

Τμήμα Υγείας και Κοινωνικών Υπηρεσιών των ΗΠΑ - Δημόσια Πρόσβαση

Κείμενο προς δημοσίευση

Lancet Neurol. Κείμενο προς δημοσίευση, διαθέσιμο στη βάση δεδομένων της PMC, 1 Μαΐου 2018

Δημοσιεύτηκε στην τελική του μορφή ως:

Lancet Neurol. 2018 Μάιος; 17(5): 445-455. κωδικός αναγνώρισης:10.1016/S1474-4422(18)30026-7.

Διάγνωση και διαχείριση της μυϊκής δυστροφίας Duchenne, μέρος 3ο: πρωτοβάθμια περίθαλψη, διαχείριση των καταστάσεων έκτακτης ανάγκης, ψυχοκοινωνική φροντίδα και μεταβατική φροντίδα σε όλη τη διάρκεια ζωής του ασθενή

David J Birnkrant, MD,

Τμήμα Παιδιατρικής, Ιατρικό Κέντρο Metro Health, Πανεπιστήμιο Case Western Reserve, Cleveland, OH, ΗΠΑ

Katharine Bushby, MD,

Ερευνητικό Κέντρο Μυϊκών Δυστροφιών John Walton, Ινστιτούτο Γενετικής Ιατρικής, Πανεπιστήμιο του Newcastle, NewcastleuponTyne, ΗΒ

Carla M Bann, PhD,

RTI International, Research Triangle Park, NC, ΗΠΑ

Susan D Apkon, MD,

Τμήμα Ιατρικής Αποκατάστασης, Παιδιατρικό Νοσοκομείο του Seattle, Seattle, WA, ΗΠΑ

Angela Blackwell, MHP,

RTI International, Research Triangle Park, NC, ΗΠΑ

Mary K Colvin, PhD,

Γενικό Νοσοκομείο της Μασαχουσέτης και Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου του Harvard, Boston, MA, ΗΠΑ

Linda Cripe, MD,

Τμήμα Παιδιατρικής, Παιδιατρικό Νοσοκομείο Nationwide, Πανεπιστήμιο Ohio State, Columbus, OH, ΗΠΑ

Adrienne R Herron, PhD,

Ομάδα Σπάνιων Ασθενειών και Ιατρικών Αποτελεσμάτων, Εθνικό Κέντρο Γενετήσιων και Αναπτυξιακών Διαταραχών, Κέντρα για Έλεγχο και Πρόληψη Ασθενειών, Atlanta, GA, ΗΠΑ: Ινστιτούτο Oak Ridge για την Επιστήμη και την Εκπαίδευση, Oak Ridge, TN, ΗΠΑ

Αποστολή/αλληλογραφίας: Prof. David J Birnkrant, Department of Pediatrics, Metro Health Medical Center, Case Western Reserve University, Cleveland, OH 44109, ΗΠΑ, dbirnkrant@metrohealth.org.

Τα μέλη αναγράφονται στο τέλος του 1ου μέρους της παρούσας Μελέτης

Συντελεστές

Οι DJB, KB, CMB, SDA, AB, MKC, LC, ARH, AK, KK, JN, GN, JP, NS, CJT, DRW, και LMW παρείχαν ειδικές επιστημονικές γνώσεις στον σχεδιασμό της εργασίας, στη συλλογή και στην ερμηνεία των δεδομένων, στη μελέτη της βιβλιογραφίας, στη σύνταξη του άρθρου και στην απόφαση δημοσίευσης. Η DJB με τη συμβολή της CMB και την NS προχώρησαν στη σύνταξη και στην επιμέλεια του άρθρου και ενέκριναν την τελική εκδοχή του.

Δήλωση συμφερόντων

Η DJB παρείχε συμβουλευτικές υπηρεσίες επί πληρωμή στη Hill-Rom Corporation και έχει κατοχυρώσει διπλώματα ευρεσιτεχνίας στις ΗΠΑ (8651107, 8844530, και 9795752) που αφορούν αναπνευστικές συσκευές, καθώς και σχετικά διεθνή διπλώματα ευρεσιτεχνίας και αιτήσεις για τη χορήγηση αυτών. Η KB παρείχε συμβουλευτικές υπηρεσίες στις Solid Ventures, Catabasis, LGC Ltd, Bristol Myers Squibb, PTC Therapeutics, GLC Research, Eli Lilly και Publicis Life Brands Resolute. Έχει λάβει επιχορήγηση από την PTC Therapeutics. Η SDA είναι κύριος ερευνητής σε πολυκεντρικές κλινικές δοκιμές που επιχορηγούνται από την PTC Therapeutics και τη Sarepta Pharmaceuticals. Η MKC έλαβε τιμητική αμοιβή από την Ομάδα Γονέων Παιδιών με Νευρομυϊκές Παθήσεις. Η DRW παρέχει συμβουλευτικές υπηρεσίες επί πληρωμή στη Health Research Inc και στη Marathon Pharmaceuticals. Η LMW έχει λάβει στήριξη και αμοιβή από τη Novartis και την Amgen. Όλοι οι υπόλοιποι συγγραφείς δηλώνουν ότι δεν έχουν ανταγωνιστικά συμφέροντα.

Annie Kennedy, BS,
Ομάδα Γονέων Παιδιών με Νευρομυϊκές Παθήσεις,
Hackensack, NJ, ΗΠΑ

Kathi Kinnett, MSN,
Ομάδα Γονέων Παιδιών με Νευρομυϊκές Παθήσεις,
Hackensack, NJ, ΗΠΑ

James Naprawa, MD,
Τμήμα Επειγόντων Περιστατικών, Πανεπιστήμιο της Καλιφόρνιας, Παιδιατρικό Νοσοκομείο
Benioff του San Francisco, Oakland, CA, ΗΠΑ

Garey Noritz, MD,
Τμήμα Παιδιατρικής, Παιδιατρικό Νοσοκομείο Nationwide, Πανεπιστήμιο Ohio State, Columbus,
OH, ΗΠΑ

James Poysky, PhD,
Ιατρική Σχολή Baylor, Houston, TX, ΗΠΑ

Natalie Street, MS,
Ομάδα Σπάνιων Ασθενειών και Ιατρικών Αποτελεσμάτων, Εθνικό Κέντρο Γενετήσιων και
Αναπτυξιακών Διαταραχών, Κέντρα για Έλεγχο και Πρόληψη Ασθενειών, Atlanta, GA, ΗΠΑ

Christina J Trout, MSN,
Τμήμα Παιδιατρικής Stead Family, Πανεπιστήμιο της Iowa, Iowa City, IA, ΗΠΑ

David R Weber, MD,
Μονάδα Ενδοκρινολογίας και Διαβήτη, Παιδιατρικό Νοσοκομείο Golisano, Ιατρικό Κέντρου του
Πανεπιστημίου του Rochester, Rochester, NY, ΗΠΑ

Leanne M Ward, MD, and
Τμήμα Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Παιδιατρικό Νοσοκομείο Ανατολικού Ontario και
Πανεπιστήμιο της Ottawa, Ottawa, ON, Καναδάς
για την Ομάδα Εργασίας πάνω στα Πρότυπα Φροντίδας DMD*

Περίληψη

Η πρόοδος στη λειτουργικότητα, στην ποιότητα ζωής και στη μακροβιότητα των ασθενών που πάσχουν από μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) επετεύχθη μέσω μιας διεπιστημονικής διαχειριστικής προσέγγισης που εφαρμόστηκε σε ένα ευρύ φάσμα ειδικοτήτων του τομέα της ιατρικής περίθαλψης. Στο 3ο μέρος της παρούσας αναθεώρησης των προτύπων φροντίδας DMD, επικεντρωνόμαστε στην πρωτοβάθμια περίθαλψη, στη διαχείριση καταστάσεων έκτακτης ανάγκης, στην ψυχοκοινωνική φροντίδα και στην παροχή μεταβατικής φροντίδας σε όλη τη διάρκεια ζωής του ασθενή. Πολλοί ιατροί που ειδικεύονται στην παροχή πρωτοβάθμιας περίθαλψης και στην αντιμετώπιση έκτακτων περιστατικών δεν διαθέτουν εμπειρία στη διαχείριση των επιπλοκών της DMD. Παρέχουμε έναν οδηγό σχετικά με τις οδυνηρές και χρόνιες ιατρικές παθήσεις που οι πάροχοι φροντίδας πρώτης γραμμής είναι πιθανό να συναντήσουν. Με την παράταση του χρόνου ζωής τους, τα άτομα που πάσχουν από DMD αντιμετωπίζουν μία σειρά προβλημάτων που σχετίζονται με διάφορα ψυχοκοινωνικά ζητήματα και με τη διαδικασία μετάβασης της φροντίδας. Συζητάμε γύρω από αξιολογήσεις και παρεμβάσεις που έχουν σχεδιαστεί με στόχο τη βελτίωση της διανοητικής υγείας και της ανεξαρτησίας, της λειτουργικότητας και της ποιότητας ζωής σε σημαντικούς τομείς, μεταξύ αυτών της υγειονομικής περίθαλψης, της εκπαίδευσης, της εργασίας, των διαπροσωπικών και των σεξουαλικών σχέσεων.

Εισαγωγή

Η συγκεκριμένη εργασία αποτελεί το 3ο μέρος της αναθεώρησης των προτύπων φροντίδας του 2010 για την αντιμετώπιση της μυϊκής δυστροφίας Duchenne (DMD).^{1,2} Στο 1ο και 2ο μέρος της Μελέτης, παρέχουμε αναθεωρημένες οδηγίες σχετικά με τη διαχείριση αυτής της σοβαρής, εξελικτικής, νευρομυϊκής ασθένειας σε ένα ευρύ φάσμα ειδικοτήτων. Στο 3ο μέρος παρουσιάζουμε παρατηρήσεις σχετικά με την παροχή πρωτοβάθμιας περίθαλψης, τη διαχείριση καταστάσεων έκτακτης ανάγκης, την παροχή ψυχοκοινωνικής φροντίδας και μεταβατικής φροντίδας σε όλη τη διάρκεια ζωής του ασθενή. Με την εξαίρεση της ψυχοκοινωνικής φροντίδας, πρόκειται για νέες, συμπληρωματικές στα πρότυπα φροντίδας παρατηρήσεις τις οποίες προσθέσαμε υποκινούμενοι από την ανατροφοδότηση που λάβαμε από τους ασθενείς, τις οικογένειές τους και τις ομάδες υποστήριξης ατόμων με DMD.

Το πρώτο σημείο επικοινωνίας για τα άτομα με DMD είναι συνήθως ο πάροχος πρωτοβάθμιας περίθαλψης ή, σε οξείες ιατρικές καταστάσεις, το τοπικό τμήμα έκτακτων περιστατικών. Η σπανιότητα της ασθένειας σημαίνει ότι οι ιατροί σε αυτούς τους χώρους συχνά έχουν περιορισμένη εμπειρία με τις επιπλοκές της DMD, γεγονός που καθιστά δύσκολη για αυτούς τη διαχείριση με τον βέλτιστο τρόπο. Η ανάγκη βελτίωσης της πρωτοβάθμιας περίθαλψης που παρέχεται και της διαχείρισης των περιστατικών έκτακτης ανάγκης αποτελεί βασικό προβληματισμό όσον αφορά στα άτομα με DMD.

