

## Πρότυπα Φροντίδας για Συγγενείς Μυοπάθειες

### Αρχική Επαφή μετά τη Διάγνωση

Αυτή η αρχική συζήτηση πρέπει να λαμβάνει χώρα μόλις η κλινική διάγνωση της συγγενούς μυοπάθειας πραγματοποιηθεί, ακόμα κι αν δεν υπάρχει ακριβής γενετική διάγνωση. Οι πληροφορίες που παρέχονται στην οικογένεια πρέπει να καλύπτουν 5 μεγάλους τομείς: τη διάγνωση, την πρόγνωση, γενετική προδιάθεση αν είναι γνωστή, θεραπευτικό σχέδιο και οικογενειακή υποστήριξη.

Πρώτον: ο νευρομυικός ειδικός πρέπει να ονομάζει τη συγκεκριμένη παθολογική και/ή γενετική διάγνωση αν είναι γνωστή.

Δεύτερον: πρέπει να παρέχονται πληροφορίες στην οικογένεια σχετικά με την πρόγνωση ανάλογα με την επιρροή σε διαφορετικά όργανα. Πιο συγκεκριμένα, ο γιατρός πρέπει να εκπαιδεύει την οικογένεια σε σχέση με το πώς μπορεί να επηρεάσει η αδυναμία την κίνηση, την αναπνοή και τη διατροφή. Κάθε συγγενής μυοπάθεια έχει διαφορετικό προσδόκιμο ζωής και είναι δύσκολο να γίνει πρόγνωση.

Τρίτον: αν είναι γνωστή η γενετική διάγνωση, ο κίνδυνος επανεμφάνισης σε επόμενες κυήσεις πρέπει να αποτελεί θέμα συζήτησης αναλόγως με τον τρόπο που κληροδοτείται το υπεύθυνο γονίδιο. Μία παραπομπή σε γενετική συμβουλευτική είναι συχνά πολύ χρήσιμη. Άλλα σχετιζόμενα ιατρικά ζητήματα όπως η κακοήθης υπερθερμία σε ασθενείς με μεταλλάξεις στο γονίδιο *RYR1* και η υψηλή συχνότητα αναπνευστικών προβλημάτων σε ασθενείς με μεταλλάξεις στο γονίδιο *SEPN1* πρέπει να τονίζεται. Να προτείνεται η χρήση ειδικού βραχιολιού ή ανάλογου ενημερωτικού σημειώματος σε σχέση με τον κίνδυνο κακοήθους υπερθερμίας σε περιπτώσεις έκτακτων χειρουργείων ή ατυχημάτων.

Τέταρτον: ο γιατρός είναι αναγκαίο να συζητά την πρόγνωση και συγκεκριμένο θεραπευτικό σχέδιο, συμπεριλαμβανομένων προληπτικών μέτρων όπως εμβόλια και θέματα που σχετίζονται με την ανάπτυξη. Πρέπει επιπλέον να τονίζεται η ανάγκη για συνεργασία με γιατρούς διαφόρων ειδικοτήτων στα πλαίσια της ολιστικής φροντίδας που θα συντονίζεται από το νευρολόγο.

Πέμπτον: θα πρέπει να συζητούνται θέματα που άπτονται της οικογενειακής υποστήριξης, συμπεριλαμβανομένων ομάδων υποστήριξης δικαιωμάτων, εκπαιδευτικών πηγών και ευκαιριών συμμετοχής σε ερευνητικά προγράμματα.

### Παρακολούθηση και Φροντίδα

Μετά την αρχική συζήτηση κατά τη διάγνωση, η συχνότητα των επόμενων επισκέψεων καθορίζεται από την ηλικία του παιδιού, τη σοβαρότητα και τα διαφορετικά οργανικά συστήματα που εμπλέκονται. Σε ασθενείς χωρίς συγκεκριμένη παθολογική ή γενετική διάγνωση, οι οδηγίες φροντίδας είναι ανάλογες της ηλικίας και των κλινικών συμπτωμάτων.

Σε νεογνά μικρότερα των 12 μηνών οι επισκέψεις συνίστανται κάθε 3-4 μήνες. Σε μεγαλύτερα παιδιά είναι προγραμματισμένες κάθε 6 -12 μήνες. Παρόλα αυτά, η συχνότητα

των επισκέψεων πρέπει να καθορίζεται εξατομικευμένα, λαμβάνοντας υπόψη τη θνησιμότητα και συγκεκριμένα συμπτώματα. Ιδανικά, κάθε επίσκεψη πρέπει να πραγματοποιείται στην πολυθεματική κλινική.

