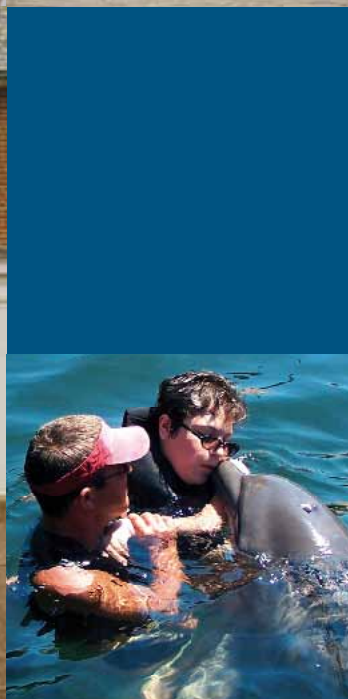


DUCHENNE-FÉLE IZOMDISZTRÓFIA DIAGNÓZISA ÉS KEZELÉSE

Kézikönyv az érintett családok számára





Tartalom

1 BEVEZETÉS	4
2 A KÉZIKÖNYV HASZNÁLATA	5
3 DIAGNÓZIS	11
4 NEUROMUSZKULÁRIS GONDOZÁS - az izomerő és az izomműködés fenntartása	14
5 REHABILITÁCIÓ - gyógytorna és foglalkozásterápia	25
6 ORTOPÉDIA - csont- és ízületi problémák kezelésére	28
7 TÜDŐGONDOZÁS - a légzőizmok karbantartása	30
8 SZÍVGONDOZÁS - a szív karbantartása	33
9 AZ EMÉSZTŐRENDSZER KEZELÉSE - Táplálkozás, nyelés és egyéb emésztéssel kapcsolatos problémák	34
10 PSZICHOLÓGIAI KEZELÉS - Magatartási és tanulási segítség	37
11 MŰTÉTI MEGFONTOLÁSOK	41
12 SÜRGŐSSÉGI ELLÁTÁS	43
RÖVIDÍTÉSEK	45
SZAKKIFEJEZÉSEK LISTÁJA	46

JOGI NYILATKOZAT

A kézikönyvben megjelent információk és tanácsok nem helyettesítik az orvosi ellátást, és nem pótolják az orvos-beteg kapcsolatot. Ezek a tanácsok orvosa egészségügyi útmutatásaival együtt alkalmazhatók. Orvosát fel kell keresni minden egészségügyi probléma esetén, elsősorban olyan tüneteknél, melyek diagnózist vagy orvosi felülvizsgálatot igényelnek. Minden, a kézikönyvben olvasottak hatására tett cselekedet saját felelősségre hozott döntésnek minősül. Noha minden erőfeszítést megtettünk, hogy a kézikönyvben található információk pontosak és teljesek legyenek, a pontosságot és a teljességet nem lehet garantálni, minden egyes gondozási helyzetet egyénileg kell kezelni.

1 Bevezetés

Ez az érintett családoknak szóló kézikönyv összefoglalja a Duchenne-féle izomdisztrófia (DMD) orvosi kezelését vizsgáló nemzetközi konszenzus eredményeit. Ezt a munkát betegképviselői csoportok, a TREAT-NMD hálózat és az USA Betegség Felügyeleti és Megelőzési Központ (CDC) támogatta. Az eredeti alapküldeményt a Lancet Neurology folyóirat adta ki.

A DOKUMENTUM HIVATKOZÁSAI:

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.

Az alapküldeményt innen tölthető le:

<http://www.treat-nmd.eu/care/dmd/care-standards>

84 világszerte elismert, DMD diagnosztikát végző és beteget kezelő szakember részletekre terjedő tanulmányán alapulnak a széles szakterületet felölelő beteggondozási tanácsok. A szakemberek egymástól függetlenül „osztályozták” a DMD beteggondozási gyakorlatot, hogy megállapítsák, melyik volt „szükséges”, „megfelelő” vagy „nem megfelelő” a DMD lefolyásának különböző szakaszaiban. Összességében 70.000 különböző esetet vizsgáltak meg. Ez lehetővé tette számukra, hogy olyan útmutatót hozzanak létre, mely a többség megegyezése alapján a DMD kezelésének „**legjobb gyakorlatát**” képviseli.

A szakértők hangsúlyozzák, hogy a DMD kezeléséhez **multidiszciplináris megközelítésre** van szükség – több különböző egészségügyi terület közreműködésével, és szükség van egy orvosra vagy egészségügyi szakemberre, aki ezt a munkát koordinálja. Miután nem vagyunk egyformák, a DMD betegséggel élő betegek és családjának aktívan **együtt kell működnie** az egészségügyi szakemberrel, aki koordinálja és személyre szabja a klinikai kezelést.

Ez a kézikönyv olyan alapinformációkkal szolgál, amely segít Önnek, hogy hatékonyan részt tudjon venni a beteggondozás folyamatában. A kezelőorvosnak vagy egészségügyi szakembernek jól kell ismernie a DMD minden területét, el kell érnie a kezeléshez szükséges minden beavatkozási lehetőséget, és hozzá kell jutnia a különböző szakterületeken végzett vizsgálatok eredményeihez. A betegség kifejlődése folyamán mindig más beavatkozás szükségessége kerül előtérbe. Ez a kézikönyv végigvezeti Önt a DMD kezelésének különböző területein (1. ábra). Nem lesz minden specialista szükség a betegség különböző szakaszaiban, de fontos, hogy elérhetőek legyenek, amennyiben ez szükséges, és fontos, hogy a kezelést végző személy támogatást nyújtson mindezekben a területeken.

2 A kézikönyv használata

Ez a kézikönyv nagyon sok információt tartalmaz. Kétféleképpen lehet használni. Néhány család inkább arra koncentrál, hogy gyermekük a DMD mely szakaszába jutott. Mások pedig annyit akarnak tudni a DMD kialakulásának kezdete óta létező minden információról, amennyit csak lehetséges.

Ebben a bevezetésben és az 1. ábrán látható, hogyan vélekednek a szakértők a DMD egyes szakaszairól, és információkat kapunk arról, hogyan változik a DMD betegséggel élők gondozási igénye az idő múlásával. Egyszerűen eligazodhat akkor is, ha rögtön a kézikönyv azon részéhez szeretne jutni, mely az Ön számára jelenleg érdekes. A kézikönyv végén van két fejezet, ami fontos lehet, mint gyorstájékoztató: olyan dolgokról van itt szó, amelyekre oda kell figyelni sebészeti beavatkozás tervezése esetén és megfontolandóak vészhelyzetben. Az egyszerűbb tájékozódást elősegítendő különböző szint kaptak az egyes fejezetek címsorai, amelyek egyeznek a kiemelt szövegmező színeivel. A kézikönyv végén lévő szöveget segít a bonyolultabb fogalmak megértésében, melyekkel itt találkozunk, vagy amelyet a szakemberek használnak.

„Ez a kézikönyv egy 'orvosi' szemszögből megalkotott DMD kezelési útmutató, de soha ne feledjük, az orvosi vonatkozás nem minden. A lényeg az, hogy az orvosi problémák minimalizálásával a fia élheti tovább az életét, és Önök tovább élhetik az életüket a beteg családjaként. Emlékezzünk, hogy a Duchenne beteg fiúk boldog gyerekek, és a legtöbb család nagyon jól menedzseli a helyzetet a diagnózis első sokkjá után.”

Elizabeth Vroom,
Nemzetközi Izomdisztrófiás Betegek Szüleinek
Egyesülete (United Parent Projects Muscular
Dystrophy).

DMD LÉPÉSRŐL LÉPÉSRE (1. ábra)

A DMD olyan állapot, ami az idő múlásával változik. Az orvosok és más szakemberek a betegség kifejlődésével összefüggő kulcsszakaszokat állapítanak meg. A kulcsszakaszok irányadóak az ápolási tanácsadásnál – noha a felosztás mesterséges. Használata mégis hasznos lehet, hogy megtudjuk, az adott időben milyen beavatkozás tanácsos, és mi várható a kezeléskéntől a betegség ebben a szakaszában.

Preszimptomás szakasz

A legtöbb DMD beteg fiút nem diagnosztizálják a **TÜNETMENTES (PRESZIMPTOMÁS)** szakaszban, kivéve, ha előfordult a betegség a családban, vagy a más okokból végzett vérvizsgálat eredménye erre a betegségre utal. A lelassult járás vagy meglassult beszéd tünetei jelen vannak, de jellemzően enyhék és gyakran észrevétlenek maradnak, vagy nem ismerik fel ebben a szakaszban.

Korai járóképes szakasz

A **KORAI JÁRÓKÉPES (KORAI AMBULÁNS)** szakasz elején, a fiúk a DMD „klasszikus” jeleit mutatják – ilyenek a Gower tünet (amely során a beteg csípőre tett kezével segíti a testét megtámasztani a földről való felálláskor), a kacsázó járás és a lábujjhegyen járás. A beteg felmegy a lépcsőn, de jellemző, hogy a második lábat az elsőhöz emeli, ahelyett, hogy egyik lábról a másikra nehezedve lépne.

Ez a két korai szakasz, amikor nagy valószínűséggel a diagnosztizálás elkezdődik (3. fejezet).

DIAGNÓZIS: Speciális laboratóriumi vizsgálat szükséges ahhoz, hogy felismerjék azt a DNS-ben található elváltozást vagy genetikai mutációt, amely a DMD kialakulásához vezetett. Szakértők bevonására lehet szükség, akik segítenek megértetni a tesztek eredményét, és elmagyarázzák, mi vár az Ön fiára és a családnak mire kell felkészülnie.

TANULÁS ÉS VISELKEDÉS: A DMD betegséggel élő fiúknál nagy eséllyel fordulnak elő problémák ezen a területen. Némelyekért a DMD agyra gyakorolt hatása a felelős, míg másokat a fizikai korlátok okozzák. Néhány gyógyszer, mint a szteroidok, szintén szerepet játszanak a tanulási és viselkedési problémákban. A családi támogatás elengedhetetlen, és a kezelésben résztvevő szakembereknek esetleg bizonyos tanulási és viselkedési problémákkal is foglalkozniuk kell (10. fejezet).

GYÓGYTORNA: A gyógytornásszal (5. fejezet) való kapcsolatfelvétel már ebben a korai stádiumban lehetővé teszi a rendszeres torna fokozatos bevezetését, hogy az izmok rugalmasak maradjanak, és megelőzzük vagy minimalizáljuk az ízületek merevségét. A gyógytornász tanáccsal láthatja el az iskolát a megfelelő gyakorlatokkal kapcsolatban, hogy az iskola is részt vegyen a mozgásterápiában.

SZTEROIDOK: A korai járóképes időszak a megfelelő arra, hogy többet tudjunk meg az olyan lehetőségekről, mint a szteroid kezelés (4. fejezet), amely segítséget nyújt, amikor a fiú mozgáskészsége egyenetlenné válik vagy fejlődése stagnál. A szteroid kezelés betervezésekor fontos, hogy már előzőleg minden lehetséges oltást megkapjon a beteg a védettséget kialakulása érdekében, és hogy előre felderítsük, hogyan lehetséges bármelyik kockázati tényező megelőzése vagy minimalizálása. Súlyméréssel kapcsolatos útmutatóra például szükség lehet.

SZÍV- ÉS LÉGZŐIZMOK: Általában a szív- és légzőizmoknál ebben a stádiumban még nem jelentkezik probléma, de a felülvizsgálatot a folyamatos nyomon követéses vizsgálatokba be kell építeni, annak érdekében, hogy tisztában legyünk az alapállapottal (mi a „normális” az Ön fia esetében). Szív működés vizsgálat ajánlott a diagnózis felállításakor, és onnantól kezdve minden második évben 10 éves korig. 10 éves kor után gyakrabban kell szívvizsgálatot végezni. Szintén fontos, hogy a fiú megkapja a Pneumococcus és az influenza elleni védőoltást (7. fejezet).

Késői járóképes szakasz

A **KÉSŐI JÁRÓKÉPES** (KÉSŐI AMBULÁNS) szakaszban egyre nehezebbé válik a járás, egyre nehezebben megy a lépcsőzés és a földről való felkelés.

TANULÁS ÉS VISELKEDÉS: Folyamatos szakmai támogatásra lesz szükség a tanulás és viselkedés terén, és olyan konkrét segítségre is szükség lehet, amely a járóképesség elvesztésének feldolgozására irányul (10. fejezet).

GYÓGYTORNA: A rehabilitáció feladata, hogy továbbra is a mozgás széles spektrumára és az önállóságra fókuszáljon (5. fejezet). Ha az ízületi feszeség túlságosan problematikus a fizioterápiás kezelés során, ortopédiai szakemberek felülvizsgálata és segítsége válhat szükségessé. Biztosítani kell, hogy megfelelő, állító funkcióval rendelkező kerekesszék álljon rendelkezésre lehetővé téve az önállóság és kényelem további fenntartását.

SZTEROIDOK: A szteroid-kezelés folyamatos felügyelete – az adagolásra, az alkalmazott dózisa (4. fejezet) és a mellékhatásokra fordított figyelem – fontos ebben a szakaszban. Évente kétszer szükségesek az erőnlétre és az izomműködésre vonatkozó vizsgálatok. A folyamatos súlyfelügyeletnél számításba kell venni a fogyásra vagy hízásra vonatkozó bármilyen tendenciát, és biztosítani kell a megfelelő beavatkozás lehetőségét, amennyiben probléma jelentkezne (9. fejezet).

SZÍV- ÉS LÉGZŐIZMOK: Noha légzési és keringési szempontból (7. és 8. fejezet vonatkozó részei) a problémák jelentkezésének kockázata még alacsony, mégis szükséges a szív- és légző izmok folyamatos felülvizsgálata. 10 éves kortól a szívpumpálás hatékonyságát vizsgáló szívtultrahangot (echokardiogram) és másfajta teszteként évente kell elvégezni. Amennyiben bármilyen változást mutat a szívtultrahang, az orvos beavatkozást fog javasolni.

Korai nem járóképes szakasz

A **KORAI NEM JÁRÓKÉPES** (KORAI NEM AMBULÁNS) szakaszban a gyermeknek kerekesszéket kell használnia. Eleinte talán képes lesz hajtani a kocsit, és jellemző, hogy ekkor még a testtartása is jó (5. rész).

TANULÁS ÉS VISELKEDÉS: Az állapotromlás előrehaladta ellenére növekvő hangsúlyt kell helyezni az önállóságra, hogy bátorítsuk az iskolai és szabadidős tevékenységekben való normális részvételt a serdülőkorban.

FIZIOTERÁPIA: Mind a felső végtagok (vállak, könyök, csukló, ujjak) feszeségére való odafigyelés, mind a gyermek álló helyzetben tartását biztosító támogató eszközök alkalmazása nagyon fontossá válik. A gerincferdülés (szkoliózis) sokkal ritkábban fordul elő a szteroidok széleskörű használatára esetén, de ennek figyelése a járóképes szakasz elmúlása után még mindig nagyon fontos. Bizonyos esetekben a gerincferdülés meglehetősen hirtelen fejlődik ki – sokszor egy hónap leforgása alatt (6. fejezet). Ortopédiai beavatkozás szükséges akkor is, amikor a lábtartás egyre nehezebbé válik. Ez fájdalommal, kellemetlen érzéssel jár, és behatárolja a lábbelik megválasztását.

SZTEROIDOK: Ebben a szakaszban (4. fejezet) a kezelés fontos része a szteroid-kezelés, függetlenül attól, hogy az már korábban megkezdődött, és ebben a szakaszban folytatódik, vagy ebben a szakaszban kezdődik.

SZÍV- ÉS LÉGZŐIZMOK: Az évenkénti szív működés ellenőrzése még mindig fontos, és minden elváltozás azonnali kezelést igényel (8. fejezet). A légzésfunkciók valószínűleg romlani fognak az önálló járás készségének elvesztésével, és többlépcsős megelőzési folyamatot kell elindítani (7. fejezet), amely segíti a légzést és a hatékony köhögést.

Késői nem járóképes szakasz

A **KÉSŐI NEM JÁRÓKÉPES** (KÉSŐI NEM AMBULÁNS) szakaszban, a felső végtagok működése és a megfelelő testhelyzet felvétele egyre nehezebbé válik, és nagyobb a valószínűsége a szövődmények kialakulásának.

GYÓGYTORNA: Fontos megbeszélünk a gyógytornásszal, hogy milyen jellegű eszközök segítik leginkább az önállóságot és a mozgást. Más cselekvéssegítő eszközökre, úgymint az evés, ivás, WC-használat és az ágyból való felkelés és lefekvés, is szükség lehet.

SZTEROIDOK: A kezelést végző csoport megbeszéli és felülvizsgálja a szteroidok szedésének rendjét, valamint a táplálkozás- és súly kezelésének módját.