Πολλοί ασθενείς που πάσχουν από DMD ζουν πλέον μέχρι τα 30 έτη και ακόμα περισσότερο.³ Με την παράταση της επιβίωσής τους, καλούμαστε να αντιμετωπίσουμε ένα εντελώς νέο σύνολο ζητημάτων το οποίο αφορά τη διανοητική υγεία, την ψυχοκοινωνική φροντίδα και τη μετάβαση στην ενηλικίωση. Τα συγκεκριμένα ζητήματα συνδέονται με ορισμένα από τα βασικά συστατικά της ανθρώπινης ικανοποίησης και ευτυχίας, και καλύπτουν τους τομείς της εκπαίδευσης, της εργασίας, της ωρίμανσης, της ανεξαρτησίας, των διαπροσωπικών σχέσεων, της συναισθηματικής υγείας και των σεξουαλικών σχέσεων. Η σημασία των ζητημάτων αυτών αντικατοπτρίζει μια θεμελιώδη αλλαγή στη φροντίδα της DMD: την αναγνώριση ότι πέρα από την επέκταση του προσδόκιμου ζωής, η στήριξη των ασθενών προκειμένου να επιτύχουν την καλύτερη δυνατή ποιότητα ζωής αποτελεί σημαντικό κομμάτι της υγειονομικής περίθαλψης.

Η Μέθοδος Καταλληλότητας (RAM) του Ιδρύματος RAND Corporation και του Πανεπιστημίου της Καλιφόρνιας (UCLA) που περιγράφεται στο 1ο μέρος περιλαμβάνει τη σταδιακή αξιολόγηση των κλινικών σεναρίων όσον αφορά στην καταλληλότητα, και στη συνέχεια στην αναγκαιότητα, από μία ομάδα ειδικών. Ωστόσο, εξαιτίας της περιορισμένης σχετικής επιστημονικής βιβλιογραφίας, η μέθοδος RAM θεωρείται ακατάλληλη για τρία από τα θέματα που προσεγγίζονται στο 3ο μέρος: την πρωτοβάθμια περίθαλψη, τη διαχείριση περιστατικών έκτακτης ανάγκης και την παροχή μεταβατικής φροντίδας σε όλη τη διάρκεια ζωής του ασθενή. Όσον αφορά στο τέταρτο θέμα, την ψυχοκοινωνική φροντίδα, χρησιμοποιήθηκε μια τροποποιημένη μέθοδος RAM, είτε επειδή τα ευρήματα της επιστημονικής βιβλιογραφίας δεν είχαν παρουσιάσει σημαντικές μεταβολές από το 2010, είτε επειδή η ομάδα των ειδικών έφτασαν εγκαίρως σε ομόφωνη συμφωνία σχετικά με την υποκατηγορία του θέματος που βρίσκεται υπό συζήτηση. Επομένως, τα πρότυπα φροντίδας του 3ου μέρους αντικατοπτρίζουν σε μεγάλο βαθμό τη συναινετική άποψη των ειδικών της ομάδας η οποία βασίζεται στον τρόπο που μετέφρασαν την περιορισμένη βιβλιογραφία σε κλινική εφαρμογή. Η πλήρης περιγραφή των μεθόδων παρέχεται στο 1ο μέρος της αναθεώρησης και στο παράρτημα. Η Εικόνα 1 στο 1ο μέρος παρέχει μια σύντομη επισκόπηση των αξιολογήσεων και των παρεμβάσεων η οποία αφορά το σύνολο των θεμάτων, οργανωμένη με βάση τα στάδια της ασθένειας, με στόχο να χρησιμοποιηθεί ως ένας ανεξάρτητος οδηγός τσέπης σχετικά με την παροχή φροντίδας.

Πρωτοβάθμια περίθαλψη

Οι πάροχοι πρωτοβάθμιας περίθαλψης είναι συνήθως γιατροί, νοσηλευτές ή ιατρικοί βοηθοί που ειδικεύονται στην παιδιατρική, στην οικογενειακή ιατρική ή στην εσωτερική παθολογία και παρέχουν στους ασθενείς τους μία, θα μπορούσαμε να πούμε, ιατρική εστία. Η Αμερικανική Ακαδημία Παιδιατρικής περιγράφει μια ιατρική εστία ως προσβάσιμη, οικογενειοκεντρική, συνεχή, ολοκληρωμένη, οργανωμένη, συμπονετική, και πολιτισμικά αποτελεσματική.⁴

Όλοι οι ασθενείς, ιδιαίτερα εκείνοι που έχουν ειδικές ανάγκες, θα πρέπει να επωφελούνται από μία ιατρική εστία που χαρακτηρίζεται από την προσβασιμότητα και τη συνεχή παροχή φροντίδας.⁵ Η ομάδα των ειδικών στην πρωτοβάθμια περίθαλψη και στη διαχείριση καταστάσεων έκτακτης ανάγκης (τα μέλη της επιτροπής που αναγράφονται στο 1ο μέρος της Μελέτης) υποστηρίζει σθεναρά την ύπαρξη ιατρικής εστίας για άτομα που πάσχουν από DMD, ή παρόμοιων μοντέλων πρωτοβάθμιας περίθαλψης όπως το αυτό του γενικού ιατρού που ισχύει στο Η.Β. Οι συγκεκριμένοι πάροχοι θα πρέπει να συνεργαστούν με τον ειδικό νευρομυολόγο που παρακολουθεί τον ασθενή.

Ο πάροχος πρωτοβάθμιας περίθαλψης συχνά είναι ο πρώτος επαγγελματίας από τον χώρο της υγείας που θα ακούσει τους προβληματισμούς της οικογένειας σχετικά με τη μυική αδυναμία του παιδιού τους, ξεκινώντας τη διαδικασία που θα οδηγήσει στη διάγνωση της DMD. Στο 1ο μέρος της Μελέτης υπάρχει οδηγός για την εξέταση ενός παιδιού που παρουσιάζει νευροκινητική καθυστέρηση. Η διεύθυνση ChildMuscleWeakness.org παρέχει επιπλέον πληροφορίες. Ένα παιδί που εμφανίζει υποτονία και ανεβασμένο επίπεδο κίνησης της κρεατίνης στον ορό θα πρέπει να παραπέμπεται σε ειδικό παιδονευρολόγο. Ωστόσο, ο πάροχος πρωτοβάθμιας περίθαλψης σε πολλές περιπτώσεις θα είναι αυτός που θα ενημερώσει την οικογένεια σχετικά με την υποψία DMD. Η πιθανότητα διάγνωσης DMD θα πρέπει να επικοινωνείται άμεσα αλλά συμπονετικά, λαμβάνοντας υπόψη ότι αυτού του είδους οι πρώιμες ιατρικές συζητήσεις συνήθως καθορίζουν το πώς οι ασθενείς και οι οικογένειές τους θα αντιδράσουν στη ροή των πληροφοριών κατά τη διαγνωστική διαδικασία. Ο πάροχος πρωτοβάθμιας περίθαλψης θα πρέπει να εκμεταλλευτεί κατά το δυνατό την ευκαιρία ώστε να εδραιώσει μια ισχυρή σχέση εμπιστοσύνης με την πληγείσα οικογένεια, σχέση η οποία μπορεί να αποτελέσει μια εξαιρετικά χρήσιμη πηγή σταθερότητας και υποστήριξης καθώς οι ασθενείς αλληλεπιδρούν με πολλούς διαφορετικούς εξειδικευμένους παρόχους ιατρικής περίθαλψης. Ο πάροχος πρωτοβάθμιας περίθαλψης θα πρέπει να είναι ενήμερος σχετικά με τη σημαντική πρόοδο που έχει επιτευχθεί στη σύγχρονη διαχείριση της DMD όσον αφορά στο προσδόκιμο επιβίωσης, έτσι ώστε να μην παρουσιαστεί στην οικογένεια μια εντελώς απαισιόδοξη προοπτική της πρόγνωσης του παιδιού.⁶

Στον Πίνακα 1 περιγράφονται οι παρατηρήσεις σχετικά με την παροχή πρωτοβάθμιας περίθαλψης, συνοψίζοντας τους ρόλους που κατέχει ο πάροχος πρωτοβάθμιας περίθαλψης ως μέλος της ομάδας φροντίδας. Οι στόχοι του παρόχου πρωτοβάθμιας περίθαλψης είναι να παρέχει φροντίδα πρώτης γραμμής για οδυνηρές και χρόνιες ιατρικές παθήσεις, να συντονίζει την παροχή φροντίδας από κατάλληλους ειδικούς ιατρούς, να παρέχει αξιόπιστες συμβουλές και συνεχή φροντίδα σε όλη τη διάρκεια ζωής του ασθενή και να προάγει την ποιότητα ζωής των ασθενών και των οικογενειών τους. Η προτεινόμενη δομή που υποστηρίζεται στην παρούσα προσέγγιση της πρωτοβάθμιας περίθαλψης της DMD είναι πιθανό να αμφισβητηθεί στο πλαίσιο των διαφορετικών απόψεων γύρω από την παροχή υγειονομικής περίθαλψης που ισχύουν διεθνώς. Σε αυτές τις περιπτώσεις, η προσαρμογή των στόχων και των επιδιώξεων των συνιστώμενων παρεμβάσεων στο τοπικό περιβάλλον υγειονομικής περίθαλψης είναι ευεργετική.

Διαχείριση καταστάσεων έκτακτης ανάγκης

Το τοπικό τμήμα περιστατικών έκτακτης ανάγκης ενδέχεται να μη διαθέτει εμπειρία στην φροντίδα ατόμων με DMD. Προκειμένου να βελτιωθούν οι επιπτώσεις στον ασθενή, οι ιατρικοί πάροχοι θα πρέπει να έχουν ένα ισχυρό γνωστικό υπόβαθρο πάνω στα θέματα που συνδέονται με τη διαχείριση καταστάσεων έκτακτης ανάγκης σε άτομα με DMD. Στον Πίνακα 2 παρέχεται μια συνοπτική παρουσίαση των βασικών θεμάτων που συνδέονται με την παροχή φροντίδας έκτακτης ανάγκης σε ασθενείς με DMD, η οποία μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως χρήσιμος οδηγός τσέπης για τους παρόχους περίθαλψης έκτακτης ανάγκης, τους ιατρούς και τους ειδικούς νευρομυολόγους. Ο πίνακας αποτελεί επίσης μια πηγή πληροφοριών για τους ασθενείς, οι οποίοι μπορούν να έχουν μαζί τους τον συγκεκριμένο οδηγό σε περίπτωση που αναζητήσουν έκτακτη παροχή φροντίδας.

Μια λεπτομερής συζήτηση γύρω από τη διαχείριση καταστάσεων έκτακτης ανάγκης παρουσιάζεται στο παράρτημα. Επιπλέον, λεπτομέρειες σχετικά με την αναπνευστική, την καρδιακή, την ορθοπαιδική και τη χειρουργική διαχείριση (συμπεριλαμβανομένων των καταγμάτων, της αναισθησίας και της νάρκωσης) υπάρχουν στο 2ο μέρος της Μελέτης.

Μια λεπτομερή συζήτηση σχετικά με τη χρήση γλυκοκορτικοειδών και με την προκαλούμενη από χορήγηση στεροειδών επινεφριδιακή ανεπάρκεια στην DMD υπάρχει στο 1ο μέρος: προτείνεται η εφαρμογή του πρωτοκόλλου PJ Nicholoff Steroid Protocol όσον αφορά στις υψηλές δόσεις στεροειδών.¹⁰

Παροχή ψυχοκοινωνικής φροντίδας

Η ολοκληρωμένη φροντίδα των ατόμων με DMD θα πρέπει να περιλαμβάνει την επιτήρηση και τη διαχείριση του ψυχοκοινωνικού αντίκτυπου της ασθένειας σε όλη τη διάρκεια της ζωής, η οποία πλέον παρατείνεται στην ενηλικίωση για πολλούς ασθενείς. Πολλά άτομα με DMD έχουν προσαρμοστεί ικανοποιητικά στις συνθήκες ζωής τους και στον γύρω κόσμο, και ζουν ανεξάρτητες, παραγωγικές ζωές. Ωστόσο, η ζωή με μια χρόνια ασθένεια και η προσαρμογή στις αλλαγές που την χαρακτηρίζουν απαιτεί στρατηγικές και ικανότητες αντιμετώπισης, καθώς και συνεχή συναισθηματική υποστήριξη. Τα άτομα με DMD αναγνωρίζονται όλο και περισσότερο ως ομάδα υψηλού κινδύνου για την εμφάνιση καθυστερήσεων στη γνωστική και κοινωνική εξέλιξη. Επομένως, μια ολοκληρωμένη ψυχοκοινωνική φροντίδα θα πρέπει να αντιμετωπίζει τόσο την κοινωνική και γνωστική εξέλιξη, όσο και την ποιότητα ζωής και τους παράγοντες που επηρεάζουν τη λειτουργικότητα των ασθενών και των οικογενειών τους σε περιβάλλοντα όπως αυτό του σπιτιού, του σχολείου και της εργασίας.