Σε κάθε επίσκεψη, ο νευρομυϊκός ειδικός πρέπει να ελέγχει για αναπνευστικά προβλήματα, προβλήματα ομιλίας και δυσκολίες κατάποσης. Καρδιολογικά σημεία και συμπτώματα πρέπει να λαμβάνονται υπόψη ως σπάνιες αρχικές εκδηλώσεις των συγγενών μυοπαθειών ή κατόπιν αναπνευστικής ανεπάρκειας. Ορθοπεδικές επιπλοκές είναι συνήθεις και περιλαμβάνουν σκολίωση και προοδευτικές συγκάμψεις, που πρέπει να παρακολουθούνται σε κάθε επίσκεψη. Τέλος, αναπτυξιακός έλεγχος (μέτρηση ύψους και βάρους) είναι σημαντικός, προκειμένου να διαπιστωθεί αναπτυξιακό πρόβλημα ή πρώτα σημεία παχυσαρκίας.

### **Προληπτικές οδηγίες**

Περιλαμβάνει συντήρηση υγιούς σωματικού βάρους, ενθάρρυνση ασκήσεων, καλή διατροφή με συμπληρώματα βιταμίνης D και προφυλακτικά εμβόλια ( ειδικά σε όσες συγγενείς μυοπάθειες αναμένεται αναπνευστική δυσχέρεια). Προληπτική φυσικοθεραπεία (κινητική και αναπνευστική) πρέπει να επαναλαμβάνεται. Πρέπει να γίνεται πάντα υπενθύμιση σε γονείς και/ή ασθενείς για τον κίνδυνο της κακοήθους υπερθερμίας.

### **Διαγνωστική επαναξιολόγηση**

Σε περίπτωση που ένα παιδί έχει τα κλινικά χαρακτηριστικά συγγενούς μυοπάθειας, αλλά δε διαθέτει συγκεκριμένη ιστοπαθολογική ή/ και γενετική διάγνωση, ο νευρομυϊκός ειδικός πρέπει να επαναλαμβάνει όλα τα διαγνωστικά τεστ και να επαναξιολογεί τη διάγνωση σε κάθε προγραμματισμένη επίσκεψη. Οι διαγνωστικές οδηγίες που δίνονται από την υπεύθυνη επιτροπή, διαθέτουν λεπτομέρειες σε σχέση με τη διαφοροδιάγνωση από τις συγγενείς μυϊκές δυστροφίες και τα συγγενή μυασθενικά σύνδρομα. Αν δεν επιτευχθεί η ακριβής διάγνωση, δεύτερη βιοψία θα πρέπει να αποτελεί επιλογή και επιπλέον, να καθοδηγείται από νέα κλινικά σημεία και από τεχνικές απεικόνισης μυός (μαγνητική ή υπέρηχος μυός) αν είναι διαθέσιμες.

### **Πόνος και Κούραση**

Η αντιμετώπιση του πόνου και των μυαλγιών μπορεί να πραγματοποιηθεί με μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα, γκαμπαπεντίνη και μαλάξεις. Η κούραση και μειωμένη αντοχή στις ασκήσεις μπορούν να αντιμετωπιστούν μέσω προσαρμογών των δραστηριοτήτων και με την χρήση κατάλληλων βοηθητικών συσκευών, όπως αναπηρικών αμαξιδίων κ.ά και φυσικά συνίσταται η φυσικοθεραπεία.

### **Οφθαλμικές επιπλοκές**

Η οφθαλμοπάρεση με πτώση ή χωρίς είναι συνήθης στην μυοπάθεια τύπου central core, σε αντίθεση με τη ραβδοειδή μυοπάθεια ή στις περιπτώσεις μεταλλάξεων του γονιδίου RYR1. Δεν έχει επιβεβαιωθεί το όφελος από την χειρουργική επέμβαση, πλην των περιπτώσεων βλεφαρόπτωσης που επηρεάζει έντονα την όραση. Λόγω των υπόλοιπων οφθαλμικών

επιπλοκών συνίσταται η λίπανση των ματιών προς αποφυγή τους και φυσικά η παρακολούθηση από οφθαλμίατρο.