SZÍV- ÉS LÉGZŐIZMOK: A szív és légzésfunkciók évente kétszeri vizsgálata ajánlott, és olykor alaposabb vizsgálatokra és beavatkozásra lehet szükség.

Sok DMD betegséggel élő fiatal ember teljes felnőtt életet él. Fontos, hogy támogatott, de önálló felnőtt életet tervezzünk számukra, számításba véve, hogy a felnőttek lehetőségei és kihívásai várnak rájuk.

A következő fejezetek a DMD-vel élő betegek segítségének tíz különböző területével foglalkoznak, ahogy azt az 1. ábra mutatja.

1. ábra

Különböző gondozási szakellátás a DMD egyes szakaszaiban.

<p>1. szakasz: TŰNETEK ELŐTTI</p> <p>Esetleg ebben a szakaszban felállítják a diagnózist, ha keratin kináz (CK) aktivitás növekedését véletlenül észlelik, vagy ha a betegség jelen van a családban. Jelenkezhetnek fejlődési problémák, de testtartási problémák nem.</p>	<p>2. szakasz: KORAI JÁRÓKÉPES</p> <p>Gower tünet Kacsászó járás Esetleg lábujjhelyen járás Tud lépcsózn</p>	<p>3. szakasz: KÉSŐI JÁRÓKÉPES</p> <p>Egyre nehezebb az egyenes testtartás A lépcsőzés és a földről való felkelés képességének elvesztése</p>	<p>4. szakasz: KORAI NEM JÁRÓKÉPES</p> <p>Általában képes önállóan hajtani a kerékszéket Képes megtartani egy-egy pozíciót. Kialakulhat gerincferdülés</p>	<p>5. szakasz: KÉSŐI NEM JÁRÓKÉPES</p> <p>A felső végtagok használata és a testtartás megőrzése egyre nehezebbé válik</p>
<p>DIAGNÓZIS</p> <p>Diagnosztikai feldolgozás és genetikai tanácsadás szükségessége</p>				
<p>NEUROMUSZKULÁRIS KEZELÉS</p> <p>A diagnosztikai tesztek értelmezéséhez kapcsolódó folyamatos értékelés a betegség szakaszainak vált lefolyása szerint</p> <p>Legáltalább féllevente izomműködés, erő és mozgáskészség felmérése a betegség fázisának megállapításához és a szteroid beavatkozás idejének meghatározásához. A szteroid-adagolás és a mellékhatások rendszeres monitorozása</p>				
<p>REHABILITÁCIÓ</p> <p>Tanítás és támogatás</p> <p>Megelőző vizsgálatok az izomnyújtás képességének fenntartása / az izületi kontrakciók (merevségek) minimalizálása céljából</p> <p>Megelőző gyakorlatok és mozgások végzésének osztónzése</p> <p>A megelőző izomműködés és a közreműködés támogatása</p> <p>A korábbi vizsgálatok folytatása</p> <p>Megfelelő kerékszék, ülés és segédeszközök beszerzése, a mindennapokban a lehető legnagyobb önállóság és aktív életvitel biztosításához</p>				
<p>ORTOPÉDIA</p> <p>Bizonyos esetekben az Achilles in összehúzódása miatt sebészeti beavatkozás megfontolása</p> <p>Gerincferdülés ellenőrzése: Bizonyos esetekben a hátsó csigolyarészek fúziója (rögzítése)</p> <p>Esetlegesen a lábfej tartásához szükséges beavatkozás a kerékszékben való elhelyezés céljából</p>				
<p>TÜDŐGONDOZÁS</p> <p>Normális égzésfunkció</p> <p>Az oltások beadásának (immunizáció) betervezése, melyek magukba foglalják a 23-valens pneumococcus és influenzaoltást</p> <p>A légzési nehézségek kockázata csekély</p> <p>Rendszeres légzésvizsgálat legkésőbb a járóképesség elvesztésétől</p> <p>A légzési nehézségek növekvő kockázata</p> <p>Rendszeres légzésvizsgálat féllevente</p> <p>Légzési trigger (légzéskiváltás) értékelése</p>				
<p>SZÍVGONDOZÁS</p> <p>Echokardiográfia (a szív ultrahangos vizsgálata) a diagnózis felállításához 6 éves kortól</p> <p>Ugyanolyan értékelés, mint fiatalabb korban</p> <p>Az életkor előrehaladásával a szív működés károsodásának növekvő kockázata, ilyenkor akkor is megelőző intézkedésekre van szükség, ha a beteg tünetmentes</p> <p>A működés rosszabbodásával a szív elégtelenség kiküszöbölésére általában alkalmazott beavatkozások szükségessége</p>				
<p>AZ EMÉSZTŐRENDSZER KEZELÉSE</p> <p>A kornak megfelelő normális súlygyarapodás figyelése</p> <p>Tablalkozás értékelés túlsúly vagy soványág esetén</p> <p>Diétafigyára (nyelési nehézség) történő odafigyelés</p>				
<p>PSZICHO-SZOCIOLÓGIAI KEZELÉS</p> <p>Családi támogatás, korai értékelés / beavatkozás a fejlődés, a tanulás és a viselkedés megfelelő alakulása érdekében</p> <p>A tanulás, viselkedés és nehézségkezelés felbecsülése, vagy szükség szerint beavatkozások</p> <p>Az önállóság és társadalomba való beilleszkedés elősegítése</p>				



3 Diagnózis

Gondos diagnosízállítás

Egy betegség pontos megállapítását diagnosízsnak nevezzük. Nagyon fontos a megfelelő diagnosíz felállítása, amennyiben az orvos DMD betegségre gyanakszik. A beteggondozás célja ebben a szakaszban az, hogy felállítsák a pontos diagnosízist, amilyen hamar csak lehet. A diagnosízállítással egyidejűleg genetikai tanácsadással egybekötött tájékoztatást lehet adni a család minden tagjának a DMD általános lefolyásáról és a kezelés lehetőségeiről. Megkezdődhet a megfelelő kezelés, a család támogatása és informálása. Ideális esetben a diagnosízist egy neuromuszkuláris betegségre szakosodott neurológus állítja fel, aki a gyermeket klinikailag kezelni tudja, és aki helyesen értelmezi és kezdeményezi a vizsgálatokat. A diagnosíz felállítása utáni családkövetés és családtámogatás gyakran kiegészül genetikai tanácsadással is.

JEGYEZZÜK MEG:

1. A diagnosízállítás fontos lépés ahhoz, hogy orvossal együtt kidolgozzák az Ön fiának betegellátási tervét.
2. Az orvosok nem tudják a magas CK érték alapján diagnosztizálni a DMD betegséget, ezt genetikai vizsgálatnak kell megerősítenie.
3. **ÖN NINCS EGYEDÜL.** Minden felmerülő kérdéssel forduljon orvosához, és konzultáljon genetikai tanácsadóval.
4. Szintén időszerű, hogy felvegye a kapcsolatot egy betegszervezettel, amely konkrét esetekben is segítséget tud nyújtani. Itt található az elérhetőségek listáját:

<http://www.treat-nmd.hu/beteggondozas/magyar-betegszervezetek>

Mikor merül fel a DMD gyanúja?

Az első betegségre utaló gyanú az alábbi tünetek jelentkezésekor merül fel (még ha nincs is DMD a családtörténetben):

- Izomműködési problémák. Általában valamelyik családtag veszi észre, hogy valami nem stimmel. A DMD beteg fiúk később kezdenek járni, mint a velük egykorú fiúk. Vádlijuk izma megvastagodott és nehézséget jelent nekik a futás, az ugrás vagy a lépcsőzés. Könnyen elesnek, és hajlamosak lehetnek a lábujjhegyen járásra. Esetleg beszéd problémájuk is van. A DMD egyik klasszikus jele az, amit Gower tünetként ismerünk, amikor a fiúnak használnia kell a kezét és a karját, hogy „beindítsa” a testét, hogy felemelje magát a földről álló helyzetbe. Mindez a csípő- és combizmok gyengeségének tulajdonítható (lásd 2. ábra).
- A vérben magas az izomsejtekben felszabaduló kreatin kináz (CK) enzim aktivitása. A magas CK érték esetén neuromuszkuláris betegségekre specializálódott neurológussal történő sürgős konzultációra van szükség, a diagnosíz pontos megállapítása érdekében. Mivel magas CK érték észlelhető egyéb izombetegségek esetében is, a magas CK érték önmagában nem elég a diagnosíz felállításához.
- A DMD beteg gyerekeknek gyakran beszédfejlődési problémájuk van (10. fejezet).

A DMD DIAGNÓZIS MEGERŐSÍTÉSE

A DMD genetikai betegség – a DMD gén, vagy más néven disztrofin gén mutációja vagy elváltozása okozza. A diagnosízist – általában a vérmintából végzett – génvizsgálatnak kell megerősítenie, de olykor egyéb vizsgálatokat is elvégeznek. Az 1. szövegbox némi háttér információt nyújt a genetikai vizsgálatokról.

VIZSGÁLATOK

1) GENETIKAI VIZSGÁLAT

Genetikai vizsgálatra mindenképp szükség van, még akkor is, ha az izombiopszia alátámasztja a DMD diagnózist. Különböző genetikai vizsgálatok konkrét és részletesebb információt nyújtanak a DNS elváltozásról vagy mutációról. Több ok miatt is fontos a megerősítő genetikai vizsgálat. Segít megállapítani, hogy a fiú a genetikai elváltozás alapján alkalmas-e egy adott mutációspecifikus klinikai kipróbálásban való részvételre, és segíti a családot az olyan döntések meghozatalában, amelyek a magzati diagnózissal vagy a jövőbeni terhességvállalással kapcsolatosak.

Amikor kiderül, hogy a beteg DNS disztrofin génjében mutáció vagy változás van jelen, az anyáknak fel kell ajánlani a genetikai vizsgálat lehetőségét, hogy ellenőrizzük, hordozók-e vagy sem. A genetikai vizsgálat fontos lehet más nőnemű családtagok számára is az anyai ágon (lány testvér, leány, nagynéni, unokatestvérek), mert így megtudhatják, hogy ők is hordozók-e.

A genetikai vizsgálat és a genetikai tanácsadó ehhez fűződő magyarázata segíti a családot abban, hogy megértsék a vizsgálatok eredményeit és annak lehetséges hatását más családtagokra (lásd 1. szövegbox).

2) IZOMBIOPSZIA

Az orvos izombiopsziát javasolhat (ennek során kevés mintát vesznek az izomszövetből a vizsgálathoz). A DMD esetén fennálló genetikai mutáció azt eredményezi, hogy a szervezet nem képes a disztrofin fehérje termelésére, vagy nem termel belőle eleget. Az izombiopszia vizsgálat kimutatja az izomsejtekben jelenlévő disztrofin mennyiségét (lásd 3. ábra).

Ha a genetikai teszt már alátámasztotta a diagnózist, nincs szükség izombiopszia vizsgálatra, noha néhány helyen a diagnózist izombiopszia vizsgálattal állítják föl. Ennek ellenére pozitív

izombiopszia eredmény esetén is szükség van DNS vizsgálatra ahhoz, hogy megállapítsuk a DNS konkrét elváltozását, vagyis a genetikai mutációt, amely a DMD-t okozza.

Kétféle, gyakran végzett, izombiopszián alapuló vizsgálat létezik. Ez az immuncitokémia és az immunoblot analízis. Ezek a tesztek jóslják meg a disztrofin jelenlétét vagy hiányát, és segítenek abban, hogy elkülönítsük a DMD-t az egyéb, enyhébb betegségtől.

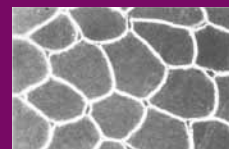
3) EGYÉB VIZSGÁLATOK

A múltban az elektromiográfiaként (az izomrostok elektromos tevékenységének vizsgálata és rögzítése grafikus módszerrel) ismert vizsgálat és az ingerületvezetési sebesség vizsgálat (NCV) hagyományos vizsgálati módjait végezték el neuromuszkuláris betegség gyanúja esetén. A szakértők egyetértenek abban, hogy ezek a vizsgálatok NEM megfelelőek és nem szükségesek a DMD megállapításához.

3. ábra

Izombiopszia; balra: normális izom, jól látszik az izomrostok körül a disztrofin; jobbra: disztrófiás izom, hiányzik a disztrofin fehérje.

NORMAL



DMD



1. szövegbox

Miért fontos a genetikai megerősítés?

GENETIKAI TANÁCSADÁS ÉS HORDOZÓSÁG TESZT:

- Bizonyos esetekben a DMD-t okozó genetikai mutáció véletlenszerűen történik a fiúgyerekekben. Ezt spontán mutációnak tekintjük. Más esetekben azonban a mutációt az édesanya örökíti át.
- Ha az anyában jelen van a mutációt, akkor ő "hordozó", és ezt a genetikai mutációt más gyermeke is örökölheti. Az a fiúgyermek, aki a mutációt hordozó X kromoszómat örökli, DMD érintett lesz, míg ugyanebben az esetben lányai hordozók lesznek. Ha az anya hordozóság tesztje azt mutatja, hogy ő maga mutációt hordoz, ezt figyelembe kell vennie a további gyermekvállalás tervezésekor, és ugyanez vonatkozik a család női rokonságára (lánytestvérek, nagynéni, leánygyermek), akiknél szintén hordozóság vizsgálatot kell végezni, hogy kiderüljön, fennáll-e a DMD fiúgyermek születésének kockázata.
- Ha az anya nem bizonyul hordozónak, akkor is fennáll az elkövetkezendő terhességek folyamán a betegség kialakulásának némi kockázata, mert előfordulhat, hogy petesejtjei egy részében fellépett a mutáció. Ezt a jelenséget csírvonal mozaikosságnak nevezzük.
- A hordozó esetében ritkán, késői életkorban felléphet szív- vagy lábgyengeség. A hordozóság ismerete segít a tünetek azonosításában, így a hordozó megfelelő tanácsot kaphat.
- Önnek genetikai tanácsadóhoz kell fordulnia, hogy minderről részletes magyarázatot kapjon.

KLINIKAI KIPRÓBÁSÁRA VALÓ ALKALMASSÁG:

- Számos DMD klinikai kipróbálás van folyamatban, amelyek bizonyos mutáció típusát céloznak meg. A genetikai vizsgálat eredménye dönti el, hogy az Ön fia részt vehet-e a klinikai kipróbálásokban. Az orvosok csak akkor találják meg a megfelelő fiúbetegeket, ha ők betegadatbázisban regisztrálva vannak.
- A legfontosabb kérdés, amelyre választ kell adni az alkalmassági szűrés során, hogy a genetikai teszt, amellyel a mutációt pontosították, megfelelt-e az elfogadott előírásoknak. Ha nem így történt, további vizsgálatokra lehet szükség. Ezt az orvossal kell megbeszélni. A pontos mutációnak szintén szerepelnie kell a betegadatbázisban. Az alaplokumentumban (tudományos cikk) részletesen olvasható, hogy mely genetikai tesztekkel kell elvégezni, és ezek mennyire megbízhatóak a mutáció pontos megállapítása szempontjából.

A DMD nemzeti adatbázisba itt regisztrálhat:

<http://www.treat-nmd.hu/betegnyilvantartas/dmd-nemzeti-adatbazis>

Részletesebb információk itt olvashatók:

<http://www.treat-nmd.hu/betegnyilvantartas/dmd-nemzeti-adatbazis/kerdesek-es-valaszok>

4 Neuromuszkuláris gondozás - az izomerő és az izomműködés megtartása érdekében

Milyen vizsgálatokat kell elvégezni és miért?

Az Ön fiának rendszeresen fel kell keresni a szakorvost, akinek megvan a szaktudása ahhoz, hogy figyelemmel kísérje a gyermek állapotát, észrevegyen mindent, ami szokatlan, és további vizsgálatokat írjon elő. A beteg-orvos találkozó fontos ahhoz, hogy az orvos a megfelelő időben új kezelések mellett döntsön, előre lássa és a lehető leghatékonyabban megelőzze a problémákat. A fiú félévenként jelentkezzen orvosi vizsgálatra, a gyógytornászt és/vagy a foglalkozás terapeutát pedig, amennyiben lehetséges, 4 havonta ajánlott felkeresni.

A DMD betegek utánkövetése során a különböző intézmények eltérő vizsgálatokat végeznek. A lényeg a rendszeres vizsgálat, hogy a szükséges beavatkozásokat el lehessen végezni. A rendszeres vizsgálatok segítenek feltárni azt, hogy mennyire előrehaladott a beteg állapota.

Amiket vizsgálni kell:

ERŐNLÉT: Az erőnlétet többféleképpen lehet mérni annak megállapítására, hogyan változik az egyes ízületek terhelhetősége.

AZ ÍZÜLETI MOZGÁSOK KÖRE: Ennek során figyelik az ízületek merevedésének vagy feszsé válásának kialakulását, ami segítséget nyújt abban, hogy megtudjuk, milyen nyújtó vagy egyéb beavatkozások lehetnek a leghatékonyabbak.

