

# DUCHENNE MUSKÜLER DISTROFİ'NİN TANI VE TEDAVİSİ: Aile Rehberi

## İÇERİK

	Sayfa
YASAL UYARILAR	1
1. GİRİŞ	2
2. BU DÖKÜMAN NASIL KULLANILIR?	3
3. TANI	7
4. NÖROMUSKÜLER TEDAVİ – kuvvet ve fonksiyonun devam ettirilmesi	11
5. REHABİLİTASYON – fizyoterapi ve occupational terapi	18
6. ORTOPEDİK TEDAVİ – kemik ve eklem problemlerinin tedavisi	20
7. GÖĞÜS HASTALIKLARI TEDAVİSİ – solunum kaslarının değerlendirilmesi	22
8. KALP HASTALIKLARI TEDAVİSİ – kalbin değerlendirilmesi	24
9. GASTROİNTESTİNAL TEDAVİ – beslenme, yutma ve diğer gastrointestinal konular	25
10. PSİKOSOSYAL TEDAVİ – davranış ve öğrenme zorluklarının değerlendirilmesi	27
11. CERRAHİ ÖNERİLERİ	30
12. ACİL BAKIM ÖNERİLERİ	31
KISALTMALAR	33
KARŞILAŞABİLECEĞİNİZ TERİMLER	34

### YASAL UYARI

Yayınlanan bu buklette yer alan bilgi ve öneriler doktordan sağlanan hizmetin yerine yada doktor hasta ilişkisi oluşturmak için düşünülmemiştir. Bu tavsiyeler sizin sağlığınız, özellikle tanı ve tıbbi yardım gerektiren belirtilerinizle ilgili olarak doktorunuzun tıbbi danışmanlığı ile birlikte dikkate alınmalıdır. Bu buklette sağlanan bilgiyi nasıl değerlendireceğiniz kendi takdirinize bağlıdır.

## 1. GİRİŞ

Bu rehberde, Duchenne Musküler Distrofi'nin (DMD) tıbbi bakımı üzerine alınan uluslararası kararlar aileler için özetlenmiştir. Bu rehberin hazırlanması sırasında hasta savunma grupları ile Amerika Hastalık Kontrol ve Önleme Merkezleri ve TREAT-NMD iletişim ağından destek alınmıştır. Ana döküman Lancet Neurology'de yayımlanmıştır.

Öneriler, DMD tanı ve bakımında görev alan uluslararası 84 uzmanın yoğun çalışmaları ile oluşturulmuştur. Farklı fonksiyonel seviyelerdeki DMD hastaları tedavideki bakım metodlarını, "gerekli", "uygun", "uygun değil" şeklinde belirtmişlerdir. Toplamda 70.000'den fazla farklı vaka gözden geçirilerek, DMD bakımı için en iyi uygulamalar bir rehberde toplanmıştır.

Uzmanlar DMD için en iyi tedavinin, bir doktor ya da sağlık personelinin koordine desteğiyle multidisipliner bir yaklaşım sonucu başarılabilirliğini belirtmişlerdir. Çünkü her çocuk farklıdır, DMD'li bir çocuk ve ailesi klinik bakımı bireyselleştirecek ve koordine edecek sağlık personeli ile birlikte aktif olarak çalışmalıdır.

Bu dosya size basit bilgiler sağlayarak, tedavi sürecine etkili olarak katılımınıza izin verecektir. Bakımı koordine eden doktor ya da sağlık profesyoneli, DMD'deki tüm potansiyel durumların farkında olmalı ve uygun bakım için gereken araştırmaları ve farklı uzmanlardan aldığı bilgileri değerlendirmiş olmalıdır. Araştırmaların önemi zamanla değişikliğe uğrayabilecektir. Bu rehber sizi DMD'nin farklı konu ve alanlarına taşıyacaktır. (Resim 1). Gerekli olduğu durumlarda her alandaki uzmanlardan yardım alınması sağlanmalıdır.

### **Ana döküman için referanslar:**

*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.*

Ana döküman aşağıdaki adresten ücretsiz olarak indirilebilir:

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

## 2. BU DÖKÜMAN NASIL KULLANILIR?

Ailelerin çocuklarının hastalıklarıyla ilgili tutumları değişebilir. Bazı aileler kendi çocuklarının durumuna odaklanırken, diğerleri başlangıçtan itibaren DMD'yi bütün gerçekleriyle anlamayı tercih ederler.

Bu bölümde ve Resim 1 de uzmanların farklı DMD seviyeleri hakkında nasıl düşündüklerini ve zaman içerisinde hastalığı ilerleyen bir çocuğun bakım ihtiyaçlarının nasıl olduğunu görebilirsiniz. Daha sonra isterseniz direkt olarak dökümanın şu an çocuğunuzun durumuna uyan kısımlarına kolaylıkla ilerleyebilirsiniz. Dosyanın sonunda, eğer bir cerrahi girişim planlanmışsa acil durumlarda düşünülmesi gereken şeyleri hatırlamak için ve kolay bir kaynak edinebilmeniz açısından önemli 2 bölüm bulunmaktadır.

Şekil ile kolaylıkla karşılaştırabilmeniz için farklı bölümler farklı renkte boyanmıştır.

Buketin sonunda, anlamakta zorlandığınız herhangi bir terimin açıklaması için sözlük bulunmaktadır.

*"Bu rehber DMD'nin tıbbi yönünü anlatan bir rehberdir, ancak tıbbi yönünün her şey demek olmadığını unutmamak gerekir. Tıbbi problemlerin en aza indirilerek oğlunuzun yaşamına ve sizinde aile olmaya devam etmeniz önemlidir. Bir çok DMD li çocuğun mutlu olduğu ve tanının konulmasıyla başlayan şokun atılmasıyla bir çok ailenin bunu oldukça iyi bir biçimde başarabildiği hatırlanmalıdır."*

Elizabeth Vroom,  
United Parent Projects Muscular  
Dystrophy

### ADIM ADIM DMD (Şekil 1)

DMD zamanla değişikliğe uğrayan bir hastalıktır. Doktorlar ve diğer uzmanlar hastalığın ilerleme sürecini gösteren temel basamakları tanımlarlar .Bu basamaklar, bakım açısından verilen önerilere rehber oluşturur.

#### Hastalığın belirtileri görülmeden önceki devre:

Bir çok DMD'li çocukta ailede benzer bir hastalık hikayesi yoksa veya farklı sebeplerle yapılan kan testlerinde herhangi bir bulguya rastlanmadıysa veya hastalığa ait belirtiler açığa çıkmadıkça tanısı konulamaz. Hastalarda gecikmiş yürüme ya da konuşma belirtileri olsa bile, bu devrede tipik olarak hastalığın tanısı konulamaz.

#### Hastalığın erken dönemi:

Bu dönemde çocuklar tipik olarak DMD'nin bilinen klasik belirtilerini- Gower's işareti (yerden kalkarken elleri ile uyluklarından destek almaları), ördekvari yürüyüş ve parmak ucu yürüyüşü- göstereceklerdir. Çocuklar bu dönemde merdiven çıkabilmektedirler, fakat tipik olarak ayaklarını sırasıyla basamaklara yerleştirmek yerine diğerinin yanına getirirler (Bölüm 3).

**TANI :** DNA'daki değişikliği ya da DMD'ye sebep olan genetik mutasyonu tanımlamak üzere özel testler önerilecektir. Bu testleri yorumlamak ve sonuçların çocuğunuzu ve diğer aile üyelerini nasıl etkileyeceğini öğrenmek üzere uzmanlardan bilgi alınmalıdır.

**ÖĞRENME VE DAVRANIŞ :** DMD'li çocukların bu alanlarda problem yaşama olasılıkları yüksektir. Bazılarında hastalığa bağlı öğrenme ve davranış problemlerine rastlanabilir. Ayrıca steroid gibi bazı ilaçlar da bu problemler üzerinde rol oynayabilir. Bu konuda ailenin yaklaşımı çok önemlidir ve öğrenme ve davranış problemlerini belirlemek üzere uzman yardımı gerekebilir. (Bölüm 10)

**FİZYOTERAPİ:** Erken dönemde fizyoterapiye başlamak; düzenli bir egzersiz programının başlangıcı ile aşamalı olarak kasların esnekliğinin korunmasını ve eklem sertliklerinin önlenmesini ya da en aza indirilmesini sağlayabilir. Ayrıca bir fizyoterapist yardımı ile toplumsal katılımını desteklemek mümkün olabilecektir.

**STEROİDLER:** Steroidler bu hastalığın kontrolünde yaygın olarak kullanılan ilaçlardır (Bölüm 4). Steroid kullanımının planlanmasında tüm aşuların tamamlanmış olduğu kontrol edilmeli ve steroidin herhangi bir yan etkisi için bir risk faktörünün olup olmadığı önceden belirlenmeli ve en aza indirgenmelidir. Örneğin kilo kontrolü hakkında yardım gerekebilmektedir.

**KALP VE SOLUNUM KASLARI:** Tipik olarak kalp ve solunum kasları ile ilgili problemlerin erken devrede ortaya çıkması olasılığı yoktur, fakat erken dönemden itibaren düzenli klinik ziyaretlerle gözetim altında tutulmalıdır. Tanı konulması sırasında ve 10 yaşına kadar her iki yılda bir kalbin izlenmesi önerilmektedir. 10 yaşından sonra bu

gözlem daha sıklaşmalıdır. Pnömonok(Zatüre) ve grip aşılımalarının yapılmış olması da ayrıca önem taşımaktadır (Bölüm 7).

### Yürümenin son devresi

**Yürümenin son** devresinde, yürüme aktivitesinde zorlanma giderek artar ve merdiven çıkma ve yerden kalkmada daha çok problemler görülür.

**ÖĞRENME VE DAVRANIŞ:** Profesyoneller tarafından devam eden destek öğrenme ve davranış konularında da gerekli olacaktır. Yürüyüşteki kayıp ile ilgili başa çıkma stratejilerini belirlemek açısından özel bir yardım gerekebilir. (Bölüm 10).

**FİZYOTERAPİ:** Rehabilitasyon girişimi eklem hareket açıklığını koruma ve bağımsızlığı artırma üzerine odaklı olarak devam edecektir (Bölüm 5). Eklem sertliği fizyoterapi müdahaleleri açısından problem oluşturur ve ortopedistler tarafından değerlendirme ve müdahaleler gerekebilir. Bağımsızlığın ve rahatlığın devam etmesini sağlamak için destekli oturabileceği uygun tekerlekli sandalyenin sağlandığından emin olmak önemlidir.

**STEROİDLER:** Bu dönemde steroid tedavisinde oluşabilecek yan etkiler kadar, dozuna ve kullanım şekline de dikkat etmek önemlidir (Bölüm 4). Kuvvet ve fonksiyonunun gözlemlenmesi açısından yılda iki defa kontrol, önemlidir. Az ya da çok kilolu olabileme eğilimi dikkate alınarak, kilo kontrolüne, bir problem olması halinde uygun müdahale yaklaşımıyla devam edilmelidir (Bölüm 9).

**KALP VE SOLUNUM KASLARI:** Solunum ve kalp problemlerinin açıkça gözlemlendiği hasta oranı düşüktür, fakat kalp ve solunum kaslarının değerlendirilmesine devam edilmesi gereklidir(Bölüm 7 ve 8). Ekokardiyogram ve diğer testler 10 yaşından itibaren her yıl yapılmalıdır. Eğer ekokardiyogramda bir değişiklik gözlemlenirse, doktor gerekli önerileri verecektir.

### Yürüyüş kaybının erken devresi

**Yürüyüş kaybının erken** devresinde çocuk tekerlekli sandalyeye ihtiyaç duyar. Başlangıçta sandalyeyi kendisi kullanabilecek durumdadır ve tipik olarak postür(duruş) hala düzgündür (Bölüm 5).

**ÖĞRENME VE DAVRANIŞ:** Durumdaki ilerlemeye rağmen, ergenlik dönemi boyunca okula devam ve eğlenceli aktivitelere katılımı cesaretlendirmek bağımsızlığı artırmada gereklidir.

**FİZYOTERAPİ:** Kollardaki (omuzlar, dirsekler,el bileği ve parmaklar) sertliklere dikkat edilmesinin önemi artacak, çocuğun ayakta durmasını korumaya yardımcı destek ekipmanlarına ihtiyaç duyulabilir. Omurgada eğrilik (skolyoz) yaygın steroid kullanımı ile daha az sıklıkla görülmektedir, fakat yürüyüşün kaybolmasını takiben omurga eğriliğinin gözlemlenmesi yine de önem taşımaktadır. Ağrı ve rahatsızlığa yol açabilecek ve ayakkabı seçimini kısıtlayacak ayak pozisyonuna yönelik ortopedik müdahale gerekebilir.

**STEROİDLER:** Steroid tedavisi, tedaviye daha önceden başlanmış olup bu dönemde devam edilse ya da bu devrede başlansa da tedavinin önemli bir parçası olmaya devam etmektedir (Bölüm 4).

**KALP VE SOLUNUM KASLARI:** Kalp fonksiyonlarının yıllık kontrolleri hala gereklidir ve bozukluklar tam zamanında tedavi edilmelidir (Bölüm 8).Yürüyüşteki bağımsızlığın kaybını takiben solunum fonksiyonunda bozulmalar başlar ve aşamalı seriler halinde solunuma yardım etmeye ve öksürüğü desteklemeye yönelik müdahalelere ihtiyaç duyulur (Bölüm 7).

### Yürüyüş kaybının ileri devresi

**Yürüyüş kaybından sonraki ileri** devrede kol fonksiyonu ve düzgün duruşun sağlanması gittikçe zorlaşır ve komplikasyonların oluşması daha muhtemeldir.

**FİZYOTERAPİ:** Bağımsızlık ve katılımı desteklemesi açısından hangi tip ekipman gerekli olabileceği konusunda fizyoterapistle danışmak önemlidir. Yeme, içme, tuvalete gitme, ve transfer ve yatak içinde dönme gibi aktivitelere yardımcı olmak için başka adaptasyonlar gerekebilir.

**STEROİDLER:** Steroid düzeni, beslenme, kilo kontrolü ile ilişkili kararlar takım üyeleri tarafından tartışılmalı ve kaydedilmelidir.

**KALP VE SOLUNUM KASLARI:** Kalp ve akciğer fonksiyonlarının gözlemlenmesi yılda iki defa önerilmektedir ve yerine getirmek için sıklıkla daha yoğun araştırma ve müdahale gerekebilmektedir.