### **Καρδιολογικές επιπλοκές**

Συνιστώνται οι εξετάσεις ανά 2 χρόνια σε ασυμπτωματικούς ασθενείς, ειδικά σε όσους δεν είναι ακριβής η διάγνωση, εφόσον είναι σπάνιες οι περιπτώσεις καρδιολογικών επιπλοκών.

### **Πιθανή σύνδεση με κακοήθη υπερθερμία**

Η κακοήθης υπερθερμία είναι μία φαρμακογενετική ανωμαλία που χαρακτηρίζεται από παθολογική υπερθερμία, μυϊκή ακαμψία και υπερβολικό μεταβολισμό ύστερα από λήψη συγκεκριμένων αναισθητικών παραγόντων. Αυτοί περιλαμβάνουν πτητικά αέρια, όπως την αλοθάνη, το σεβοφλουράνιο και το ντεσφλουράνιο. Πρόκειται για μία επείγουσα ιατρική κατάσταση που αντιμετωπίζεται με δαντρολένιο και επιπλέον ιατρικά υποστηρικτικά μέτρα. Η επιρρέπεια σε αυτή την κατάσταση μπορεί να διαπιστωθεί σε έναν ασθενή με συγγενή μυοπάθεια όταν 1. υπάρχει ανάλογο οικογενειακό ιστορικό κακοήθους υπερθερμίας, 2. υπάρχουν προηγούμενες δυσκολίες στην αναισθησία, και 3. ο ασθενής έχει εξακριβωμένη μετάλλαξη στο γονίδιο RYR1. Μπορεί να εξακριβωθεί το πρόβλημα με ανάλογο τεστ.

Ο κίνδυνος αυτής της επιπλοκής είναι κυρίως συνδεδεμένος με τις μυοπάθειες που σχετίζονται με μεταλλάξεις του RYR1, ιδίως με τις επικρατείς ή de novo μεταλλάξεις ή με το σύνδρομο King-Denborough. Ο κίνδυνος αυτός δεν έχει διασαφηνιστεί για τις υπολειπόμενες μεταλλάξεις του RYR1.

Γενικές οδηγίες συστήνουν την αποφυγή των πτητικών αναισθητικών και των μυοχαλαρωτικών όταν είναι δυνατό. Πρέπει να λαμβάνεται σοβαρά υπόψη το ενδεχόμενο αυτό ειδικά στις περιπτώσεις που δεν είναι γνωστό το γενετικό υπόβαθρο ή/και τα ιστοπαθολογικά ευρήματα δεν είναι σαφή. Υπάρχουν επιπλέον ενδείξεις για γενικά σημεία διαταραχής της θερμορρύθμισης, όπως υπεριδρωσία και προδιάθεση σε εγκεφαλικά αγγειακά επεισόδια. Παρόλα αυτά δε συστήνεται η προληπτική πρόσληψη του δαντρολενίου, ακόμα και στις περιπτώσεις που έχει εξακριβωθεί η προδιάθεση.

### **Αναπνευστική φροντίδα – Οδηγίες**

Όλοι οι ασθενείς με συγγενείς μυοπάθειες απαιτούν προσοχή γιατί κινδυνεύουν από αναπνευστικά προβλήματα, λόγω προοδευτικής μυϊκής αδυναμίας. Οι πιο συχνές επιπλοκές είναι ο προοδευτικός υποαερισμός και ατελεκτασία, οι οποίες αργούν να δώσουν συμπτώματα και γι αυτό το λόγο καθυστερεί η διαπίστωσή τους. Οπότε είναι επιτακτική η συχνή αξιολόγησή τους και οι εξετάσεις τους.

Οι εξετάσεις περιλαμβάνουν: Σπυρομέτρηση (- και κατά την ύπτια θέση - για αξιολόγηση FVC και της αναπνευστικής οδού), ανώτερη εισπνευστική και εκπνευστική πίεση, peak cough flow, οξυμετρία.