IDŐMÉRŐ TESZTEK: Sok intézményben rendszeresen végeznek időmérő tesztet, melyek azt mérik például, hogy mennyi időt vesz igénybe a földről való felkelés, egy bizonyos táv megtétele és néhány lépcsőfok megmászása. Ez fontos információt nyújt az állapot változásáról és arról, hogyan reagál a beteg a kezelésre.

MOZGÁSFUNKCIÓ SKÁLÁK: Sok különböző skála létezik, de a vizsgálatot végző intézményben mindig ugyanazt kell használni az állapot rendszeresen történő felméréséhez. Idővel esetleg más skálákra lesz szükség.

AKTIVITÁS A MINDENNAPOKBAN: Ez választ ad a szakembereknek arra, hogy milyen egyéb segítségre van szükség az önállóság támogatásához.

Gyógyszeres kezelés izomtünetekre

Napjainkban széles körű kutatás folyik a DMD kezeléséhez szükséges új gyógyszerek területén. Ebben a kézikönyvben a szakértők

JEGYEZZÜK MEG:

1. Miután fiának nincs disztrofín fehérjéje, izmai fokozatosan gyengülnek.
2. Bizonyos gyakorlatok, az izmok kifárasztása az izomsorvadást fokozhatják.
3. Az orvos ismeri az izomsorvadás kifejlődésének folyamatát, és felkészíti a fiát az izomsorvadás egymást következő fokozataira.
4. Az orvosnak tudnia kell, hogy fiának izmai hogyan működnek, hogy a megfelelő terápiát a lehető leghamarabb el lehessen kezdeni.

csupán tanácsokat adnak ott, ahol elegendő tény támasztja alá a gyógyszeres kezelés szükségességét. A tanácsok módosulhatnak a jövőben, ahogy új eredmények (pl. klinikai tesztek eredményei) válnak elérhetővé. A tanácsokat felülvizsgálják, amint új eredmények születnek.

A SZTEROIDSZEDÉS ELKEZDÉSE ÉS LEÁLLÍTÁSA

• **Akkor a legoptimálisabb a szteroid-kezelés megkezdése, amikor a mozgásos funkciók „stagnáló állapotban” vannak,** amikor a fiú motoros funkcióinak fejlődése megáll, de még nem kezd el romlani. Ez nagyjából 4-6 éves kor között következik be. Nem tanácsos a szteroid-kezelés elkezdése olyan gyerekek esetében, akiknek még fejlődésben van a mozgáskészsége, főleg ha még nincsenek 2 évesek.

• **A kötelező oltásokat még a szteroid kezelés megkezdése előtt be kell adni, és a bárányhimlő (varicella) elleni védettségnek már ki kell alakulnia.**

JEGYEZZÜK MEG:

1. A szteroidok az eddig ismert egyetlen gyógyszercsoport, amely lassítja az izmok gyengülését.
2. Mindig említse meg az orvosoknak, beteggondozóknak, hogy fia szteroidot szed. Különösen fontos ez, ha műtetre kerül sor, sérüléskor vagy fertőző betegségek esetén, mert a szteroidok legyengítik az immunrendszert.
3. Sosem szabad hirtelen abbahagyni a szteroidok szedését.
4. Fia rendszeresen keressen fel szteroid kezelésben jártas orvost. Az orvos felhívja a figyelmet a lehetséges mellékhatásokra, és megmondja, hogy a fia esetében melyik mellékhatást jelentkezésével lehet számolni, mint kockázati tényezővel.

Noha azt várjuk, hogy a jövőben a gyógyszeres kezelési lehetőségek nagyobb skálája fog rendelkezésünkre állni, pillanatnyilag a szteroid-kezelés az egyetlen olyan gyógyszeres kezelés, amelynek hatékonyságában egyetértenek a szakértők. A szteroidok alkalmazását részletesen ez a fejezet fogja tárgyalni. A betegség egyéb tüneteire, mint pl. a szívproblémák, később térünk ki.

Szteroid kezelés – útmutató lépésről lépésre

A szteroidokat sok más betegség esetében használják, és használatával kapcsolatosan kellő tapasztalat áll rendelkezésre világszerte. A gyógyszeres kezelés kétségtelenül sok DMD betegséggel élő fiúnak segítség lehet, de a gyógyszerek hatását ki kell egyensúlyozni olyan előrelátó kezeléssel, amely a mellékhatásokra irányul. A szteroidok használata nagyon fontos a DMD betegség esetén, amit minden családdal meg kell beszélni.

AZ ALAPOK

- **Egyedül a szteroidok (melyeket glükokortikoidoknak vagy kortikoszteroidoknak is hívnak) azok a szerek, amelyek köztudottan lassítják a DMD betegséggel élők izomerősségének és izommozgásuk funkcióinak romlását.** A szteroid használat célja, hogy segítse a gyermeket hosszabb ideig önállóan járni, lehetővé téve a fokozott aktivitást, később pedig minimalizálja a légzés-, a szív-, és az ortopédiai problémákat. Csökkentheti a gerincferdülés (szkoliózis) kockázatát is.
- **A szteroidok mellékhatásainak megelőzése és kezelése előrelátást és kiszámíthatóságot igényel.** A problémák kialakulásának megakadályozására és a tünetek súlyosbodásának elkerülésére KORAI beavatkozás szükséges. A szteroidok alkalmazásának mellékhatásait az 1. táblázat sorolja fel.

• A szteroid-kezelés megkezdése a már járóképtelen fiúk/fiatalemberek esetében önálló döntésük kérdése, amit meg kell beszélni az orvossal, figyelembe véve a már fennálló rizikófaktorokat is. Olyan fiúk esetében, akik már akkor szteroid-kezelésben részesültek, amikor még tudtak járni, sok szakértő a szteroidok folyamatos szedését a járóképesség



elvétele után is tanácsolja. A járóképtelen betegek esetében a szteroid-kezelés célja a felső végtagok erejének fenntartása, a gerincferdülés kialakulásának lassítása és a légző- és keringési funkciók hanyatlásának késleltetése.

Szteroid adagolások

A DMD-kezelés során a lehetséges zavaró tényezők egyike, hogy különböző orvosok és különböző gyógyintézmények gyakran különböző szteroid-kezelést írnak elő, ami azt jelenti, hogy sokféle gyógyszerrel és gyógyszeres kezeléssel találkozhatunk. Az alábbi irányelvek megpróbálnak világos útmutatást adni a szteroidok rendszeres funkció- és mellékhatás ellenőrzés melletti hatékony és biztonságos használatát illetően (2. szövegbox).

- **A DMD-kezeléskor leggyakrabban használt szteroid a Prednizolon és a Magyarországon nem engedélyezett Deflazacort. Hatásuk hasonló.** Tervezett klinikai kipróbálásuk fontos, és segítséget nyújt abban, hogy a jövőben jobban megértsük működési mechanizmusukat.

- Annak a megválasztása, hogy milyen szteroidot használjunk a kezeléskor, attól függ, hogy az adott országban milyen szteroidok hozzáférhetőek, hogy milyen a család anyagi helyzete, hogy mi a gyógyszer bevitelének módja, és milyen mellékhatások jelentkeznek. A Prednizolonnak az előnye az, hogy nem drága, és hogy mind tablettá, mind folyadék formájában kapható. Vannak, akiknél inkább a Deflazacortot részesítik előnyben a Prednizolonnal szemben, mivel ennél a gyógyszernél némileg alacsonyabb az esély a súlygyarapodásra.

2. szövegbox

A szteroid szedés megkezdésének és leállításának dózisa

- **A Prednizolon javasolt kezdő dózisa 0.75 mg/kg/nap, míg a Deflazacorté 0.9 mg/kg/nap,** reggeli bevétellel. Néhány gyermek esetében múlt mellékhatások jelentkezhetnek (hiperaktivitás, kedélyhullámzás) a gyógyszer bevitelét követő néhány óra elteltével. Az ő esetükben a délutáni gyógyszerbevitel enyhítheti a tüneteket..
- **Járóképes betegek gyógyszerdózisát kb. 40 kg testsúly eléréseig növelik.** A maximális bevett dózis általában nem haladja meg a 30 mg/nap mennyiséget Prednizolon esetében és a 36 mg/nap mennyiséget Deflazacort esetében..
- Nem járóképes tinédzserek hosszantartó szteroid terápiaja 40 kg testsúly elérése után is tart, és **a testsúly kilogrammonkénti adagolást 0.3-0.6 mg/kg/nap tartományba csökkentik.** Habár ez a 30 mg-ban maximált mennyiségnél kevesebb, alkalmazása lényegesen hatékonyabbnak bizonyult.
- A naponta történő gyógyszerbevétel előnyben részesítik a szakemberek más adagolási módoknál. A folyamatban lévő és jövőbeli tanulmányok módosíthatják ezt az ajánlást.
- A szteroidok fenntartó dózisának meghatározása a növekedés, a szteroid kezelésre való reakció és mellékhatások fellépése közötti egyensúly függvénye. Az adagolást minden beteglátogatás alkalmával felülvizsgálják, az elvégzett vizsgálati

eredmények és mellékhatások kezelésének kimenetele alapján.

- **Ha a viszonylag kis (a kezdeti dózis/testsúly kg-nál alacsonyabb) dózist szedő fiúk izomműködése romlik, megfontolandó egy "működésmentési" átállítás.** A dózist az előírt szintre növelik, és a beteg állapotának javulását két-háromhavonta ellenőrzik.
- **A nem járóképes állapotban kezdett szteroid kezelés optimális dózisát illetően nincs közös megegyezés.** Sem a szteroid kezelés gerincferdülés kialakulását gátló, sem szív működést vagy légzésfunkciót stabilizáló hatásmechanizmusa és pontos hatékonysága nem ismert. Ennek megállapítása további vizsgálatokat igényel.



3. szövegbox

Szteroid gyógyszerelés

- Telefonos vagy a havi mellékhatás felmérésére irányuló felülvizsgálat során **1/4-1/3-ára történő dóziscsökkentés javasolt, ha nem elviselhető vagy nem kezelhető mellékhatások lépnek fel.**
- Ha a gyógyszerdózis csökkentése ellenére sem változnak a **nem elviselhető vagy nem kezelhető mellékhatások tünetei, más alternatív terápiás gyógyszeradagolásra kell áttérni.**
- **A szteroid terápiát nem kezelhető vagy nem tolerálható mellékhatások esetén sem szabad addig abbahagyni, amíg legalább egy dóziscsökkentéssel és/vagy alternatív adagolási terápiával nem próbálkoztak.** Ez az ajánlás mind a járóképes, mind pedig a nem járóképes betegre vonatkozik.
- Ha a dózis beállítása és/vagy az adagolási terápia megváltoztatása nem hatásos a nem kezelhető és nem tolerálható mellékhatások enyhítésében, a szteroid terápiát meg kell szakítani. Ezt személyre szabottan, a gyermekkel és a családdal együttműködve kell megtenni. **A szteroid terápiát sosem szabad hirtelen leállítani.**



Szteroid gyógyszeres kezelés és mellékhatások (3. és 4. szövegbox, 1. táblázat)

Amint a fiúbetegnél elkezdik a tartós szteroid-terápiát, kulcsfontosságú a szteroidok okozta mellékhatások felügyelete. Bár jelenleg a DMD gyógyszeres kezelésének egyetlen módja a szteroid-kezelés, annak adagolását nem kezdheti meg ötletszerűen az orvos vagy a család, és az csak megfelelő tapasztalattal rendelkező orvos előírása alapján szedhető.

4. szövegbox

Más gyógyszerek és táplálék kiegészítők

Bizonyos esetekben a szakemberek egy sor gyógyszert és táplálék kiegészítőt számításba vesznek a DMD kezelése során. Az ajánlás elkészítése előtt a szakemberek felülvizsgáltak minden, ide vonatkozó publikált adatot, hogy vajon elég bizonyíték áll-e rendelkezésre a biztonságos alkalmazásukat és hatékonyságukat illetően.

A szakemberek az alábbi következtetéseket vonták le:

- Az **Oxandrolon**, anabolikus szteroid, alkalmazása **nem javasolt.**
- A **botox** DMD-betegek ízületi kontraktúrája elleni alkalmazását nem tanulmányozták és **szedését nem javasolják.**
- Nem támogatják a **kreatin** rendszeres használatát. A kreatin (randomizált, kontrollált) klinikai kipróbálása DMD

betegeken nem mutatott egyértelmű jótékony hatást. **A veseproblémás betegek kreatinkezelését meg kell szakítani.**

- **Nem ajánlott más gyógyszerek és táplálék kiegészítők használata sem**, amelyeket néha a DMD betegek kezelése folyamán használnak, ide értve a koenzim Q10-t, karnitint, aminosavakat (glutamine, arginin), gyulladáscsökkentőket/antioxidánsokat (halolaj, E-vitamin, zöldtea extraktum, pentoxifillin/Trental) és más szerek, így a növényi kivonatoké sem. Ezekre vonatkozóan nincs elég írásos bizonyíték.
- A szakemberek egyetértenek abban, hogy további kutatások szükségesek ezen a területen. A szakemberek a család aktív részvételére ösztönöznek minden további tudás megszerzésére irányuló tevékenységhez, úgymint betegregisztráció, klinikai kipróbálások.

A szteroid-kezelés az egyetlen olyan gyógyszeres kezelés, amelynek ajánlásában egyetértenek a szakértők. Noha néhány, a 4. szövegboxban említett gyógyszereket elég széles körben használják, egyszerűen nincs elég bizonyíték a hatékonyságukra. Nagyon fontos, hogy minden gyógyszer szedésének megkezdését vagy abbahagyását meg kell beszélni az orvossal.

Az 1. táblázat a szteroidok fő, követést igénylő mellékhatásait és a hatékony beavatkozást foglalja össze. A kezelés súlyra, növekedésre gyakorolt hatását, a mellékhatások fellépését és kezelhetőségét mind figyelembe kell venni a dózis fenntartásakor vagy emelésekor.

1. táblázat

SZTEROID MELLÉKHATÁSOK: MELLÉKHATÁSOK KÖVETÉSE ÉS BEAVATKOZÁS

Íme, néhány növényben lévő gyermekek végzett magas dózisú szteroid-kezelés leggyakoribb mellékhatásainak listája. Fontos tudnunk, hogy az egyes emberek nagyon különbözőképpen reagálhatnak a szteroidokra. A sikeres szteroidkezelés kulcsa, hogy tisztában legyünk a lehetséges mellékhatásokkal, és arra törekedjünk, hogy ezek kialakulását megakadályozzuk, vagy csökkentjük, ahol csak lehetséges. Amint a mellékhatások kezelhetetlenné vagy elviselhetetlenné válnak, a szteroid dózisének csökkentésére van szükség. Amennyiben ez sem segít - mielőtt teljesen abbahagynánk a kezelést -, további csökkentés vagy új szedési-rendre váltás szükséges.

SZTEROID MELLÉKHATÁS	MEGJEGYZÉS ÉS ELLENŐRZÉSRE AJÁNLOTT TÜNETEK	ÖTLETEK, AMELYEKEN ÉRDEMESGONDOLKODNI ÉS MEGBESZÉLNI AZ ORVOSSAL
Általános tünetek és küllem Hízás Kövértség	Dietetikai tanácsadásra van szüksége minden családnak a szteroid-kezelés megkezdése előtt. Figyelmeztetni kell őket, hogy a szteroidok növelik az étvágyat.	Annak érdekében, hogy kivédjük a súlygyarapodást, fontos, hogy az egész család odafigyeljen a saját táplálkozására. Keressen, kérjen az egész család étrendjére és táplálkozására vonatkozó tanácsokat!
Cushing-szerű vonások („hold arc”)	Idővel egyre feltűnőbbé válik az arc és az orcák kikerekedése.	A folyamatos étrend-felügyelet, a cukor és a só bevitelének korlátozása segíthet súlygyarapodásnál, és minimalizálhatja a Cushing-szerű vonásokat.
Túlzott szőrzetnövekedés (hirsutizmus)	Orvosi vizsgálat szükséges.	Ez általában nem olyan súlyos, hogy szükségessé tegye a gyógyszerelés megváltoztatását.
Mitesszer (akné), gombásodás (Tinea), szemölcsök	Feltűnőbb tinédzserek esetében.	Alkalmazzunk helyi kezelést (recept helyi kezelésre), és ne sürgessük a szteroid-kezelés rendjének megváltoztatását, kivéve, ha az a lelki teher miatt szükségessé válik.
Növekedésslassulás	A legalább féléves magasságmérések részét képzik az általános kezelésnek (a DMD betegek általában alacsonyabbak szteroid-kezelés nélkül is).	Kérdezze meg gyermekét, hogy zavarja-e az alacsony alkata. Ha igen, meg kellene beszélni az orvossal, nincs-e szükség hormonvizsgálatra.