DMD'li birçok genç erkek yetişkin hayatlarını tatmin edici bir şekilde yaşarlar. Destekli fakat bağımsız bir yetişkinin gerektirdiği gibi bir hayat geçirilmesi için, tüm imkanlar ve şanslar dahilinde ileriye yönelik plan yapmak önemlidir.

**Devam eden bölümlerde DMD bakımının 10 farklı alanı sırasıyla ele alınmıştır ve Şekil 1'de tanımlanmıştır.**

Devre 1: BELİRTİ ÖNCESİ DEVRE Eğer CK yüksekliğine rastlanırsa veya pozitif aile hikayesi varsa tanı konabilir. Gelişimsel gerilik olabilir fakat yürüyüş bozukluğu yoktur.	Devre 2: YÜRÜME ERKEN DÖNEM Gowers' manevrası Ördekvari yürüyüş Parmak ucu yürüme olabilir Merdiven çıkabilir	Devre 3: YÜRÜMENİN GEÇ DÖNEMİ Yürüme zorluğunda artış Merdiven çıkma ve yerden kalkma yeteneğinde kayıp	Devre 4: YÜRÜME KAYBININ ERKEN DÖNEMİ Kendi kendini bir süre itebilir Duruşunu korur Omurga eğriliği gelişebilir	Devre 5: YÜRÜME KAYBININ GEÇ DÖNEMİ Kolların fonksiyonu ve duruşun sürdürülmesi giderek kısıtlanır	
Tanı çalışmaları ve genetik danışmanlık gerekir		Başka sebeplerle (eşlik eden patolojik durumlar gibi) gecikmedikçe bu dönemde tanı olasılığı vardır.			<b>TANI</b>
İlerideki gelişmeler için planlama yapılması Bağışıklama programının tamamlanmasının sağlanması	Tanısal testlerin yorumlanmasıyla hastalığın seyrinin değerlendirilmesinin sağlanması En az 6 aylık periyotlarla fonksiyon, kuvvet, hareket genişliğinin değerlendirilmesi hastalığın devresinin anlaşılması, steroid ihtiyacının belirlenmesi, steroid tedavisine devam etme ve yan etkilerin takip edilmesi				<b>NÖROMUSKÜLER TEDAVİ</b>
Eğitim ve destek Kas kuvvet ve esnekliğini korumak, kontraktürleri azaltmak için koruyucu önlemler Uygun egzersiz ve aktiviteyi cesaretlendirmek Fonksiyon ve katılımı desteklemek Uygun olduğu şekilde adaptif cihazları sağlamak	Önceki önlemlere devam edilir. Günlük yaşam aktivitelerinde, fonksiyon ve katılımda maksimum bağımsızlığı sağlamak için uygun tekerlekli sandalye, oturma destekleri, yardımcıları ve adaptasyonların sağlanması				<b>REHABİLİTASYON</b>
Ortopedik cerrahi nadiren gerekir	Belli durumlarda aşıl tendon kontraktürleri için ameliyat seçeneklerinin dikkate alınması	Omurga eğriliğinin izlenmesi: Belirlenmiş koşullarda posterior spinal füzyon müdahalesi Tekerlekli sandalye ayak pozisyonlaması için olası müdahale		<b>ORTOPEDİK TEDAVİ</b>	
Normal solunum fonksiyonu 23-valan pnömokok ve grip aşısı dahil aşı takviminin uygulandığından emin olunması	Solunum problemlerinde düşük risk Gözlemin sürdürülmesi		Solunum bozukluklarında artma riski Solunum değerlendirmelerini başlatılması	Solunum bozukluklarında artma riski Solunum incelemelerinin ve müdahalelerin başlatılması	<b>SOLUNUM TEDAVİSİ</b>
Tanısal ekokardiyogram yapılması	10 yaşa kadar değerlendirmeler arası maksimum 24 ay, 10 yaştan sonra her yıl değerlendirme	Değerlendirmeler gençler ile aynıdır, Yaşla kalp problemi riskinde artma belirtisi olmasa bile müdahaleyi gerektirir. Fonksiyon bozukluğu ile birlikte standart kalp yetmezliği müdahaleleri kullanımı			<b>KARDİYAK TEDAVİ</b>
Yaşa göre normal kilo alımını izleme Az veya çok kilo alımı için beslenme değerlendirmesi				Olası yutma güçlüğüne dikkat etme	<b>MİDE-BARSAK TEDAVİSİ</b>
Gelişim, öğrenme ve davranış için aile desteği, erken değerlendirme ve müdahale	Öğrenme ve başa çıkma için değerlendirme ve müdahale Bağımsızlığı ve sosyal yaşamı sürdürme		Erişkin hizmetlere geçişi planlama		<b>PSİKOSOSYAL TEDAVİ</b>

**Şekil 1. DMD nin çeşitli devrelerinde farklı alanlardaki bakım önerileri**

### 3. TANI

#### TANIYA DİKKAT

Tıbbi bir hastalığa sebep olan özel durum tanı olarak adlandırılır. Doktor tarafından DMD'den şüphelenilen bir durum olduğunda kesin tanıyı koyabilmek çok önemlidir. Bu durumda dikkat edilmesi gereken olabildiği kadar erken zamanda doğru tanının konulmasını sağlamaktır. Zamanında tanının koyulmasıyla, ailedeki tüm bireyler DMD hakkında genel bir bilgi sahibi olabilecek, genetik danışmanlık sağlanabilecek ve tedavi seçeneklerini öğreneceklerdir. Böylece uygun bir bakım uygulanabilir, ve aileye sürekli bir destek ve eğitim sağlanabilir. İdeal olarak tanı nöromusküler dalda uzman ve çocukları klinikte değerlendirebilen, tam anlamıyla araştırmalar yapabilen ve yorumlayabilen bir doktor tarafından koyulmalıdır. Tanıyı takiben ailenin takibi ve desteklenmesi genetik danışmanlık ile birlikte sürdürülmelidir.

#### DMD'DEN ŞÜPHELENİLMESİ

İlk şüpheler genellikle 3 belirtiyi takiben ortaya çıkar (ailede DMD hikayesi olmasa bile):

- **Kas fonksiyonu ile ilgili problemler.** Sıklıkla bir şeylerin yanlış olduğunu farkedene kişi bir aile üyesi olmaktadır. DMD'li çocuklar kendi yaşlarından daha geç yürürler. Şişkin baldır kasları vardır ve koşmada, zıplamada, merdivenleri çıkmada zorluk yaşarlar. Kolayca düşerler ve parmak ucunda yürümeye eğilim gösterirler. Ayrıca konuşmada gecikme yaşarlar. DMD'nin bilinen klasik belirtilerinden biri de "Gowers" manevrası ya da belirtisi olarak bilinen çocuğun ayağa kalkma sırasında vücudunu dik pozisyona getirmek için elleri ve kollarıyla itmesidir. Bu da kalça ve uyluk kaslarındaki zayıflığa bağlıdır (Resim 2).
- **Kas proteini keratinkinin (CK) kan testinde yüksek seviyelerde olması.** CK seviyesinin yüksek oluşu nöromusküler uzman için tanı koyma sırasında kanıt olarak ilk akla gelen bulgudur. Yüksek seviyelerde CK başka kas hastalıklarında da görülebilir ve yüksek CK DMD'nin doğrulanması için yeterli değildir.
- **"Karaciğer enzimleri" AST ve ALT'nin kan testinde yüksek seviyelerde olması.** Bu enzimlerin kanda yüksek seviyelerde olması sıklıkla karaciğer hastalığıyla ilişkilidir, fakat kas distrofileri de bu elevasyona sebep olabilirler. Bu enzimlerin yüksek seviyelerinde başka bir sebep olmadığı beklenmeyen bir durumda CK'nin da yüksek olabileceği şüphesi artar ve böylece musclar distrofi şüphesi oluşabilir. Karaciğer biyopsisi önerilmez.
- **DMD'li çocuklar sıklıkla konuşma gelişiminde bazı gecikmeler yaşayabilmektedir** ve bazen bu semptom ilk kaydedilen bulgu olmaktadır (Bölüm 10).

#### DMD TANISININ DOĞRULANMASI

DMD genetik bir hastalıktır – Distrofin ya da DMD geni adı verilen bir genin DNA'daki mutasyonu ya da değişimi sebebiyle meydana gelir. Tanı genellikle kan örneği alınarak yapılan genetik test uygulamasıyla doğrulanır, fakat diğer testler de aynı fonksiyonu görebilir.

#### ÖNEMLİ HATIRLATMALAR

1. *Siz ve doktorunuzun çocuğunuzun bakımına ait planlar yapabilmesi için tanının konulması önemli bir basamaktır.*
2. *Doktorlar sadece CK testi ile DMD tanısı koyamazlar. Çocuğunuzun CK seviyeleri yükselmişse, doktorunuz genetik test ile tanıyı doğrulamaya ihtiyacı duyacaktır.*
3. **YANLIZ DEĞİLSİNİZ.** *Eğer varsa, sormak istediğiniz herhangi bir soru için doktorunuza ulaşın ve genetik danışmandan randevu alınız.*
4. *Bir destek almak yada hukuki konularda yardım almak için aşağıdaki adreste iletişime geçebileceğiniz bir liste bulabilirsiniz. [www.treatnmd.eu/dmdpatientorganisations](http://www.treatnmd.eu/dmdpatientorganisations).*





**Resim 1: Gower's işareti**



## TESTLER

### 1) GENETİK TEST

DMD tanısı öncelikle kas biyopsisi ile onaylanmış olsa bile, genetik test genellikle gereklidir. DNA'daki değişim ya da mutasyon hakkında daha detaylı ve özel bilgiler sağlayan farklı tiplerde genetik testler bulunmaktadır. Tanının genetik olarak doğrulanmış olması bir çok sebepten önemlidir. Çocuğun belli sayıdaki mutasyona özel klinik testler için uygun olup olmadığını belirlemeye yardımcı olacak ve hamilelik öncesi tanıya ve gelecekteki hamilelikleri ile ilişkili kararlarda aileye yardımcı olacaktır.

**DNA'daki distrofin genindeki gerçek mutasyon ve değişimin önceden bilinmesi durumunda, annelerin taşıyıcı olup olmadıklarını kontrol etmek için genetik test uygulama şansları doğacaktır. Bu bilgi anne tarafındaki diğer kadın aile üyeleri (kızkardeşler, kız çocukları, teyzeler, kuzenler) açısından kendilerinin taşıyıcı olup olmadıklarını anlamaları için önemli olacaktır.**

Genetik test uygulaması ve genetik danışmana başvurmak aileye, testin sonuçları ve diğer aile üyeleri üzerindeki potansiyel etkiyi anlayabilme konusunda yardımcı olacaktır (Kutu 1).

### 2) KAS BİYOPSİ ANALİZİ

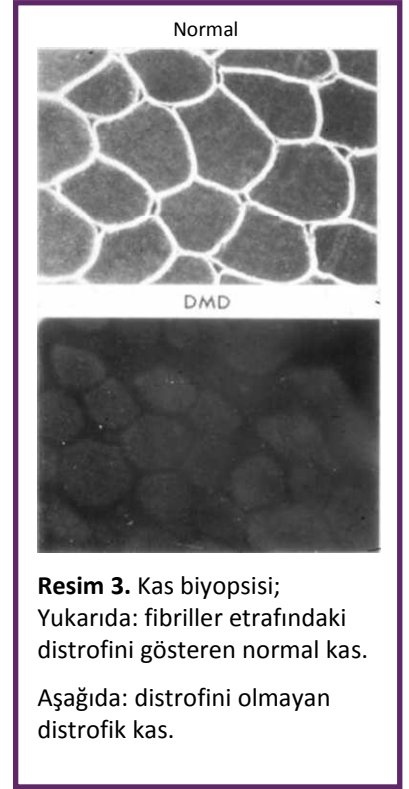
Doktorunuz kas biyopsisi önermiş olabilir (analiz için küçük bir kas örneği alınır). DMD'deki genetik mutasyon vücudun distrofin proteinini üretmediği ya da yeterli derecede üretmediği anlamına gelmektedir. Kas biyopsisi testleri kas hücrelerinde bulunan distrofin miktarı hakkında bilgi sağlayabilir (Resim 3).

Genetik testle tanı onaylanmışsa, kas biyopsisi gerekmez. Buna rağmen, bazı merkezlerde, DMD'nin tanınması kas biyopsisi analizi ile yapılmaktadır. DMD'nin pozitif biyopsi tanınmasından sonra uygulanan genetik testler, DMD'ye sebep olan DNA'daki özel değişimi ya da genetik mutasyonu belirlemek açısından hala gereklidir.

Normalde kas biyopsisi ile sağlanan iki farklı tip test mevcuttur. Bunlar distrofin için immünohistokimya ve immunoblotting testleridir. Bu testler distrofin varlığı ya da yokluğunu belirlemek için yapılır ve DMD'yi diğer ılımlı formundan ayırt etmeye yardımcı olabilir.

### 3) DİĞER TESTLER

Geçmişte, elektromiyografi (EMG) ve sinir iletimi çalışmaları (iğne testleri) nöromusküler hastalığı olduğundan şüphelenilen çocuğun değerlendirmesinde geleneksel yöntemlerden biriydi. Uzmanlar bu testlerin DMD değerlendirmesi için uygun ve gerekli OLMADIĞI hakkında fikir birliği içerisindedirler.



## 1. Kutu

### NEDEN GENETİK DOĞRULAMA ÖNEMLİ?

#### GENETİK DANIŞMANLIK VE TAŞIYICILIK TESTİ

- Bazen DMD'ye sebep olan genetik mutasyon şansı erkek çocuklarda artar. Bu kendiliğinden oluşan mutasyon olarak düşünülür. Diğer vakalarda bu anneden geçer.
- Eğer anne mutasyona sahipse taşıyıcı olarak adlandırılır ve genetik mutasyonu diğer çocuklarına geçirebilir. Kız çocukları taşıyıcı olurken, erkek çocuklar DMD'den etkilenirler. Eğer anne test edildi ve mutasyon bulunduysa sonraki hamilelikler için bilgilendirilir ve kadın yakınları (kız kardeşleri, teyzeleri, kızları) da eğer DMD'li çocuk sahip olma riski taşıyorlarsa test edilir.
- Eğer kadın taşıyıcı değilse sonraki hamileliklerinde risk düşüktür. Çünkü mutasyon onun yumurtasında veya yumurta hücrelerinde oluşuyordur. Bu **mozaik şeklinde filizlenme** olarak adlandırılır.
- Taşıyıcıda da ilerde kalp sorunları veya bacak kaslarında kuvvetsizlik gelişme riski vardır. Taşıyıcının durumunu bilmek, bu riski belirlemede yardımcıdır. Böylece kadın uygun önlemleri alabilir.
- Tüm bunları daha detaylı anlatacak bir genetik danışmana ulaşmalısınız.