Για την αξιολόγηση της νυχτερινής αναπνευστικής λειτουργίας, που είναι σημαντική, διότι είναι συχνές οι επιπλοκές κατά τη διάρκεια της νύχτας (υπερκαπνία, άπνοια κ.ά.) προτείνεται η αξιολόγηση κατά τη διάρκεια του ύπνου. Η πιο αξιόπιστη εξέταση είναι η

μελέτη ύπνου, κι όταν αυτή δεν είναι διαθέσιμη, να πραγματοποιείται τουλάχιστον οξυμετρία κατά τη διάρκεια του ύπνου, καπνογραφία ή άλλες μετρήσεις του διοξειδίου του άνθρακα για διαπίστωση τυχόν αναπνευστικής οξέωσης. Ακόμα και ο προσδιορισμός των διτταθρακικών του ορού με μία μέτρηση αερίων του αίματος μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως ένδειξη χρόνιας υπερκαπνίας. Η συχνότητα της αξιολόγησης εξαρτάται από το αν ο ασθενής μπορεί να βρίσκεται σε κίνδυνο με βάση τον γονότυπό του, τα συμπτώματά του και/ή την αναπνευστική του λειτουργία. Ασθενείς με μειωμένο αναπνευστικό όγκο βρίσκονται σε μεγαλύτερο κίνδυνο για διαταραχές κατά τη διάρκεια του ύπνου.

Το θεραπευτικό σχέδιο πρέπει να είναι προσαρμοσμένο στον συγκεκριμένο φαινότυπο κάθε ασθενούς. Γενικά όμως προτείνονται:

- Χορήγηση εμβολίου πνευμονόκοκκου και γρίπης σε συνδυασμό με όλα τα προβλεπόμενα εμβόλια.
- Χρήση τεχνικών που διευκολύνουν τον βήχα (μηχανικών και μη) όταν κριθεί απαραίτητο, διότι η ελλιπής δυνατότητα βήχα μπορεί να οδηγήσει σε λοιμώξεις του θώρακα και αναπνευστική δυσχέρεια, λόγω συσσώρευσης εκκρίσεων.
- Εκπαίδευση τεχνικών για την απόχρεμψη και την αποβολή των εκκρίσεων καθώς και λοιπών τεχνικών για τον καθαρισμό των αεραγωγών, αναλόγως του φαινοτύπου του ασθενούς και της σοβαρότητας της μυϊκής αδυναμίας των αναπνευστικών μυών. Άτομα με σοβαρή δυσχέρεια ίσως χρειάζονται εφαρμογή αυτών των τεχνικών 1-2 φορές ημερησίως, ακόμα και όταν τα συμπτώματά τους δεν είναι σε έξαρση.
- Προτείνονται τεχνικές διάτασης του θωρακικού τοιχώματος, από τα πρώτα στάδια της μυϊκής αδυναμίας.
- Δε συνιστώνται βρογχοδιασταλτικά και βλεννολυτικά φάρμακα, παρά μόνο σε οξείες περιπτώσεις.

#### Μη επεμβατική αναπνευστική υποστήριξη

Αποτελεί τη συνιστώμενη τυπική προσέγγιση στις αναπνευστικές επιπλοκές των νευρομυϊκών νοσημάτων. Ειδικά κατά τη νύχτα χρησιμεύουν για τη βελτίωση της διάτασης των πνευμόνων, τη βελτίωση της ανταλλαγής των αερίων και δίνουν τη δυνατότητα ανάπαυσης των αναπνευστικών μυών.

#### Επεμβατική αναπνευστική υποστήριξη

Η αναπνευστική ανεπάρκεια με σημαντική υποξία και υπερκαπνία που δεν ανταποκρίνονται σε μη επεμβατική αναπνευστική υποστήριξη απαιτεί διασωλήνωση και μηχανικό αερισμό ή μπορεί να χρησιμοποιηθεί προσωρινά σε χειρουργικές επεμβάσεις.

#### Τραχειοστομία

Αποτελεί επιλογή σε περιπτώσεις που ο μη επεμβατικός αερισμός είναι απαραίτητος όλη την ημέρα ή όταν ο ασθενής έχει δυσκολία να αποσωληνωθεί. Η απόφαση αυτή αφορά όλη την οικογένεια.

### Οξεία αναπνευστική ανεπάρκεια

Σε αυτές τις περιπτώσεις είναι απαραίτητη η αναπνευστική υποστήριξη είτε μη επεμβατικά είτε επεμβατικά αν έχουν αποτύχει οι υπόλοιπες μη επεμβατικές μέθοδοι, εκτός κι αν αρνηθεί ο ασθενής.