SZTEROID MELLÉKHATÁS	MEGJEGYZÉS ÉS ELLENŐRZÉSRE AJÁNLOTT TÜNETEK	ÖTLETEK, AMELYEKEN ÉRDEMESGONDOLKODNI ÉS MEGBESZÉLNI AZ ORVOSSAL
Késői pubertás	Fejlődéskövetést igényel. Tárjunk fel minden késői szexuális érést a családtörténetben.	A pubertással kapcsolatos beszélgetések bátorítása. Kérdezze meg a fiát, hogy aggódik-e emiatt. Beszélje meg az orvossal, hogy készítsenek hormonvizsgálatot, ha Ön vagy a fia aggódik.
Magatartászavarok (A 10. fejezetben sokkal több viselkedéssel kapcsolatos információ olvasható)	Állapítsuk meg a jellemző hangulatot, temperamentumot és az ADHD (hiperaktivitás) problémákat. Ne feledjük, hogy ezek gyakran időlegesen rosszabbodnak a szteroid-kezelés első 6 hetében.	Fontoljuk meg, hogy az alapproblémával foglalkozunk-e a szteroid terápia megkezdése előtt, mint pl. ADHD tanácsadás vagy gyógyszer felírása. Segíthet, ha a szteroid szedését átesszük a nap későbbi szakaszára – beszélje meg ezt az orvosával, aki esetleg fontolóra vehet egy magatartás vizsgálatot.
Immun/mellékvesekéreg szuppresszió	Ne feledjük, a súlyos fertőzések kockázatát és azt, hogy a kisebb fertőzéseket is azonnal kezeljük. Tájékoztassunk minden egészségügyi szakembert, hogy a gyermek szteroid-kezelésben részesül. Ne fejezzük be hirtelen a szteroidkezelést. Fontos, hogy aki folyamatosan szteroid-kezelés alatt áll, ne hagyja ki a gyógyszerét 24 óránál hosszabb ideig, főleg ha nem érzi jól magát.	A szteroid-kezelés megkezdése előtt adassuk be a bárányhimlő elleni védőoltást; amennyiben ez nem történt meg, kérjünk orvosi tanácsot, ha a gyermek bárányhimlős beteggel érintkezett. Amennyiben TBC áll fenn, speciális felügyeletre lehet szükség. Beszélje meg az orvossal, hogyan kezelje azt a helyzetet, ha hirtelen szünetelt a szteroid szedés – pl. ha időleges Deflazacort hiány miatt Prednizolon gyógyszerre kell áttérni - vagy ha betegség ill. koplalás esetén szükséges lehet intravénás szteroid adása. Nagy dózisú, (ún. stressz-dózisú) intravénás metilprednizolon adásra lehet szükség műtét vagy súlyos betegség esetén. Koplalás esetén intravénás gyógyszerelés válhat szükségessé.

SZTEROID MELLÉKHATÁS	MEGJEGYZÉS ÉS ELLENŐRZÉSRE AJÁNLOTT TÜNETEK	ÖTLETEK, AMELYEKEN ÉRDEMESGONDOLKODNI ÉS MEGBESZÉLNI AZORVOSSAL
Magas vérnyomás (hipertenzió, hipertónia)	Vérnyomás ellenőrzés minden felülvizsgálat alkalmával.	Ha emelkedik a vérnyomás, eleinte hatékony lehet a só bevitel csökkentése és a súlycsökkentés. Ha ez hatástalan az orvos esetleg ACE –gátló (angiotenzin konvertáló enzim) vagy béta-blokkoló gyógyszert ajánlhat.
Glukóz-intolerancia	Vizelet gyorsteszt tesztsíkkal felülvizsgálat alkalmával. Érdeklődjön a megnövekedett vizeletürítéssel vagy a fokozott szomjúságérzettel kapcsolatban.	Amennyiben a vizeletvizsgálat eredménye pozitív, vizeletvizsgálatra van szükség.
Gyomornyálkahártya gyulladás (gasztritisz) / gyomor nyelőcső reflux	Reflux tünetek figyelése (égő-maró érzés a mellkasban).	Kerüljük a nem-szteroid gyulladáscsökkentő szereket (NSIAD) – mint az aszpirin, ibuprofén, naproxén. A tünetek jelentkezésekor, lehet egyéb gyógyszereket és savlekötő szereket alkalmazni.
Gyomorfekély	Jelezzük a gyomorfájdalmat, mert az a gyomornyálkahártya károsodására utalhat. Vérszegénység esetén vagy a kórtörténet alapján székletvizsgálat végezhető.	Kerüljük a NSAID gyulladáscsökkentő szereket (aszpirin, ibuprofen, naproxen). A tünetek jelentkezésekor, lehet egyéb gyógyszereket és savlekötő szereket alkalmazni. Konzultáljunk gasztroenterológussal.
Szürkehályog (katarakta)	Éves szemvizsgálat.	Amennyiben a látás romlását okozó szürkehályog alakul ki, fontoljuk meg a Deflazacort Prednizolonra váltását. Konzultáljon szemésszel. A szürkehályogot csak akkor kell kezelni, ha zavarja a látást.

SZTEROID MELLÉKHATÁS	MEGJEGYZÉS ÉS ELLENŐRZÉSRE AJÁNLOTT TÜNETEK	ÖTLETEK, AMELYEKEN ÉRDEMESGONDOLKODNI ÉS MEGBESZÉLNI AZORVOSSAL
Csontritkulás és megnövekedett törésveszély.	Gondosan felállított, törésekre vonatkozó kórtörténetet. Éves DEXA csontsűrűség vizsgálat. Éves D-vitamin szint ellenőrzés a vérben (lehetőleg a későtéli időszakban). Amennyiben alacsony a szint, D3 vitamin szedés javasolt. Dietetikus által ellenőrzött kalcium és D-vitamin bevitel.	A vérben található D-vitamin szintjétől függően D-vitamin kiegészítésre lehet szükség. Három hónap múlva ismét ellenőrizni kell a D-vitamin szintet. A súlyozás segíthet. Győződjünk meg róla, hogy elegendő az étrendben a kalciumbevitel, és ha nem, akkor kiegészítőkre lehet szükség.
Izomfehérje vesztes (myoglobinuria)	Fizikai terhelés utáni vizelet elszíneződés - vizeletvizsgálat	Kerüljük a megerőltető gyakorlatokat és a túlzásba vitt tornázást, mint a lefelé futás vagy a gumiasztalon ugrálás. Fontos a megfelelő folyadék bevitel. Amennyiben a tünet továbbra is fennáll, vesevizsgálatokat kell végezni.



5 Rehabilitáció – gyógytorna és foglalkozásterápia



DMD betegséggel élő embereknek életük folyamán különböző típusú rehabilitációs kezelésre van szükségük. Ezeknek nagy részét a gyógytornász vagy a foglalkozásterapeuta fogja végezni, de olyan más szakemberek segítségére is szükség lehet, mint rehabilitációs szakértők, protézis szakértők, a kerekesszék és ülésfelszerelés (gyógyászati segédeszköz) ellátók. Ortopédsebészekre is szükség lehet.

Az izomnyújtás és az ízületi kontrakciók kezelése a rehabilitációs ellátás kulcseleme.

A nyújtás célja a működőképesség és a kényelem fenntartása. A nyújtás edzéstervét a gyógytornász felügyeli, de a családi napi rutin részévé kell válnia.

A DMD betegség több tényezője is szerepet játszik az ízületek merevvé válásában vagy kontrakciójában (zsugorodás, deformáció). Ezek közé tartozik a korlátozott használatból vagy helyzettől rugalmatlanabbá váló ízület környéki izmok kiegyensúlyozatlansága (az egyik erősebb, mint a másik). Nagyon fontos a sokfajta mozgás rendszeres végzése és a különböző ízületek terhelési szimmetriájának fenntartása. Ez segít abban, hogy az ízületek működését a lehető legjobb állapotban tartsuk, hogy megakadályozzuk az állandósult deformációk kialakulását és a bőrfelfekvési problémák kialakulását.

5. szövegbox

Az izommegnyúlás és az ízületi kontrakció kezelése

- Az ízületi kontrakció kezelésében kulcsszerepet játszik a gyógytornász. Ideális esetben a helyi gyógytornász munkáját a szak-fizioterapeuta támogatja négyhavonta történő ellenőrzéssel. Heti 4-6 alkalommal izomnyújtó gyakorlatok végzése szükséges, amelynek a napi rutin részévé kell válnia.
- A hajlítóizmok ellenoldali nyújtása akkor hatékony, ha a gyógytornász megmutatja a különböző technikákat, nyújtó, hajlító és megtartó eszközök alkalmazásával.
- Fontos a térd, a boka és a csípő nyújtása. Később szükségessé válik a karok nyújtása, különös tekintettel az ujjakra, csuklóra, a könyökre és a vállra. Az egyéni vizsgálati eredmények alapján más-más nyújtógyakorlatokra is szükség lehet.
- Éjszaka ízületi támaszok (boka-láb ortézisek vagy AFO-k) használhatók a korlátozott bokaízületi működés megtartására. Ezeket személyre szabottan kell csináltatni, nem szabad késztermékként megvásárolni őket. A járóképesség elvesztése után nappal történő alkalmazásuk előnyösebb, míg a járóképes betegek esetében erre nincs szükség.
- A hosszú lábízületi támasz (térd-boka-láb ortézisek vagy KAFO-k) a járás nehézkessé válása idején vagy a járóképesség elvesztésekor lehet hasznos. A KAFO-k alkalmazása az ízületek merevségét is csökkenti, segítenek a járóképesség megtartásában, és késleltetik a gerincferdülés kialakulását.
- Álló pozíció gyakorlása (álló funkcióval is rendelkező elektromos kerekesszékekben) a járóképesség elvesztése után ajánlott.
- Az ujjakat mozgató hosszú hajlítóizmok merevsége esetén kéztámaszok használata javasolt.
- Bizonyos esetekben műtéti beavatkozás szükséges a járóképes időszak meghosszabbítására. Ez azonban szigorúan egyedi megoldásként vehető számításba. A különböző lehetőségekről még több információ olvasható az alapidokumentumban (tudományos cikk).

Kerekesszékek, ülések és egyéb eszközök

- **A korai járóképes szakaszban, az erőnlét fenntartása érdekében a megtett hosszú távokhoz guruló járókeret vagy kerekesszék használható.** Amikor fia már hosszabb időszakokra használja a kerekesszéket, fontosabbá válik, hogy odafigyeljünk a helyes testtartásra, gyakran a kerekesszék személyre szabott átalakítására is szükség van.
- Ahogy nehezebbé válik a járás, tanácsos minél előbb elektromos kerekesszéket beszerezni. A legjobb, ha a beteg állapotváltozását követve az eredeti elektromos kerekesszék személyre szabottan kerül átalakításra, hogy megfelelően biztosítsa a kényelmet, a tartást és a szimmetriát. Vannak szakemberek, akik elektromos állószeleket javasolnak, amennyiben az beszerezhető.

- Idővel a karok ereje csökken. Egy gyógytornász vagy foglalkozásterapeuta segíthet abban, hogy milyen segédeszközökre lehet szükség az önállóság fenntartásához. A legjobb, ha előre végiggondoljuk, milyen fajta eszközök tudják a legjobban támogatni az önállóságot és a részvételt, és tervezzünk előre, hogy a lehető legmegfelelőbb időben rendelkezésre álljon az adott eszköz.
- A lépcsőzéshez, a beszálláshoz, az evéshez és iváshoz, a lefekvéshez és a fürdéshez további változtatásokra lehet szükség a késői járóképes és a járóképtelen szakaszokban.



6. szövegbox

Fájdalomkezelés

- A megfelelő szakember segítségével történő helyes kezelés érdekében meg kell kérdezni a DMD betegséggel élő fiatalembert, hogy vannak-e fájdalmai. A DMD során fellépő fájdalomról sajnos keveset tudunk. További kutatómunkára van szükség. Fájdalom esetén orvoshoz kell fordulni, és el kell magyarázni, hogy ez milyen problémákat okoz.
- **A hatékony fájdalomkezelés alapfeltétele a fájdalmat kiváltó okok feltárása,** mert az orvos csak így tud segíteni.
- A fájdalom oka sokszor a helytelen testtartás és a kényelmetlen testhelyzet, ezért a beavatkozás részét képezik a megfelelő, személyre szabott merevítők (támaszok), ülőhely, derékalj, mozgatószék alkalmazása
- ugyanúgy, mint a gyógyszeres kezelés (pl. izomlazítók, gyulladáscsökkentők alkalmazása). Ilyenkor figyelembe kell venni a többi gyógykezelésben alkalmazott gyógyszert (szteroidok és nem-steroid alapú gyulladáscsökkentő terápiák [NSAID]) valamint a társuló melléhatásokat, különös tekintettel azok keringésre és légzésre gyakorolt hatására.
- **Ritkán ortopédiai beavatkozás szükséges,** ha más fájdalomcsillapítás eredménytelen, műtetre lehet szükség. Hátfájás esetén különösen szteroiddal kezelt betegek esetében **az orvosnak gondosan ellenőriznie kell, hogy nem következett-e be csigolyatörés, amely jól reagál bifoszfónát kezelésre.**

6 Ortopédia - csont és ízületi problémák kezelése



A kortikoszteroidokkal nem kezelt DMD betegek 90%-ánál erőteljes oldalirányú gerincferdülés (szkoliózis) alakul ki. A napi szteroid-kezelés mellett kimutatták a szkoliózis kockázatának csökkenését, vagy legalábbis a szkoliózis kialakulásának késleltetését. A szkoliózis megelőző kezelésére vonatkozó követelmények:

Felülvizsgálat

- **A szkoliózis vizsgálat a gerinc vizsgálat része kell hogy legyen. Ezt a járóképes szakaszban végzik, a kórházi vizsgálat során,** és gerincröntgen vizsgálattal történik, amennyiben szkoliózist észlelnek. A járóképtelen szakaszban lényeges, hogy minden vizit alkalmával szkoliózis ellenőrzést végezzenek.
- **A kerekesszékhez kötöttség kezdetekor alapvizsgálat a gerincröntgen.** Olyan röntgen vizsgálatra van szükség, amely során két felvétel készül az egész gerincoszlopról. Gerincprobléma esetén évente egy utánkövetéses röntgenvizsgálatot kell végezni. A szkoliózis rosszabbodására kell számítani, ha egy évnél hosszabb idő telik el egy-egy röntgen vizsgálat között. A növekedés befejeződésével már csak akkor van szükség röntgen vizsgálatra, ha valamilyen elváltozás mutatkozik.

Megelőzés (profilaxis)

- A testtartást állandó figyelése - járóképes fiúknál az aszimmetrikus kontraktúrák kialakulásának megakadályozására a kerekesszék megfelelő ülés átalakítására

van szükség, amely támogatja a gerinc és a medence szimmetriáját és a gerinc nyújtását. Nem tanácsos gerincmervítőt használni műtét helyett vagy annak halogatására. Akkor viszont használható, ha nem lehet műtétet végezni, vagy egyéb okok miatt nem ez a választott megoldás.

JEGYEZZÜK MEG:

1. A DMD-vel élő fiúk, fiatal emberek csontjai gyengék, különösen, ha szteroidokat szednek.
2. Fontos, hogy a fia megfelelő dózisban szedjen kalciumot és D-vitamint csonterősítés céljából.
3. Fiának gerincvizsgálatra van szüksége a járóképessége elvesztéséhez közeli időpontban. Különösen, ha növésben van a gyermek, a gerincferdülés gyorsan romlik.
4. A sikeres gerincműtéthez meg kell találni a legtapasztaltabb szakembert, és megfelelő figyelmet kell fordítani a légzőizmok és a szív működésére.
5. Ha a fia hátfájásról panaszkodik, forduljanak orvoshoz.

Kezelés

- Az olyan fiúk esetében, akik még növésben vannak, és akik nem szednek szteroidot, ha gerincük görbülési foka (az úgynevezett Cobb-szög) nagyobb, mint 20°, **Poszterior (hátsó) gerincfúziós műtétre van szükség.** A műtét célja, hogy segítse megőrizni a kényelemhez és a működéshez szükséges legjobb testtartást. Ha a fiú szteroidot szed, kisebb a kockázata a rosszabbodásnak, és nincs szükség műtétre mindaddig, amíg a Cobb-szög nem haladja meg a 40°-ot.
- Beszéljük meg a sebésszel, hogy milyen operációra van szükség, és mondjuk el minden kétségünket, aggodalmunkat.

A csontok egészségének megőrzése

- A csontok egészsége fontos mind a DMD járóképes, mind a járóképtelen szakaszában. A DMD-vel élő fiúknak minden életkorban gyenge a csontozata, kiváltképp, ha szteroidokat szednek. Alacsonyabb a csontsűrűségük, és nagyobb számukra a csonttörés kockázata, mint az átlagember számára.