#### KLİNİK ÇALIŞMA İÇİN UYGUNLUK

- DMD'de mutasyonların tipini kesinleştirmeyi hedefleyen birçok klinik çalışma halen devam etmektedir. Genetik test çocuğun bu çalışmalara katılabilmesi için uygun olup olmadığını anlamamız için önemlidir. Doktorlara uygun çocuğu bulmalarında yardım etmek için bir hasta kayıt sistemine kayıt olmalısınız.
- Cevaplamaya ihtiyaç olan en önemli soru "Eğer yapılan genetik test kabul edilen standartlarda güncel olarak yapılırsa gerçek mutasyonu tarif etmeye izin verir mi?". Eğer vermezse ileri testler gerekebilir. Bunu doktorunuzla görüşmelisiniz. Yapılabilecek test çeşitlerinin detaylarını ve kesin mutasyon detaylarını tespit etmede nasıl etkili olacağını ana dökümanda bulabilirsiniz.

Dünyadaki DMD için kayıt olan tüm hastalar [www.treat-nmd.eu/patientregistries](http://www.treat-nmd.eu/patientregistries) de listelenmişler. Daha detaylı bilgi için bu websitesine bakın.

## **4.NÖROMUSKÜLER TEDAVİ – Kuvvet ve fonksiyonun korunması**

### **Hangi değerlendirmeler yapılmalı ve neden?**

Oğlunuz; durumunu gözleyecek ve ek değerlendirme gerektiren alışılmamış bir durumu anlayacak, uzmanlığı olan doktoru tarafından düzenli olarak izlenmelidir. Bu düzenli izlemler, uygun zamanda yeni tedaviler için karar vermede ve problemleri tahmin etme ve engellemede çok önemlidir. Çocuğunuzun her 6 ayda bir doktoru ve mümkünse her 4 ayda bir uzman fizyoterapisti ve/veya occupational terapisti görmesi önerilir.

Farklı kliniklerde DMD'li çocukları takipte kullanılan testler farklıdır. En önemli şey düzenli değerlendirmelerin olmasıdır böylece müdahaleler uygun biçimde gözlenebilir. Bu düzenli değerlendirme ilerlemenin nasıl olduğunu gösteren yardımcı testleri içermelidir, örneğin:

**KUVVET:** Spesifik eklemlere uygulanan kuvvet değişimini görmek için kuvvet birçok farklı yolla ölçülebilir.

**EKLEM HAREKET SINIRI:** Kontraktürler veya eklem sertlikleri geliyorsa gözlemek için ve hangi germeler veya müdahalelerin daha yardımcı olduğunu belirlemeye rehberlik etmek için yapılır.

**ZAMAN TESTLERİ:** Birçok klinik düzenli olarak olarak aktivitelerin zamanlarını ölçer örneğin yerden kalkma, belli bir uzaklığı yürüme ve merdiven çıkma süreleri kaydedilir. Bu, çocuğun durumundaki değişiklikler ve tedaviye verdiği cevap hakkında önemli bilgiler verir.

**MOTOR FONKSİYON SKALALARI:** Birçok farklı ölçek vardır ama kliniğiniz durumu sistemetik bir yolla göstermek için düzenli olarak aynıısını kullanmalıdır. Farklı ölçeklere farklı zamanlarda ihtiyaç duyulabilir.

**GÜNLÜK YAŞAM AKTİVİTELERİ:** Tedavi ekibine çocuğun bağımsızlığı için için bazı ek yöntemlere ihtiyaç olup olmadığını belirlemeye izin verir.

### **KAS BELİRTİLERİ İÇİN İLAÇ TEDAVİLERİ**

DMD için ilaç alanında yeni birçok araştırma devam etmektedir. Bu dokümanda uzmanlar sadece tedavi için yararı konusunda kanıtları olanlar için öneriler vermektedirler. Tedavi konusunda yeni kanıtlara ulaşıldığında (örneğin klinik testlerin sonuçları) bu öneriler değişebilir. Yeni sonuçlar kullanılabilir olunca kılavuzlar bir daha gözden geçirilir.

Şu an DMD'de kas iskelet semptomları için uzmanların aynı fikirde olduğu tek ilaç tedavisi steroid tedavisidir. Steroidler bu bölümde detaylı tartışılmaktadır. Hastalığın diğer özel belirtileri için örneğin kalp problemleri için ilaç tedavisi sonra tartışılacaktır.

### **Steroid tedavisi- basamak basamak kılavuz**

Steroidler diğer birçok tıbbi durumda kullanılır ve bu yaygın kullanımından dolayı birçok deneyim vardır. DMD'li birçok erkek çocukta yararlı olduğuna şüphe yoktur ama olası yan etkilerinin önceden ve sürekli izlenerek dengelenmesi gerekir. DMD'de steroid kullanımı çok önemlidir ve ailelerle erken dönemden itibaren görüşülmelidir.

### **Temeller**

- Steroidler (glukokortikoidler veya kortikosteroidler olarak da adlandırılır) DMD' de kas kuvveti ve motor fonksiyon azalmasının yavaşlatılmasında bilinen tek ilaçtır. Steroid kullanımının amacı çocuğun daha uzun süre bağımsız yürütmesine yardım etmek, sosyal katılımının artmasına izin vermek ve solunum, kalp ve ortopedik problemleri geciktirmektir. Ayrıca skolyoz (omurganın eğriliği) riskini de azaltır.
- Steroid yan etkilerinin önlenmesi ve tedavisi proaktif bir süreçtir, ilerleyen dönemlerin dikkate alınması gereklidir. Problemleri önlemek için müdahaleler erken yapılmalıdır. Steroid kullanımı ile ilişkili yan etkiler çeşitlidir ve tablo 1'de listelenmiştir.

### **ÖNEMLİ HATIRLATMALAR**

1. *Oğlunuzun kaslarında distrofin olmadığından kasları dereceli olarak zayıflayacaktır.*
2. *Bazı egzersiz tipleri ve yorgunluk kas hasarı yapabilir.*
3. *Doktor kas zayıflığının derecesini anlar ve gelecek adıma hazırlamak için yardım edebilir.*
4. *Mümkün olan en kısa zamanda doğru tedaviye başlayabilmek için doktorun oğlunuzun kaslarının nasıl çalıştığını bilmesi önemlidir.*

## STEROİDE BAŞLAMA VE SONLANDIRMA

- Steroidlere başlamak için en uygun zaman motor fonksiyonun plato fazıdır (çocuğun motor yeteneklerinin gelişmesinin durduğu ama henüz daha kötüleşmeye başlamadan). Bu normalde 4-6 yaşlar arasındadır. Motor yetenekleri hala gelişen çocuklarda steroidlere başlama önerilmez, özellikle eğer 2 yaşın altındaysa.
- Steroid tedavisine başlamadan önce ulusal aşılama takvimi tamamlanmalıdır ve su çiçeği bulaşıklığı kazanılmış olmalıdır.
- Uzun süredir bağımsız yürüyemeyen çocuklarda / genç erkeklerde kişisel kararlar steroid tedavisine başlamak ciddi bir sorundur. Önceden var olan risk faktörlerinin etkisini dikkate alarak doktorla beraber karar vermeyi gerektirir. Yürüme döneminde steroid kullanan çocuklarda birçok uzman yürüme yeteneği kaybından sonra da steroid alımına devamı önermektedir. Yürüme yeteneğini kaybetmiş olan çocuklarda amaç; kolların kuvvetini korumak, skolyoz (omurga eğriliğini) gelişimini yavaşlatmak ve solunum ve kalp fonksiyonlarının azalmasını geciktirmektir.

### ÖNEMLİ HATIRLATMALAR

1. *Steroidler kas zayıflığını yavaşlatmaya yardım eden ilaçlardır*
2. *Daima doktorunuza ve diğer sağlık profesyonellerine oğlunuzun steroid kullandığını söyleyin. Steroid bulaşıklık sistemini baskıladığından özellikle cerrahi uygulama, enfeksiyon veya yaralanmalarda steroid alındığının bilinmesi önemlidir.*
3. *Oğlunuz steroidi asla aniden kesmemelidir*
4. *Oğlunuz steroid kontrolünü yapan doktorunuza düzenli kontrollere gitmelidir. Doktor olası yan etkileri açıklayacaktır .*

## FARKLI STEROİD KULLANIM ŞEKİLLERİ

DMD tedavisinde potansiyel karışıklık yaratan önemli bir konu farklı doktorların ve farklı kliniklerin değişik steroid kullanım şekillerini önermesidir. Bunun anlamı farklı kullanım şekilleri hakkında bilgi bulunabileceğidir. Bu rehber steroidin yan etkilerini dikkate alarak etkili ve güvenli steroid kullanımı için açık bir yol göstermeye çalışmaktadır (Kutu 2) Etkili ve güvenli steroid kullanımı için fonksiyonun ve yan etkilerin düzenli değerlendirilmesi gerekir.

Prednisone (prednisolone) ve deflazacort DMD'de temel olarak kullanılan iki tip steroiddir. Bunların benzer çalıştığına inanılır. Biri diğerinden daha iyi değildir. Bu ilaçlar için planlanmış çalışmalar önemlidir ve gelecekte etkilerini daha iyi anlamamız için bize yardım edecektir.

Hangi steroidin kullanılacağına seçimi ülkede ulaşılabilirliğine, aileye maliyetine, ilacın kullanım şekline ve algılanan yan etkilerine bağlıdır. Prednisone'un ucuz olma avantajı vardır ve hem tablet hem de sıvı olarak alınabilir. Deflazacort bazen prednisone'a tercih edilebilir, çünkü kilo alımı riski düşüktür.

## 2. Kutu

### Steroidin Başlama Ve Devam Dozları

- Prednisone'un önerilen başlama dozu günlük kilogram başına 0.75 mg'dır (mg/kg/gün) ve deflazacort'un ise 0.9 mg/kg/gün olup ilaç sabahları verilir. Bazı çocuklar ilacı aldıktan sonra birkaç saat için kısa süren davranışsal yan etkileri (hiperaktivite, durum dalgalanmaları) gösterirler. Bu çocuklar için ilacın öğlen uygulanması zorlukları azaltabilir.
- Yürüyen çocuklar için genellikle 40 kg' a ulaşıncaya kadar çocuk büyüdükçe doz arttırılır. Prednisone'un maksimum dozu genellikle yaklaşık 30 mg/gün ile ve deflazacort 36 mg/gün ile tamamlanır.
- Yürüyemeyen gençlerde genellikle 40 kg üzerinde uzun dönem steroid tedavisine devam edilir ve prednisone dozu sıklıkla kg başına 0.3 ile 0.6 mg / gün aralığında izin verilir. Bu doz uygun tepe değeri 30 mg dan az olduğunda, önemli yararı olduğu gösterilmiştir.
- Steroidlerin devam dozuna karar verirken hastanın steroide yanıtı ve yan etkileri değerlendirilmelidir. Bu yüzden karar verilirken her klinik ziyaretinde yapılan test sonuçlarına kontrol edilemeyen / tolere edilemeyen yan etkilerin olup olmadığına bakılmalıdır.
- Fonksiyonel gerileme göstermeye başlayan, göreceli olarak düşük dozaj steroid (kg başına düşen başlangıç dozundan az) alan çocuklarda bir 'fonksiyonel kurtarma' uygulaması düşünülmesi gereklidir. Steroid dozu yükseltilir ve birey herhangi bir yarar sağlanıp sağlanmadığının belirlenmesi için yaklaşık 2-3 ay içinde tekrar değerlendirilir.
- Yürüyemeyenlerde başlamada en uygun steroid dozu konusunda bir fikir birliği yoktur. Skolyozu önlemede veya kalp veya solunum fonksiyonunu stabilize etmede steroid tedavisi etkisi henüz tam olarak bilinmemektedir. Bu konuda ileri çalışmalara ihtiyaç vardır.

## STERİD TEDAVİSİ VE YAN ETKİLERİ (KUTU 3-4 VE TABLO 1)

Çocuk uzun süreli steroid tedavisine başlayınca steroid kaynaklı yan etkilerin dikkatli tedavisi çok önemlidir. Steroid tedavisi DMD için tıbbi tedavide temel bir yaklaşımdır bu nedenle gelişigüzel bir doktor veya aile tarafından başlatılmamalıdır, sadece uygun uzmanlığı olan doktor tarafından başlatılmalıdır.

## 3. Kutu

### Steroid kullanımının düzenlenmesi

Eğer tolere edilemeyen veya tedavi edilemeyen yan etkiler olursa yaklaşık 1/4 ile 1/3 doz azaltılması önerilir, yan etkileri değerlendirmek için bir ay içinde telefonla veya doktorun kontrolü ile yeniden değerlendirme yapılır.

- Eğer günlük doz takvimi doz azaltılmışken tolere / tedavi edilemeyen yan etkilerle sonuçlanmışsa sonra alternatif rejime(farklı uygulama şekline) değiştirmek uygundur.
- Steroid tedavisi en az bir doz azaltılması ve alternatif rejime değişime kadar tolere / tedavi edilemiyorsa terk edilmemelidir. Bu öneriler hem yürüyebilen, hemde yürüyemeyen bireyler için verilir.
- Eğer steroid dozu ve / veya takvim ayarlamasıyla yan etkilerin tolere / tedavi edilebilirliğinde etkisiz olduğu kanıtlanırsa steroid tedavisine devam etmemek gereklidir. Bu durumda çocuk ve aile ortak karar vermelidir. Steroidler aniden bırakılmamalıdır.



#### 4. Kutu

##### Diğer ilaçlar ve gıda takviyesi

Uzmanlar DMD tedavisi için bazı vakalarda kullanıldığı bilinen bazı ilaç ve takviyeleri göz önünde bulundururlar. Bu maddeler üzerine olan yayınlanmış verileri, bunları önermeleri için yeterli güvenliği ve etkisi olup olmadığını araştırırlar.