### Χρόνια αναπνευστική ανεπάρκεια

Σε κάποιους ασθενείς με συγγενείς μυοπάθειες ίσως είναι απαραίτητος ο επεμβατικός αερισμός. Ειδική προσοχή απαιτείται κατά τη νεογνική ηλικία, όπου τα νεογνά μπορεί να παρουσιάζουν περιορισμένη αναπνευστική ικανότητα και να χρειάζονται ενδοτραχειακή διασωλήνωση και μηχανικό αερισμό. Σε άλλες ηλικίες δεν είναι συνηθισμένο φαινόμενο. Εξαιρέση αποτελούν οι ασθενείς με μυοσωληνοειδή φυλοσύνδετη μυοπάθεια και σοβαρή ραβδοειδή μυοπάθεια.

### Περιεγχειρητική διαχείριση

Η αναπνευστική διαχείριση σε επεμβάσεις αποτελεί μεγάλη πρόκληση για τους ασθενείς με συγγενείς μυοπάθειες. Πολλές φορές απαιτούν αναπνευστήρα μετά τις επεμβάσεις και η αναισθησία αποτελεί παράγοντα κινδύνου για αναπνευστική ύφεση που μπορεί να οδηγήσει σε παρατεταμένη αναπνευστική υποστήριξη. Συχνά χρησιμοποιείται μη επεμβατικός αερισμός κατά τη διάρκεια επεμβάσεων ή μετεγχειρητικά ως τρόπος μετάβασης από την αναισθησία.

### Επιπλέον εξετάσεις

*Αναπνευστικές λοιμώξεις* – ακόμα και σε περιπτώσεις ελαφρών λοιμώξεων, στους ασθενείς αυτούς η εξέλιξη μπορεί να είναι σοβαρή λόγω της μυϊκής αδυναμίας. Υπάρχει και ο κίνδυνος των δευτερογενών λοιμώξεων. Οπότε συνιστώνται ακτινογραφία θώρακα, οξυμετρία, μέτρηση αερίων αίματος για την ανίχνευση πνευμονίας, οξείας υποξίας και/ή υπερκαπνίας. Ακόμα σπιρομέτρηση και μετρήσεις peak cough flow θα μπορούσαν να πραγματοποιηθούν. Συνιστώνται μέθοδοι καθαρισμού αεραγωγών με τεχνικές βήχα και τεχνικές που διευκολύνουν την αποβολή των εκκρίσεων, αντιβιοτικά για προληπτική χρήση έναντι της θανατηφόρας πνευμονίας για αυτούς τους ασθενείς. Ίσως χρειαστεί να αυξηθεί η χρήση μη επεμβατικής αναπνευστικής υποστήριξης κατά τη διάρκεια της ημέρας και κατά τη διάρκεια του ύπνου.

*Έλεγχος στοματικών εκκρίσεων – σιελόρροιας* – ίσως υπάρχει πρόβλημα στον έλεγχο των στοματικών εκκρίσεων κατά τη νεογνική ηλικία και την παιδική ηλικία λόγω υπερβολικών εκκρίσεων σιέλου και/ή ελλιπούς κινητικού ελέγχου του στόματος. Αυτά τα γεγονότα μπορεί να οδηγήσουν σε αναπνευστικές επιπλοκές όπως εισρόφηση ή ακόμα κοινωνικές επιπλοκές (διατίθενται περισσότερες λεπτομέρειες παρακάτω).

### **Ορθοπεδικές επιπλοκές και οδηγίες φροντίδας**

Είναι συχνές στις συγγενείς μυοπάθειες και ειδικά σε ασθενείς με μυοπάθειες που σχετίζονται μεταλλάξεις στα γονίδια RYR1 και SEPN1. Γενικές συστάσεις που δίνονται αφορούν στη μεγιστοποίηση της λειτουργίας και της ανεξαρτησίας των ασθενών μέσω:

- προώθησης της φυσικής δραστηριότητας και αποφυγή της αδράνειας,
  - Πρόληψης και διόρθωσης των παραμορφώσεων,
  - Διατήρησης της υγείας των οστών,
  - Διαχείρισης του πόνου,
  - Εκπαίδευσης και πληροφόρησης σε σχέση με τη θεραπευτική αντιμετώπιση,
  - Μέριμνας για χρήση βοηθητικών συσκευών για βελτιστοποίηση της λειτουργικότητας,
  - Πρόσβασης σε κατάλληλη ορθοπεδική φροντίδα και διαχείριση, όταν είναι απαραίτητο.