Végtagtörések kezelése

- A lábtörés jelentős veszélyt jelent a járóképesség megőrzésére nézve. Ezért fontolóra kell venni a műtéti beavatkozást, hiszen az lehetővé teszi a DMD beteg számára, hogy amilyen hamar csak lehet, újra lábra álljon. Csonttörés esetén fontos, hogy értesítsük a fizioterapeutát.
- Ha egy még járóképes fiú eltöri a lábát, belső csontörögzésre (olyan műtét, amely a lehető leggyorsabban stabilizálja a csontokat) van szükség, hogy újra járni tudjon, és hogy a lehető legnagyobb eséllyel őrizze meg a járóképességét.

- A már járóképtelen fiúk esetében a lábtörés biztonságosan kezelhető sínbe tétellel vagy gipszeléssel, ha közben figyelembe veszik a láb megfelelő tartását és az esetleges ízületi kontraktúrák kialakulását.

A csontok egészségéről általánosságban

- Köztudott, hogy a szteroid kezelés növeli a csontsűrűség csökkenésének kockázatát, és összefüggésbe hozható a csigolyák törésének megnövekedett kockázatával is. A csigolyák törése nem jellemző a szteroid kezelésben nem részesülő fiúkra. A csontsűrűség becsléséhez vérvizsgálat, csont szkennelés (izotópos csont „letapogatás” kamerával) és egyéb röntgen vizsgálatok végezhetők (7. szövegbox). Ez olyan terület, ahol további kutatások szükségesek a „legjobb gondozási gyakorlat” paramétereinek meghatározásához.

7. szövegbox

A csontok egészségének megőrzése

A CSONTOK MEGBETEGEDÉSÉT ELŐIDÉZŐ TÉNYEZŐK:

- Mozgásképesség csökkenése
- Izomgyengeség
- Szteroid terápia

LEHETSÉGES BEAVATKOZÁSOK:

- D-Vitamin – adagolása vitaminhiány esetén javasolt, vitaminpótlás gyerekkorban szükséges.
- Kalcium – bevétele a leghatékonyabb táplálkozással, de dietetikus javaslatára szedése is megfontolandó, ha a táplálkozással ez nem oldható meg.
- Bifoszfónátok – csigolyatörések esetén bifoszfónátok intravénás adagolása javasolt.

7 Tüdőgondozás - a légzőizmok karbantartása

Amíg járóképesek a fiúk, addig általában nincs légzéssel vagy köhögéssel kapcsolatos problémájuk. Azonban a betegségben a légzőizmok is érintettek, ezért a DMD betegséggel élő fiúknál, ahogy idősödnek, gyakran a nem hatékony köhögés miatt, nő a mellkasi fertőzések kockázata. Később alvás közben jelentkezik légzési nehézség. Még később nap közben is szükségük lehet légzéstámogatásra. Mivel a problémák jelentkezése a betegség kifejlődésének stádiumaihoz kötött, előre tervezett megközelítéssel fel lehet készülni a rendszeres felülvizsgálatokon alapuló megelőzésre és beavatkozásra. A beteggondozó csapatban kell, hogy legyen olyan szakorvos és kezelőorvos, aki jártas a nem-invazív lélegeztetés (NIV) felügyeletében és egyéb hasonló, a belégzési levegőmennyiségét növelő technikákban (tüdőtérfogat növelés), valamint a kézi és gépi köhögéstámogatásban.



JEGYEZZÜK MEG:

1. Tartsa meg fia legutolsó légzéstesztiének eredményét, hogy megmutathassa annak az orvosnak, aki éppen kezeli a fiát.
2. Fia soha nem altatható belélegezhető altatószerek adásával vagy szukcinilkolinnal (izomlazító).
3. Műtét előtt a fia tüdőfunkcióit ellenőrizni kell. Jó, ha a tünetet nem okozó problémákra fény derül, hogy azonnal megkezdődhessen a kezelésük.
4. Fiának köhögéstámogatásra és hörghurut esetén antibiotikumra lesz szüksége.
5. A nem megfelelő légzést, erőtlén köhögést azonnal jelezni kell az orvosnak, hogy a szükséges terápia megkezdődhessen.
6. Betegség, sérülés esetén fellépő oxigénhiányt óvatosan szabad oxigénadással ellensúlyozni, mert ez a nem akaratlagos légzéskiváltás megszűnéséhez vezethet.



Betegfelügyelet

- Amikor még járóképes a DMD betegséggel élő fiú, az alap légzésfunkció vizsgálat (minimum évente légzőkapacitás [FVC, erőltetett vitálkapacitás] vizsgálat) során a gyermek megismerkedik a maximális légzésfunkció eléréséhez szükséges eszközökkel és a gondozókkal.
- **A légzésvizsgálat az önálló járóképesség elvesztésével válik fontossá**, ennek során méri a maximális belégzéstől a teljes kilégzésig terjedő kifújott levegő mennyiségét (Forced Vital Capacity – FVC: erőltetett vitálkapacitás) és a köhögés alatt kiáramló levegő sebességét (peak cough flow - PCF). Egyéb olyan mérések - mint az alvás közbeni oxigénszint változása - szintén hasznosak lehetnek, és a betegség előrehaladtával a vizsgálatok sorába be kell illeszteni őket. A vizsgálatok gyakoriságát a betegség stádiuma határozza meg, de az FVC értéket legalább félévente meg kell határozni.

Minél idősebb a fia, annál fontosabb odafigyelni az olyan jellegű tünetekre, amelyek esetleg légzési nehézségekre utalnak.

Amennyiben úgy gondolja, hogy ilyen tüneteket észlel, azonnal jelezze az orvosnak.

Forduljon orvoshoz, ha a fia:

- hosszan betegeskedik látszólag kisebb felső légúti fertőzéssel. Például nehezen gyógyul ki egy látszólag egyszerű náthából, amely sokszor hörghurutot okoz, gyakran szorul antibiotikumos kezelésre;
- a szokottnál fáradtabb;
- légszomja van, úgy látszik, mintha nem kapna levegőt, vagy nehezebbé esik egy szuszra befejezni a mondatot;
- állandósult a fejfájása vagy reggelente fejfájástól szenved;
- gyakran ok nélkül álmos;
- alvási nehézségei vannak, gyakran felébred, nehezen kel fel vagy rémálmok gyöttrik;
- fölébred, hogy levegőt kapjon, vagy arról számol be, hogy zakatol a szíve;
- nehezebbé esik figyelni

A problémák megelőzése

- A két éves vagy annál idősebb betegeket **tüdőgyulladás elleni oltásban kell részesíteni**, és a helyi előírásokat figyelembe véve az oltást esetleg ismételni kell. Évenkénti **influenza elleni védőoltás** is ajánlott az immunizáció érdekében. Mindkét védőoltás adható a szteroid kezelés alatt álló betegeknek is, de náluk alacsony lehet az immunválasz. **Immunizációval kapcsolatos tennivalókkal, ellenjavaslatokkal és adagolással kapcsolatos friss és részletes információkat kaphatunk különböző országos szervezetektől. Fontos, hogy kövessük az oltási rendet, mert az rendszeresen változik új betegségek megjelenésekor** – mint pl. a H1N1 esetén 2009-ben.
- Ha mellkasi fertőzés lép fel, akkor megfontolandó a kézi vagy gépi köhögéstámogatás, és az antibiotikum kezelés.

(Specialistát igénylő) beavatkozások

- A beavatkozások a betegség stádiumától függnnek. Először is, segítséget jelenthet azoknak a módszereknek az alkalmazása, amelyek növelik a tüdőbe mély belégzés segítségével beáramló levegő mennyiségét (tüdőtágítási technikák). Ahogy előrehaladottá válik a DMD, egyre kevésbé lesz hatékony a köhögés, így az ezt javító módszerek – mint pl. a kézi vagy gépi köhögéstámogatási technikák - nagyon hasznosak lehetnek. Idővel, ahogy egyre több tünet jelentkezik - amelyek a „Betegfelügyelet” részben kerültek felsorolásra – eleinte éjszaka, később napközben is nem-invazív légzéstámogatást kell alkalmazni. **A nem-invazív lélegeztetéssel történő légzés fontos része az egészség megtartásának.** A helyi gyakorlatnak megfelelően a **légzést segítheti a műtéti úton, nyakon át a légsőbe helyezett tubus**

(tracheosztómiai cső) – ezt invazív (kis sebészi beavatkozással járó) lélegzéstámogatásnak hívják. Mindezek a beavatkozások segíthetik az egészségmegőrzést és a heveny (akut) megbetegedések elkerülését.

- Tervezett műtét idején a légzés különleges odafigyelést igényel (lásd 11. Fejezet – Lélegeztetési megfontolások sebészeti beavatkozásokor).

8. szövegbox

FONTOS FIGYELMEZTETÉS

- A DMD előrehaladott stádiumában elővigyázatosan végzett oxigén terápia javasolt.
- Mivel az oxigénterápia számottevően növeli az oxigénellátást, alkalmazása elfedheti a kiváltó okot, mint a tüdő összeesése vagy a gyenge légzés.
- Az oxigénterápia csökkentheti a légzéskiváltást és széndioxid visszatartáshoz vezethet.
- A kézi és mechanikai köhögéstámogatás, a nem-invazív (sebészeti beavatkozással nem járó) lélegeztetés előszeretettel alkalmazható. Az oxigénterápia nem helyettesítheti ezeket, és veszélyes is lehet.
- Bizonyos esetekben azonban elkerülhetetlen az oxigénadás, ekkor gondosan ellenőrizni kell a vérgázokat, és/vagy egyidejű légzéstámogatást kell alkalmazni.

8 Szívgyógyászat - a szív karbantartása



DMD esetében a szív kezelésének célja gyakran az egész betegség előrehaladásával együtt járó szívizom funkció romlásának (általában kardiomiopátia – szívizomgyengeségre visszavezethető szívelégtelenség vagy szívritmus zavarok, mint pl. szívdobogás) korai felismerése és kezelése. Mivel a szívkárosodás észrevétlenül alakul ki (jelentős tünetek megjelenése nélkül), szükséges a szív megfigyelése az azonnali kezelés érdekében. A szívgyógyászat során kulcsfontosságú a felülvizsgálat és megelőző kezelés. Meg kell bizonyosodni a felől, hogy kardiológus is található-e a gondozók körében.

Betegfelügyelet

- A szívfunkciók **alapértékelését már a diagnózis megerősítésekor vagy legkésőbb hat éves korban** meg kell tenni. Legalább egy **elektrokardiogramot (EKG)** és egy **szivultrahang kardiogramot** (echokardiogram) kell készíteni.

JEGYEZZÜK MEG:

1. A betegség diagnosztizálásától kezdve állandó szívfigyelésre van szükség.
2. DMD betegségben a szívkárosodás már a tünetek jelentkezése előtt felléphet.
3. Ez azt jelenti, hogy a fiának a szívét esetleg akkor is kezelni kell, ha nincsenek tünetei.
4. A lappangó problémák felderítése segít abban, hogy azonnal megkezdődhessen a kezelésük.
5. Tartsa meg a szívgyógyász utolsó leletének másolatát, hogy megmutathassa bármelyik, a fiát vizsgáló orvosnak.

- Tíz éves korig legalább két évente meg kell vizsgálni a szívfunkciót. Körülbelül tíz éves korban - vagy még hamarabb, ha előbb észleljük a szívproblémák jeleit vagy a kezdeti tünetet -, el kell kezdeni az éves teljes szívfunkció vizsgálatokat. Amennyiben a nem-invazív szívteszt eredményei eltérést mutatnak, gyakoribb – legalább fél éves - vizsgálat szükséges, és meg kell kezdeni a gyógyszeres kezelést.

Kezelés

- **Elsődleges kezelésként meg kell fontolni az angiotenzin-konvertáló enzim (ACE) gátlók használatát.** Más olyan gyógyszerek, mint például a béta-blokkolók és vízhajtók, a beteg tájékoztatás mellett hasznosak a szív problémák kezelésénél. Klinikai vizsgálatokból származó bizonyítékok támasztják alá a **kardiomiopátia tünetek jelentkezése előtti megelőző kezelésének szükségességét ACE-gátlókkal.** További kutatásra van szükség ahhoz, hogy biztos tanácsot adjunk ezzel a kérdéssel kapcsolatban.
- A szívritmus eltéréseit pontosan meg kell vizsgálni és kezelni kell. A DMD egyik gyakran leírt ártalmatlan jellemzője a felgyorsult szívritmus, de ugyanez utalhat szív problémákra is. Ha új tünetként jelentkezik, ki kell vizsgálni az okát.
- A szteroid kezelésben részesülő betegek esetében különös figyelmet kell fordítani a magas vérnyomás (hipertenzió) vizsgálatára. Esetleg változtatni kell a szteroid adagoláson vagy további kezelések szükségesek (lásd 1. táblázat).

9 Az emésztőrendszer kezelése - táplálkozás, nyelés és egyéb emésztéssel kapcsolatos problémák

A következő szakértőkre lehet szükség a betegség különböző stádiumaiban: dietetikus vagy táplálkozás specialista, nyelés szakértő, logopédus és emésztőrendszer-specialista belgyógyász (gasztroenterológus).

Étrendi kezelés

- **A betegségből kifolyólag egész életen át nagyon fontos szerepe van az előre tervezésnek ahhoz, hogy a jó tápláltsági szintet fenntartsuk, és megelőzzük mind az alultápláltságot, mind az elhízást.** Fontos, hogy a beteg súlya a kor vagy a kornak megfelelő testtömeg index alapján (<http://www.ogyei.hu/upload/files/gyermekkoriTaplaltsag.pdf>), az országos értékelő táblázatnak megfelelően, az adott populáció 10 és 85 percentilis értéke közé essen. Biztosítsunk kiegyensúlyozott étrendet a különböző ételek teljes skálájával. A legtöbb országos felmérés az egész család számára nyújt információt a kiegyensúlyozott étrenddel kapcsolatban.
- A fiúk testsúlyát és testmagasságát rendszeresen mérni kell (ezt a járóképességüket elvesztett fiúk esetében karmérettel is megtehetjük). A dietetikust vagy a táplálkozás specialistát akkor kell értesíteni, ha a fiú túlsúlyos vagy alultáplált, ha váratlan és akaratlan súlyvesztés vagy súlynövekedés történik, vagy nem megfelelő a súlynövekedés, ha fia nagyobb műtét előtt áll, vagy ha krónikus székrekedés és/vagy nyelési nehézség (diszfágia) áll elő. A diagnózis felállításakor vagy a szteroid kezelés megkezdésekor szintén be kell számolni a testsúllyal kapcsolatosan. Az étrendnek fedeznie kell a kalória, a fehérje, a folyadék, a kalcium, a D-vitamin és egyéb tápanyagszükségletet.

- A DMD betegséggel élők számára tanácsos a D-vitammal és ásványi anyagokkal kiegészített multivitamin napi szedése.
- Súlycsökkenés esetén fontos utánanézni, hogy nincsenek-e nyelési problémák. Meg kell azonban jegyezni, hogy más rendszerekben, mint például a szív- és érrendszerben vagy a légzőrendszerben jelentkező szövődmények szintén hozzájárulhatnak a súlyvesztéshez. Amennyiben váratlan súlyvesztés történik, lehet, hogy meg kell vizsgálni egyéb területeket is.

JEGYEZZÜK MEG:

1. Fia testmagasságát és testsúlyát minden vizsgálat alkalmával ellenőrizni kell.
2. Fontos, hogy fia kiegyensúlyozottan táplálkozzon, különös tekintettel a megfelelő mennyiségű kalcium és D-vitamin bevitelre.
3. A táplálkozás szakértők és dietetikusok a beteggondozó csapat fontos tagjai, akik ellenőrzik fia táplálkozását és segítenek a jobb étkezésben.
4. Fia számára kiválasztják a megfelelő megoldást, ha nyelési problémái jelentkeznek.
5. Szondán keresztül étkezést is számításba kell venni, ha már nincs más módja a súly megtartásának.



Nyelés kezelése

A betegség előrehaladott stádiumaiban a torokizmok gyengesége nyelési nehézségekhez vezethet, amely a későbbiekben hangsúlyossá teheti a táplálkozási kérdéseket. A tünetek fokozatosan jelentkezhetnek, ami azt jelenti, hogy nehéz lehet azonosítani őket.