Uzmanlar aşağıdaki sonuçlara ulaşmışlardır;

- Oxandrolone'ın (anabolik steroid) kullanımı önerilmez.
- DMD'de botox uygulanmasının güvenliği tedavi veya kontraktür önlenmesi için çalışılmamıştır ve tavsiye edilmemektedir
- Keratinin sistematik kullanımı için kaynak yoktur. Keratinin randomize kontrollü çalışması net yararı göstermemiştir. Eğer hasta keratin alıyor ve böbrek problemi göstergesi mevcutsa bu takviyeye devam etmemesi gerekir
- DMD'de bazen kullanılan diğer takviyeler ve ilaçlar hakkında öneri yapılmamıştır; örneğin co-enzim Q10, karnitin, aminoasitler (glutamin, arjinin), antiinflamatuvarlar/antioksidanlar (balık yağı, vitamin E, yeşil çay ekstresi, pentoksifilin) ve diğer bitkisel veya botanik ekstreler. Uzmanlar yayınlanmış literatürde yeterli bulgu olmadığını bildirmektedir.
- Uzmanlar bu alanda ek araştırmalara ihtiyaç olduğu konusunda fikir birliği yapmışlardır. Aktivitelere ailelerin aktif katılımı gelecekteki bilgileri geliştirir, örneğin hasta kaydı ve klinik çalışmalar cesaretlendirilir.

Steroidler uzmanların önermekte hemfikir olduğu tek ilaçtır. Geniş kullanım alanı olan bazı ilaçlara(4. kutuda değinilmesine rağmen) diğer takviyeler hakkında gerçekten çalışılıp çalışılmadığıyla ilgili henüz yeterli bilgi yoktur. İlacı kesmeyi veya artırmayı düşünmeden önce doktorunuzla görüşme önemlidir.

Tablo 1 steroidlerin gözlenmesi gereken başlıca yan etkilerini ve yararlı müdahaleleri özetler. Doz devamı veya arttırılmasını etkileyen faktörler; terapiye cevap, kilo ve gelişim özellikleri ve yan etkilerin oluşumu ve tedavisidir.

**TABLO 1:****Steroid yan etkileri: tavsiye edilen gözetim ve müdahale**

Gelişen çocuklarda yüksek doz steroid uygulamasının en sık karşılaşılan yan etkileri burada listelenmiştir. Farklı insanların steroidlere çok farklı cevapları olduğunu belirtmek önemlidir. Başarılı steroid tedavisinin anahtarı potansiyel yan etkilere karşı uyanık olmak ve onları önlemeye çalışmak veya mümkün olduğunca azaltmaya çalışmaktır. Eğer yan etkiler tedavi edilemiyor veya tolere edilemiyorsa steroid dozunun azaltılması gerekli olur. Eğer bu başarısız olursa daha ileri azaltma veya doz rejimini değiştirmek, tüm tedaviden tamamen vazgeçmeden önce gereklidir.

Steroid yan etkileri	Yorum ve tavsiye edilen düzenleme	Düşünmeniz ve doktorunuzla görüşmeniz gereken noktalar
Genel ve kozmetik Kilo alımı Obezite	Bir steroid rejimine başlamadan önce tüm ailelere diet önerilerinin sağlanması gerekmektedir. Steroidin iştah açtığı hakkında uyarılmalıdır.	Tüm ailenin aşırı kilo alımını engellemek için makul bir şekilde yemesi önemlidir. Tüm aile için diet ve beslenmeyi içeren öneriler aranmalıdır
<u>Cushingoid</u> özellikler ( ay yüz)	Yüzde ve yanaklarda dolgunluk zamanla daha belli olur.	Dikkatli diyet düzenlemesi ve şeker ve tuz alımının kısıtlanması kilo alımında yardımcı olabilir ve cushingoid özellikleri azaltır
Vücutta aşırı tüylenme (hirsutism)	Klinik değerlendirme yapılır.	Genellikle ilaçta değişikliği gerektirecek şiddette değildir.
Akne, siğil, cilt problemleri	Gençlerde daha belirgindir.	Duruma özel tedavi uygulanır ( yüzeysel ilaçlar) ve ruhsal stres yoksa steroid rejimi değiştirilmez
Gelişme geriliği	En az her 6 ayda bir boy gözlenmelidir ( steroid tedavisi olmadan bile boy DMD' de kısa olmaya meyillidir).	Çocuğunuza kısa boyundan şikayetçi mi sorun. Öyleyse doktorunuzla endokrin uzmanı tarafından izleme ihtiyacı olup olmadığını görüşün.
Ergenlik gecikmesi	Gelişim takibi yapılmalıdır. Ailede gecikmiş seksüel olgunlaşma hikayesi var mı? sorgulanır.	Ergenlik hakkında tartışmaya cesaretlendirilmeli. Çocuğa gecikme hakkındaki endişesini sorun. Eğer siz veya çocuğunuz gecikmeden şikayetiniz varsa doktorunuzla endokrin uzmanı tarafından izleme ihtiyacınız olup olmadığını görüşün.
Davranışsal değişiklikler (önerilerin 10. kısmında davranış hakkında daha fazla bilgi var)	Temel durumunu, mizacını ve dikkat eksikliği durumunu (ADHD) belirlemek. Steroid tedavisinin ilk 6 haftasında bunların geçici olarak kötü olduğunun farkında olmalıyız.	Steroid tedavisine başlamadan önce temel sorunların tedavisi düşünülmeli, mesela dikkat eksikliği(ADHD) konusunda danışmanlık veya ilaç

		Davranışsal değişiklikler steroid alımının gün içinde daha ileriye zamana almaya yardım edebilir. Doktorunuzla görüşün, gerekli yönlendirmeyi yapacaktır.
İmmün/adrenal baskılanma	<p>Ciddi enfeksiyon riskine ve hemen küçük enfeksiyonları tespit etme konusunda uyanık olunmalıdır.</p> <p>Tüm sağlık personeli çocuğun steroid tedavisi gördüğü konusunda bilgilendirilmelidir ve steroid uyarı kartı taşınmalıdır.</p> <p>Kronik steroid alanlarda 24 saatten fazla dozunu kaçırmamak çok önemlidir özellikle iyi değilse</p>	<p>Steroid tedavisine başlamadan önce çocuğun suçiçeği başışıklığı kazandırılmalı; eğer yoksa bununla ilgili tıbbi tedavi araştırılmalıdır.</p> <p>Eğer tuberküloz ile ilgili bölgesel bir problem varsa özel gözleme ihtiyaç vardır.</p> <p>Eğer alınan steroid yarıda kesilecekse nasıl başa çıkılacağı doktorla görüşülmelidir, mesela deflazacorta geçici süre ulaşılamıyorsa prednisone yerine kullanılabilir veya hastalık esnasında nasıl damar içi uygulama yapılacağı konusunda doktorunuza ihtiyacınız olabilir.</p> <p>Cerrahi veya büyük hastalıklar için damar içi 'stres dozu' methylprednisolone kapsamı ve kullanımı görüşülmelidir</p> <p>Açken damar içi kapsamı bilinmelidir.</p>
Hipertansiyon	Her klinik ziyarette kan basıncı gözlenmelidir	<p>Kan basıncı yükselirse tuz alımını azaltma ve kilo verilmesi birinci basamak olarak uygundur</p> <p>Eğer etkisizse doktor ACE veya beta bloker ilaçlar düşünmeye ihtiyaç duyabilir.</p>
Glikoz intoleransı	<p>Klinik ziyaretlerde ölçme çubuğuyla glikoz için idrar test edilmelidir</p> <p>İdrar geçişi veya susuzluk artışı sorgulanmalıdır</p>	Eğer idrar testleri pozitifse kan testlerine ihtiyaç olabilir
Gastrit/gastroözefagal reflü	Reflü semptomlarına bakılmalı	<p>Aspirin, ibuprofen, naproxen gibi NSAID ilaçlardan kaçınılmalıdır.</p> <p>Semptom oluşursa ilaçlar veya antiasit kullanılmalıdır.</p>

Peptik ülser hastalığı	Mide hasarının sinyali olan mide ağrısı semptomlarını rapor edilir. Kansızlık hikayesi varsa kan için dışkı test edilmelidir	NSAID lardan kaçınılmalıdır. (aspirin, ibuprofen, naproxen) Semptomatikse ilaçlar ve antiasitle kullanılmalıdır Mide barsak sistemi için konsültasyon araştırılmalıdır.
Katarakt	Yıllık göz testi yapılmalıdır.	Eğer katarakt görüntüyü etkiliyorsa deflazacorttan prednisone'a geçme düşünülmalıdır. Oftalmoloji konsültasyonu araştırılmalıdır. Katarakt eğer görüntüyü engelliyorsa tedaviye ihtiyaç duyulur.
Kemik demineralizasyonu Kırık riski artışı	Dikkatli kırık hikayesi alınmalı Kemik dansitesi görüntülemek için yıllık DEXA yapılmalı Yıllık vitamin D seviyesi bakılmalı. Eğer seviyeler düşükse vit D3 takviyesi yapılır. Dietisyenler Ca ve vit D alımı değerlendirirler	Vit D takviyelerine kandaki seviyeye bağlı olarak ihtiyaç duyulur. Tedaviden 3 ay sonra tekrar vit D seviyesi denetlenir Ağırlık taşıma aktiviteleri yardımcı olabilir Ca alımı iyi mi? emin olunmalı, eğer değilse takviyelere ihtiyaç duyulur.
<u>Miyoglobinüri</u> ( idrar kola rengindedir çünkü parçalanmış kas proteinleri içerir. Bu hastane laboratuvarında test edilmelidir)	Egzersiz-idrar testinden sonra anormal idrar boyama hakkında sorgulama yapılmalıdır.	Fazla ve eksentrik egzersizden kaçınılmalı; mesela iniş aşağı koşma veya <u>trampolinde</u> sıçrama... İyi sıvı alımı önemlidir. Eğer sorun devam ederse böbrek değerlendirmesi gereklidir.

## **5. REHABİLİTASYON YAKLAŞIMI - fizyoterapi ve ergoterapi**

DMD' li insanlar yaşamları boyunca farklı tip rehabilitasyon yaklaşımlarına ihtiyaç duyarlar. Bunların çoğu fizyoterapistler veya ergoterapistler tarafından verilir ama bazı insanların da yardımına ihtiyaç duyulur mesela rehabilitasyon uzmanları, ortopedistler, tekerlekli sandalye ve diğer oturakları sağlayanlar.. Ortopedik cerrahlar da katılabilir.

Kas uzayabilirliği ve eklem kontraktürlerine yaklaşım rehabilitasyon yaklaşımının anahtar parçasıdır.

Germenin amacı fonksiyonu korumak ve rahatlamayı sağlamaktır. Germe programı fizyoterapist tarafından gözlemlenir ama ailenin günlük rutininin bir parçası olmasına ihtiyaç vardır.

DMD' de eklemlerin daha katı ve kontrakte olma eğilimine katkıda bulunan birçok faktör vardır. Bunlar şunları içerir; limitli kullanma ve pozisyonlamaya bağlı veya eklem etrafında dengesi bozulmuş(biri daha kuvvetli) daha az elastik hale gelen gelen kasları içerir.

Farklı eklemlerde yeterli eklem hareket açıklığı ve simetri sağlama önemlidir. Bu mümkün olan en iyi fonksiyonu sağlamaya yardım eder , sabit deformitelerin gelişimini engeller ve deride basınç problemlerini engeller.

### **5. Kutu**

#### **Kas uzayabilirliğine ve eklem kontraktürlerine yaklaşım**

- Eklem kontraktürüne yaklaşım için anahtar fizyoterapistinizdir. Her 4 ayda bir kas hastalığı konusunda uzman fizyoterapistiniz tarafından değerlendirilmeli ve bulunduğumuz bölgedeki fizyoterapistinize destek olunarak takip edilmelisiniz. Germe her hafta en az 4-6 kere yapılmalı ve günlük rutinin bir parçası haline gelmelidir.
- Kontraktür gelişimine karşı koymak için yapılan etkili germe fizyoterapistinizin göstereceği değişik teknikleri gerektirir, mesela germe, splintleme ve ayakta durma aleti
- Ayak bileği, diz ve kalçada düzenli germe önemlidir. Daha sonra kollar için düzenli germe gerekli hale gelebilir, özellikle parmaklar, el bileği, dirsek ve omuzlarda. Germeye ihtiyaç olan ek alanlar değerlendirmede tespit edilebilir.
- Gece splintleri (AFO) bilekte kontraktürlerin kontrolüne yardım eder. Bunlar ısırmama olarak yapılır. Yürümenin kaybindan sonra gündüz splintleri tercih edilebilir ama hala yürüyen çocuklarda gündüz splintleri önerilmez.
- Uzun bacak splintleri (KAFO) yürüme çok zor veya imkansız hale geldiği aşamada yararlı olabilir. KAFO'lar eklem sertliğini kontrole yardımcı ve yürümeyi uzatma ve skolyoz oluşumunu geciktirmede yararlıdır.
- Yürüme imkansız hale gelince ayakta durma programları (in a standing frame veya power chair with stander) önerilir.
- Gergin uzun parmak fleksörleri olanlar için dinlenme el splinti önemlidir.
- Cerrahi yürüme periyodunu uzatma çabası olan bazı durumlarda önerilir. Bununla beraber kesinlikle bireyselleştirilmelidir. Ana dökümanda diğer seçenekler hakkında daha fazla bilgiye ulaşılabilir.



## TEKERLEKLİ SANDALYE, OTURMA DÜZENİ VE DİĞER EKİPMANLAR

- **Erken yürüme devre süresince, bir skuter, puset veya tekerlekli sandalye uzun mesafelerde gücü korumak için kullanılabilir.** Çocuğunuz daha uzun sürelerle tekerlekli sandalye kullanmaya başlarsa, vücut düzgünlüğünün daha dikkatli izlenmesi çok daha önem kazanır, ve genelde sandalyenin düzenlenmesi gereklidir.
- Yürüyüşte zorluk arttığında, en yakın zamanda bir akülü sandalye temin edilmesi önerilir. İdeal olarak başlangıçta akülü sandalye rahatlığı, duruşu ve simetriyi en iyi hale getirecek şekilde düzenlenmeli ve adapte edilmelidir. Bazı uzmanlar mümkünse motorlu ayakta durma pozisyonuna gelebilen tekerlekli sandalye önermektedirler.
- Zamanla kol kuvveti daha çok sorun haline gelir. Fizyoterapistler ve mesleki terapistler bağımsızlığın sürdürülmesine yardımcı olacak cihazları önermede yaralı olacaktırlar. Bağımsızlığı ve katılımı en iyi destekleyen ekipmanın çeşidi için ileriye yönelik düşünülmesi en iyisidir.
- Geç yürüme ve non-yürüme devrelerde merdiven çıkma ve transferlerde, yemek yeme ve içmede, yatakta dönme ve banyoda yardım edecek ek adaptasyonlar gerekebilir.