Πιο συγκεκριμένα:

Ασκήσεις: συστήνονται τακτικές συμμετρικές ασκήσεις, με ελάχιστη συχνότητα 2-3 φορές την εβδομάδα, αλλά παράλληλα να αποφεύγεται η εξουθένωση και ο πόνος που πηγάζει από την ένταση των ασκήσεων.

Όρθια στάση: συστήνεται ακόμα και σε αδύναμα παιδιά, με χρήση ορθοστατικών συσκευών και άλλων βοηθητικών συσκευών. Η ικανότητα της όρθιας στάσης μπορεί να διαφυλαχθεί αν γίνει σωστή διαχείριση των συγκάμψεων μέσω κατάλληλων διατακτικών ασκήσεων, ναρθήκων και άλλων υποστηρικτικών συσκευών και το αντίθετο. Επιπλέον, διαφυλάσσεται η κινητικότητα, η υγεία και ανάπτυξη των οστών και η αυτοπεποίθηση. Παρόλα αυτά, απαιτείται προσοχή κατά την τοποθέτηση στην όρθια θέση, ειδικά σε ασθενείς με συγκάμψεις και οστεοπενία.

Υποβοηθούμενη κίνηση: μπορεί να επιτευχθεί είτε με χειροκίνητα είτε ηλεκτροκίνητα αμαξίδια και πρέπει να διασφαλίζεται καθόλη τη διάρκεια της ζωής και μπορούν να δοθούν αμαξίδια ακόμα και από την ηλικία των 2 ετών, αν είναι απαραίτητο. Είναι απαραίτητες οι ζώνες ασφαλείας, καθώς και ανάλογες περιβαλλοντικές προσαρμογές για τη διασφάλιση της κίνησης.

Διαχείριση ενδεχόμενης σκολίωσης: είναι συχνή παραμόρφωση, οπότε είναι απαραίτητη η έγκαιρη διάγνωση και διαχείρισή της, εφόσον μπορεί να επηρεάσει την αναπνευστική και καρδιακή λειτουργία, δυσχεραίνει την ικανότητα της βάδισης και συχνά είναι επίπονη.

Παιδιά μη περιπατητικά δίχως την ικανότητα να καθίσουν από την ηλικία των 18 – 24 μηνών μπορούν να ωφεληθούν από κατάλληλο κηδεμόνα για να μπορέσουν να καθίσουν με ισορροπία. Συνήθως η χρήση του είναι παροδική, εφόσον τα περισσότερα παιδιά αποκτούν την ικανότητα ανεξάρτητης και ισορροπημένης στάσης. Σε κάθε κλινική επίσκεψη πρέπει να πραγματοποιείται αξιολόγηση της σπονδυλικής στήλης σε καθιστή ή όρθια θέση. Πραγματοποιούνται ακτινολογικές εξετάσεις ανά 6 μήνες που μπορούν να οδηγήσουν στην διαπίστωση ακόμα και της κύφωσης. Πρέπει να χρησιμοποιούνται εξατομικευμένες ορθωτικές συσκευές σε καμπύλες 20 – 40 ° κι όταν η καμπύλη της σπονδυλικής στήλης ξεπεράσει τις 50 ° πρέπει να συζητηθεί το ενδεχόμενο της χειρουργικής επέμβασης.

Σε περιπατητικά παιδιά οι ακτινολογικές εξετάσεις πραγματοποιούνται μία φορά τον χρόνο, οι ορθωτικές συσκευές μπορούν να χρησιμοποιηθούν σε καμπύλες 20-40 °, ενώ η σπονδυλοδεσία πραγματοποιείται σε περιπτώσεις καμπύλης άνω των 50 °.

Σε πολύ αδύναμα παιδιά ή υποσιτισμένα ή αναλόγως των δικών τους προτιμήσεων ή των οικογενειών τους, η υποστήριξη της σπονδυλικής στήλης μπορεί να συνεχιστεί και μετά την ολοκλήρωση της σκελετικής ανάπτυξής τους με κατάλληλες συσκευές και προσαρμογές αυτών, διότι η νευρομυική σκολίωση μπορεί να συνεχίσει να χειροτερεύει και μετά την ολοκλήρωση της ανάπτυξης.