Από τη δημοσίευση των προτύπων φροντίδας το 2010,^{1,2} περαιτέρω μελέτες έχουν δείξει πως η έκφραση της δυστροφίνης στον εγκέφαλο ποικίλλει ανάλογα με την γενετική μετάλλαξη του ασθενούς με DMD.^{11,12} Επιπλέον, μελέτη με διενέργεια μαγνητικής τομογραφίας εγκεφάλου (MRI) σε άτομα με DMD έδειξε ότι αυτά παρουσιάζουν μικρότερο συνολικό εγκεφαλικό όγκο, μικρότερο όγκο φαιάς ουσίας, χαμηλότερη κλασματική ανισοτροπία λευκής ουσίας και υψηλότερη μέση διαχυτικότητα της λευκής ουσίας σε σύγκριση με άτομα με φυσιολογικές εξετάσεις.¹³ Στην παρούσα μελέτη, η υποομάδα των ασθενών με DMD με έλλειψη ισομορφής Dp140 συνέβαλε στο μεγαλύτερο βαθμό στη διαφορά όγκου φαιάς ουσίας. Από λειτουργικής άποψης, η σοβαρότητα της γνωστικής καθυστέρησης ενός ασθενή μοιάζει να ποικίλλει ανάλογα με τη θέση της μετάλλαξης του γονιδίου της δυστροφίνης και με τον αντίκτυπο της μετάλλαξης στις ισομορφές της δυστροφίνης στο ΚΝΣ του ασθενή.¹⁴⁻¹⁷ Ένα πολύ αναγνωρίσιμο μοτίβο γνωστικών δυνάμεων και αδυναμιών μπορεί να παρατηρηθεί στο νευροψυχολογικό προφίλ των ασθενών με DMD, μοτίβο οποίο θα μπορούσε να αποτελεί εγγύηση της διάγνωσης παρεπόμενης νευροαναπτυξιακής ή νευροψυχιατρικής διαταραχής. Έχει αναφερθεί ότι ανάμεσα στα άτομα με DMD παρατηρούνται υψηλά ποσοστά διανοητικής αναπηρίας (17-27%), μαθησιακών δυσκολιών (26%), διαταραχών του φάσματος του αυτισμού (15%), διαταραχής ελλειμματικής προσοχής-υπερκινητικότητας (32%) και άγχους (27%).^{17,21-23} Οι μαθησιακές δυσκολίες που αφορούν δεξιότητες σχετικά με τη γλώσσα, όπως είναι η ανάγνωση, είναι επίσης συχνότερες απ' ό,τι άλλες μαθησιακές δυσκολίες στον συγκεκριμένο πληθυσμό.²⁴ Επιπλέον, αυξημένη προσοχή δόθηκε στην πορεία της συναισθηματικής και κοινωνικής λειτουργικότητας των ατόμων με DMD σε όλη τη διάρκεια της ζωής τους.²⁵ Τα πρότυπα φροντίδας αναθεωρήθηκαν προκειμένου να δοθεί έμφαση στη διενέργεια κατάλληλου ανιχνευτικού ελέγχου και αξιολόγησης των συγκεκριμένων παθήσεων, και να συζητηθούν παρεμβάσεις οι οποίες θα μπορούσαν να αποδειχθούν απαραίτητες για ασθενείς με DMD.

Η ψυχοκοινωνική υποστήριξη θα πρέπει να αναπτυχθεί και να εφαρμοστεί σε όλη τη διάρκεια ζωής του ασθενή με τέτοιο τρόπο ώστε να προωθεί τη σκέψη γύρω από το μέλλον και να θέτει προσδοκίες, στις οποίες οι ασθενείς να συμμετέχουν ενεργά κατά την παροχή φροντίδας και τις καθημερινές δραστηριότητες. Τα βασικά δεδομένα που είναι απαραίτητα για την προώθηση της ψυχοκοινωνικής υγείας των ασθενών και των οικογενειών τους παρουσιάζονται στον πίνακα 3 και περιγράφονται με περισσότερες λεπτομέρειες παρακάτω. Επιπρόσθετα, τα πρότυπα φροντίδας που περιέχονται στον πίνακα και αφορούν στην παροχή ψυχοκοινωνικής φροντίδας για κάθε στάδιο της ασθένειας παρουσιάζονται στην εικόνα 1.

Παροχή ψυχολογικής φροντίδας

Οι ασθενείς και τα μέλη της οικογένειάς τους διατρέχουν υψηλό κίνδυνο εμφάνισης κατάθλιψης και άγχους, ιδιαίτερα κατά τις περιόδους μετάβασης της φροντίδας καθώς εξελίσσεται η ασθένεια. Η ομάδα νευρομυϊκής φροντίδας θα πρέπει να περιλαμβάνει επαγγελματίες ψυχικής υγείας, (δηλ. ψυχολόγο, ψυχίατρο, κοινωνικό λειτουργό ή νοσηλεύτη του τομέα της ψυχικής υγείας) ο οποίος να διαθέτει εξειδίκευση και εμπειρία στην υποστήριξη οικογενειών και ατόμων που πάσχουν από χρόνιες ιατρικές ή νευροαναπτυξιακές παθήσεις. Σε κάθε ιατρική επίσκεψη στο νευρολόγο, θα πρέπει να εξετάζονται η διανοητική υγεία και η ποιότητα της ζωής. Ένα κατάλληλο εργαλείο για ασθενείς της παιδιατρικής είναι το Ερωτηματολόγιο Δυνατοτήτων και Δυσκολιών (SDQ),²⁶ το οποίο είναι διαθέσιμο σε μεγάλο αριθμό γλωσσών. Για τους ενήλικους ασθενείς, συνιστάται το 9 ερωτήσεων Ερωτηματολόγιο Υγείας Ασθενούς (PHQ-9) που αφορά στην καταθλιπτική συμπτωματολογία²⁷ και το 7 ερωτήσεων ερωτηματολόγιο Γενικευμένης Αγχώδους Διαταραχής (GAD-7). Τέλος, για τους γονείς των ασθενών ηλικίας 5-17 ετών συνιστάται το Ερωτηματολόγιο Προσωπικής Προσαρμογής και Ικανότητας Υιοθέτησης Ρόλων (το ερωτηματολόγιο και ο πίνακας βαθμολογίας υπάρχουν διαθέσιμα στην ιστοσελίδα της Ομάδας Γονέων Παιδιών με Νευρομυϊκές Παθήσεις).^{29,30} Σε περίπτωση που ο ανιχνευτικός έλεγχος είναι θετικός, ο ιατρός διανοητικής υγείας θα πρέπει να κληθεί προκειμένου να διενεργηθεί περαιτέρω αξιολόγηση. Κάθε κλινική θα πρέπει να διαθέτει τουλάχιστον ένα σχέδιο αντιμετώπισης αυτοκτονικών τάσεων. Συνιστάται η αξιολόγηση της ψυχικής ευημερίας του ασθενή, των γονιών και των αδελφών του κατά τη διενέργεια κάθε επίσημης ετήσιας εξέτασης από τον ιατρό διανοητικής υγείας. Όταν είναι απαραίτητη η τυπική αντιμετώπιση των ψυχικών διαταραχών, θα πρέπει να εφαρμόζονται καθιερωμένες, αξιόπιστες τεχνικές, ιδανικά εκείνες που αφορούν πληθυσμούς με χρόνιες διανοητικές παθήσεις.

Οι ψυχοφαρμακευτικές παρεμβάσεις θα πρέπει να εξετάζονται ως επιλογή για την αντιμετώπιση μέτριων ή σοβαρών ψυχιατρικών συμπτωμάτων όταν οι μη φαρμακευτικές παρεμβάσεις δεν είναι αποτελεσματικές. Θα πρέπει να εφαρμόζονται καθιερωμένες τεχνικές και οδηγίες, με τα επιπλέον πρότυπα φροντίδας να επικεντρώνονται στη γενική κατάσταση της υγείας του ασθενή. Ανάλογα με την ηλικία του ασθενή και την κατάσταση της ασθένειας, χρειάζεται ιδιαίτερη προσοχή στην καρδιακή λειτουργία, στις αλληλεπιδράσεις των φαρμάκων και στις παρενέργειες όταν συνδυάζονται με ήδη υπάρχουσες θεραπείες (π.χ. αύξηση βάρους). Η συνολική αξιολόγηση είναι σημαντική και θα πρέπει γενικώς να συμπεριλαμβάνει τον νευροψυχολογικό έλεγχο, δεδομένου του επιπολασμού των μαθησιακών ζητημάτων και της συχνότητας συνυπαρχόντων παραγόντων που ενδέχεται να περιπλέξουν τη διάγνωση (π.χ. διαταραχής ελλειμματικής προσοχής-υπερκινητικότητας σε συνδυασμό με το άγχος και τις μαθησιακές δυσκολίες).

Συνιστάται η τακτική επαναληπτική παρακολούθηση, καθώς τόσο η ψυχιατρική παρουσίαση όσο και τα σχετικά ιατρικά ζητήματα αλλάζουν με το πέρασμα του χρόνου (π.χ. διάσπαση προσοχής καθώς αυξάνονται οι εκπαιδευτικές ανάγκες ή ανάπτυξη καρδιακής δυσλειτουργίας). Ιδιαίτερα η εξέλιξη της καρδιακής δυσλειτουργίας, θα μπορούσε να επηρεάσει τις αποφάσεις που συνδέονται με τη χρήση διεγερτικών, άτυπων αντιψυχωσικών και ορισμένων αντικαταθλιπτικών. Η στενή συνεργασία με τους ειδικούς ιατρούς (καρδιολόγους και νευρολόγους) είναι σημαντική καθώς μπορεί να βοηθήσει τους ασθενείς και τις οικογένειες να ζυγίσουν τους κινδύνους και τα οφέλη της θεραπείας. Για τους ασθενείς της παιδιατρικής (ηλικίες 2-18 ετών), οι κλινικές θα μπορούσαν να εξετάσουν τη χρήση του Ερωτηματολογίου Παιδιατρικών Αποτελεσμάτων προκειμένου να εκτιμηθεί η συνδεδεμένη με την υγεία ποιότητα της ζωής με το πέρασμα του χρόνου (υπάρχει διαθέσιμο στην ιστοσελίδα της Αμερικανικής Ακαδημίας Ορθοπεδικών Χειρουργών).