### 6 .Kutu

#### Ağrı Tedavisi

DMD' li çocuklara ve genç erkeklerde ağrının bir problem olup olmadığının sorulması önemlidir. Böylece bu sorun ele alınabilir ve uygun bir şekilde tedavi edilebilir. Ne yazık ki DMD' de ağrı ile ilgili bilinenler çok azdır. Daha fazla araştırmaya ihtiyaç vardır. Eğer oğlunuzun ağrısı varsa, doktorunuzla konuşmalı ve bunun bir problem olduğunu anlatmalısınız.

- **Etkili ağrı tedavisi için, ağrının neden olduğunu belirlemek önemlidir** böylece doktorlar uygun yaklaşımları sağlayabilir.
- Çoğu ağrı duruş bozuklukları ve rahatsızlıkların sonucu olduğundan, tedavi yaklaşımları **standart ilaç tedavisi yaklaşımları** (örn. kas gevşeticiler, anti-inflamatuar ilaçlar) **ile birlikte, uygun ve kişiselleştirilmiş ortezleri, oturma düzeneklerini, yatakları ve hareketleri** içermelidir. Diğer ilaçlarla (örn. steroidler ve non-steroid antiinflamatuar ilaçlar -NSAIDS-) etkileşimler ve ilişkili yan etkiler, özellikle kalp ve solunum fonksiyonlarını etkileyebilecek olanlar değerlendirilmelidir.
- Nadiren diğer yollarla tedavi edilemeyen ağrılar ortopedik yaklaşımları gerektirebilir ancak bu ağrı ameliyata cevap olarak ta ortaya çıkmış olabilir. Sırt ağrısı gibi özellikle steroid kullananlarda olan ağrılar, doktorun bifosfonat tedavisine iyi cevap veren omurga kırıklarını dikkatlice incelemesi gerektiği anlamına gelir.

## 6. ORTOPEDİK DÜZENLEME - Kemik ve eklem problemlerinde yardımcı

Kortikosteroidlerle tedavi edilmeyen DMD' li bireylerin %90' ında ilerleyici skolyoz gelişme riski vardır (omurganın gün geçtikçe kötüleşen bir yana eğilmesi durumu). Günlük steroid tedavisinin skolyoz riskini azalttığı veya en azından başlangıcını geciktirdiği gösterilmiştir. Skolyoz riskinin önleyici tedavisi şunları içermelidir:

### İzlem

- **Omurga bakımı skolyoz gözlemini içermelidir. Bu yürüme faz boyunca klinik gözlemler ve skolyoz farkedildiğinde de röntgenle yapılabilir.** Non-yürüme döneminde her klinik kontrolde skolyoz değerlendirmesi yapılması çok hayatidir.
- Omurga röntgeni (X-Ray) tekerlekli sandalyeye bağımlı olma evresinde temel bir değerlendirme olarak yapılmalıdır. Omurganın 2 yönlü görüntülerinin alındığı röntgenler gereklidir. Bir problem varsa takip edilmesi için röntgen en azından yılda bir tekrar edilmelidir. Röntgenlere bir yıldan fazla ara verilmesi skolyozun kötüleştiğini farkedememe riskini meydana getirir. Büyüme durduktan sonra röntgen sadece klinik olarak bir değişiklik gözlemlendiğinde tekrar edilebilir.

### Koruma (Koruyucu Önlemler)

Duruşa her zaman dikkat edilmelidir: Hala yürüyebilen çocuklarda, omurga ve pelviste (leğen kemiği) simetriye ve omurga düzgünlüğüne destek veren oturma düzeneği olan bir tekerlekli sandalye, asimetrik kontraktürleri önler. Omurga ortezlemesi denemek veya ameliyatı geciktirmek için uygun değildir ancak ameliyat bir seçenek değilse veya yapılamıyorsa kullanılabilir.

### Tedavi

Posterior spinal füzyon ameliyatı, büyüme döneminde olan ve steroid kullanmayan çocuklarda sırttaki eğrinin açısı (cobb açısı olarak bilinir) 20 dereceden büyükse yapılabilir. Ameliyatın amacı fonksiyon ve rahatlık için en uygun duruşu korumaktır. Çocuk steroid alırken, eğrinin kötüleşme riski daha azdır ve ameliyat kararı Cobb açısı 40 dereceden büyük olana kadar ertelenebilir.

Cerrahinizle ne tip bir operasyonun gerekli olduğuna dair tartışmak önemlidir ve olabilecek endişelerinizle ilgili sizi bilgilendirir.

### Kemik sağlığı

Kemik sağlığı DMD' nin hem yürüme, hem de yürüyememe dönemlerinde önemlidir. DMD' li çocuklar özellikle steroid alıyorsa tüm yaşlarda zayıf kemiklere sahiptirler. Kemik mineral yoğunlukları düşüktür ve genel nüfusa göre kırık riskleri fazladır.

### Uzun kemiklerin kırık tedavisi

- Kırık bir bacak yürümeyi engellemeye yönelik büyük bir tehlike olabilir. DMD' li çocuğun en kısa sürede ayağa kalkması için hemen ameliyatın göz önüne alınmasının sebebi budur. Eğer bir kırık oluşursa bunu fizyoterapistinizin bildiğinden emin olun, fizyoterapistinize mutlaka haber verin.
- Yürümeye devam eden bir çocuk bacağını kırarsa, internal fiksasyon (bu kırılan yeri mümkün olduğunca çabuk sabitlemeye yönelik bir ameliyattır) çocuğun tekrar yürümeye başlaması ve hareketliliğini sürdürülebilmesi şansını arttırmak için gereklidir.

### ÖNEMLİ HATIRLATMALAR

1. *DMD' li erkek çocukların ve genç erkeklerin, özellikle steroid kullanıyorlarsa, kemik yapıları zayıftır.*
2. *Oğlunuzun kemik sağlığının korunması için doğru miktarda kalsiyum ve vitamin D alması önemlidir.*
3. *Özellikle büyüme çağında skolyoz çabuk ilerleyeceği için, çocuk yürümeyi bıraktıktan sonra doktor oğlunuzun omurgasını yakından takip etmelidir.*
4. *Spinal cerrahi gerekiyorsa bunun başarılı olmasının anahtarı uzman bir cerrah bulunması ve solunum kaslarına ve kalbe dikkat edilmesidir.*
5. *Eğer oğlunuzun sırt ağrısı varsa*
6. *doktoruna görünmelidir*

- Uzun yürüyüş yapamayan erkeklerde kırık bacak, fonksiyonel pozisyonu ve kontraktür gelişmesi olasılığı da göz önünde bulundurularak, splint ve alçılama ile kolayca tedavi edilebilir.

### Genel olarak kemik sağlığı

Steroid tedavisi düşük kemik yoğunluğu riskini artırır ve aynı zamanda omurgada kırık riskine de sebep olabilir. Steroid kullanmayan erkeklerde omurga kırığı genelde görülmez. Kemik yoğunluğunun tespiti için kemik taraması, görüntüleme yöntemleri (X-Ray) ve kan testlerine ihtiyaç duyulabilir. Bu da en uygun uygulamaların oluşturulması için daha fazla araştırmaların gerektiği bir alandır.

#### 7.Kutu

##### Kemik sağlığının düzenlenmesi

Zayıf kemik sağlığının altında yatan faktörler:

- Hareketlilikte azalma
- Kas zayıflığı
- Steroid tedavisi

Olası yaklaşımlar:

- Vitamin D- çocuklarda ciddi bir eksiklik söz konusu olduğunda takviyesi düşünülebilir.
- Kalsiyum- diyetle alımı en iyi yöntemdir. Ancak diyetisyen tavsiyesiyle yapılan diyet yeterli değilse ilavesi düşünülebilir.
- Bifosfonatlar- bifosfonat 4 omurga kırıklarında tavsiye edilir.

## 7. SOLUNUM TEDAVİSİ -solunum kaslarına bir bakış

Genellikle çocuklar yürüme aşamasındayken solunumları ve öksürme kuvvetleri çok kötü değildir. DMD' li çocuklarda yaş ilerledikçe solunum kaslarının etkileniminden dolayı etkili öksürememeye bağlı akciğer enfeksiyonu riskleri fazladır. İleri dönemlerde uyku sırasında da solunum problemleri gelişir. Yaşları ilerledikçe gün içinde de solunum için yardıma ihtiyaç duyabilirler. Problemler bu şekilde aşamalı olarak ilerlese de, uygun gözlem, koruma ve bazı yaklaşımları temel alan planlanmış ve önceden öngörülmüş solunumla ilgili bakım yaklaşımları olasıdır. Tedavi ekibi; akciğerlere giren hava miktarını arttırmaya yönelik teknikleri, non-invasiv ventilasyonu, elle ve mekanik yardımcı öksürmenin yapılmasını takip edecek beceride olan terapist ve doktoru içermelidir.

### İzlem

- DMD' li bir çocuk henüz yürürken solunum fonksiyonun minimal değerlendirilmesi (örneğin en azından senede bir zorlu vital kapasite–FVC- ölçümü gibi) çocuğun doğuştan var olan özellikleriyle ilgili daha fazla bilgi sahibi olunmasına ulaşılan en üst solunum fonksiyonunun değerlendirilmesini sağlar.
- Solunum değerlendirmesinin bağımsız yürümenin kaybindan sonra önemi artmaktadır ve zorlu vital kapasitenin ölçümünü ve öksürük değerlendirmelerini içermelidir. Uyku sırasında O2 seviyesinin incelenmesini içeren diğer ölçümler de kullanışlı olabilir ve zaman ilerledikçe bu testler uygulanmaya başlanmalıdır. Değerlendirme sıklığı çocuğun durumunun hangi aşamada olduğuna bağlıdır ancak en azından 6 ayda bir FVC ölçümü yapılmalıdır.

Oğlunuzun yaşı ilerledikçe solunumunun kötüye gittiğine işaret eden belirtileri gözlemek çok önemlidir. Eğer böyle bir belirti gördüğünüzü düşünüyorsanız hemen doktorunuza bildiriniz. Eğer çocuğunuzda aşağıdakilerden biri varsa hemen doktorunuzla iletişime geçiniz:

- Oğlunuz küçük olarak görülen bir üst solunum yolu enfeksiyonunu uzun süreli bir hastalık olarak geçiriyorsa, örneğin gripten kurtulması yavaş oluyor, hastalık göğüs tıkanıklığına ve bronşite ilerliyor ve genelde antibiyotik tedavisi gerektiriyorsa,
- Her zamankinden daha yorgunsa,
- Kısa soluk alıp veriyorsa, sanki nefesini yakalayamıyor ve cümleleri tamamlamakta zorlanıyor gibi oluyorsa,
- Her zaman veya sabahları baş ağrısı oluyorsa,
- Sebepsiz yere genel olarak uyku hali varsa,
- Uykuları kötüyse, çok uyanıyorsa, korkarak uyanıyor veya kabuslar görüyorsa,
- Nefesini yakalamaya çalışarak uyanıyorsa veya kalbinde çarpıntı varmış gibi hissediyorsa,
- Dikkatini toplamakta zorluk çekiyorsa mutlaka doktorunuza başvurunuz.

### ÖNEMLİ HATIRLATMALAR

1. *Çocuğunuzun son solunum testlerinin bir kopyasını doktorunuza göstermek için saklayın.*
2. *Çocuğunuza hiçbir zaman anestezi ve succinylcholine ilaçları verilmemeli,*
3. *Ameliyattan önce oğlunuzun akciğer fonksiyonları kontrol edilmelidir. Belirti vermeyen problemleri yakalamak için iyidir ve böylece derhal tedavi edilebilir.*
4. *Oğlunuzun bir akciğer enfeksiyonu varsa öksürük yardımına ve antibiyotiğe ihtiyacı olabilir.*
5. *Hipoventilasyon (Akciğerlerin havalanmasının düşük olması) ve zayıf öksürme semptomları gözlenmeli ve bakım verenlere rapor edilmelidir. Böylece tedavi başlatılabilir.*
6. *Hasta veya yaralıyken çocuğunuzun oksijen seviyesi düşüyorsa, doktor oksijen verirken çok dikkatli olmalıdır. Çünkü bu kendi solunum isteğinin azalması gibi bir duruma yol açabilir.*

## Problemlerin önlenmesi

- Pnömoni aşısı 2 yaş ve üstü kişilere uygulanabilir ve duruma göre tekrarlanabilir. Yıllık olarak grip aşısı uygulanabilir. Bu bireylerde aşuya karşı bağışıklık cevabı azalsa da, her iki aşı da steroid tedavisi ile birlikte uygulanabilir. Güncel olarak aşı endikasyonları, kontraendikasyonları ve programları ile ilgili detaylı bilgiler çeşitli ulusal kaynaklardan elde edilebilir- bu dökümanın sonundaki kaynaklar bölümüne bakınız. 2009' da ortaya çıkan H1N1 virüsü gibi, yeni tedavilere göre düzenli olarak değişiklik gösteren aşı planlarının ve uygulama yöntemlerinin güncel olarak takip edilmesi önemlidir.
- Eğer göğüs enfeksiyonu ortaya çıkarsa manuel ve mekanik yardımcı öksürüğe ek olarak antibiyotik uygulaması da düşünülebilir.

## MÜDAHALELER (özel uzmanlık gerektirir)

- Müdahaleler hastalığın evresine göre değişiklik gösterir.
- Öncelikle derin solunum yoluyla akciğere giren hava miktarını arttırmak yardımcı olabilir (akciğer inflasyon teknikleri). DMD ilerledikçe, öksürmenin etkinliği azalacaktır ve elle ve yardımcı öksürme teknikleri bunun gelişmesine yardımcı olabilir. Gözlem bölümünde listelenen belirtilerdeki gibi zamanla bu desteğe, başlangıçta geceleri nefes almak için, daha sonra gün içerisinde nefes almak için ihtiyaç hissedilecektir (geceleri non-invasiv/gündüzleri gündüz solunum desteği). Non-invasiv ventilasyon kullanımı ile solunum desteği sağlığı korumanın çok önemli bir yoludur. Boyuna cerrahi müdahaleyle yerleştirilen bir tüp yoluyla solunum devam ettirilebilir (trakeostomi tüpü: invasiv solunum desteği olarak bilinir). Tüm bu müdahaleler akut rahatsızlıklardan korunmaya ve insan sağlığını korumaya yardımcı olabilir. Planlanmış cerrahinin zamanı yaklaştığında solunuma özellikle dikkat edilmelidir (cerrahi için solunuma ilişkin fikirlere dair 11. Bölüme bakınız).

