogramas
Mg	miligramas
Nmol	nanomolis