Νευροψυχολογικές αξιολογήσεις

Η παραπομπή για νευροψυχολογική αξιολόγηση θα πρέπει να εξετάζεται ως επιλογή κατά τη διάγνωση, αλλά είναι απαραίτητη όταν προκύψουν προβληματισμοί σχετικά με την εξέλιξη της ανάπτυξης. Ένας νευροψυχολόγος είναι ένας κλινικός ψυχολόγος ο οποίος διαθέτει εξειδίκευση και εμπειρία στην τυπική αξιολόγηση της γνωστικής και ψυχολογικής λειτουργικότητας. Μέσω της παρατήρησης και της εφαρμογής

καθιερωμένων εξετάσεων, ένας νευροψυχολόγος μπορεί να αξιολογήσει την γνωστική ανάπτυξη, τις ακαδημαϊκές ικανότητες (ή την ικανότητα παρουσίας στο σχολείο για άτομα νεαρής ηλικίας), την κοινωνική λειτουργικότητα, τη συναισθηματική προσαρμοστικότητα και τη ρύθμιση της συμπεριφοράς ενός παιδιού. Στις Η.Π.Α. οι σχολικές περιφέρειες συχνά διενεργούν παρόμοιες εξετάσεις, ωστόσο το εύρος τέτοιου είδους αξιολογήσεων είναι συνήθως πιο στενό από εκείνο των αξιολογήσεων που διενεργούνται από τους νευροψυχολόγους και τα αποτελέσματα ενδέχεται να μην ερμηνευθούν μέσω της κατάλληλης αναφοράς στο ιατρικό πλαίσιο. Η συνολική αξιολόγηση επιτρέπει την πραγματοποίηση στοχευμένων συστάσεων και οι νευροψυχολόγοι θα πρέπει να εργάζονται μαζί με τις οικογένειες προκειμένου να αναπτύξουν σχέδια παρέμβασης η εφαρμογή των οποίων να είναι δυνατή τόσο στο σπίτι όσο και στο σχολείο. Επαναξιολογήσεις μπορούν να διενεργούνται κάθε 2-3 χρόνια προκειμένου να παρακολουθείται η αναπτυξιακή πρόοδος ενός παιδιού και η ανταπόκρισή του στις παρεμβάσεις, ωστόσο συνήθως επιβάλλονται όταν προκύπτουν σημαντικές μεταβολές στη λειτουργικότητα ή νέοι προβληματισμοί, ή όταν λαμβάνει χώρα κάποια σοβαρή μετάβαση που περιλαμβάνει το σπίτι ή το σχολείο.

Εκπαιδευτική υποστήριξη

Η DMD θα επηρεάσει την ικανότητα συστηματικής πρόσβασης ενός μαθητή στο σχολικό περιβάλλον. Θα πρέπει να πραγματοποιούνται προσαρμογές προκειμένου να υποστηρίζεται η δυνατότητα του παιδιού να λειτουργεί φυσιολογικά γύρω από τους συνομηλίκους του. Με την υποστήριξη εργοθεραπευτών και φυσιοθεραπευτών, οι εκπαιδευτικές δραστηριότητες και υπηρεσίες ενδέχεται να χρειαστούν τροποποιήσεις με σκοπό τη φυσιολογική λειτουργικότητα του παιδιού. Προσαρμογές θα πρέπει επίσης να πραγματοποιηθούν όσον αφορά στις συχνές απουσίες για ιατρικούς λόγους. Σε παιδιά που έχουν γνωστικές, συμπεριφορικές ή μαθησιακές ανάγκες, θα πρέπει να εξεταστεί η πιθανότητα παροχής επιπλέον υπηρεσιών, όπως η λογοθεραπεία και η γλωσσοθεραπεία, η εφαρμοσμένη συμπεριφορική ανάλυση ή οι εξειδικευμένες ακαδημαϊκές οδηγίες. Οι τρόποι παροχής και οι στόχοι αυτών των υπηρεσιών θα πρέπει να είναι τυποποιημένοι. Στις Η.Π.Α. η πρόσβαση σε προσαρμογές και υπηρεσίες ειδικής εκπαίδευσης προβλέπεται από την ομοσπονδιακή νομοθεσία σύμφωνα με τη Νομοθετική Πράξη για την Εκπαίδευση των Ατόμων με Αναπηρίες, η οποία απαιτεί τη δημιουργία σχεδίου παροχής τυπικής εκπαίδευσης. Το σχέδιο θα πρέπει να αναθεωρείται σε ετήσια βάση προκειμένου να αντικατοπτρίζει τις μεταβαλλόμενες ανάγκες και την αναπτυξιακή πρόοδο του παιδιού.

Παροχή μεταβατικής φροντίδας σε όλη τη διάρκεια ζωής του ασθενή

Τα άτομα με DMD χρειάζονται φροντίδα και υποστήριξη προκειμένου να ανταπεξέρχονται στις διαδικασίες μετάβασης σε όλη τη διάρκεια της ζωής τους. Είναι ιδιαίτερα απαραίτητη η υιοθέτηση στρατηγικών που θα βοηθήσουν τα άτομα με DMD να αντιμετωπίσουν τη μετάβαση από την εφηβική ηλικία στην ενήλικη ζωή. Σε ηλικίες κατά τις οποίες οι έφηβοι και οι νεαροί ενήλικες συνήθως επιθυμούν περισσότερη ανεξαρτησία, τα άτομα με DMD συχνά παρουσιάζουν αυξημένη ανάγκη περίθαλψης και σωματική εξάρτηση από άλλους για να ανταποκριθούν στις δραστηριότητες της καθημερινής ζωής, κάτι που μπορεί να δημιουργήσει προβλήματα στη διενέργεια μιας επιτυχημένης μετάβασης στον ενήλικο τρόπο ζωής. Οι πόροι, όπως η χρηματοδότηση, ο εξοπλισμός και το προσωπικό παροχής φροντίδας για την αντιμετώπιση σωματικών αναγκών, ενδεχομένως να αποδειχθούν δύσκολο να αναγνωριστούν ή να αποκτηθούν, ή περιορισμένης διαθεσιμότητας. Ορισμένοι ενήλικες νεαρής ηλικίας με DMD μπορεί να αντιμετωπίσουν ψυχοκοινωνικές δυσκολίες ή νευρογνωσιακές δυσλειτουργίες οι οποίες επηρεάζουν την αυτονομία και την ανεξαρτησία. Ωστόσο, για τα περισσότερα άτομα θα πρέπει να αναμένεται η καθολική συμμετοχή στον μελλοντικό σχεδιασμό και στη λήψη αποφάσεων από τη στιγμή που έχουν αναγνωριστεί και εφαρμοστεί η κατάλληλη υποστήριξη και οι απαιτούμενοι πόροι.

Τα πρότυπα φροντίδας του 2010 δεν αναφέρονται συγκεκριμένα στις διαδικασίες μετάβασης της φροντίδας. Αρκετές συνοπτικές παρουσιάσεις των συμπερασμάτων από συνέδρια και εργαστήρια αναφέρονται στις διαδικασίες μετάβασης στην ενήλικη ζωή για ασθενείς με DMD, ενώ έρευνες που αφορούν στις εμπειρίες ασθενών με DMD έχουν δείξει ότι υπάρχουν ελλείμματα στις οδηγίες και στον σχεδιασμό μετάβασης.³¹⁻³⁵ Ωστόσο, η έρευνα σχετικά με επιτυχημένες παρεμβάσεις και αποτελέσματα μετάβασης είναι ανεπαρκής. Διαμορφώνοντας τα τρέχοντα πρότυπα φροντίδας, η ομάδα των ειδικών

στα ζητήματα μεταβατικής φροντίδας προχώρησε στην αναθεώρηση των παρακάτω: των δημοσιευμένων εργασιών τοποθέτησης σχετικά με τη διαδικασία μετάβασης, της βιβλιογραφίας που αφορά σε ενήλικες και νεαρούς ενήλικες με DMD και των εργαλείων μετάβασης που δημοσιεύτηκαν από ομάδες υποστήριξης, ιδιωτικούς οργανισμούς και υπηρεσίες.³⁶⁻⁴⁰ Μια σύνοψη του σχεδιασμού μετάβασης παρουσιάζεται στην εικόνα 2.

Χρονοδιάγραμμα του σχεδιασμού μετάβασης

Ξεκινώντας από την πρόιμη παιδική ηλικία, οι πάροχοι φροντίδας, οι εκπαιδευτικοί και οι γονείς θα πρέπει να επιδιώξουν τη συμμετοχή των νεαρών ατόμων που πάσχουν από DMD στην περίθαλψη που τους παρέχεται και στον μελλοντικό σχεδιασμό. Σε εναρμόνιση με τις συστάσεις της Αμερικανικής Ακαδημίας Παιδιατρικής, της Αμερικανικής Ακαδημίας Οικογενειακών Ιατρών και της Αμερικανικής Ιατρικής Ένωσης, οι ασθενείς και οι οικογένειές τους θα πρέπει να ενημερώνονται όσον αφορά στα σχέδια μετάβασης της ιατρικής περίθαλψης από τη στιγμή που ο ασθενής φτάνει την ηλικία των 12 ετών, ενώ η συζήτηση και ο σχεδιασμός των μεταβατικών σταδίων θα πρέπει να ξεκινάει στην ηλικία των 13-14 ετών.³⁶ Το συγκεκριμένο σχέδιο θα πρέπει να περιλαμβάνει τις απαραίτητες υπηρεσίες, τους παρόχους των υπηρεσιών αυτών και λεπτομέρειες σχετικά με τον τρόπο χρηματοδότησής τους. Το σχέδιο θα πρέπει να βασίζεται στις ανάγκες, στις επιθυμίες και στις αξίες του ατόμου με DMD και της οικογένειάς του. Το σχέδιο θα πρέπει να εξετάζεται και να αναθεωρείται κάθε χρόνο.

Στην Αγγλία, τα Πλάνα Παροχής Εκπαίδευσης, Υγείας και Φροντίδας (EHC) χρησιμοποιούνται από το 2014 για νεαρά άτομα (0-25 ετών) με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες ή αναπηρίες. Τα πλάνα EHC δημιουργούνται από τις τοπικές αρχές, με τη συμβολή των επηρεαζόμενων ατόμων και των οικογενειών τους, και περιλαμβάνουν συμπεράσματα σχετικά με την εκπαίδευση ή την εργασία, την ανεξάρτητη διαβίωση, την υγεία και την κοινωνική ένταξη.

Συντονισμός παροχής φροντίδας

Ένα συντονιστής παροχής φροντίδας ή ένας κοινωνικός λειτουργός θα πρέπει να είναι υπεύθυνος για τον σχεδιασμό της μετάβασης, χωρίς τον οποίο η παροχή φροντίδας ενδέχεται να καταστεί αποσπασματική και οι συστάσεις να αγνοηθούν, με αποτέλεσμα να μην καλυφθούν οι ανάγκες του ασθενή.²⁹ Ο συντονιστής παροχής φροντίδας μπορεί να λειτουργήσει ως κεντρική πηγή θέσεως ερωτήσεων, να διευκολύνει την επικοινωνία ανάμεσα σε παρόχους και στην οικογένεια, να διευθετήσει το δικαίωμα ασφαλιστικής κάλυψης, να συμβάλει στην απόκτηση του απαραίτητου εξοπλισμού, να εντοπίσει τις υπηρεσίες κοινωνικής φροντίδας, να στηρίξει τον ασθενή στο σχολείο, να διασφαλίσει τη μεταφορά των ιατρικών αρχείων, να αναγνωρίσει και να προστατεύσει τους οικονομικούς πόρους και να ζητήσει τη βοήθεια συστημάτων κοινωνικής φροντίδας, όπως οργανώσεων παροχής ανθρωπιστικών υπηρεσιών, εξειδικευμένων κλινικών και ομάδων υποστήριξης (π.χ. Ομάδα Γονέων Παιδιών με Νευρομυϊκές Παθήσεις, Σωματείο Φροντίδας Ατόμων με Νευρομυϊκές Παθήσεις (MDA), Action Duchenne, Muscular Dystrophy HB και DMD Pathfinders).