### 8.Kutu

#### ÖNEMLİ UYARI

- DMD' nin ileri evrelerinde ilave O2 terapisi dikkatli uygulanmalıdır.
- O2 terapisi düşük O2 değerlerini gözle görülür şekilde yükseltmeye başladığında, O2 kullanımı kollapse akciğer ve zayıf solunum gibi sorunun altında yatan sebepleri maskeleyecektir.
- O2 terapisi solunum kontrolünü azaltır ve karbonhidrat retansiyonuna yol açar.
- Manuel ve mekanik yardımcı öksürük ve non-invasiv solunum desteği gerekli olabilir. Bunun yerine O2 terapisi önerilmez ve tehlikeli olabilir.
- O2 verilmesi zorunluysa kandaki gazların takip edilmesi konusunda çok dikkatli olunmalıdır veya aynı zamanda solunum yardımı verilebilir.



## 8. KARDİYAK TEDAVİ - (Kalp Hastalıklarının Tedavisi) - Kalbe bir bakış

DMD' de kardiyak tedavinin amacı, genellikle hastalığın ilerleyişine eşlik eden kalp kası fonksiyonlarının kötüleşmesinin erken belirlenmesi ve tedavisidir (genellikle kardiomyopati-çarpıntı gibi ritim problemlerine yol açar). Bu genelde belirti vermeden oluşmasına rağmen (belirgin semptomlar gelişmeden) iyi bir gözleme ihtiyaç vardır ve böylece derhal tedavi edilebilir. Kardiyak düzenlemede göz önüne alınması gereken anahtar faktörler gözlem ve önleyici tedavidir. Tedavi ekibinde bir kardiyolog (kalp hastalıkları uzmanı) bulunduğundan emin olmalısınız.

### İzlem

- Kardiyak fonksiyonların temel değerlendirmesi teşhis konulduğunda veya en geç 6 yaşında yapılmalıdır. Değerlendirme en az bir elektrokardiyografi ve ekokardiyografiyi içermelidir.
- Kardiyak fonksiyonların değerlendirilmesi 10 yaşına kadar en az 2 yılda bir yapılmalıdır. Yıllık tam kardiyak değerlendirmeler aşağı yukarı 10 yaşında veya kardiyak belirti ve semptomlar ortaya çıktığında başlamalıdır. Eğer non-invasiv kardiyak testlerde anormallik görünüyorsa, en azından 6 ayda bir yapılan artmış gözlem gereklidir ve ilaç tedavisi başlamalıdır.

### Tedavi

- Anjiyotensin Dönüştürücü Enzim İnhibitörleri (ACE inhibitörleri) tedavinin ilk aşaması olarak düşünülebilir. Beta blokerler ve diüretikler gibi diğer ilaçlar da uygun olabilir ve kalp hastalıklarının tedavisi için yayınlanmış rehberler takip edilmelidir. Herhangi bir anormal fonksiyon belirtisinden önce kardiomyopatinin ACE inhibitörü ile koruyucu tedavisini destekleyen klinik denemelerle elde edilen bazı kanıtlar vardır. Bununla ilgili güçlü tavsiyeler verebilecek daha başka çalışmalara ihtiyaç vardır.
- Kalp ritmindeki anormallikler derhal araştırılmalı ve tedavi edilmelidir. Hızlı kalp atımı DMD' nin zararsız bir özelliği olarak açıklanabilir fakat bazı kalp problemleri ile birlikte görülebilir. Bu bulgu ortaya çıkarsa araştırılmalıdır.
- Steroid tedavisi alan bireylere kalp-damar sağlığı açısından daha fazla dikkat edilmelidir. Özellikle hipertansiyon (yüksek kan basıncı) için gözlenmelidir. Steroid dozunun ayarlanması gerekebilir veya başka tedaviler eklenmesi ihtiyacı olabilir.

### ÖNEMLİ HATIRLATMALAR

1. *Oğlunuzun kalbi DMD tanısı konduğu andan itibaren düzenli olarak kontrol edilmelidir.*
2. *DMD' de kalp, semptomlar ortaya çıkmadan önce zarar görmüş olabilir.*
3. *Bu oğlunuzun kalp problemleri ile ilgili semptomları olmasa da kalp ilacına başlamasının gerekebileceği anlamına gelir.*
4. *Belirgin olmayan problemleri yakalamak iyidir ve böylece derhal tedavi edilebilir.*
5. *Çocuğunuzun son kalp testlerinin bir kopyasını doktorunuza göstermek üzere saklayınız.*

## 9. Gastrointestinal Tedavi - beslenme, yutkunma ve diğer mide barsak sorunları

Farklı aşamalarda, aşağıdaki uzmanlara ulaşmanız gerekebilir: bir diyetisyen veya beslenme uzmanı, bir yutkunma/çiğneme ve dil terapisti ve bir gastroenterolog.

### BESLENME DÜZENLEMESİ

- Yaşam boyunca öncelikle iyi beslenmeyi korumak ve yetersiz beslenme yada aşırı kiloyu önlemek teşhisten daha önemlidir. Yaşa göre kilo ya da vücut kitle indeksi ulusal oran grafiğinde %10 ile %85 arasında tutulmalıdır (kaynaklar bölümüne bakınız). Tüm besin tiplerini içeren iyi dengelenmiş bir diyet uygulanmalıdır. Tüm aile için iyi dengelenmiş bir diyetle ilgili bilgiler birçok beslenme kaynağında bulunabilir.
- Çocuklar boyları ve kiloları açısından düzenli olarak gözlenmelidir (yürüyemeyen çocuklarda kol ölçümleri ile hesaplanabilir). Eğer çocuğun kilosu normalin altında veya üstündeyse, sebebi bilinmeyen kilo alımı veya kaybı varsa yada kilo alımı azsa, büyük bir cerrahi planlanıyorsa, kronik kabızlığı ve/veya yutmada zorluğu (disfaji) varsa bir diyetisyene veya beslenme uzmanına başvurmak gerekmektedir. Başvuru teşhis sırasında ve steroide başlandığında yapılmalıdır. Diyet; kaloriler, protein, sıvı, kalsiyum, vitamin D, ve diğer besinler açısından da değerlendirilmelidir.
- DMD' li bireylerin vitamin D ve minerallerle günlük multivitamin almaları önerilmektedir.
- Eğer bir kilo kaybı varsa, yutmayla ilgili problemlerin araştırılması önemlidir. Bununla birlikte kilo kaybına neden olan kardiyak ve respiratuar sistemler gibi diğer sistemlerde komplikasyon olup olmadığı da önemlidir. Sebepi anlaşılamayan bir kilo kaybı varsa, diğer alanların da kontrol edilmesi önemli olabilir.

### YUTMA TEDAVİSİ

İleri aşamalarda boğazdaki kasların zayıflığı yutkunma problemlerine, daha sonra önemli beslenme bozukluklarına neden olabilir. Bu genelde çok yavaş bir şekilde gerçekleşir ve fark edilmesi zordur.

- Klinik olarak bir aspirasyon belirtisi (yemeklerin nefes borusuna kaçması)veya yutkunma kaslarının zayıf hareketi (yemekler boğaza takılıyormuş/yapıştıyormuş gibi bir his) varsa, yutkunmanın klinik olarak radyolojik olarak (röntgenle) değerlendirilmesi gereklidir. Belirtiler; sebepsiz % 10 veya daha fazla kilo kaybı, büyüme çağındaki çocuklarda yetersiz kilo alımı, çok uzun süren yemek zamanları (30 dk'dan fazla) ve yemek zamanlarına eşlik eden yorgunluk, salya akması, öksürük ve tıkanmaları içerir.
- Sıvıların akciğerlere kaçması sebebiyle oluşan pnömoni (aspirasyon pnömonisi), akciğer fonksiyonlardaki tanımlanamayan kötüleşme, sebepsiz başlayan ateş değerlendirilmesi gereken problemlerin işareti olabilir.
- Yutkunma problemlerinin olduğu durumlarda bir konuşma dil terapisti, bireyselleştirilmiş bir tedavi programı belirlemek için önemlidir. Amaç yutkunma fonksiyonunun iyi bir şekilde korunmasıdır.
- Gastrik tüp (mide tüpü) yerleştirilmesi; kilonun korunması ve ağız yoluyla sıvı alımının yetersiz olması durumunda önerilebilir. Prosedürün potansiyel riskleri ve yararları dikkatlice tartışılmalıdır. Gastrostomi; anestetik konular ve ailenin ve kişinin tercihleri göz önünde bulundurularak endoskopik veya açık cerrahi ile yerleştirilebilir. Doğru zamanda yerleştirilen bir beslenme tüpü, yeterli yemek yeme ile ilgili zorlanmayı ortadan kaldırabilir. Yutkunma kasları iyi olmak şartıyla, beslenme tüpünün olması çocuğun istediği yemeği yiyemeyeceği anlamına gelmez-sadece kalori almak için yemek saatlerini beklemek zorunda kalmadan yemekten zevk almasını sağlar.

### ÖNEMLİ HATIRLATMALAR

- Oğlunuzun boy ve kilosu doktorunuzu her ziyaret ettiğinizde kontrol edilmelidir.
- Özellikle kalsiyum ve D vitamininden zengin olan İyi dengelenmiş bir diyet oğlunuz için önemlidir
- Oğlunuzun diyetini kontrol eden ve kolay yemesi beslenmesi konusunda yardım eden yutma terapistleri ve beslenme uzmanları oğlunuzun sağlık ekibinde yer alması gereken önemli üyelerdir.
- Eğer oğlunuzun yutma problemi varsa değerlendirilmelidir.
- Oğlunuzun vücut ağırlığını korumak için diğer yöntemler denendikten sonra gastrostomy tüpü bir diğer seçenektir.

## GASTROİNTESTİNAL TEDAVİNİN DİĞER ALANLARI

Konstipasyon (kabızlık) ve gastroözofageal reflü (mide ekşimesi ve yanmalarına sebep olur) DMD' li bireylerde en yaygın görülen iki gastrointestinal rahatsızlıktır. Kabızlık tipik olarak ileri yaşlarda ve cerrahiden sonra meydana gelir. Artan yaşam oranıyla birlikte, solunum cihazı kullanımına bağlı hava yutmayla ilişkili olarak meydana gelen mide ve barsakta şişlik gibi bazı komplikasyonlar da bildirilmiştir.

- Laksatifler ve diğer ilaçlar kullanışlı olabilir. Yeterli sıvı alımının sağlanması önemlidir. Lifli gıdaları arttırmak eğer sıvı alımı arttırılmazsa belirtileri kötüleştirebilir.
- Reflü tipik olarak uygun ilaçlarla tedavi edilir. Asit blokerleri steroid tedavisi alan çocuklara veya komplikasyonlardan kaçınmak için oral bifosfonatlar reçete edilebilir.
- Ağız bakımı önemli bir konudur, buna rağmen bu konu DMD' nin tedavisiyle ilgili yayınlanan uluslar arası yayınlarda yer almamaktadır, TREAT\_NMD ağız bakımıyla ilgili kutu 9'da yer alan bazı tavsiyeler geliştirmiştir.

### 9. Kutu

#### Ağız bakımı tavsiyeleri

- DMD'li çocuklar alanında uzman ve hastalıkla ilgili detaylı bilgisi olan bir diş hekimine görünmelidirler. Diş hekiminin misyonu kaliteli bir tedavi ve ağız sağlığı için çabalamak olmalıdır ve ailenin diş hekimi olarak fonksiyon görmelidir. Bu diş hekimi DMD' li çocuklardaki diş ve iskelet gelişimindeki özel değişimlerin farkında olmalı ve iyi bilgilendirilmiş ve uzman bir ortodontistle işbirliği yapmalıdır.
- Ağız ve diş bakımı iyi bir ağız ve diş hijyenini sürdürmeyi içeren önleyici tedaviyi temel almalıdır.
- Ağız sağlığı için bireysel olarak uyarlanmış yardımcı cihazlar ve teknik yardımlar, çocuğun el, kol ve boyun kas kuvveti düşmeye başladığı zaman önem kazanmaktadır.

## 10. PSİKOSOSYAL TEDAVİ – davranış ve öğrenmeye yardım

DMD'li bireylerde davranış ve öğrenme problemleri gibi psikososyal zorlukların riski daha fazladır ve tıbbi bakım psikososyal iyileşme desteği olmadan tamamlanamaz. Başkalarıyla vakit geçirme, sosyal durumları yargılama, bakış açıları gibi belli becerilerdeki zorluklara bağlı olarak, sosyal fonksiyonlardaki güçlükler DMD hastalığının sonuçları ( fiziksel limitasyonlar gibi) sosyal erişimin azalması ve sosyal geri kalma ile sonuçlanabilir. Birçok ebeveyn için, çocuğun psikososyal problemlerinden ve bu problemlerin hemen tanımlanamaması ve tam olarak tedavi edilememesinden kaynaklanan stres, özellikle hastalığın fiziksel özelliklerde meydana getirdiği değişikliklerin yarattığı stresleri daha büyük hale getirir. Eğer çocuğunuzun durumu ile ilgili endişeleri olduğunu düşünüyorsanız, açık olmak ve sorularına cevap vermeye istekli olmak ilerdeki problemleri de engelleyecek bir yol olabilir. DMD'li çocuklar genelde kendi durumlarıyla ilgili ailelerin sandığından daha fazla şeyin farkında olurlar. Soruları açık olarak cevaplamak çok önemlidir, fakat cevaplarınız yaşına uygun olsun ve sadece sorduğu soruyu cevaplayın. Bu çok zor olabilir, ancak klinikteki personel ve aile destek grupları diğer ailelerde bu sorunların nasıl aşıldığı ile ilgili size yardım ve rehberlikte bulunabilir.