- **A nyelési klinikai- és röntgenvizsgálattal történő tesztelése elengedhetetlen, amennyiben félrenyelésre (étel nyelőcsőbe kerülése) és a nyelő izmok gyenge mozgására (mintha az étel elakadna a torokban) utaló jelek mutatkoznak.** Ezek közé a jelek közé sorolható a nem fogyókúrás célú 10%-os vagy nagyobb súlycsökkenés, a nem megfelelő súlynövekedés növekedésben lévő gyermekeknél, a (több mint 30 perccel) kitolódott evésidő, illetve a fáradtsággal, nyáladzással, köhögéssel vagy fuldoklással kísért étkezés.
- **Az idegen test belégzése okozta tüdőgyulladás (aspirációs pneumónia),** a légzésfunkció megmagyarázhatatlan romlása vagy az ismeretlen eredetű láz, mind vizsgálatot kívánó nyelési nehézség jele lehet.
- Nyelési nehézségek esetén **a kezelésbe be kell vonni logopédust is,** hogy személyre szabott kezelési terv készüljön a jó nyelési funkció megtartására.
- Ha a súly megőrzésére és a szájon át történő folyadékbevitelre tett erőfeszítések sikertelenek, tápszonda behelyezését ajánlják fel. A művelet lehetséges kockázatait és előnyeit alaposan meg kell beszélni. Endoszkópos vagy nyílt műtéttel gasztrosztómát (gyomorszondát) helyezhetnek be, figyelembe véve az altatási (aneszteziológiai) vonatkozásokat valamint családi és személyes szempontokat. A tápszonda kellő időben való behelyezése enyhítheti a megfelelő mennyiség elfogyasztásával kapcsolatos erőlködést. Amennyiben a nyelő izmok rendben vannak,

a tápláló tubus használata nem azt jelenti, hogy ne ehetne a beteg így is bármit, amit akar – hanem azt jelenti, hogy nem kell étkezési időhöz alkalmazkodni, hogy a beteg megkapja a szükséges mennyiségű kalóriát és tápanyagot, így jobban élvezheti az ételt.

Az emésztőrendszer egyéb kezelése

A DMD betegséggel élőknek a két leggyakoribb emésztőrendszeri tünet a székrekedés és a gyomor-nyelőcső savas visszaáramlás - gasztro-özofageális reflux (ami égő mellkasi fájdalmat okoz). A székrekedés jellemzően az idősebb betegeknél jelentkezik és általában műtét után. A túlélési esély növekedésével újabb szövődményekről számolnak be, köztük a lélegeztető használata miatti levegőnyelésből fakadó gyomor és bélrendszeri felfúvódásról.

- Használhatunk hashajtót és más gyógyszereket. Nagyon fontos az elegendő folyadékbevitel. A növekvő rostfogyasztás ronthatja a tüneteket, főleg ha nem növeljük a folyadékbevitelt.
- A refluxot általában megfelelő gyógyszerekkel kezelik. Szteroid- vagy orális bifoszfónát kezelésben részesülő gyerekeknek gyakran írnak fel savlekötőket, hogy elkerüljék a szövődményeket.
- A szájápolás nagyon fontos terület. Noha ezt nem foglalták bele a DMD gyógyításáról és kezeléséről kiadott nemzetközi konzorcium kiadványában, a TREAT-NMD kidolgozott a szájápolással kapcsolatos szakértői ajánlásokat, melyek áttekinthetők a 9. szövegboxban.



9. szövegbox

Szájápolási ajánlások

- A DMD betegséggel élő fiúk keressenek fel nagy tapasztalattal rendelkező, a betegséget ismerő, lehetőleg gondozási centrumban vagy szakklinikán dolgozó fogszakorvost. A család és a területi fogorvos számára is fontos információkkal szolgáló fogszakorvos feladata a magas szintű fog- és szájhygiéniai ellátás. Az orvosnak ismernie kell a fog és a csontozat DMD betegekre jellemző fejlődését, és együtt

kell működni jól informált és tapasztalt fogszabályozó szakorvossal.

- A megelőzésen alapuló száj- és fogápolás alapja a száj és foghygiénia fenntartása.
- Az egyénre szabott szájhygiéniai segédeszközök és technikai eszközök különösen fontosak, amikor a fiúk kéz-, kar- és nyakizma gyengülni kezd.

10 Pszichológiai kezelés - viselkedés- és tanulássegítés

A DMD-vel élő betegek nagyobb valószínűséggel küzdenek olyan pszichoszociális (pszichológiai és szociális/beilleszkedési) problémákkal, mint viselkedés- és tanulászavar, és a gyógyszeres kezelés nem lehet teljes a jó pszichés közérzet támogatása nélkül. A társas viselkedésben megjelenő problémáikat bizonyos készségekben jelentkező nehézségeinek köszönhetik, mint például beilleszkedési probléma, társas helyzet és nézőpontok megítélésének problémája. Végül a DMD miatti problémák (pl. mozgáskorlátozottság) teljes társadalmi elszigeteltséghez, visszahúzóódáshoz és a társas tevékenységek csökkenéséhez vezethet. Sok szülőnél a gyermeke pszichés problémái, azok felismerésének és kezelésének nehézségei meghaladják a betegség fizikai vonatkozásai körüli stresszt.

Amennyiben úgy érzi, hogy a gyermeke aggódik az állapota miatt, a gyerek kérdéseire adott nyílt válasz sokat segít a további problémák megelőzésében. A DMD betegséggel élő fiúk sokszor többet megértenek a betegségükről, mint gondolnánk. Fontos, hogy kérdéseikre őszintén válaszoljunk, de az életkoruk figyelembevételével, és csak arra válaszoljunk, amit kérdeztek. Ez meglehetősen nehéz feladat, de a kórház dolgozói segítséget és útmutatást adhatnak azzal kapcsolatban, hogy más családoknál ez hogyan működött, ugyanígy a betegsegítő csoportok is segíthetnek ebben.

Nem minden DMD betegnél jelentkeznek pszichoszociális problémák, de fontos, hogy a család odafigyeljen az alábbi tünetekre:

- Beszédfejlődési és beszédértési és rövidtávú memóriabeli nehézségek, problémák;
- Tanulási nehézségek;
- A társas érintkezésbeli nehézségek és/vagy barátkozási problémák (pl. szociális éretlenség, gyenge szociális készségek, kortársaktól való visszahúzóódás vagy elszigetelődés);
- Szorongás/aggodalmaskodás;
- Gyakori veszekedés és érzelmi kitörések;
- A neuropszichiátriai és idegfejlődési zavarok kockázata nagyobb, ide értve az autisztikus spektrum zavarokat (autism-spectrum disorders, ASD), figyelemzavaros hiperaktivitási zavart (Attention Deficit Hyperactivity Disorder, ADHD) és rögeszmés-kényszeres zavart (Obsessive Compulsive Disorder, OCD).
- A zavarokért az érzelmszabályozási nehézségek és a depresszió a felelősek. A szorongás szintén problémát jelenthet, illetve rosszabbodhat pszichés rugalmatlanság esetén

JEGYEZZÜK MEG:

1. Fontos az Ön fia és családja jó pszichológiai állapota és egészséges társadalmi beilleszkedése.
2. Fiánál nagyobb eséllyel alakulhatnak ki pszichoszociális problémák.
3. Ön és a többi családtag ki van téve a depresszió kockázatának.
4. A pszichoszociális problémák kezelésének legjobb módja a korai felismerés és az azonnali terápia.
5. A korrekt nyelvhasználat nehézsége további problémát jelenthet az iskolában. Az ebből adódó magatartászavarok gyakran jelentkezhetnek DMD betegeknél, amelyen a kellő időben történő felismeréssel és kezeléssel segíteni lehet.
6. A tanulási problémák DMD betegeknél nem súlyosbodnak, ezért megfelelő segítségnyújtással behozzák a lemaradást.

és alkalmazkodó készség hiányában (pl. túl szigorú gondolkodásmechanizmus).

- Ez ellenséges/provokatív viselkedéshez és indulati nehézségekhez vezethet.
- Ezen kívül a DMD beteg gyerekek szüleinél megnövekszik a depresszió mértéke, ami még inkább felhívja a figyelmet, hogy szükség van az egész család pszichológiai értékelésére és támogatására.

A pszichoszociális kezelésnek leginkább a problémák megelőzésére és a korai beavatkozásra kell koncentrálnia, mivel ez segíti a lehető legjobb kimenetet. Általában a pszichoszociális problémákat ugyanolyan hatékonyan és tapasztalatokon alapuló beavatkozás segítségével kell kezelni, mint az átlag népesség esetében. Ez azt jelenti, hogy fontos segítséget keresni, ha úgy érzi, gondok vannak ezen a területen.

10. szövegbox

A beszéd és a nyelv kezelése - A részletek

- Sok DMD beteg gyermek esetében jól leírható **nyelvi- és beszéd hiányosságok** jelentkeznek, beleértve a beszédfejlődést, a rövid távú szövegemlékezést, a beszédhangképzést, a csökkent IQ-t és a specifikus tanulási rendellenességeket. Ezek nem alakulnak ki minden DMD beteg gyermekben, de figyelni kell rájuk, és szükség esetén segítséget kell nyújtani.
- A korai beszédfejlődést jellemző mérföldkövek tekintetében gyakran késés mutatkozik a DMD beteg gyermekeknél, hasonló korú egészséges társaikhoz képest. A nyelvkészség és nyelvhasználat területén mutatkozó különbségek egész gyermekkorban fennmaradnak. A problémára oda kell figyelni és kezelni kell. **Kezelni kell a késői beszéd- és nyelvi fejlődés problémáit.**
- **A beszéd és nyelvi fejlődés felmérése céljából illetve zavarok esetén logopédushoz kell fordulni**, ha erre a problémára gyanakszunk.
- **A beszédben és artikulációban résztvevő izmok tornáztatása** fontos és szükséges mind az ilyen téren problémásnak mutató DMD kisgyerekek, mind az idősebb gyerekek számára, akiknek szájizmai gyengülnek és/vagy beszéd érthetőségükön kell javítani.



- Idősebb betegek számára **hanggyakorlatok, beszéderősítés** szükségesek, ha beszédjük nehezen érthetővé válik, mert a légzési problémák csökkentik a hangerőt és a beszédkészséget. Hangfelerősítő eszköz alkalmazása minden életkorban segíthet, ha a beszédértés korlátozott.

Felmérés

Noha az egyes gyermekek szükségletei eltérőek lehetnek, a legérzékenyebb időszak, amikor a pszichológiai vizsgálatot fontolóra kell vennünk, a diagnózis meghozatalának vagy az akörüli időszaknak az ideje (féléves vagy éves követés segíthetnek abban, hogy értékelést végezzünk a diagnózist követően). Mindennek az iskolakezdést megelőzően, és a testi működés megváltozása után kell történnie. Noha nem minden gyógyintézménynek van közvetlen hozzáférése minden felsorolt vizsgálatához és beavatkozáshoz, ezek a tanácsok - ahol szükséges - támpontot nyújthatnak a szakember hiányok pótlásához illetve a szükséges beutalások elvégzéséhez.

- Foglalkozni kell az emocionális változásokkal és azok kezelésével, a korhoz kötött tanulási problémákkal, a beszéd és nyelvi fejlődés nehézségeivel, a lehetséges autisztikus-spektrum zavarokkal és a társadalmi támogatással. (Amennyiben a család igényli, szociális munkás segíthet a családnak bizonyos anyagi források elérésében, a szociális háló kiterjesztésében, vagy mentálhigiénés támogatásban.)
- A DMD-vel élők, a szülők és testvérek pszichoszociális jóllétének segítése a DMD kezelés rutinfeladatai közé kell tartoznia.



Beavatkozás

Gondozás és támogatás céljából

- Kulcsfontosságú a kezelések összehangolását végző szakember: aki kapcsolatot tart fent a családdal, és aki a család bizalmát élvezzi. Ennek a személynek a neuromuszkuláris betegségekkel kapcsolatban megfelelő tudással és szakmai háttérrel kell rendelkeznie, hogy el tudja látni a családot a szükséges általános információkkal.
- A DMD vonatkozásában fellépő társadalmi problémák és a társadalmi elszigetelődés elkerüléséhez felelősségteljes intézkedések szükségesek. A megelőzésre jó példa az iskolában az iskolatársak felvilágosítása a DMD betegséggel kapcsolatban, a megfelelő sportokban és táborokban való részvétel, segítő kutya használata, és a másokkal való interneten vagy egyéb tevékenységen keresztüli érintkezés.

Olyan személyre szabott oktatási tervet kell kidolgozni, amely szem előtt tartja a lehetséges tanulási nehézségeket, és amely megváltoztatja az izomzatra egyébként káros tevékenységeket (pl. testnevelés óra), az energiaigényes, fárasztó (pl. hosszú távú séta az ebédhez és vissza), a veszélyes (pl. játszótéri aktivitások) tevékenységeket és a hozzáférhetőséget.

- Nagyon fontos, hogy az iskola részletes információkat kapjon a DMD betegségről. Ossa meg velük a rendelkezésére álló összes információt, és keresse meg azt a személyt az iskolában, aki a készségfejlesztésre szoruló gyerekekkel foglalkozik. Fontos az előretekintő megközelítés, ha azt akarjuk, hogy DMD betegséggel élő gyermekünk teljes körű oktatásban részesüljön. A gyermeknek meg kell tanulnia a társadalmi érintkezés normáinak megfelelő viselkedést, és fel kell készülnie a továbbtanulásra és a munkába állásra. Az iskolának támogatónak kell lennie!
- Fontos és jelentős **az önállóság és a döntéshozatalban való részvétel támogatása** (főleg az orvosi kezeléssel kapcsolatban), az önállóság és függetlenség



elérése érdekében. Ez része kell, hogy legyen a gyermekkoriból a felnőtt ellátásba való megtervezett átmenet programjának.

- **A szociális- és a tanulási készségek segítése** a későbbiekben megkönnyíti az elhelyezkedést és a normál hétköznapi életben való részvételt a felnőttkorban. A DMD betegséggel élő fiúk számára hasznos a személyes céljaik eléréséhez kapott támogatás.
- Amennyiben szükséges, hozzáférést kell biztosítani számukra az olyan palliatív kezelésekhez (a gyógykezelésnek olyan formája, amely a tünetek enyhítésére törekszik), melyek enyhítik vagy megelőzik a szenvedést és javítják az életminőséget. A fájdalomkezelés (6. szövegbox) mellett a palliatív beteggondozó csapat nyújthat érzelmi és mentális támogatást, segíthet a családoknak a kezelés céljainak tisztázásában vagy nehéz orvosi döntések meghozatalában, megkönnyíthetik a kommunikációt a családok és az orvosok között, illetve foglalkozhatnak a szomorúság, a veszteség és a gyász témáival.

Pszichoterápia és gyógyszeres kezelés

Számos közismert módszer létezik a különböző problémák kezelésére. Ilyenek a szülőknek szóló viselkedés- és konfliktuskezelő csoportos foglalkozások (tréningek), a személyes vagy családterápia és a viselkedésterápiák. Az alkalmazott viselkedésterápia a gyakorlatban segíthet bizonyos az autizmussal összefüggő viselkedésproblémák esetén.

Vannak olyan gyerekek és felnőttek, akik számára hasznos lehet a gyógyszeres kezelés érzelmi- és viselkedési problémáik leküzdésére. Ezeket a gyógyszereket kizárólag szakmai felügyelet alatt szabad használni, ha a szakember diagnosztizálta, figyelemmel kell követni a depresszió, az agresszió, a kényszeres zavar (OCD) és a figyelemzavar (ADHD) tüneteit.

11 Műtéti megfontolások

Lehetnek különböző, akár a DMD betegséggel összefüggő (pl. izombiopszia, ízületek merevedése miatti műtét, gerincműtét vagy a gyomorba történő szonda beültetés), vagy akár attól független helyzetek (akut műtéti beavatkozások), amikor altatásra van szükség. Számos a körülményektől függő dolog van, amit figyelembe kell venni a biztonságos műtét megtervezésekor.

A műtétet olyan kórházban kell elvégezni, ahol a beavatkozásban és az utógondozásban részvevő személyzet jártas DMD betegek gondozásában, és hajlandó együttműködni, hogy biztosítsák a problémamentes műtétet. Ezen kívül, azok esetében, akik folyamatos szteroid kezelésben részesülnek, tekintetbe kell venni a műtét alatt a stressz-hormon szint növekedését.

JEGYEZZÜK MEG:

1. Az altatás mindig kockázatos, azonban a DMD esetén különösen nagy figyelmet igényel az altatás biztonsága, mint például a teljes intravénás altatás technikáinak alkalmazása és a szukcinilklorid szigorú mellőzése.
2. Fontos a műtétet megelőző szív és a tüdőfunkciók megfelelő ellenőrzése.
3. Bizonyosodjunk meg róla, hogy minden orvos megfelelő információval rendelkezik-e a DMD betegségről, és arról, hogy a beteg milyen gyógyszereket szed.

Altatószerek és a biztonságos műtét egyéb lehetőségei

- Az érzéstelenítés mindig kockázatos, de DMD esetén az altatás biztonsága érdekében szigorú mérlegelésre van szükség a teljes intravénás altatás biztonságos alkalmazását, illetve bizonyos gyógyszerek elkerülését illetően.
- Főleg nagyobb műtéteknél, mint a csigolyaegyesítés (gerincfúzió) műtét, fontos a vérvesztés minimalizálása. Nagyműtéteknél a sebész és az altatóorvos is dönthet valamilyen speciális technika alkalmazása mellett a vérvesztés csökkentése érdekében.
- A pontos részletek megtalálhatóak a fődokumentumban (tudományos cikk).