Υγειονομική περίθαλψη

Ο σχεδιασμός της μετάβασης θα πρέπει να περιλαμβάνει ένα σχέδιο παροχής συνεχούς υγειονομικής περίθαλψης με παρόχους παιδιατρικής φροντίδας (πρωτοβάθμια περίθαλψη και υποειδικότητες) μέχρι τον καθορισμό της φροντίδας του ενηλίκου. Ανάλογα με τη διαθεσιμότητα των παρόχων της κοινότητας, η σύνθεση της ομάδα παροχής υγειονομικής περίθαλψης ενδέχεται να ποικίλλει, ωστόσο η διεπιστημονική προσέγγιση της φροντίδας θα πρέπει να εξακολουθήσει σε όλη τη διάρκεια της ενήλικης ζωής.⁴¹ Ο συντονιστής της μετάβασης θα πρέπει να διευκολύνει την αυτοδιαχείριση του εφήβου όσον αφορά στην περίθαλψη, να διευκολύνει την διαδικασία παραπομπής σε κατάλληλους παρόχους φροντίδας για ενηλίκους και να διασφαλίσει τη μεταφορά των ιατρικών αρχείων.

Από νεαρή ηλικία, τα άτομα με DMD γνωρίζουν ότι ζουν έχοντας μία εξελικτική πάθηση και θα πρέπει να συμμετέχουν στις συζητήσεις παροχής φροντίδας. Όταν ένας ασθενής επιδειξει το ενδιαφέρον και την ικανότητα αυτοδιάθεσης σε διάφορα περιβάλλοντα και όταν συμμετέχει στις

συζητήσεις που αφορούν στην φροντίδα και στις ανάγκες του, είναι απαραίτητη η μετάβαση από τις οικογενειοκεντρικές επαφές στις επαφές με επίκεντρο τον ασθενή.^{38,42} Τουλάχιστον μία φορά τον χρόνο, το νεαρό άτομο που πάσχει από DMD και οι φροντιστές του θα πρέπει να προχωρούν σε αναπτυξιακά κατάλληλες συζητήσεις σχετικά με μακροπρόθεσμους στόχους. Οι συναντήσεις του ασθενή μόνου με τουλάχιστον έναν πάροχο θα πρέπει να ξεκινούν κατά τη διάρκεια της εφηβείας. Σχετικό εργαλείο είναι το εγχειρίδιο της MDA Roadmap to Independence,⁴³ το οποίο προσφέρει προληπτικές οδηγίες σχετικά με ζητήματα υγείας που θα προκύψουν στα μετέπειτα στάδια της DMD.

Οι ενήλικες με DMD έχουν εκφράσει τον προβληματισμό ότι θέματα που αφορούν στην πρόγνωση, στη μακροζωία και στην προετοιμασία για λήψη ιατρικών αποφάσεων δεν τίθενται αρκετά νωρίς και αρκετά συχνά.³⁵ Άτομα που γνωρίζουν την αναμενόμενη πορεία της DMD μπορούν να παρέχουν χρήσιμες πληροφορίες σχετικά με τις αποφάσεις παροχής φροντίδας που τυπικά αποτελούν μέρος αυτής της εξέλιξης, όπως για παράδειγμα πληροφορίες σχετικά με την εντατική φροντίδα σε περίπτωση ασθενειών, τις επιλογές αερισμού και τη διαχείριση της καρδιακής ανεπάρκειας. Η εμφάνιση σοβαρών σωματικών αλλαγών - όπως είναι η απώλεια της περιπατητικής ικανότητας, η εξέλιξη της σκολίωσης και η επιδείνωση της αναπνευστικής ή της καρδιακής λειτουργίας - θα πρέπει να οδηγήσουν στην επανεξέταση των στόχων φροντίδας. Οι πάροχοι φροντίδας θα πρέπει να προετοιμάσουν τους ασθενείς και τις οικογένειές τους για τις αναμενόμενες επιπλοκές, έτσι ώστε οι πιθανές παρεμβάσεις σε περιπτώσεις σοβαρών ιατρικών εξελίξεων και κρίσεων να εξετάζονται εκ των προτέρων. Οι προληπτικές συζητήσεις ενδέχεται να αποβούν τονωτικές για τους ασθενείς και να συμβάλλουν στην αυτοδιάθεση ανάλογα με τις προσωπικές αξίες και τους στόχους της φροντίδας.

Η παροχή συμβουλών παρηγορητικής φροντίδας μπορεί να αποδειχθεί χρήσιμη σε διάφορα στάδια σε όλη τη διάρκεια ζωής ενός ατόμου με DMD: κατά τη διάγνωση, κατά τη λήψη σημαντικών αποφάσεων σχετικά με θεραπείες, κατά την εμφάνιση συμβάντων απειλητικών για τη ζωή και κατά το τελικό στάδιο της φροντίδας.⁴⁴ Το πρόγραμμα Vision of Hope⁴⁵ ενσωματώνει τις αρχές της παιδιατρικής παρηγορητικής φροντίδας στην φροντίδα ατόμων με DMD. Όταν ο στόχος της παροχής φροντίδας είναι η ανακούφιση και ο θάνατος με αξιοπρέπεια, θα πρέπει να προσφέρονται υπηρεσίες σε ειδικά κέντρα ώστε να παρασχεθεί συναισθηματική υποστήριξη και σωματική φροντίδα για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους.

Ο εξελιγμένος σχεδιασμός παροχής φροντίδας περιλαμβάνει αποφάσεις αναφορικά με τη φροντίδα που ένας ασθενής θα επιθυμούσε να του παρασχεθεί σε περίπτωση που δεν θα ήταν ικανός να μιλήσει για τον εαυτό του, με βάση τις προσωπικές αξίες και τις προτιμήσεις.⁴⁶ Ο σχεδιασμός αυτού του είδους είναι πολύ σημαντικός στην περίπτωση της DMD δεδομένου ότι η κλινική πορεία μπορεί να χαρακτηριστεί από περιόδους σταθερότητας που εναλλάσσονται με επεισόδια ιατρικών κρίσεων.⁴⁶ Τα εργαλεία εξελιγμένου σχεδιασμού παροχής φροντίδας, όπως το “Voicing my choices”,⁴⁷ επιτρέπουν στα άτομα με DMD να εκφράσουν με ποιο τρόπο επιθυμούν να ανακουφιστούν, να υποστηριχθούν, να αντιμετωπιστούν και πώς θέλουν να τους θυμούνται. Η νομοθεσία ποικίλλει, ωστόσο σε πολλά μέρη, οι ανήλικοι μπορούν να συμμετέχουν στη διαμόρφωση προχωρημένων οδηγιών. Οποιοσδήποτε ασθενής 18 ετών και άνω θα πρέπει να διορίσει έναν αντιπρόσωπο για θέματα υγείας. Οι πάροχοι φροντίδας θα πρέπει να μπορούν να διαθέσουν έντυπα σχετικά με τις συζητήσεις αυτές, είτε στις κλινικές τους είτε μέσω παραπομπής σε ειδικούς σχεδιασμού παροχής φροντίδας.

Εκπαίδευση, εργασία και επιδιώξεις

Οι συναντήσεις σχεδιασμού της εκπαίδευσης θα πρέπει να ξεκινήσουν όταν ένα άτομο με DMD είναι περίπου 13 ετών και να πραγματοποιούνται τουλάχιστον μία φορά τον χρόνο. Αυτές οι συναντήσεις θα πρέπει να επικεντρώνονται στις ανάγκες και στους στόχους του εκπαιδευόμενου, στην αξιολόγηση των προσωπικών του δυνατών σημείων και ενδιαφερόντων, και στην εκτίμηση των σωματικών δυσκολιών που αντιμετωπίζει στο σχολικό περιβάλλον. Οι δυσκολίες συνήθως περιλαμβάνουν την απόκτηση του απαραίτητου εξοπλισμού και της τεχνολογίας, τις τροποποιήσεις που πρέπει να γίνουν για να διευκολύνουν την προσβασιμότητα και τη μεταφορά και τον προσδιορισμό ενός σχεδίου που να ισορροπεί τις ιατρικές ανάγκες και τα πρακτικά ζητήματα που συνδέονται με την παρουσία του στο σχολείο.

Παραδείγματα επιπρόσθετων πηγών για τον σχεδιασμό της μετάβασης που αφορά στην εκπαίδευση παρέχονται στο παράρτημα. Στις πηγές αυτές περιλαμβάνονται θεσμοί και υπηρεσίες υποστήριξης που έχουν αξιολογηθεί σε εκπαιδευτικά περιβάλλοντα ή μέσω υπαλλήλων. Επιπλέον, διάφορες ομάδες υποστήριξης (π.χ. τα Προγράμματα για Νέους Ενήλικες του Σωματείου Φροντίδας Ατόμων

με Νευρομυϊκές Παθήσεις⁴⁸) προτείνουν στρατηγικές σχεδιασμού, συμβουλές από άτομα με την ίδια ασθένεια, διαδικτυακά φόρουμ συζητήσεων, υποστηρικτικά δίκτυα και ιστοσελίδες.

Δεν επιθυμούν όλοι οι ασθενείς με DMD να αποκτήσουν περαιτέρω κατάρτιση μετά το σχολείο, ενώ οι γενικώς αποδεκτοί στόχοι του σχεδιασμού μετάβασης προς την υιοθέτηση ενήλικων ρόλων θα πρέπει να εξετάζονται για κάθε άτομο ξεχωριστά.⁴⁹ Οι ιδιαίτερες δυνατότητες και τα ταλέντα των ασθενών θα πρέπει να καταγράφονται προκειμένου να δημιουργηθεί ένα πρόγραμμα ουσιαστικών, ανταποδοτικών καθημερινών δραστηριοτήτων. Σε κάθε βιώσιμο σχέδιο θα πρέπει να λαμβάνεται υπόψη η απαραίτητη δομή υποστήριξης, συμπεριλαμβανομένης της διαθεσιμότητας των σχετικών οικονομικών, κοινωνικών, εκπαιδευτικών ή εργασιακών, τεχνολογικών πηγών και των πηγών παροχής φροντίδας. Για ασθενείς με διανοητική αναπηρία, ενδέχεται να υφίστανται ευκαιρίες εργασίας που να χρηματοδοτούνται από το κράτος ή από ιδιώτες. Για ένα νεαρό άτομο που δεν είναι έτοιμο ή ικανό να συμμετέχει πλήρως σε ενήλικες δραστηριότητες, οι οικογένειες ενδέχεται να χρειαστούν καθοδήγηση στην επιμέλεια ή στην κηδεμονία του.

Στέγαση, μεταφορά και παροχή βοήθειας στις καθημερινές δραστηριότητες

Καθώς οι εφηβοί με DMD πλησιάζουν στην ενηλικίωση, θα πρέπει να ενθαρρύνονται να εξετάσουν επιλογές ανεξάρτητης διαβίωσης. Θα χρειαστούν προσβάσιμη εστία και πιθανόν βοήθεια στις καθημερινές δραστηριότητες. Τα ζητήματα που συνδέονται με τη μεταφορά επηρεάζουν την αυτονομία και την ανεξαρτησία ενός ασθενή, τις ευκαιρίες εργασίας και εκπαίδευσης και τις κοινωνικές του δραστηριότητες. Οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης θα πρέπει να συζητήσουν τις επιλογές ασφαλούς μεταφοράς, συμπεριλαμβανομένων της οδήγησης τροποποιημένων οχημάτων, της προσαρμογής των οικογενειακών οχημάτων και τη χρήση των μέσων μαζικής μεταφοράς. Παρατηρήσεις σχετικά με τη στέγαση, τη μεταφορά και την φροντίδα παρέχονται στο παράρτημα.

