

## ODPORÚČANIE STAROSTLIVOSTI O PACIENTOV S DUCHENNOVOU SVALOVOU DYSTROFIU

### Diagnóza

V prípade, že u pacienta zaznamenáte oneskorený motorický vývin alebo zvýšené hladiny pečeneých enzýmov, vykonajte vyšetrenie hladiny kreatínkinázy (CK): ak je hladina kreatínkinázy zvýšená, objednajte pacienta na genetickú diagnostiku Duchenneovej svalovej dystrofie (DMD). Vysvetlite rodičom termín prenášač, odporučte genetické testovanie a možnosti prenatalnej diagnostiky aj pre ostatných členov rodiny.

### Umožnite pomoc

Informujte pacienta a jeho rodinu o spoľahlivých a dôveryhodných zdrojoch informácií, odporučte rodine kontakt s pacientskou organizáciou ([www.omdvrsr.sk](http://www.omdvrsr.sk)). Zabezpečte pacientovi komplexnú starostlivosť a vysvetlite mu význam multidisciplinárneho prístupu.

### Kortikosteroidy

Začnite včas! Prediskutujte s rodičmi pacienta prínosy a potenciálne riziká vedľajších účinkov užívania kortikosteroidov vo veku 3 rokov alebo čím skôr od stanovenia diagnózy. Na každej kontrole zhodnoťte účinnosť a vedľajšie účinky kortikosteroidov. Prediskutujte význam dlhodobej liečby kortikosteroidmi.

### Srdce

Zabezpečte pravidelné kardiologické vyšetrenie, vrátane zobrazovacích metód (ECHO, MRI). Prvé kardiologické vyšetrenie sa odporúča pri stanovení diagnózy resp. vo veku 6 rokov a následne každé 2 roky (alebo podľa potreby, odporúčania kardiológa) do veku pacienta 10 rokov. Neskôr sa odporúča kardiologické vyšetrenie raz ročne (alebo podľa potreby, odporúčania kardiológa). V prípade že MRI objaví fibrózu srdca alebo sa zaznamená zníženie funkcie srdca, resp. zlyhávanie srdca (SF<28%, EF<55%), odporúča sa prediskutovať s kardiológom možnosti farmakologickej liečby (ACEI, ARB).

### Hmotnosť

Pri každej návšteve pacienta zväžte a prediskutujte jeho stravovacie návyky (vyvážená strava, vitamín D, vápnik). Vyšetrite schopnosť prehĺtania, odporučte intervencie (PaedDr. Barbora Bunová, PhD. <http://www.logomedik.sk/odborny-profil/paeddr-barbora-bunova-phd>). V prípade GER alebo zápchy odporučte pacienta k gastroenterológovi.

### Nezabúdajte na fyzioterapiu a rehabilitáciu

Minimálne 1krát za 4-6 mesiacov odporučte pacientovi špecifické vyšetrenie fyzioterapeutom, resp. rehabilitačným lekárom.

### Kostná denzita

U pacientov liečených kortikosteroidmi sledujte hladinu 25-OH vitamínu D pred začiatkom liečby kortikosteroidmi a pravidelne 1krát ročne. Odporučte obohatenie stravy o vitamín D a vápnik, ak je to potrebné odporučte farmakologickú suplementáciu vápnika. Zväžte možnosť vyšetrenia kostnej denzity a užívania bisfosfonátov. Pri každej návšteve ambulancie, vyšetrite chrbticu a možný rozvoj skoliózy.

### Hodnotenie pľúcnych funkcií

Jedno funkčné vyšetrenie pľúc sa odporúča pacientom v ambulantnej chodiacej fáze, po strate schopnosti samostatnej chôdze sa odporúča toto vyšetrenie minimálne 1krát ročne. Prediskutujte s rodinou pacienta a pacientom metódu asistovaného kašľa, v prípade, že PCF klesne pod 270l/min, pacient má problémy s odkašliavaním (respiračné infekcie, po strate schopnosti samostatnej chôdze). Prediskutujte možnosť nočnej umelej ventilácie (Bi-PAP) pacienta, ak je to potrebné, prípadne, ak FVC je menej ako 30. Dbajte na zabezpečenie očkovania (zahŕňajúc pneumokoky a chrípku). Dbajte na skorú a dôslednú liečbu respiračných infekcií.

### Psychika a mentálne zdravie

Pri každej návšteve rodiny a pacienta v ambulancii venujte pozornosť psychickému a emocionálnemu vývoju dieťaťa, dopadu sociálnej izolácie. Vykonajte vyšetrenie školskej spôsobilosti, porúch učenia, rozprávania, vyjadrovania, ale aj porúch pozornosti a hyperaktivity, autizmu, chorôb autistického spektra a obsedantne kompulzívnej choroby. Prediskutujte možnosti individuálneho/špeciálneho študijného plánu.

### Informácie pre pacienta a ostatných odborníkov

Na konci každej návštevy dajte pacientovi a jeho rodine aktuálny výpis zo správy, zahŕňajúci výsledky vyšetrení, liečbu (režimové opatrenia, lieky, pomôcky), ako aj kontakt na Vás ako lekára riadiaceho jeho liečbu.

Pacient s DMD by mal mať stále so sebou kartičku prvej pomoci pri DMD, s upozornením, že v jeho prípade nemožno použiť succinylcholin počas anestézie.