Szív működés ellenőrzés

- **Általános altatás előtt szívultrahang (echokardiogram) és EKG (elektrokardiogram) vizsgálatot kell végezni.** Ezeket bódítás vagy regionális érzéstelenítés esetén is el kell végezni, amennyiben az utolsó ilyen jellegű vizsgálat több mint egy éve történt, vagy az elmúlt 7-12 hónapban végzett EKG vizsgálat rendellenességet mutatott.
- **Helyi érzéstelenítéskor szívultrahang vizsgálatot kell végezni,** ha korábban már észleltek rendellenességet.

Légzés ellenőrzés

- **Még ha a DMD betegeknél problémái is vannak a légző izmaival, bizonyos intézkedések biztonságosabbá tehetik a műtétet,** bár ennek ellenére nagy a kockázat. Egy DMD betegségben tapasztalattal rendelkező intézményben műtét előtti légzésfunkció vizsgálatot kell végezni. Szükség lehet operáció előtti nem-invazív lélegeztetést, támogatott köhögést és különleges beavatkozások alkalmazását oktató tréning elvégzésére.
- Ha a DMD betegen műtétet végeznek, gyógytornászra is szükség lehet.
- A DMD betegek biztonságos műtétének kulcsa a tervezés, a megelőzés és a kockázatkezelés.



12 Sürgősségi ellátás

Ha olyan helyzet áll elő, hogy sürgősségi ellátásra van szükség, az alábbi tényezők sorát kell figyelembe venni:

- A kórházi felvételnél **ismertetni kell a DMD diagnózist, az aktuális gyógyszerelést, bármilyen légzési vagy keringési zavart, és meg kell nevezni a beteg kezelésében résztvevő szakembereket.**
- Mivel sok egészségügyi szakember nincs tisztában a DMD betegség esetén fennálló kezelési lehetőségekkel, **el kell magyarázni, hogy milyenek az aktuális életkilátások és az elvárt életminőség.**

Szteroidok

A folyamatos szteroid kezeléssel tudást kell szereznie az egészségügyi dolgozóknak. Mondja el, hogy mennyi ideje áll a fia szteroid kezelés alatt, és azt is, ha esetleg kihagyott egy gyógyszerbevitelt. Azt is fontos tudatni az orvosokkal, ha a fia korábban részesült szteroid kezelésben.

- A szteroidok tompítják a stresszválaszt, ezért ha egy tartós szteroid kezelésben részesülő beteg nincs jól, magasabb szteroid dózissal lehet szükség.
- A szteroidok növelhetik a gyomorfekély kockázatát.
- Ritkán egyéb akut komplikációk is felléphetnek.

Csonttörések

A DMD betegséggel élő fiúk ki vannak téve a csonttörés veszélyének, és egy lábcsonttörés megnehezítheti az újjárást, ha a járás már eleve nehézkes volt. Amennyiben törés történik, tudassa azt a fizioterapeutával és a DMD kezelésben résztvevő többi szakemberrel, hogy azok kapcsolatba tudjanak kerülni a sebéssel, ha szükséges.

- Járóképes betegek esetében **a műtét sokszor jobb választás, mint a gipszelés.**
- **Alapvető a gyógytornász segítsége** ahhoz, hogy a fiú minél előbb megint lábra álljon.
- Amennyiben csigolyatörésről van szó, amely igen erős hátfájással jár, csontspecialista és endokrinológus segítségére is szükség lehet a megfelelő kezeléshez (lásd 6. fejezet).

JEGYEZZÜK MEG:

1. Ön valószínűleg többet tud a DMD betegségről, mint a sürgősségi vagy baleseti ellátás orvosai.
2. Tudassa az egészségügyi dolgozókkal, hogy a fia szteroidot szed.
3. Ha a fiának csonttörése van, ragaszkodjon hozzá, hogy beszéljenek a kezelőorvossal vagy a kezelésben résztvevő gyógytornásszal.
4. Ha tudja, hozza magával a legutolsó légzésfunkció (FVC) és szívultrahang leleteit (LVEF).
5. Ha a fia oxigénellátása lecsökken, az orvos csak gondos odafigyelés mellett alkalmazhat oxigén inhalációt vagy nyugtató célú kezelést.



Légzési nehézségek

Tanácsos felírni, vagy emlékezni rá, hogy mi volt az utolsó légzésvizsgálat eredménye (pl. **erőltetett vitálkapacitás, FVC vizsgálat**). Ez az információ fontos lehet a fiát vizsgáló orvosok számára, ha a fiánál valamilyen akut betegség alakul ki.

Veszélyessé válnak a légzési problémák, amikor csökken az erőltetett vitálkapacitás (FVC) és a köhögési erő:

- Segítségre lehet szükség a légutak tisztításához;
- Fontossá válhat a köhögés segítése;
- Antibiotikumokra lehet szükség;
- Olykor lélegeztetésre lehet szükség;
- A fertőzés során fellépő légzési nehézségek esetén a veszélyeztetett légzőizmoknak támogatást kell nyújtani. Óvatosan kell bánni az ópiátokkal vagy egyéb szedatív (nyugtató) szerekkel történő kezeléssel és a lélegeztetés nélküli oxigénadással, mivel ilyenkor kockázatos mértékben nő a széndioxid koncentráció a betegekben, a csökkent légzőizom működés következtében.

- Amennyiben már éjszakai lélegeztetőt használunk, nagyon fontos, hogy a lélegeztető hozzáférhető legyen bármilyen akut probléma fellépésekor vagy beavatkozáskor. A lélegeztetőt használó betegek kezelésébe minél előbb légzésspecialistákat kell bevonni.

Amennyiben van lélegeztetője (vagy hasonló eszköze), ajánlatos magával vinnie a kórházba.

Szív működés

Tanácsos felírni, vagy emlékezni rá, hogy mi volt az utolsó szív működés vizsgálat eredménye (pl. **bal kamrai lökés frakció, – LVEF mérés**), és amennyiben a fia szed szívgyógyszert, írja fel, vagy jegyezze meg a gyógyszer és a kezelő kardiológus nevét. Mindez segíti a sürgősségi orvost, hogy eldöntse, vajon a tüneteket szívproblémák okozzák-e.

- **A szívritmus zavarok és a szívizom gyengeség (kardiomiopátia) kockázataival** tisztában kell lenni.

Az altatás kockázatait (11. fejezet) mindig figyelembe kell venni, ha műtétre vagy érzéstelenítésre van szükség.

Rövidítések

ACE	angiotensin converting enzyme: → angiotenzin-konvertáló enzim	GC	glucocorticoid: → glükokortikoid
ADHD	attention deficit hyperactivity disorder: figyelemhiányos hiperaktivitás-zavar	GOT	glutamin-oxálecetsav-transzamináz, az → AST régebbi elnevezése
ADL	activities of daily living: napi élettevékenység	GPT	glutamin-piroszólósav-transzamináz, az → ALT régebbi elnevezése
AFO	ankle-foot orthoses: boka-lábféj → ortézis	IGT	impaired glucose tolerance: csökkent glükóz -tolerancia, amely a → glükóz intolerancia egyik stádiuma
ALT	→ alanin-aminotranszferáz	IV	intravénás
ALAT	→ alanin-aminotranszferáz	KAFO	knee-ankle-foot orthos: térd, boka, láb → ortézis
AST	→ aszpartát-aminotranszferáz	LVEF	left ventricular ejection fraction: a szív összehúzódása során a bal kamrából kiáramló vérfrakció értéke → Egyike a legfontosabb szív működést felmérő vizsgálatoknak. A leleteken gyakran csak EF értéként jelölik. Megméri, hogy a bal kamrából a vér hány százaléka pumpálódik ki az artériás keringésbe egy összehúzódás során.
ASAT	→ aszpartát-aminotranszferáz	MH	→ Malignus hyperthermia
ASD	autism spectrum disorder → autizmus spektrum zavar	nmol	nanomol: koncentráció mértékegysége
BP	blood pressure: vérnyomás	NCV	nerve conduction velocity: ideg-ingerületvezetés sebessége
BiPAP	bilevel positive airways pressure: kétszintű pozitív nyomású légzéstámogatás a tüdő tágulási készség megtartására	NIV	noninvasive ventilation: Nem -invazív lélegeztetés. A kevésbé súlyos betegek egy részében megoldást jelent, amelynek során elkerülhető az → endotrachealis intubáció
BMD	Becker muscular dystrophy: → Becker féle izomdystrophia	NSAID	non-steroidal anti-inflammatory drugs: nem-szteroid gyulladáscsökkentő szerek. Fájdalomcsillapításra használják őket; leggyakrabban használt ilyen szer az ibuprofén, a diklofenák (diclofenac) és a naproxén.
BMI	body mass index → testtömeg index	OCD	obsessive compulsive disorder: rögeszmés-kényszeres zavar
CK	creatin kinase: → kreatin-kináz	PEG	→ per kután → endoszkópos → gastrostoma
CMP	cardiomyopathy	PCF	peak cough flow – a köhögés alatt kiáramló levegő sebességének mérése
CPK	creatin phospho kinase: kreatin-foszfokináz a → CK régebbi elnevezése	TA	achilles tendon: achilles ín
DEXA	dual energy X-ray absorptiometry: kettős energiájú röntgensugár elnyelésén alapuló mérés (a csontsűrűséget a csípőlapátról készített speciális röntgenfelvétel alapján megállapító vizsgálat).	TBC	tuberculosis: gümőkór, tüdővész
DM	diabetes mellitus: → diabétesz		
DMD	Duchenne muscular dystrophy: → Duchenne féle izomdisztrófia		
DNS	deoxiribonukleinsav: az a sejtjeinkben található, információt hordozó örökítőanyag		
ET	→ Enterális táplálás		
EKG	→ elektrokardiográfia		
EMG	→ elektromiográfia		
FVC	forced vital capacity: erőltetett → vitálkapacitás		

Szakkifejezések listája



2-es típusú diabetes mellitus Nem → **inzulin**függő → **diabetes**

Adaptív gyógyászati segédeszköz Olyan sorozatgyártású gyógyászati segédeszköz, melyet a rendeltetészerű használathoz külön eszköz segítségével **méretegizítanak**, illetve illesztnek.

Alanin-aminotranszferáz Régebbi nevén glutamin-piroszőlősav-transzamináz; elsősorban a májfunkciót jelző enzim

Angiotenzin-konvertáló enzim

Katalizálja a **angiotenzin I** (az inaktív fehérje) átalakulását → **angiotenzin II**-vé. Az enzim termelése az egész szervezetben történik. Viszonylag nagyobb mennyiségben található a tüdőben. Vérszintje fiatal korban (kb. 20 éves korig), magasabb, a későbbiekben, egészséges felnőttekben stabilan alacsony.

Aspirációs pneumonia Idegen test belégzése okozta tüdőgyulladás, amelyet a gyomortartalomról származó bakteriális fertőzés vagy irritáció vált ki.

Aszpartát-aminotranszferáz Régebbi néven glutamin-oxálecetsav-transzamináz; máj-, szív- és vázizomzat funkcióját jelző enzim

Atektázis Olyan állapot, amelyben a tüdő egy része elveszti levegőtartalmát és összeesik.

Autizmus spektrumzavar A z e g é s z személyiséget átható idegi-fejlődési zavar. Csökkent mértékű társadalmi kapcsolatokban, kommunikációs képességekben, abnormális viselkedési és érdeklődési mintázatokban nyilvánul meg.

Becker féle izomdisztrófia Becker féle izomdystrophia - A → **DMP** egyik gyakoribb formája, a → Duchenne féle izomdisztrófiával rokon betegség, de annál enyhébbek a fiatal korban jelentkező tünetek. A → **disztorfin gén** mutációja következtében nem keletkezik teljes értékű → **disztorfin** fehérje.

Béta blokkoló A béta-blokkolók közös tulajdonsága, hogy a béta-receptorok gátlása révén, a → szimpatikus idegrendszer idegvégződéseiben felszabaduló → **adrenalin**, → **noradrenalin** és hasonló kémiai anyagok hatását mérséklék, így csökken a szívfrekvencia, a balkamra-telődés, a szívösszehúzódás mértéke, a szimpatikus tónus, és ezen hatások eredményeképpen a vérnyomásunk is csökken.

Biopszia Biopsia - Orvosi eljárás, melynek során vizsgálat céljából a testből sejt- vagy szövetmintát vesznek ki. → izom**biopszia**

Cobb fok Gerincgörbülési fok, amelyet a mellkas röntgen felvételén, a sérült csigolyák felszínére fektetett egyenesek által bezárt szög alapján állapítanak meg.

Cushingoid vonások A kerek, „holdarc” **megjelölésére szolgál, amely itt tipikusan a szteroid terápia mellékhatása. (Akkor is megjelenik, ha a beteg súlygyarapodás nem számottevő, és nehezen befolyásolható a gyógyszer vagy adagolás változtatása nélkül.)**

Csont scan → Csontrázképezés

Csont szkennelés Izotópos csont „letapogatás” kamerával (→ **szcintigráfia**); a csonttérképeket, így pl. a csontsűrűséget méri.

Csontsűrűség-mérés A c s o n t o k ásványianyag tartalmát méri.

Csontrögzítő műtét Olyan műtét, amely külső (pl. gipszelés) illetve belső sebészi eljárást igényel, lemez, csavar vagy célirányosan megtervezett fémanyagok alkalmazásával.

Depolarizáló izomrelaxáns → Izomrelaxáns

Diabétesz Diabetes mellitus → **Cukorbetegség; A szénhidrát anyagcsere zavara. A cukorbetegség klasszikus klinikai tünete a vizelet mennyiségének megnövekedése, a fokozott folyadékfelvétel az állandó szomjúságérzés miatt és az egyéb okkal nem magyarázható fogyás.**

Diabétesz Diabetes mellitus - Cukorbetegség; A szénhidrát anyagcsere zavara. A cukorbetegség klasszikus klinikai tünete a vizelet mennyiségének megnövekedése, a fokozott folyadékfelvétel az állandó szomjúságérzés miatt és az egyéb okkal nem magyarázható fogyás.

Diszfágia Dysphagia - Nyelési nehézség

Disztrofin Dystrophin - A disztrofin fehérje a harántcsíkolt izomrostot határoló membránban elhelyezkedő fehérje komplex, az úgynevezett disztrofin-asszociált fehérje komplex egyik kulcsfontosságú tagja. Stabilizálja az izomrostot az összehúzódás és az elernyedés során.

Disztrofin gén Mutációja felelős az X kromoszómához kötött → **Duchenne-féle izomdisztrófia** kialakulásáért.

Disztrofinopátia Dystrophinopathia - A → **disztrofin** fehérje hiányának köszönhető izombetegségek csoportja; → **Duchenne féle izomdisztrófia**, → **Becker féle izomdisztrófia**. Ide tartoznak továbbá a → **manifest hordozó nők**, és a csak szívbetegség tüneteit mutató betegek.

Duchenne féle izomdisztrófia Duchenne féle izomdystrophia - A → **DMP** egyik leggyakoribb formája, amely kisgyermekkorban jelenik meg. X kromoszómához kötött betegség. A betegség hátterében az Xp21 régióban elhelyezkedő → **disztrofin gén** mutációja áll, amely mutációk lehetnek deléciók (60-65 %), duplikációk (5-8 %) és pontmutációk (30-35 %).

Dystrophia musculorum progressiva A vázizomzat sorvadásával járó, genetikusan determinált megbetegedések

Echokardiográfia → **Szívultrahang vizsgálat**

Elektrokardiográfia Electrocardiographia - A vizsgálat során a szív elektromos tevékenységét detektálják a bőrre helyezett elektródák segítségével. Az impulzusokat hullámként rögzítik, és vagy papíron kinyomatják, vagy monitoron jelenítik meg. A vizsgálat segítségével különböző szívritmus zavarokat ill. a szívizom károsodását tudják megállapítani.

Elektromiográfia Electromyographia - Az izmokban lezajló elektromos tevékenységet regisztrálja papíron vagy monitoron, amelynek segítségével az ideg- vagy izom rendellenességek **kimutathatók**. Az elmúlt évtizedekben az elektromiográfia különböző módszerei egyértelműen hatékonyan bizonyultak a → **motoros egységet** érintő betegségek diagnosztikájában, a prognózis meghatározásában és a különböző → **neuromuskularis betegségek** monitorozásában.

Endoszkóp Endoscop - Olyan orvosi eszköz, mellyel közvetlenül betekinthetünk üreges szervek, illetve testüregek belsejébe. A módszer alapja a fény vezetésére alkalmas száloptika.

Endotracheális intubáció Műteti úton bejuttatott tubus segítségével a légcsövön keresztül történő mesterséges lélegeztetés.

Enterális táplálás Meghatározott összetételű tápanyagoknak (tápszereknek) a gyomor-bélrendszerbe juttatása mesterségesen.