Παρόλο που ένα μέλος της οικογένειας είναι συχνά η πιο αξιόπιστη πηγή παροχής φροντίδας, η κόπωση του φροντιστή, το προχωρημένο της ηλικίας του και η μεταβολή της δυναμικής της οικογένειας αποτελούν αιτίες πρόσληψης επαγγελματιών φροντιστών και καθορισμού ενός σχεδίου ανάπαυλας, η εφαρμογή του οποίου ξεκινάει από τα χρόνια της εφηβείας.⁵⁰ Χωρίς ανάπαυλα, οι φροντιστές που αναλαμβάνουν τη φροντίδα μελών της οικογένειάς τους ενδέχεται να βιώσουν την απώλεια της προσωπικής τους ζωής και των κοινωνικών δραστηριοτήτων και συνδέσεών τους.^{51,52} Οι αντικαταστάτες φροντιστές θα πρέπει να ενημερώνονται σχετικά με τις καθημερινές δραστηριότητες και τις κατάλληλες τεχνικές μεταφοράς εν αναμονή των περιόδων ανάπαυλας και της υποστήριξης σε περίπτωση έκτακτης ανάγκης.⁵³

Εξαιτίας της αποσπασματικής φύσης των συστημάτων κοινωνικής πρόνοιας για τα άτομα με αναπηρίες, οι ενήλικες με DMD θα πρέπει να έχουν οικονομική επάρκεια. Οι οικογένειες με εφήβους και νεαρούς ενήλικες που πάσχουν από DMD θα πρέπει να ενημερωθούν σχετικά με λεπτομέρειες που αφορούν στην ιδιωτική τους ασφάλεια, στα κρατικά ή τοπικά προγράμματα και στα εθνικά, κοινωνικά συστήματα υποστήριξης. Δεδομένου ότι η παροχή περίθαλψης και υπηρεσιών σε ενήλικες είναι συχνά περιορισμένη, αρκετές οργανώσεις συμμετέχουν σε πρωτοβουλίες αντιμετώπισης της έλλειψης πόρων μέσα στην κοινότητα των ενηλίκων που πάσχουν από DMD.

Διαπροσωπικές σχέσεις

Οι κοινωνικές επαφές είναι κρίσιμης σημασίας για την υγεία, την ευημερία, την αναζωογόνηση και την ποιότητα ζωής. Καθώς τα νεαρά άτομα αποφοιτούν από το σχολείο, οι σχέσεις με τους συνομηλίκους τους συχνά χάνονται, και η σωματική κινητικότητα γίνεται όλο και πιο δύσκολη για τα άτομα με DMD. Οι ευκαιρίες για διαπροσωπική επαφή και κοινωνική συμμετοχή αραιώνουν και καθίστανται σπάνια πολυτέλεια για τους νεαρούς ενήλικες που πάσχουν από DMD.⁵³ Τα προτεινόμενα βήματα για τη δημιουργία και τη διατήρηση σχέσεων με την κοινότητα μέσα από κοινωνικές ομάδες και δραστηριότητες αναγνωρίζονται στο παράρτημα. Παρόλο που η συμμετοχή είναι κοινή, αποτελεί ομόφωνη άποψή μας ότι η αφέρωση υπερβολικού χρόνου

σε παιχνίδια ηλεκτρονικών υπολογιστών ενδέχεται να οδηγήσει στην κοινωνική απομόνωση καθώς οι νέοι άνδρες με DMD παραμένουν στο σπίτι, περιορίζοντας την αλληλεπίδραση με την οικογένεια και τους φίλους τους.

Η συναναστροφή και η δημιουργία οικείων σχέσεων με το άλλο φύλο, καθώς και η σεξουαλική ζωή, αποτελούν θέματα πρώτης προτεραιότητας για τους άνδρες που πάσχουν από DMD. Οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης θα πρέπει να ξεκινήσουν συζητήσεις σχετικά με τα συγκεκριμένα θέματα, όταν αυτό θα είναι κατάλληλο με βάση την ανάπτυξη του ασθενή(παράρτημα). Η διενέργεια συζητήσεων στο σπίτι σχετικά με τις σχέσεις, τη συναναστροφή με το άλλο φύλο, τον σεξουαλικό προσανατολισμό και τον γάμο μπορεί να γίνει περίπλοκη και πιθανώς φέρνει σε δύσκολη θέση τους νεαρούς ενήλικες που πάσχουν από DMD, εν μέρει εξαιτίας την εξάρτησής τους από τα μέλη της οικογένειάς τους όσον αφορά όλες τις απόψεις της σωματικής τους φροντίδας. Έτσι, οι πάροχοι φροντίδας θα πρέπει να ενθαρρύνουν και να διευκολύνουν τέτοιου είδους συζητήσεις, ακόμα και κατά τη διάρκεια των ιατρικών συναντήσεων. Πιθανά θέματα ερωτήσεων και απαντήσεων συμπεριλαμβάνουν ζητήματα όπως ο αυνανισμός, η σεξουαλική επαφή με έναν σύντροφο και η πατρότητα. Είναι συχνό φαινόμενο σε ασθενείς που πάσχουν από καρδιοαναπνευστικές ασθένειες σε εξελιγμένο στάδιο, ή με ιστορικό ευπάθειας των οστών, να προβληματίζονται σχετικά με τις αλλαγές στους καρδιακούς παλμούς, στην πίεση του αίματος, στην αναπνοή και στους τραυματισμούς που προκύπτουν κατά τη σεξουαλική πράξη. Ενδέχεται να κριθεί απαραίτητη η παραπομπή σε ειδικούς εκτός κλινικής για την παροχή πιο κατάλληλων συμβουλών και παρακολούθησης, δεδομένου ότι δεν προσφέρουν όλες οι ιατρικές εγκαταστάσεις ασφαλές και άνετο περιβάλλον για τη διενέργεια τέτοιου είδους συζητήσεων.

Συμπεράσματα και μελλοντικές κατευθύνσεις

Η πρωτοβάθμια περίθαλψη, η διαχείριση καταστάσεων έκτακτης ανάγκης και η παροχή μεταβατικής φροντίδας σε όλη τη διάρκεια ζωής του ασθενή αποτελούν νέες, συμπληρωματικές στα πρότυπα φροντίδας της DMD παρατηρήσεις. Οι ειδικοί πρωτοβάθμιας περίθαλψης και περίθαλψης έκτακτης ανάγκης με ξεχωριστό ενδιαφέρον γύρω από την DMD είναι ελάχιστοι, και οι συγκεκριμένοι τομείς δεν έχουν μελετηθεί επαρκώς. Ως αποτέλεσμα, τα πρότυπα φροντίδας που παρουσιάζουμε βασίζονται κυρίως στη ομόφωνη άποψη των ειδικών της ομάδας. Η αποσαφήνιση σχετικά με το ποιες είναι οι καλύτερες πρακτικές στην πρωτοβάθμια περίθαλψη και στην περίθαλψη έκτακτης ανάγκης θα βελτιώνει την ποιότητα της παρεχόμενης φροντίδας και θα ωφελοúσε σε μεγάλο βαθμό τους ασθενείς με DMD. Περισσότεροι πόροι θα πρέπει να αφιερωθούν στην εκπαίδευση των ιατρών και στην υποστήριξη των σχετικών ιατρικών δικτύων, των πρωτοβουλιών και της έρευνας προκειμένου να επιτευχθεί αυτός ο στόχος.

Οι νευροαναπτυξιακές και οι νευροψυχιατρικές παθήσεις όλο και περισσότερο αναγνωρίζονται ως παρεπόμενες της DMD. Ωστόσο, ο επιπολασμός και η βέλτιστη αντιμετώπιση των διαταραχών αυτών δεν έχουν χαρακτηριστεί επαρκώς. Ελπίζουμε ότι ενσωματώνοντας σταδιακά την ψυχοκοινωνική φροντίδα στη νευρομυϊκή κλινική, τα συγκεκριμένα ζητήματα θα αντιμετωπιστούν πιο αποτελεσματικά και θα γίνουν καλύτερα κατανοητά από τους παρόχους φροντίδας. Η συνεχής μελέτη της εξέλιξης, της τεκμηρίωσης και της εφαρμογής των εργαλείων ψυχοκοινωνικής αξιολόγησης και των παρεμβάσεων για την DMD είναι απαραίτητη προκειμένου να δημιουργηθούν αξιόπιστες, βελτιωμένες πρακτικές αντιμετώπισης. Η πρόοδος της ψυχοκοινωνικής φροντίδας θα μπορούσε να συμβάλει στον περιορισμό των επιπλοκών της ασθένειας, να βελτιώσει την ποιότητα ζωής των ασθενών και να μειώσει το φορτίο των φροντιστών.

Είναι απαραίτητο να δοθεί περισσότερη έμφαση στη λήψη μέτρων που θα βοηθήσουν τα άτομα με DMD να φτάσουν σε κατάλληλα επίπεδα εκπαίδευσης, να βρουν εργασία, να αποκτήσουν αυτόνομο τρόπο ζωής που να τα ικανοποιεί και πλήρη κοινωνική ένταξη. Όπως συμβαίνει στην περίπτωση πολλών άλλων χρόνιων παθήσεων που συνεπάγονται αναπηρίες, οι έφηβοι και οι ενήλικες με DMD συναντούν εμπόδια στην πλήρη συμμετοχή τους σε πολλές πτυχές της ζωής. Το θέμα της μετάβασης της φροντίδας απαιτεί πολύ περισσότερη μελέτη και τη χορήγηση περισσότερων ιατρικών, ψυχοκοινωνικών και κοινωνικών πόρων. Από τη στιγμή που θα καθιερωθούν οι βέλτιστες πρακτικές μετάβασης, οι σχετικοί πόροι θα πρέπει να καταστούν προσβάσιμοι, έτσι ώστε οι ασθενείς και οι οικογένειές τους να επωφεληθούν όσο το δυνατόν περισσότερο.

Συμπληρωματικό Υλικό

Για συμπληρωματικό υλικό ανατρέξτε στην ηλεκτρονική βάση δεδομένων της PubMed.