#### Επιπρόσθετα ορθοπεδικά ζητήματα

*Συγγενές υπεξάρθρωμα ή εξάρθρωση ισχίου (νεογνά):* ιδιαίτερος συχνό σε μυοπάθειες τύπου central core, αλλά μπορεί να παρατηρηθεί σε κάθε τύπο μυοπάθειας, παρότι δε συνδέονται άμεσα. Σε αυτές τις περιπτώσεις απαιτούνται κατάλληλες εξετάσεις και ειδικοί νάρθηκες και μόνο σε μακροχρόνιες και επαναλαμβανόμενες περιπτώσεις συστήνεται χειρουργική αποκατάσταση.

*Υπεξάρθρωμα ή εξάρθρωση ισχίου σε μη περιπατητικά παιδιά:* σε αυτούς τους ασθενείς δεν είναι ξεκάθαρο αν είναι απαραίτητη η διόρθωση του προβλήματος, διότι μπορεί να μην υπάρχουν συμπτώματα και μόνο σε περιπτώσεις που δυσχεραίνεται η ισορροπία κατά την καθιστή θέση ή αυξάνεται η πιθανότητα της ανάπτυξης της σκολίωσης μπορεί να αξιολογηθεί το ενδεχόμενο χειρουργικής αποκατάστασης.

*Υπεξάρθρωμα ή εξάρθρωση ισχίου σε περιπατητικά παιδιά:* σπανίως χειρουργούνται για την αποκατάσταση του προβλήματος αυτού, γιατί μπορεί να είναι δυσμενή τα αποτελέσματα στην βάδιση, ενώ είναι σημαντική και η πιθανότητα ακόμα και της απώλειας της δυνατότητας βάδισης.

*Συγκάμψεις γονάτου:* χρήση κατάλληλων βοηθητικών συσκευών (π.χ. ναρθήκων) και σε επιδεινωμένες καταστάσεις συστήνεται η χειρουργική αποκατάσταση.

*Παραμορφώσεις πέλματος και αστραγάλων:* συνήθης αντιμετώπιση με κατάλληλες βοηθητικές συσκευές στα νεογνά και πιο ηλικιωμένους ασθενείς κατάλληλες χειρουργικές προσεγγίσεις.

#### **Γαστρεντερική, διατροφική και στοματική φροντίδα – οδηγίες**

*Κατάποση και διατροφή:* Μπορεί να παρατηρηθούν δυσχέρειες σε αυτές τις λειτουργίες σε νεογνά μέσω έντονης σιελόρροιας, παρατεταμένης διάρκειας σίτισης, δυσκολίας στην απόκτηση βάρους, εισρόφησης και γαστροοισοφαγικής παλινδρόμησης, και σε μεγαλύτερα παιδιά με καθυστέρηση ανάπτυξης και επανειλημμένες αναπνευστικές λοιμώξεις. Μετρήσεις που σχετίζονται με την ανάπτυξη πρέπει να πραγματοποιούνται σε κάθε επίσκεψη στην κλινική ή κάθε τρεις μήνες για την αξιολόγηση βάρους και ύψους, να συλλέγονται πληροφορίες που σχετίζονται με τη διατροφή από διατροφολόγο και να προσδιορίζεται το επίπεδο ασβεστίου και βιταμίνης D ετησίως. Επιπλέον, πρέπει να αξιολογείται η κινητικότητα του στόματος και των μυών του, η κατάσταση της στοματικής κοιλότητας με κατάλληλες εξετάσεις. Σε ανάλογες περιπτώσεις, μπορεί να τοποθετηθεί ρινογαστρικός ή γαστροστομικός σωλήνας, σύμφωνα με την κρίση της ιατρικής ομάδας. Σε περιπτώσεις δε που είναι έντονη η γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, συστήνεται και ο ρινονησιδικός ή γαστρονησιδικός σωλήνας, καθώς και ο καθαρισμός της στοματικής κοιλότητας μέσω αναρρόφησης. Απαιτεί ιδιαίτερη προσοχή η απόκτηση υπερβολικού

βάρους, διότι σε συνδυασμό με τη μυϊκή αδυναμία, αυξάνονται οι πιθανότητες δυσκολίας βάδισης ή σε όσους ήδη κάθονται σε αναπηρικό αμαξίδιο, δυσχεραίνεται ακόμα πιο πολύ η μετακίνηση.