DMD' li çocukların hepsinin psikososyal zorlukları yoktur ancak aileler şunları dikkatlice gözlemelidir;

- Dil gelişiminde, anlamada ve kısa süreli hafızada zayıflık,
- Öğrenme problemleri,
- Arkadaş edinmede ve sosyal ilişkilerde zorlanma ( örn, sosyal olgunlaşmama, zayıf sosyal becerileri, çekingenlik veya yaşlılarından izole olma durumu,
- Anksiyete/ üzüntü,
- Sık münakaşa ve öfke nöbetleri,
- Otizm benzeri spektrum bozuklukları, dikkat eksikliği/hiperaktivite(ADHD) bozuklukları, obsesif-kompulsif (OCD)bozuklukları içeren nörodavranışsal ve nörogelişimsel hastalıkların riskinde artış olabilir.
- Problemler emosyonel bozukluk ve depresyonla karışabilir. Anksiyete de bir sorun olabilir ve mental uyum ve adaptasyondaki bozukluklar sebebiyle durum daha da kötüleşebilir.
- Bu, muhalefet/tartışmacı bir karakter ve sinirlilik problemleriyle sonuçlanabilir.
- Ek olarak, DMD'li çocukların ailelerindeki artan oranda görülen depresyon, tüm ailenin değerlendirilmesi ve desteklenmesi konusundaki ihtiyacı vurgulamaktadır.

Psikososyal düzenleme problemlerin önlenmesi ve erken yaklaşımlar için çok önemlidir ve bu tedavinin potansiyel sonuçlarını en üst seviyeye getirir. Genel olarak, psikososyal problemler genel popülasyonda kullanılan benzer etkili ve kanıta dayalı uygulamalarla tedavi edilmelidir. Eğer bu alanda bir problem olduğuna düşünüyorsanız, yardım almanız önemlidir.

### ÖNEMLİ HATIRLATMALAR

1. *Oğlunuzun ve sizin psikososyal sağlığınız önemlidir.*
2. *Oğlunuzun psikososyal güçlüklerle sahip olması yüksek olasılıktır..*
3. *Siz ve aileniz depresyon gibi bazı problemlerde risk altındasınız.*
4. *Psikososyal problemlerle başa çıkmada en iyi yol erkenden tanımlanıp tedavinin başlatılmasıdır.*
5. *Okulda devam eden güçlükler olabildiği gibi doğru dil kullanımı bir sorun olabilir.Bu davranış genellikle DMD de görülür ve uygun değerlendirmeyi takiben yardımcı olunabilir.*
6. *Öğrenme problemleri DMD'li çocuklarda ilerleyici değildir ve çoğu çocuk iyi bir yardım aldığı anda bu sorunu çözebilir.*

## 10. Kutu

### Konuşma ve Dil Tedavisi-Detaylar:

- DMD'li bazı çocuklarda IQ ve spesifik öğrenme bozukluğu kadar dil gelişimi, kısa süreli sözel hafıza ve fonolojik süreçteki problemleri içeren konuşma ve dil bozuklukları da görülmektedir. Bu sorunlar tüm DMD'li çocuklarda görülmez fakat eğer görülüyorsa mutlaka tedavi edilmelidir.
- Aynı yaş grubundaki çocuklarla karşılaştırıldığında, DMD'li çocuklarda erken dil basamaklarında gecikme görülmesi sıktır. Dilin kazanılması ve gelişmesindeki farklılıklar çoğunlukla çocukluk çağında fark edilir. Bu sorunların muayenesi ve tedavi edilmesi önemlidir. Gecikmiş konuşma ve dil problemlerini değerlendiriniz ve tedavi ediniz.
- Bu alanda herhangi bir problemden şüphelenildiğinde, Konuşma ve Dil Terapistlerine (Speech Language Therapists-SLT), konuşma ve dil değerlendirmesi ve tedavisi için başvurulması gerekmektedir.
- Bu alanda zorluklar yaşayan DMD'li çocuklara ve oral kas kuvvetinde kayıp ve/veya bozulmuş konuşma yeteneği olan daha ileri yaştaki çocuklara konuşma ve artikülasyon kaslarını çalıştıran egzersizlerin verilmesi uygun ve gereklidir.
- Konuşma ve ses çıkarma amacıyla solunum desteği kullanmak zorunda kaldığı için konuşmasının anlaşılması zor olan DMD'li çocuklar ve daha ileri yaştaki çocuklar için, kompensatuar stratejiler, ses egzersizleri ve konuşmada ses yükseltme yaklaşımları kullanılabilir. Eğer konuşma sesi kısıtlı ise, Voice Output Communication Aid (VOCA)-ses yükseltici araç- değerlendirmesi tüm yaşlarda uygun olabilir.

## Değerlendirmeler

Her çocuğun ihtiyacı farklı olmasına rağmen, okula başlamadan önce ve fonksiyonlardaki değişikliklerin takibi için çocuğun tanı aldığı zaman veya hemen sonrasında değerlendirmelerinin yapılması çok önemlidir. Her kliniğin, burada listelenen değerlendirme ve yaklaşımlara ulaşımı mümkün olmadığı için, bu hatırlatmalar klinik personelin boşlukları doldurmasında bir rehber olarak yararlı olabilir.

- Ruhsal tedavi ve baş etme alanları, yaş ile ilişkili öğrenme gelişimi, konuşma ve dil gelişimi, otizm spektrum bozukluklarının varlığı ve sosyal destek değerlendirilmelidir. (Sosyal hizmet uzmanları maddi kaynaklara ulaşımınıza yardımcı olabilir, sosyal destek ağını geliştirebilir veya aileye ihtiyaç duyulursa zihinsel sağlık desteği verebilir).
- DMD'li hastalarda, ailelerde ve kardeşlerde psikososyal iyi olma halinin değerlendirilmesi DMD'de bakımın rutin bir parçası olmalıdır.

## Müdahaleler

Bakım ve Destek Yaklaşımları:

- **Bu alanda bakım koordinatörü** önemli bir yer teşkil eder: Bu kişiler aileler için hem güvenilir bir insan, hem de iletişim odağı olarak hizmet ederler. Bakım koordinatörleri, ailelerin rutin bilgi ihtiyacını karşılamak için nöromusküler hastalıklar alanında yeterli bilgiye ve alt yapıya sahip olmalıdır.
- **Proaktif (önceden yapılan-erken-) müdahaleler** sosyal problemlerin ve izolasyonun önlenmesi için çok önemlidir. Okullarda DMD ile ilgili farkındalığın ve eğitimin arttırılması, uygun spor dallarına katılımın sağlanması, internet yoluyla diğer kişilerle iletişimin sağlanması ve diğer aktivitelere katılımın sağlanması yararlı yaklaşımlara örnek oluşturmaktadır.

Olası öğrenme problemlerinin tedavisinde, çocukların kaslarına zarar verici aktivitelerin değiştirilmesinde (ör. Fiziksel eğitim), enerji harcamasının ve yorgunluğun azaltılmasında (ör. Yemekten sonra uzun mesafe yol yürüme), güvenlik (ör. Oyun parkı aktiviteleri) ve ulaşılabilirlik alanlarında **özel bireyselleştirilmiş eğitim planı** geliştirilmelidir.



- Çocuğun okulunun DMD ile ilgili tamamen bilgi sahibi olduğundan emin olunması çok önemlidir. Sahip olduğunuz tüm bilgileri onlarla paylaşın ve çocukların ihtiyaçları doğrultusunda onlara yardımcı olabilecek kişileri belirleyiniz. DMD'li çocuğun iyi bir sosyal iletişimi geliştirebilmesi için gerekli olan tüm eğitimlere ulaşımı ve daha ileri eğitimlere ve iş sahibi olmaya hazırlanması için proaktif yaklaşım çok önemlidir. Bu yüzden okul, önemli bir yer teşkil etmektedir.
- Bağımsızlığı ve karar verme aşamalarına katılımı teşvik etmek önemlidir. Bu, pediatrik alandan yetişkin bakım alanına kadar planlı bir geçiş programının parçası olmalıdır.
- Sosyal becerilerin ve öğrenme becerilerinin geliştirilmesine yardımcı olmak, iş bulmayı kolaylaştıracak ve yetişkinlikte normal günlük hayatın bir parçası olacaktır. DMD'li çocukların kişisel hedeflerine ulaşmaları için yardım almaları gerekebilir.
- Gerekli olduğu durumlarda, acı çekmeyi önlemek veya acıyı rahatlatmak için destekleyici bakım hizmetlerine ulaşılabilir. Ağrı tedavisinin yanı sıra (6. madde), destekleyici bakım takımı emosyonel ve ruhsal destek sağlayabilir, ailelere tedavi hedeflerini netleştirmeleri, karar verilmesi zor tıbbi konularla ilgili karara varılması, aileler arası ve tıbbi takımlar arası iletişimin sağlanması konularında yardımcı olabilir.

### **Psikoterapi ve ilaç yaklaşımları**

Bu alanda, hastaların karmaşa ve kötü ruh haliyle baş etmeleri için, bireysel veya aile terapileri ve davranışsal yaklaşımlar yoluyla hizmet verilmektedir. Davranış analizi ile otizm ile ilgili belirli davranışlar konusunda yardımcı olabilir.

Bazı çocuklar ve yetişkinler, emosyonel ve davranışsal problemlerle baş etmede ilaç kullanımından yarar görürler. Bu ilaçlar, alanında uzman bir hekim tarafından depresyon, agresyon, OCD(obsesif konvülsif bozukluk) veya ADHD(dikkat eksikliği) tanısı alan hastalar için bir uzman gözetiminde kullanılabilir.

## **11. CERRAHİ İÇİN HATIRLATMALAR**

DMD ile ilgili (örneğin; kas biopsisi, eklem şekil bozuklukları için cerrahiler, omurga cerrahisi ve gastrotomi) veya ilgili olmayan (akut cerrahi gerektiren durumlar), genel anestezi ihtiyacı duyulan birçok durum vardır. Güvenli bir cerrahi için dikkat edilmesi gereken bazı duruma özgü konular vardır.

Cerrahiler, DMD hastalığını bilen personelin bulunduğu bir hastanede yapılmalıdır. Ek olarak, cerrahi sırasında, evlerinde steroid tedavisi alan hastalar için 'stres steroid' durumuna dikkat edilmelidir.

### **Güvenli bir cerrahi için anestetik ajanlar ve diğer hatırlatmalar:**

- Anestetikler her zaman risklidir ve DMD'li hastalarda total intravenöz anestetiklerin kullanımını ve belirli ilaçlardan kaçınmayı içeren anestetiklerin güvenli kullanımı için bazı özel hatırlatmalar bulunmaktadır.
- Spinal füzyon cerrahilerinde olduğu gibi bazı büyük cerrahilerde aşırı kan kaybını minimize indirmek önemlidir. Bu durumda, cerrah ve anestezi uzmanları bazı özel teknikler kullanarak kanamayı kontrol altına alabilirler.
- Ana dokümanda tüm detaylar yer almaktadır.

### **Kalp ile ilgili dikkate alınması gereken konular:**

- Genel anesteziden önce bir ekokardiyogram ve elektrokardiyogram yapılmalıdır. Eğer kalple ilgili incelemeler 1 yıldan daha uzun süre önce yapıldıysa yada son 7-12 ay içerisinde anormal bir ekokardiyogram varsa anestezi uygulanmadan önce bu değerlendirmeler gerçekleştirilmelidir.
- Daha önce anormal bir sonuç alındıysa lokal anesteziden önce de ekokardiyogram yapılmalıdır.

### **Solunum ile ilgili hatırlatmalar:**

- Eğer DMD hastasının solunum kasları ile ilgili problemleri varsa, hala yüksek risk taşıdığı için, bazı değerlendirmeler cerrahinin güvenli olmasını sağlayabilir. DMD ile ilgili bilgi sahibi bir merkezde solunum fonksiyonlarının cerrahi öncesi değerlendirilmesi önemlidir. Noninvaziv solunum cihazının kullanıldığı ve yardımla öksürmenin sağlandığı durumlarda cerrahi öncesi değerlendirme ve özel yaklaşımlara ihtiyaç duyulabilir.
- DMD'li hastaların cerrahi durumlarında her zaman fizyoterapistlerden yardım alınmalıdır.
- Planlama, risklerin önceden değerlendirilmesi ve tedavisi, DMD'de güvenli bir cerrahi için anahtar oluşturmaktadır.

### **ÖNEMLİ HATIRLATMALAR**

1. Anestezi her zaman risklidir, fakat total intravenöz anestezi kullanımı veya succinylcholine ilaçlarından kaçınma gibi bazı özel hatırlatmalar DMD'de anestezinin güvenle kullanımını sağlayabilir.
2. Cerrahi planlanırken kalp ve akciğerlerin değerlendirilmesi önemlidir.
3. Tüm doktorların DMD ile ilgili bilgi sahibi olduğundan ve çocuğunuzun ihtiyacı olan tüm ilaç yaklaşımlarını aldığından emin olun.

## 12. ACIL DURUMLARDA BAKIM HATIRLATMALARI

Acil bir durumda hastaneye gitmek durumunda kalırsanız, dikkate almanız gereken bazı önemli hususlar bulunmaktadır.

- DMD tanısı, kullanılan ilaçlar, kalp ve solunum komplikasyonların varlığı ve tıbbi konularda destek aldığınız kişiler mutlaka bilinmelidir.
- Bir çok sağlık profesyoneli DMD ile ilgili potansiyel tedavi yöntemlerini bilmedikleri için, şu anki yaşam beklentisi ve beklenen iyi yaşam kalitesi açıklanmalıdır.

### Steroidler

Kronik steroid kullanım ihtiyacı açıkça belirlenmelidir. Personele çocuğunuzun ne kadar zamandır steroid kullandığını veya herhangi bir dozu kullanmayı kaçırıp kaçırmadığını anlatınız. Doktorlara çocuğunuzun geçmişte steroid kullanıp kullanmadığını da bildirmeniz önemlidir.

- Steroidler stres cevaplarını azaltabilir. Bu yüzden, kronik steroid kullanan bir hasta kendini iyi hissetmiyorsa ekstra steroid gerekebilir.
- Steroidler mide ülserleri riskini artırabilir.
- Nadiren başka akut komplikasyonlar da görülebilir.

### Kırıklar

DMD'li çocuklarda kırık önemli bir risk faktörüdür. Bacak kırıkları, yürüyüşün zaten zor gerçekleştirildiği DMD hastalarında tekrar yürümeyi çok zorlaştırır. Çocuğunuzda bir kemik kırığı varsa fizyoterapistinize veya tedavinizle ilgilenen diğer sağlık personeline açıklayınız, böylece onlar gerektiği durumda cerrahlar ile görüşecektir.

- Hala yürüyen bir hasta için kırık bir bacağı alçıya almaktansa cerrahi daha iyi bir yaklaşımdır.
- Mümkün olan en kısa zamanda çocuğunuzun tekrar ayağa kaldırılması konusunda bir fizyoterapistten yardım almanız çok önemlidir.
- Eğer bir omurga kemiği kırılmışsa ve sırt bölgesinde bu yüzden çok fazla ağrı varsa, bir ortopedistten veya endokrin uzmanından doğru bir tedavi almalısınız.