Πίνακας 1

Παρατηρήσεις σχετικά με την παροχή πρωτοβάθμιας περίθαλψης στα άτομα με μυϊκή δυστροφία Duchenne

Ανοσοποίηση

- Χορήγηση όλων των αδρανοποιημένων εμβολίων που συνιστανται από το Κέντρο για τον Έλεγχο και την Πρόληψη Ασθενειών των Η.Π.Α.(CDC)⁷
- Χορήγηση εμβολίου με ζώντες ιούς πριν την έναρξη της θεραπείας με στεροειδή. Η χορήγηση εμβολίων με ζώντες ιούς αντενδείκνυται σε άτομα με μυϊκή δυστροφία Duchenne που λαμβάνουν υψηλή δόση κορτικοστεροειδών σε καθημερινή βάση (>20 mg ημερησίως ή >2 mg/kg ημερησίως πρεδνιζόνη ή αντίστοιχη ουσία)
- Ετήσια χορήγηση του εμβολίου της γρίπης σε ενέσιμη μορφή σε άτομα με DMD και σε όλους όσοι έρχονται σε στενή επαφή μαζί τους (απαγορεύεται η χορήγηση του εμβολίου ως ρινικού εναιωρήματος που περιέχει ζωντανό ιό, το οποίο αντενδείκνυται)
- Τήρηση του προγράμματος εμβολιασμού κατά του πνευμονιόκοκκου που προβλέπεται από το CDC, το οποίο περιέχει τους τύπους PCV13 και PPSV23

Διατροφή (βλέπε και 1ο μέρος της Μελέτης)

- Διασφάλιση ότι τα άτομα με DMD λαμβάνουν διατροφικές συμβουλές προκειμένου να αποτραπεί η παχυσαρκία και η δυσθρεψία
- Ενθάρρυνση της πρόσληψης κατάλληλης διατροφής (ιδιαίτερα ασβέστιο και βιταμίνη D)
- Παραπομπή σε επαγγελματίες διαιτολόγους για παροχή διατροφικών συμβουλών

Οδοντιατρική περίθαλψη

- Διασφάλιση ότι τα άτομα με DMD λαμβάνουν τακτική οδοντιατρική περίθαλψη
- Διασφάλιση ότι ο πάροχος πρωτοβάθμιας περίθαλψης ή ο οδοντίατρος εφαρμόζει οδοντιατρικό βερνίκι όπως προβλέπεται από το πρωτόκολλο⁹
- Διασφάλιση ότι το φθόριο συμπληρώνεται για τους ασθενείς που καταναλώνουν νερό χωρίς φθορίωση

Συμβουλές σχετικά με την ασφάλεια

- Παροχή ενημέρωσης σχετικά με το γεγονός ότι τα άτομα με DMD είναι επιρρεπή στις πτώσεις καθώς εξελίσσεται η μυϊκή εξασθένηση, ιδιαίτερα όταν αρχίσει η απώλεια της περιπατητικής ικανότητας
- Λήψη συμβουλών από τη διεπιστημονική ιατρική ομάδα (συμπεριλαμβανομένου του εργοθεραπευτή ή του φυσιοθεραπευτή) σχετικά με την καταλληλότητα των μεθόδων ασφάλειας (π.χ. χρήση αναπηρικού αμαξιδίου και συμβουλές σχετικά με τις εξαρτήσεις ασφάλειας) προκειμένου να περιοριστεί ο κίνδυνος πτώσεων
- Έμφαση στη χρήση ζώνης σε όλα τα οχήματα σε μόνιμη βάση. Τα άτομα με DMD με ανεπαρκή έλεγχο του κορμού ενδέχεται να χρειάζονται ειδικές συσκευές τοποθέτησης

- Διασφάλιση ότι οι ασθενείς με DMD που κάθονται σε αναπηρικά αμαξίδια σε οχήματα γνωρίζουν ότι θα πρέπει να ασφαλίζουν το αμαξίδιο σύμφωνα με τις οδηγίες του κατασκευαστή

Παρακολούθηση για εμφάνιση επινεφριδιακής ανεπάρκειας (βλέπε και 1ο μέρος της Μελέτης)

- Για άτομα με DMD που λαμβάνουν κορτικοστεροειδή:
- Εκπαίδευση της οικογένειας έτσι ώστε να μην παραλείπεται καμία δόση των χορηγούμενων κορτικοστεροειδών και να υπάρχει επαγρύπνηση για σημάδια επινεφριδιακής ανεπάρκειας (όπως ο λήθαργος) σε συνδυασμό με εμπύρετη νόσο, έμετο, χειρουργικές επεμβάσεις και άλλα είδη φυσιολογικής καταπόνησης
- Εφοδιασμός του ασθενή ή της οικογένειας με υψηλή δόση στεροειδών στο σπίτι για την αντιμετώπιση συμπτωμάτων επινεφριδιακής ανεπάρκειας και διασφάλιση άμεσης αναζήτησης ιατρικής φροντίδας όταν είναι απαραίτητη μια υψηλή δόση

Παροχή ψυχοκοινωνικής φροντίδας για τους ασθενείς και τα μέλη της οικογένειας

- Παρακολούθηση σωματικών και αναπτυξιακών φάσεων και γνώση γύρω από τα νευροαναπτυξιακά και οι νευροψυχιατρικά ζητήματα, όπως είναι ο αυξημένος επιτολασμός της διανοητικής αναπηρίας, της διαταραχής ελλειμματικής προσοχής-υπερκινητικότητας και των διαταραχών του φάσματος του αυτισμού
- Παραπομπή σε ψυχολόγο για ψυχολογική και νευροψυχολογική αξιολόγηση και παρέμβαση όταν κρίνεται αναγκαίο (βλέπε κεντρικό σώμα του κειμένου)
- Παραπομπή σε λογοθεραπευτή σε περίπτωση υποψίας καθυστέρησης
- Παροχή βοήθειας σε οικογένειες με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες (π.χ. στις Η.Π.Α. τα σχέδια περιλαμβάνουν τα Εξατομικευμένα Εκπαιδευτικά Προγράμματα και τα Σχέδια 504)
- Αναγνώριση κοινοτικών πηγών που θα μπορούσαν να ενισχύσουν τη λειτουργικότητα και την αντοχή του ασθενή και της οικογένειας, όπως για παράδειγμα τοπικοί κοινωνικοί θεσμοί και οργανισμοί στήριξης ασθενών
- Συμβολή στην έναρξη συζητήσεων σχετικά με την παροχή μεταβατικής φροντίδας
- Διασφάλιση ότι οι ενήλικες με DMD έχουν λάβει ολοκληρωμένες οδηγίες, όταν είναι απαραίτητο, και ότι έχουν διορίσει αντιπρόσωπο για θέματα υγείας

Άλλοι ανιχνευτικοί έλεγχοι

- Διενέργεια καθιερωμένων ανιχνευτικών ελέγχων όπως εξέταση ακοής και όρασης και έλεγχος για συμπεριφορικές διαταραχές και κατάχρηση ουσιών στο σύνθετο πρόγραμμα
- Έλεγχος παραγόντων καρδιαγγειακού κινδύνου, όπως η υπέρταση και η υπερχοληστερολαιμία

Πίνακας 2

Βασικά ζητήματα που συνδέονται με την παροχή φροντίδας έκτακτης ανάγκης σε ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne*

Προχωρημένες οδηγίες, ιστορικό και επαφές

- Προσδιορισμός του κατά πόσο υπάρχουν περιορισμοί ανάνηψης
- Εξέταση της κάρτας έκτακτης ανάγκης του ασθενή καθώς και των αποτελεσμάτων των αρχικών εξετάσεων, μεταξύ αυτών των αποτελεσμάτων του ηλεκτροκαρδιογραφήματος
- Λήψη σύντομου ιστορικού και επικέντρωση στην αρχική κατάσταση της αναπνευστικής και καρδιακής λειτουργίας, συμπεριλαμβανομένης της χρήσης σχετικών συσκευών και
- Προσδιορισμός του κατά πόσο ο ασθενής ακολουθεί χρόνια θεραπεία με στεροειδή
- Επικοινωνία με τον ειδικό νευρομυολόγο που παρακολουθεί τον ασθενή

Αναπνευστικά προβλήματα

- Λήψη ενημέρωσης σχετικά με τα αναπνευστικά συμπτώματα και τον οικιακό εξοπλισμό
- Παρακολούθηση του κορεσμού του οξυγόνου στο αίμα (SpO_2) μέσω παλμικής οξυμετρίας. Η εμφάνιση ακόμα και ήπιας υποξαιμίας $SpO_2 < 95\%$ στον αέρα του δωματίου) θα πρέπει να σας προβληματίσει. Πραγματοποίηση ανάλυσης αερίων του αίματος, αν αυτό είναι απαραίτητο
- Χορήγηση μη επεμβατικού αερισμού και συχνή εφαρμογή της συσκευής υποβοηθούμενης αποβολής των βρογχικών εκκρίσεων (ή της χειροκίνητης υποβοηθούμενης παραγωγής βρογχικών εκκρίσεων εφόσον δεν υπάρχει διαθέσιμη συσκευή). Χρήση του οικιακού εξοπλισμού του ασθενή όταν αυτός είναι διαθέσιμος
- Διενέργεια φορητής ακτινογραφίας θώρακος
- Άμεση λήψη συμβουλής αναπνευστικού θεραπευτή και πνευμονολόγου

Καρδιολογικά προβλήματα

- Λήψη ενημέρωσης σχετικά με καρδιακά συμπτώματα
- Παρακολούθηση του καρδιακού παλμού και ρυθμού
- Διενέργεια ηλεκτροκαρδιογραφήματος (τα αποτελέσματα θα είναι συνήθως μη φυσιολογικά και τα κύματα Q είναι αναμενόμενα) και φορητής ακτινογραφίας θώρακος
- Μέτρηση του επιπέδου νατριουρητικού πεπτιδίου τύπου-B ή της τροπονίνης I στο αίμα, ή και των δύο ανάλογα με την περίπτωση
- Εξέταση της πιθανότητας επιδείνωσης της μυοκαρδιοπάθειας, της συμφορητικής καρδιακής ανεπάρκειας και των αρρυθμιών
- Διενέργεια ηχοκαρδιογραφήματος όταν είναι απαραίτητο
- Άμεση λήψη συμβουλής καρδιολόγου

* Ανατρέξτε στο παράρτημα για περισσότερες λεπτομέρειες

Ενδοκρινολογικά προβλήματα

- Εξέταση αναγκαιότητας χορήγησης υψηλής δόσης στεροειδών
- Σε περιπτώσεις σοβαρής επινεφριδιακής ανεπάρκειας, χορήγηση υδροκορτιζόνης ενδοφλεβίως ή ενδομυϊκώς: 50 mg για παιδιά <2 ετών. 100 mg για παιδιά >2 ετών και για ενήλικες
- Σε λιγότερο σοβαρές καταστάσεις, τήρηση του πρωτοκόλλου PJ Nicholoff Steroid Protocol¹⁰
- Άμεση λήψη συμβουλής ενδοκρινολόγου

Ορθοπαιδικά προβλήματα

- Εξέταση παρουσίας καταγμάτων των μακρών οστών ή της σπονδυλικής στήλης ανάλογα με την περίπτωση
- Ενημέρωση σχετικά με τις κρίσιμες σημασίας προφυλάξεις που αφορούν στη νάρκωση και στην αναισθησία εφόσον υπάρχουν (βλέπε κείμενο)
- Εξέταση της πιθανότητας εμφάνισης συνδρόμου λιπώδους εμβολής σε περίπτωση που το άτομο παρουσιάσει δύσπνοια ή μεταβολή της διανοητικής κατάστασης
- Άμεση λήψη συμβουλής ειδικού ορθοπαιδικού στο αρχικό στάδιο της διαδικασίας

Διαχείριση μετά την έξοδο από τη μονάδα εντατικής θεραπείας

- Λάβετε υπόψη ότι οι περισσότεροι ασθενείς θα χρειαστεί να εισαχθούν στο νοσοκομείο (π.χ. προκειμένου να ξεκινήσουν ή να εντείνουν την αναπνευστική ή την καρδιακή θεραπεία ή να γίνει αντιμετώπιση των καταγμάτων)
- Στην αρχή της διαδικασίας, πραγματοποιήστε την επείγουσα μεταφορά με τη βοήθεια εξειδικευμένου προσωπικού σε κέντρο που ειδικεύεται στη φροντίδα των ασθενών με μυϊκή δυστροφία Duchenne, σε συνεργασία με τον ειδικό νευρομυολόγο που παρακολουθεί τον ασθενή

*Ανατρέξτε στο παράρτημα για περισσότερες λεπτομέρειες

Πίνακας 3

Δεδομένα παροχής κλινικής ψυχοκοινωνικής φροντίδας σε ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne

Συντονισμός παροχής φροντίδας

- Ο συντονιστής παροχής φροντίδας αποτελεί το σημείο επαφής για τους ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) και τις οικογένειές τους. Θα πρέπει να είναι επαγγελματίας του τομέα της υγείας με επαρκή εξειδίκευση και εμπειρία στην κλινική φροντίδα ασθενών με DMD
- Ο ρόλος του συντονιστή παροχής φροντίδας είναι να παρέχει πληροφορίες, να συντονίζει (και πιθανώς να κανονίζει) συναντήσεις και να διευκολύνει την επικοινωνία με ιατρούς όλων των ειδικοτήτων