Erőltetett vitálkapacitás → **Vitálkapacitás**

Etiológia A betegség leírása

Fizioterápia Gyógyítás fizikai energiákkal: hővel, elektromossággal, mechanikai erővel való gyógykezelés.

Fizioterápia A természet energiáit felhasználó gyógymódok gyűjtőfogalma. A fizikai és kémiai energiákat alkalmazza a beteg mozgásműködésének gyógyítására. Beletartozik a → **fizioterápia** is. Ide tartozik továbbá pl. a gyógyvizek ásványi anyag tartalmának hatásaira épülő gyógykezelés.

Fizioterapeuta A → **fizioterápiát** alkalmazó szakember

Fraktúra Fractura - Csonttörés

Gasztritisz Gastritis - Gyomorhurut

Gasztró-özofageális reflux Gastro-oesophagealis reflux - Akkor jelentkezik, amikor a nyelőcsövet és a gyomrot összekötő izom magától kinyílik, vagy nem záródik rendesen, és a gyomortartalom feljut a nyelőcsőbe. Más néven refluxnak vagy sav visszafolyásnak nevezik ezt a jelenséget, mivel a savas gyomortartalom visszafolyik a nyelőcsőbe.

Gasztrosztóma Gastrostoma - A gyomor műtéti úton történő megnyitása, jelen esetben egy tápláló tubus behelyezése érdekében.

Glukóz- intolerancia Glucose intolerancia - Olyan cukorbetegség (→ **diabétesz**) előtti állapotot jelent, ami az → **inzulin rezisztenciával** függ össze. Évekkel megelőzheti a → 2-es típusú diabetes mellitust.

Glükokortikoidok Glucocorticoid - A szervezet által előállított szteroidok. Nevüket onnan kapták, hogy a szervezetben aminosavakból és gliceriből (zsírok bontásával) cukrot (glükózt) állítanak elő. Ezáltal növelik a vércukor szintet, ezzel stressz helyzetben a szervezet energiataralékait mozgósítják. A mellékvese kéreg termeli, legfontosabb formája a → **kortizol**. Egyik hatása, hogy gyógyszerként autoimmun betegségek, gyulladáások, asztma, ezen felül a **Duchenne izomdisztrófia** kezelésére használják.

Gower tünet Az izomgyengeség jele, amely során fekvő vagy guggoló helyzetből a beteg csak a saját testén megtámaszkodva és felkapaszkodva, fokozatosan tud felállni. A → **Duchenne féle izomdisztrófiában** szenvedő betegek esetében közismert jel, de más, ugyanezen izomcsoportokat érintő izomgyengeséggel járó betegségek velejárája is lehet.

Hidrokortizon → **Kortizol**

Hiperglikémia Hyperglycemia - Magas vércukorszint

Hiperkarpnia Hypercapnia - Magas szöveti széndioxid-szint

Hipertenzió Hypertensio → **Hipertónia**

Hipertónia Hypertonia - Magas vérnyomás

Hipoventiláció Hypoventilatio - Nem elegendő légzés, légzéskapacitás. A tüdő gázcsereje romlik. → **Hiperkapniát** és → légzési acidózist okozhat.

Hipoxémia Hypoxemia - Alacsony artériás oxigéntelítettség: csökkent az oxigénnyomás (< 50 Hgmm) az artériás vérben.

Hirzutizmus Kóros, férfias szőrnövekedés. Számos hormonális oka lehet. Egyes gyógyszerek is okozhatnak erőteljes szőrnövekedést, pl. a → **szteroidok**.

Holter monitor 24 óras → **EKG** - 24 órán keresztül rögzíti a beteg → **EKG**-ját.

Immunoblot technika Az izomban lévő izomfehérjék, pl. a → **disztrófin** minőségi és mennyiségi kimutatásához használt molekuláris módszer. Segítségével mind a kóros, csökkent tömegű fehérje, mind pedig annak teljes hiánya kimutatható.

Immuncitokémia Immuncytokémia - Az izom szövettani vizsgálata ellenanyagfestéssel és fluoreszcens mikroszkópos kiértékeléssel, amelynek során az izomfehérjék, pl. a → **disztrófin** mennyiségét vizsgálják az izomrostokban.

Immunszuppresszió Immunsuppressio - Az immunrendszer csökkent működése vagy válaszképtelensége alakul ki bizonyos gyógyszerek (→ **szteroidok**) hatására. Az immunrendszer gyengítése miatt a fertőzésekkel, betegségekkel, daganatokkal szemben a szervezet sokkal fogékonyabb lesz. Ugyanakkor a → **szteroidok** fontos gyógyszerek a szerv-ill. csontvelő transzplantáció során ill. az autoimmun gyulladákos folyamatok kezelésében.

Inzulin A cukoranyagcsere szabályozó hormon, amely a hasnyálmirigyben termelődik. A túlzott → **glükokortikoid** hatás bizonyos betegségek esetén és a hosszas → szteroid terápia mellékhatásaként a → **inzulin rezisztencia** és → diabétesz alakulhat ki.

Inzulin rezisztencia Az az állapot, amikor normális mennyiségű → inzulin a normálnál alacsonyabb biológiai választ vált ki, így az → inzulinra jellemző anyagcserehatások elégtelen mértékben alakulnak ki. A vérben egyre több → **inzulin** jelenik meg, hatása azonban egyre csökken.

Izombiopszia → **biopszia**

Izomdisztrófia Izomdystrophia - **Örökletes** betegségcsoport, ahová különböző krónikus, a vázizomzatot érintő betegségek tartoznak, amelyek következtében fokozatosan csökken a működőképes izomtömeg. Az izomsorvadás oka az izom működéséhez szükséges fehérje komplexum valamelyik tagjának károsodása vagy hiánya, ami idővel a teljes izomzat pusztulását is magával hozhatja. Ez a betegség csoport sajnos egyelőre gyógyíthatatlan.

Izomrelaxáns **Izomlazító** - olyan gyógyszer, amelyet bizonyos típusú műtétek esetén alkalmaznak az izmok ellazítására, beleértve azokat az izmokat is, amelyek a légzésben segítik a beteget.

Kardiomiopátia Cardiomyopathia - A szív pumpafunkciójának gyengüléséhez vezető szívbetegségek összefoglaló neve, amely a szívizom saját betegségére vezethető vissza.

Katarakta Cataracta - Szürkehályog; Kialakulásának pontos mechanizmusa jelenleg nem tisztázott; számos kiváltó ok ismert, így pl. a → **glükokortikoid** kezelés is. A lencsét alkotó fehérjék denaturálódnak, ezért a lencse átlátszósága lecsökken. Szürkehályog esetén idővel mind a távoli, mind a közeli látás romlik.

kifoszkiolózis Kyphoscoliosis - A gerinc oldalirányú görbülésével (→ **szkoliózis**) és elülső-hátsó síkú meghajlásával (kyphosis - kifózis -púp) járó kóros állapot. Légzési nehézséget okozhat.

Kontraktúra Contractura - Az ízületi mozgáshatárok kóros beszűkülés. Az ízületek körül kialakuló feszesség egy bizonyos pózban való merevedéshez vezethet, vagy hatására az adott ízület környékén kisebb a mozgási skála.

Kortikoszteroid Corticosteroid - A mellékvese kéregállományában képződő szteroidhormonok. Ide tartoznak a → **glükokortikoidok** is.

Kortizol Más néven hidrokortizon - A mellékvese kéreg által termelt egyik legjelentősebb → **glükokortikoid** hormon. Fontos szerepe van az anyagcsere folyamatok szabályozásában és a szervezet egyensúlyi állapotának fenntartásában. A kortizol egyike a stresszhormonoknak, mert elválasztása stressz helyzetben megnövekszik, az agyban a stressz hatására aktivizálódó serkentő hormon hatására. A hidrokortizon első, a gyógyászatban is alkalmazott származékai a prednizon és a prednizolon.

kreatin-foszfokináz → **kreatin-kináz**

kreatin-kináz Az izomműködéshez szükséges nagy energia tartalmú kreatinfoszfát szintézisét katalizáló enzim. Magas koncentrációban van jelen a → **Duchenne féle izomdisztrófia** vagy egyéb → **izomdisztrófia** betegségekben szenvedők vérében, tehát az izomrost pusztulását jelzi.

Légzési volumen Egy légvétellel belélegzett levegő. A belélegzési térfogat növelése betegekben segédeszköz igényel. Ilyenek az Ambu-ballon, ki- és belélegeztető, ventilátorok.

Malignus hipertermia Malignus hyperthermia - A testhőmérséklet életveszélyes megemelkedését jelenti. **Ezt** bizonyos betegségekben (kalcium ionszternát érintő izombetegség) az altatás váltja ki. Az altatáskor adott izomlazító és altatószer kombináció kórosan felgyorsítja az ilyen beteg anyagcserejét; emiatt emelkedik meg végtelenen a testhőmérséklet. Az állapotra való hajlam domináns módon öröklődik.

Manifeszt hordozó Hordozónak lenni általában annyit jelent, hogy a betegség tünetei nem jelentkeznek, de a mutációval megváltozott gén jelen van a kromoszómapár egyikén. Manifeszt hordozó esetén jelentkeznek a tünetek.

Motoros egység Egy mozgató idegsejt az általa beidegzett izomsejtekkel együtt képezi a motor egységet.

Mioglobinuria Myoglobinuria - A vizeletben jelen lévő mioglobin az izom lebontásából származik. A vizelet barnás színe az izomfehérje bomlástermékének köszönhető.

Miopátia Myopathia - Izombántalom, izombetegség

Neuromuskuláris betegségek Neuromuscularis betegségek - A mozgató rendszert (idegeket és izomzatot) érintő betegségek csoportja

Obesitász Obesitas - Elhízás, kövérség

Ortézis orthosis - Az ortézisek olyan segédeszközök, amelyek kívülről fejtik ki hatásukat az egyes testrészekre, az inak stabilitását, tehermentesítését, támasztását és pihentetését biztosítják. Láb esetében olyan gyógyászati segédeszközök (merevítők, sínek), melyek csökkentik a boka körüli feszességet.

Oszteoporózis Osteoporosis - **Csontritkulás**; a csont ásványanyag tartalmának csökkenése. Kóros esetekben csonttörésekhez vezethet.

Oximetria A vér oxigén telítettségének mérése, a mérés a bőrön keresztül történik.

Palliatív kezelés Támogató kezelés. Célja, hogy csökkentse a betegek szenvedését és a lehető legjobb életminőséget biztosítsa.

Perkután Percutan - Bőr alá juttatott, pl. injekció

Pneumokokkus Pneumococcus - A Streptococcus pneumoniae baktérium által okozott tüdőgyulladás

Pneumónia Pneumonia - Tüdőgyulladás

Preszimpptomás Presymptomás - Tünet előtti állapot

Profilaxis Prophylaxis - Megelőzés

Rabdomiolízis Rhabdomyolízis - Izomszövetek pusztulása. → **Mioglobulinuriával** jár.

Reflux → **Gasztró-özofageális reflux**

Szivultrahang vizsgálat Echocardiographia, echokardiográfia - Olyan módszer, amellyel a szív szerkezetét vizsgálják. Ennek során hanghullámok segítségével mozgóképeket képeznek le a szívről. Ezek a felvételek megmutatják az orvosnak, hogy mennyire hatékonyan pumpál a szív.

Szkoliózis Scoliosis - Gerincferdülés; a gerinc oldalirányú ferdülése, amely idővel egyre súlyosbodik

Szteroidok Olyan hormonok, amelyek fontos szerepet játszanak számos élettani folyamatban, így például a nemi működésben, valamint a gyulladáscsökkentésben is. Szintetikus előállított vegyületei gyógyszerek.

Tanner stádium A serdülés stádiumát a Tanner-féle beosztással jellemzik, elsődleges és másodlagos nemi bélyegek alapján, mint pl. a genitáliák fejlettsége, szőrzetnövekedés, mellkas méret.

Tenotómia Tenotomia - Ínhüvelyen, inakon végzett beavatkozások

Testtömeg index A tápláltság megítélésére szolgáló mutató: testtömeg osztva a testmagasság méterben kifejezett négyzetével

Tinea A bőrfelszín gombás fertőzése

Traheosztómia Tracheostomia - Légcsőmetszés, gégemetszés; a légzés segítésére alkalmazott műtéti eljárás, nyakon át a légcsőbe tubust (kanül, cső) helyeznek

Trombózis Thrombosis - Olyan folyamat, amelyben a vér az érrendszeren belül megalvadva vérrögöt képez, a vérrög a vérárammal továbbjutva a véredényben elzáródást okoz.

Varus A láb befelé fordul a lábízmok egyensúlytalansága miatt.

Vitálkapacitás A légzőizmok erejét felmérő vizsgálat, amely során a maximális belégzéstől a teljes kilégzésig terjedő kifújít levegő mennyiségét mérik.

Video fluoroszkópos vizsgálat

Dinamikus radiográfiai vizsgálat. Pl. → **reflux** betegségeknél a gyomor és a nyelőcső feltárására. Pontos képet ad a nyelőcső és gyomor anatómiájáról, a → **reflux** betegséghez kapcsolódó elzáródásos nyelőcső elváltozásokról. A vizsgálat nyelés közben, röntgenbesugárással történik.

DMD BETEGREGISZTRÁCIÓ

A nemzetközi nyilvántartás alapját mintegy 30 részvevő ország nemzeti adatbázisa szolgáltatja, amelyek bekerülnek a nemzetközi adatbázisba. A nemzetközi adatbázisba egységes módon kerülnek be az adatok, oly módon, hogy azok a klinikai kipróbálások tervezésénél jól használhatóak legyenek (pl. a kizáró vagy szükséges kritériumok kulcsinformációi, mint járóképesség, gyógyszeres kezelés, szív működés stb.), egyúttal lehetővé téve ezzel a betegtoborzást is. Az adatbázis megfelel az etikai követelményeknek, mind a beteg részvételét, mind a róla szóló információkat illetően. Lehetővé teszi további modulok beépítését, az információmélyítés és a betegségtörténet megismerése céljából. A betegek az adatok nagy részét önállóan is meg tudják adni. Felügyeleti szint beépítése szükséges azonban a genetikai tesztek eredményeinek biztonságához. Az SMA és DMD/BMD betegadatbázis sikere nyomán más neuromuskuláris betegségcsoport bevonását is tervezik.

A magyar Duchenne/Becker izomdistrofia betegadatbázis regisztráció Budapesten az Országos Környezetegészségügyi Intézet Molekuláris Genetikai és Diagnosztikai Osztályán érhető el. A regisztrációért felelős személy Dr. Karcagi Veronika. Magyarországon az OKI Molekuláris Genetika és Diagnosztikai Osztálya végzi a DMD/BMD családok disztrofin génjének duplikációs/deléciós vizsgálatát. Minden DMD/BMD betegünk regisztrációját lehetővé tesszük.

A regisztrációt csak akkor fogadjuk el, ha a mutáció beigazolódott, és az osztályunk kiállította a leletet. A regisztrációhoz kitöltött regisztrációs adataira és kitöltött, aláírt beleegyező nyilatkozatra van szükség, amelyet betegeink az alábbi címre postázhatnak: Országos Környezetegészségügyi Intézet, Budapest, 1096, Gyáli út 2-6., Molekuláris Genetika és Diagnosztikai Osztály, Dr. Karcagi Veronika.

MIÉRT REGISZTRÁLJAK?

A regisztrált betegek esetleg egyszerűbben részt vehetnek a klinikai kipróbálásokban.

A regisztrált betegek értesülnek a DMD legújabb kezelésére vonatkozó kutatási eredményekről.

A regisztrált betegek nemzetközi szinten hasznosítható információkkal segítik a kutatók munkáját.

A regisztrációs adatlap és a beleegyező nyilatkozat más információs dokumentumokkal együtt

letölthető/kérhető itt: www.treat-nmd.hu

E: garami.marta@treat-nmd.hu

T: +36 1 476 1362

Készült az Izomdisztrófia Egyesület (Muscular Dystrophy Association, MDA – USA), a Szülői Összefogás az Izomdisztrófia Ellen (Parent Project Muscular Dystrophy, PPMD – USA), a TREAT-NMD és az Izomdisztrófiás Betegek Szülői Szervezeteinek Nemzetközi Egyesülete (United Parent Project Muscular Dystrophy) együttműködésével.

A kézikönyvben szereplő fényképek a Holland Duchenne Betegek Szülői Szervezete, az MDA, a PPMD, a Cseh Duchenne Betegek Szülői Szervezete és a TREAT-NMD szolgáltatta.

A magyar fordítást lektorálta Dr. Karcagi Veronika, Országos Környezetegészségügyi Intézet, Molekuláris Genetikai és Diagnosztikai Osztály.

A nyomtatvány online, nyomtatóbarát verziója elérhető az alábbi honlapon:

www.treat-nmd.hu

ISBN 978-3-00-032799-5