*Γαστρεντερική κινητικότητα:* η συχνή γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση διαπιστώνεται με θωρακικό ή κοιλιακό πόνο, έμετο, εισρόφηση και επανειλημμένες αναπνευστικές λοιμώξεις. Έχοντας υπόψη τα παραπάνω, η λήψη λεπτομερούς ιστορικού, κατάλληλες εξετάσεις και κατόπιν κατάλληλη φαρμακευτική αντιμετώπιση με κατάλληλη στάση σώματος κατά τη σίτιση είναι η καταλληλότερη προσέγγιση.

Επιπλέον εντερικά προβλήματα, όπως δυσκοιλιότητα, μπορούν να διαπιστωθούν με ανάλογες εξετάσεις και φαρμακευτική αντιμετώπιση, σωστή θέση σώματος και κινητικότητα.

*Έντονη σιελόρροια:* διάφορα θεραπευτικά σχήματα (π.χ. αντιχολινεργικά φάρμακα, ατροπίνη, συμπληρώματα L-τυροσίνης) σε συνδυασμό με αναρρόφηση συστήνονται για την αντιμετώπισή της και σε κάποιες περιπτώσεις υπάρχει βελτίωση με κατάλληλες ασκήσεις που ενδυναμώνουν τα χείλη.

*Ομιλία και επικοινωνία:* μπορεί αυτές οι λειτουργίες να έχουν επηρεαστεί εξαιτίας της αδυναμίας των αντίστοιχων μυών, ή ακόμα και της τραχειοστομίας που μπορεί να υπάρχει, γι αυτό είναι σκόπιμη η παραπομπή σε ειδικό λογοθεραπευτή, χειρουργό στοματολόγο και ωτορινολαρυγγολόγο. Οπότε κατάλληλες θεραπευτικές προσεγγίσεις αποτελούν η λογοθεραπεία, η χρήση συσκευών που διευκολύνουν την επικοινωνία ή χρήση κατάλληλων νοημάτων. Σε περιπτώσεις που απαιτείται συστήνεται η ρινοπλαστική, πλαστική φάρυγγα ή οδοντιατρική παρέμβαση.

*Στοματική και οδοντιατρική φροντίδα:* πρόκειται για απαραίτητο τομέα της φροντίδας των ασθενών αυτών από την παιδική κιόλας ηλικία, διότι είναι συχνά τα προβλήματα που παρατηρούνται. Απαιτείται παραπομπή και παρακολούθηση ανά 6 μήνες από οδοντίατρο παιδών, κατάλληλη εκπαίδευση των γονέων στο βούρτσισμα. Μπορεί να χρειαστεί και παραπομπή σε ορθοδοντικό μετά την ηλικία των 6 – 8 ετών και μόνο σε εξαιρετικές περιπτώσεις συνιστάται χειρουργική παρέμβαση. Οι ενήλικοι ασθενείς αρκεί να τηρούν το τακτικό πρόγραμμα επισκέψεων στον οδοντίατρο τους ή και στον εργοθεραπευτή τους.

### **Μετάβαση στην ενήλικη φροντίδα**

Τα παιδιά με συγγενείς μυοπάθειες έχουν ιδιαίτερες ανάγκες που απαιτούν κατάλληλο σχεδιασμό και αντιμετώπιση κατά τη μετάβασή τους στην ενήλικη ζωή. Για να είναι επιτυχής η μετάβαση απαιτείται ένα οργανωμένο και κατάλληλα εξατομικευμένο σχέδιο που να περιλαμβάνει τους φροντιστές, τους γονείς καθώς επίσης τους γιατρούς παιδών και ενηλίκων. Οι συζητήσεις με ενήλικους ασθενείς πρέπει να περιλαμβάνουν ζητήματα που αφορούν στη μετάβαση στους φροντιστές ενηλίκων, τις ανάγκες που προκύπτουν σε αυτήν την ηλικία, αλλαγές στην ασφάλιση και ενθάρρυνσή του στην ανεξαρτησία και ανάληψη των ευθυνών του.