### Solunum Problemleri

En son yapılan solunum test sonuçlarını (örneğin; zorlu vital kapasite, FVC) saklamaya veya not almaya çalışınız. Bu bilgi, çocuğunuz hastalandığında doktorlar için çok yararlı olacaktır.

Solunum problemleri ile ilgili asıl risk, FVC ve öksürme kuvveti düştüğünde başlar:

- Akciğerlerin temizlenmesi için yardıma ihtiyaç duyulabilir,
- Öksürmeye yardımcı olmak gerekebilir,
- Antibiyotik kullanmak gerekebilir,
- Bazen bir solunum cihazı ile destek vermek gerekebilir,
- Solunum fonksiyonları sınırda olan hastalar için, bir enfeksiyon durumunda solunum kasları büyük ölçüde ekstra desteğe ihtiyaç duyabilir. Opiatlerin ve diğer sedatif ilaçların kullanımında dikkatli olunmalıdır. Aynı

### Hatırlanması gereken önemli gerçekler:

1. Kaza ve Acil durumlarında siz, DMD ile ilgili doktolardan daha fazla şey bilirsiniz.
2. Çocuğunuz steroid kullanıyorsa bunu doktora veya ilgili personele açıklayınız.
3. Eğer çocuğunuzun bir kırığı varsa, doktorunuz veya fizyoterapistinizle konuşma konusunda ısrarcı olunuz.
4. Eğer yapabiliyorsanız, çocuğunuzun FVC veya LVEF gibi son test sonuçlarını getiriniz.
5. Eğer çocuğunuzun oksijen seviyesi düşerse, doktor çocuğunuza oksijen veya sedatif ilaç verirken çok dikkatli olmalıdır.

zamanda solunum kas kuvveti zayıf olan hastalarda solunum cihazı olmaksızın oksijen verilmesi karbondioksitin artma riskine neden olabilir,

- Eğer geceleri solunum cihazı kullanılıyorsa, herhangi bir akut olay veya müdahale durumlarında solunum cihazına ulaşım çok önemlidir. Solunum cihazı kullanan hastalar için, en kısa zamanda solunum bakımı veren ekibe ulaşılmalıdır.

**Eğer bir solunum cihazınız varsa (veya benzeri bir cihaz), hastaneye gelirken cihazınızı da birlikte getiriniz.**

### **Kalp fonksiyonları**

Çocuğunuzun kalp fonksiyonlarını gösteren son test sonuçlarını (örneğin; sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonu, LVEF), hangi ilaçları kullandığını ve doktorunuzun kim olduğunu saklamaya veya not almaya çalışınız. Bu bilgiler acil doktorlarına, probleminizin kalp ile ilgili olup olmadığı hakkında karar vermelerinde yardımcı olacaktır.

- Kalp ritim problemleri veya kardiyomyopati ile ilgili riskin farkında olmanız önemlidir.

Cerrahi veya sedasyon gerektiğinde, **Anestezi risklerine** (Bölüm 11'e bakınız) dikkat edilmelidir.

## KISALTMALAR

**ACE:** anjiotensin dönüştürücü enzim (ACE inhibitörleri, kalp problemlerini veya yüksek kan basıncı durumunu kontrol altına almak için kullanılır)

**ADHD:** dikkat dağınıklığı ile birlikte hiperaktivite bozukluğu

**ADL:** günlük yaşam aktiviteleri

**AFOs:** ayak-ayak bileği ortezleri (ayak bileklerindeki gerginliği kontrol eden splintler)

**ALT:** alanin aminotransferaz

**AST:** aspartat aminotransferaz

**BP:** kan basıncı

**CDC:** Hastalık Kontrolü veya Önlenmesi için çalışan Merkezler

**CK:** kreatin kinaz (DMD'de veya diğer Musküler distrofilere kanda yüksek oranlarda bulunan enzim)

**DEXA:** dual-energy X-ray absorptiometry (kemiklerin kuvvetini belirlemeye yarayan bir test)-DXA olarak da bilinir

**DMD:** Duchenne Musküler distrofi

**ECG:** elektrokardiyogram (kalp ritmini ölçen temel test)

**FVC:** zorlu vital kapasite (solunum kas kuvvetini ölçen test)

**GC:** glukokortikoid

**IV:** intravenöz (damar içine)

**KAFOs:** diz-ayak-ayak bileği ortezleri (yürümenin zorlaştığı durumlarda kullanılan, yürümenin devam ettirilmesini sağlayan uzun bacak ortezleri)

**kg:** kilogram

**L:** litre

**LVEF:** sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonu (kalp fonksiyonlarını gösteren temel test)

**mg:** miligram

**nmol:** nanomol

**NSAIDs:** non-steroid antiinflamatuar ilaçlar (ağrı için kullanılan ilaçlar; en sık kullanılanları ibuprofen, diclofenac, naproxen)

**OCD:** obsesif-kompulsif bozukluk

**TA:** aşil tendonu

**TB:** tüberküloz

**VOCA:** ses outputu iletişim aracı

## KARŞILAŞABİLECEĞİNİZ TERİMLER

### A

**Aetyoloji (Etyoloji):** neden

**Anterior spinal füzyon:** skolyozun önden yaklaşımla tedavi edilmesi

**Aspirasyon pnömonisi:** hatalı yutma nedeniyle mide içeriğinin akciğerlere kaçması sonucu bakteri yada irritasyonun yol açtığı zatüre

**Atelektazi:** akciğerlerin tam olarak havalanmadığı durum

### B

**Baseline (sınır, temel dayanak):** başka testlerle karşılaştırma için temel nokta

**BiPAP:** iki yönlü pozitif hava basıncı. Akciğerlerin havalanmasını sağlamak için yapılır.

**Body Mass İndeks (Beden Kütle İndeksi):** Kg olarak ağırlığın metre cinsinden boyun karesine bölünmesi formülü ile bulunan boy ve kilo arasındaki ilişki

### C

**Cardiomyopathy (Kardiyomiyopati):** kalp kası fonksiyonunun bozulması – ‘kalp kası hastalığı’ olarak da bilinir

**Cobb açısı:** omurga filminden skolyoz açısının ölçülmesi

**Contractures (Kontraktürler):** eklem çevresinin eklemi belirli bir pozisyonda tutan gergin olma durumu veya bu eklemin tam hareketinden daha az hareketin gerçekleşmesi

**Cushingoid özellikler:** Steroid kullanan hastalarda gelişebilecek yuvarlak veya ‘aya benzer’ yüz ifadesi. (Bu durum genel bir kilo almı olmadan da göze çarpabilir ve steroid veya dozu değiştirilmeden kontrol edilmesi güçtür.)

**Depolarising muscle relaxants (Depolarize eden kas gevşeticileri):** depolarizasyon ile kas reseptörleri üzerinde bir etki yaratarak kas tonusunu azaltan ilaçlar

**DEXA:** kısaltmalar’a bakınız.

**Dysphagia (Disfaji):** Yutma problemleri

**Distrofinopati:** Distrofin genindeki hataların yol açtığı tüm farklı durumlar için kullanılan bir terim (Duchenne Musküler Distrofi, Becker Musküler Distrofi, bu hastalıklardan birini taşıyanlar veya sadece kalp hastalığına sahip olan nadir vakalar)

### E

**Eksentrik egzersizler:** merdiven inme veya trampolinde zıplama gibi kasın kısalmasından çok uzamasını gerektiren egzersizler

**Elektrokardiyogram (EKG):** kalp kaslarının elektriksel aktivitesini değerlendirmek için kullanılan bir yöntem. EKG’de kalp sinyallerini kaydetmek için göğse yapışkan elektrotlar yapıştırılır.

**Ekokardiyogram (EKO):** kalbin yapısını değerlendirmek için kullanılan bir yöntem. EKO aynı zamanda ‘kalp ultrasonu’ olarak da bilinir ve atan kalbin fotoğraflarını verir.

**Elektromiyografi:** kastan elektrik sinyallerini ölçen bir testtir ve bir sinir veya kas bozukluğunun var olup olmadığı hakkında ipucu verir.

### F

**Forced Vital Capacity (Zorlu Vital Kapasite):** Maksimum soluk aldıktan sonra dışarıya verilen maksimum hava miktarı

## G

**Gastrit/gastroözefageal reflü:** özefagustan mideye uzanan kasların (ağızdan inen yutma tüpü) kendiliğinden açılması ile veya uygun kapanmaması ile mide içeriğinin özefagusa kaçması sonucu oluşur. 'Asit reflüsü' veya 'Asit kusma' olarak da adlandırılır, çünkü asit olarak adlandırılan sindirim enzimleri, besinlerle birlikte özefagusa gelir.

**Gastrostomi:** PEG olarak da adlandırılan bir beslenme tüpü takmak için mideye cerrahi yolla açılan delik

**Germline mosaisizm :** Gonadlarda bulunan hücrelerin eşey hücrelerine (yumurta ve sperm) dönüşmesi ile genetiği farklı iki hücre tipinin karışımıdır.

**Glukoz intoleransı:** İnsülin direnci ile ilişkili diyabet öncesi durumu ifade eder

**Gowers manevrası/belirtisi:** kalça çevresi ve bacakların üst kısmındaki zayıflığın bir belirtisidir. Bu zayıflığı gösteren hastalar yerden kalkarken önce kendilerini yüzüstü çevirirler, sonra bacakları birbirinden ayırık olacak şekilde kendi vücutlarına tırmanarak ayağa kalkarlar. Sıklıkla DMD'de görülür, fakat aynı kas gruplarında zayıflık bulunan diğer hastalıklarda da Gowers işareti görülebilir.

## H

**Holter:** 24 saat hareket halinde iken EKG kayıtlarını tutmaya yarayan yöntemdir

**Hiperkapni:** Kanda fazla karbondioksit bulunması

**Hipertansiyon:** Yüksek kan bıncı

**Hipoventilasyon:** Solunum kapasitesinin düşmesine bağlı solunum etkinliğinin azalması

**Hipoksemi:** Kanda oksijen seviyesinin azalması

## I

**İmmün boyama:** kastaki distrofin miktarını ölçmeye yarayan yöntem

**İmmunocytochemistry:** mikroskop ile kası inceleme ve ne kadar distrofine sahip olduğunu belirleme yöntemi

## K

**Knee adductors (Diz addüktörleri):** dizleri bir arada tutan kaslar

**Kifoskolyoz:** Omurganın her iki yöne anormal eğilmesi (skolyoz) ve ileriye veya geriye kamburlaşma (kifoz)

## M

**Malignant Hipertermi (Düşmeyen Ateş)-benzeri reaksiyon:** Yüksek ateşe yol açan ve hayatı tehdit edebilen anestezi cevabı

**Motor Fonksiyon Skalaları:** Standardize bir yolla motor performans aktivitelerinin değerlendirilmesi için kullanılan testler

**Myoglobinüri:** Kasların yıkımını gösteren, idrarda myoglobin varlığı (idrarda, kas proteinlerinin yıkım ürünlerini içerdiği için kola rengindedir)

## O

**Osteopeni/osteoporoz:** kemik mineral yoğunluğunun düşmesi

**Oksimetre:** Deri yoluyla bir alet sayesinde kandaki oksijen miktarının ölçülmesi

## P

**Palpitasyon (Çarpıntı):** Anormal kalp atımlarının fark edilmesi



**Pelvik obliklik(Leğen kemiği Eğriliği):** Pelvisin (leğen kemiği) normal yerleşimde bulunmadığı, bir tarafa doğru dönmesi gibi durumları ifade eder

**Profilaksi:** Önleme

**R**

**Rabdomiyolizis:** kas yıkımı

**S**

**Skolyoz:** Omurgada eğrilik

**T**

**Tanner stage (Tanner Dönemi):** Pubik kıl gelişimi, genital organ gelişimi ve göğüs ölçüleri gibi eksternal birincil veya ikincil cinsiyet karakteristiklerine dayanan puberte gelişimini ifade eder

**Tenotomi:** Tendonun cerrahi olarak kesilmesi

**Trombolitik olaylar:** Kan damarında oluşan pıhtının (trombüs) serbest kalması sonucu kana karışması ve diğer damarları tıkanması

**Tinea:** Bakteriyel deri enfeksiyonu

**Trakeostomi:** Trakeye(nefes borusu) boyundan cerrahi yolla atılan bir kesi ile girilip doğrudan havayolu açılması

**V**

**Varus:** ayak kaslarındaki kuvvet dengesizliğine bağlı olarak ayakların içeriye doğru dönmesi

**Volume recruitment(hacim artırıcı):** Akciğerlerin havalanmasına yardımcı olan bir cihaz sayesinde akciğerlere giren hava miktarının artırılması. Ambu çantaları ve havalandıran cihazlar bu araçlardır. Akciğerlere alınan hava miktarını artırmak için solunum cihazları da kullanılabilir.

**Videofluoroskopik çalışma:** bir orofaringeal yutma probleminin boyutunu ve doğasını incelemeye yarayan değerlendirme aracı. Çocuk besini yutarken bir video X-ray (film) çekilir.

Bu rehberde kullanılan fotoğraflar Duchenne Parent Project Hollanda, MDA, PPMD, Parent Project Çek Cumhuriyeti ve TREAT-NMD tarafından sağlanmıştır. Fotoğraflarının kullanılmasına izin veren çocuklara ve ailelerine teşekkür ederiz.

MDA, PPMD, TREAT-NMD and UPPMD bu rehberin yazılması ve oluşturulmasına doğrudan katılmışlardır



This guide was translated to Turkish by educational staff and post graduate students from Hacettepe University Faculty of Health Sciences, Department of Physiotherapy and Rehabilitation

Ankara / TURKEY

September 2010

Translated by

A.Ayşe Karaduman, PT. PhD. Prof.

Öznur Yılmaz, PT. PhD.Assoc.Prof.

İpek Alemdaroğlu, PT, MS

Cevher Demirci, PT, MS

Pınar Kaya, PT, MS

Selen Serel, PT, MS

Bu rehber Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü öğretim elemanları ve lisanüstü öğrencileri tarafından Türkçe'ye çevrilmiştir.

Ankara /Türkiye

Eylül 2010

Çevirenler

Prof. Dr. A.Ayşe Karaduman

Doç. Dr. Öznur Yılmaz

Uz. Fzt. İpek Alemdaroğlu

Fzt.Cevher Demirci

Fzt. Pınar Kaya

Fzt.Selen Serel