Τακτικός έλεγχος διανοητικής υγείας

- Σε κάθε ιατρική επίσκεψη του νευρομυολόγου, θα πρέπει να ελέγχονται η διανοητική υγεία και η ποιότητα της ζωής
- Ο έλεγχος μπορεί να είναι ανεπίσημος και δεν απαιτεί τη συνολική αξιολόγηση του ασθενή
- Ένα κατάλληλο εργαλείο για ασθενείς της παιδιατρικής είναι το Ερωτηματολόγιο Δυνατοτήτων και Δυσκολιών;²⁶ ενώ για ενήλικους ασθενείς το 9 ερωτήσεων Ερωτηματολόγιο Υγείας Ασθενούς (PHQ-9) που αφορά στην καταθλιπτική συμπτωματολογία²⁷ και το 7 ερωτήσεων ερωτηματολόγιο Γενικευμένης Αγχώδους Διαταραχής (GAD-7).²⁸ Για τους γονείς των ασθενών 5-17 ετών, συνιστάται το Ερωτηματολόγιο Προσωπικής Προσαρμογής και Ικανότητας Υιοθέτησης Ρόλων (PARSIII).^{29,30} (το ερωτηματολόγιο και ο πίνακας βαθμολογίας υπάρχουν διαθέσιμα στην ιστοσελίδα της Ομάδας Γονέων Παιδιών με Νευρομυϊκές Παθήσεις).
- Ο έλεγχος μπορεί να διενεργηθεί από έναν κοινωνικό λειτουργό ή έναν επαγγελματία της ψυχικής υγείας ή από οποιοδήποτε άλλο μέλος του προσωπικού της κλινικής με επαρκή εξειδίκευση ή εμπειρία στον συγκεκριμένο τομέα (π.χ. νοσηλευτής ή ειδικευόμενος ιατρός).
- Σε περίπτωση που ο έλεγχος είναι θετικός, θα πρέπει να γίνει παραπομπή σε ψυχολόγο και ψυχίατρο για περαιτέρω αξιολόγηση ή θεραπεία
- Κάθε κλινική θα πρέπει να διαθέτει σχέδιο αξιολόγησης και αντιμετώπισης των αυτοκτονικών ιδεασμών ή άλλων σοβαρών προβληματισμών που αφορούν στην ασφάλεια του ασθενή
- Η συναισθηματική προσαρμογή του φροντιστή θα πρέπει να παρακολουθείται και να προσφέρεται παρέμβαση ή υποστήριξη εφόσον χρειάζεται
- Τα αδέρφια ατόμου που πάσχει από DMD θα πρέπει να έχουν την δυνατότητα επικοινωνίας με άλλα αδέρφια ασθενών με DMD και να έχουν πρόσβαση σε υπηρεσίες ψυχικής υγείας ανάλογα με την περίπτωση

Παροχή ψυχολογικής φροντίδας

- Όλα τα άτομα με DMD θα πρέπει να αναμένεται ότι θα ζήσουν πλούσιες σε εμπειρίες ζωές που θα τα ικανοποιούν, ενώ εκείνα που δεν παρουσιάζουν νευροαναπτυξιακές ή

να πετύχουν ένα υψηλό επίπεδο ανεξαρτησίας στη διαχείριση της ασθένειάς τους. Ωστόσο, όλοι οι ασθενείς και οι οικογένειές τους ενδέχεται να χρειαστούν ψυχολογική υποστήριξη

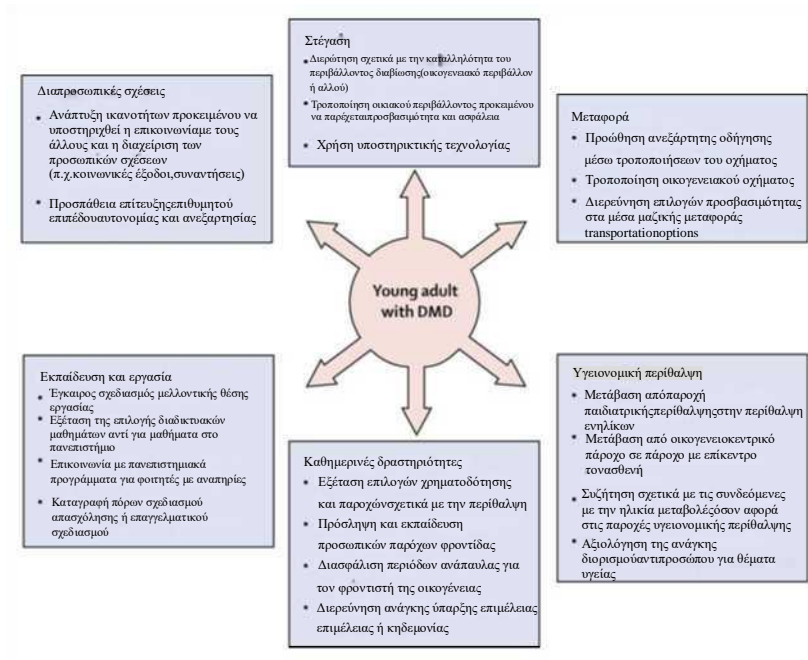
- Η ομάδα παροχής νευρομυϊκής φροντίδας θα πρέπει να περιλαμβάνει έναν επαγγελματία από τον χώρο της ψυχικής υγείας (δηλ. ψυχολόγο ή ψυχίατρο) με εξειδίκευση και εμπειρία στην αξιολόγηση και στην αντιμετώπιση των ψυχιατρικών παθήσεων στο πλαίσιο χρόνιων ασθενειών ή νευροαναπτυξιακών διαταραχών
- Όταν αναγνωριστούν οι προβληματισμοί που αφορούν στη διανοητική υγεία, ο επαγγελματίας του χώρου της ψυχικής υγείας θα πρέπει να παρέχει περαιτέρω αξιολόγηση των ατόμων με DMD και των μελών των οικογενειών τους και να προτείνει γνωστικές ή συμπεριφορικές παρεμβάσεις προκειμένου να αντιμετωπιστούν οι ψυχιατρικές παθήσεις
- Καθιερωμένες, τεκμηριωμένες πρακτικές θα πρέπει να εφαρμόζονται σε περιπτώσεις ασθενών που χρειάζονται τυπική ψυχιατρική θεραπεία
- Οι νευροψυχολογικές αξιολογήσεις θα πρέπει να διενεργούνται όταν παρατηρούνται γνωστικές καθυστερήσεις, δυσκολία στη συναισθηματική και συμπεριφορική διαχείριση ή προβληματισμοί σχετικά με τις κοινωνικές δεξιότητες. Η επαναξιολόγηση θα πρέπει να γίνεται κάθε 2-3 χρόνια προκειμένου να παρακολουθείται η αναπτυξιακή πρόοδος και η ανταπόκριση στις παρεμβάσεις
- Θα πρέπει να εξετάζεται η διενέργεια νευροψυχολογικών αξιολογήσεων μέσα στον πρώτο χρόνο της διάγνωσης προκειμένου να προσδιοριστεί η βασική γραμμή, ή κατά τη μετάβαση στην ενηλικίωση σε περίπτωση που ενδέχεται να είναι απαραίτητη η παροχή ελεγχόμενης βοήθειας για την προώθηση της λειτουργικής ανεξαρτησίας

Φαρμακευτικές παρεμβάσεις

- Η νευρομυϊκή ομάδα θα πρέπει να περιλαμβάνει ένα ψυχίατρο ή άλλο ιατρό με εξειδίκευση και εμπειρία στην παροχή φαρμακευτικής προσέγγισης για την αντιμετώπιση των συμπεριφορικών και συναισθηματικών διαταραχών στα πλαίσια χρόνιων ασθενειών ή νευροαναπτυξιακών διαταραχών
- Θα πρέπει να ακολουθούνται οι καθιερωμένες πρακτικές συνταγογράφησης
- Επιλεγμένοι αναστολείς επαναπρόσληψης της σεροτονίνης θα πρέπει να συνταγογραφούνται κατά της κατάθλιψης, του άγχους και των ιδεοψυχαναγκαστικών διαταραχών.
- Α-αδρενεργικοί αγωνιστές (πρώτη επιλογή) ή άτυπα αντιψυχωσικά (δεύτερη επιλογή) θα πρέπει να συνταγογραφούνται σε περίπτωση επιθετικότητας και θυμού ή συναισθηματικής αποσταθεροποίησης
- Διεγερτικά ή α-αδρενεργικοί αγωνιστές θα πρέπει να συνταγογραφούνται σε περίπτωση διαταραχής ελλειμματικής προσοχής-υπερκινητικότητας

	Πρώτο μη περιπατητικό στάδιο, εφηβεία ή πρώτα χρόνια της ενηλικίωσης	Ωρμη μη περιπατητικό στάδιο ή ενηλικίωση	
Αξιολογήσεις	<ul style="list-style-type: none"> Εξέταση της πιθανότητας αρχικής αξιολόγησης κατά τον πρώτο χρόνο της διάγνωσης Παροχή αναπτυξιακής (<4 ετών) ή νευροψυχολογικής αξιολόγησης (>5 ετών) όταν υπάρχουν προβληματισμοί κοινωνικής ή συναισθηματικής φύσεως ή γνωστικές καθυστερήσεις <p>Παροχή αξιολόγησης λογοθεραπευτή για παιδιά στα οποία υπάρχει υποψία καθυστερήσεων στην ανάπτυξη της ομιλίας ή της γλώσσας</p> <p>Παροχή αξιολόγησης από κοινωνικό λειτουργό κατά τη διάγνωση ανάλογα με την περίπτωση</p>	<ul style="list-style-type: none"> Παροχή νευροψυχολογικής αξιολόγησης προκειμένου να αναγνωριστούν γνωστικά ή μαθησιακά ζητήματα που αφορούν στην απόδοση στο σχολείο Παροχή νευροψυχολογικής αξιολόγησης κατά τη μετάβαση στην ενηλικίωση προκειμένου να εκτιμηθεί η ενδεχόμενη ανάγκη παροχής ελεγχόμενης υποστήριξης <p>Παροχή αξιολόγησης από κοινωνικό λειτουργό των αναγκών του ασθενή και της οικογένειας</p>	<p>Παροχή νευροψυχολογικής αξιολόγησης όταν υφίστανται προβληματισμοί σχετικά με μεταβολές στη λειτουργικότητα ή την ικανότητα διαχείρισης καθημερινών θεμάτων</p> <p>Παροχή αξιολόγησης λογοθεραπευτή για ασθενείς με μηδενική ή περιορισμένη ικανότητα λειτουργικής επικοινωνίας, δυσκολίες στο μάθημα ή δυσφαγία</p>
Πάρεμβασεις	<p>Παραπομπή για ψυχοθεραπεία, ψυχοφαρμακολογία και τα δύο όταν αναγνωριστούν προβληματισμοί σχετικά με την υγεία του ασθενή ή της οικογένειας</p> <p>Εφαρμογή κατάλληλων προσαρμογών στο σχολείο για την υγεία, την ασφάλεια και την προσβασιμότητα. Διαμόρφωση σχεδίου σχετικά με τις απουσίες για λόγους υγείας</p> <p>Θέσπιση στόχων για μελλοντική εκπαίδευση και εργασία</p> <p>Παροχή πόρων στους γονείς για την εκπαίδευση εκπαιδευτικών, σχολικών ψυχολόγων και λοιπού σχολικού προσωπικού σχετικά με την DMD</p> <p>Παροχή πόρων στους γονείς και στους ασθενείς για την εκπαίδευση συνομηλίκων σχετικά με την DMD</p> <p>Παραπομπή σε ψυχολόγο για ανάπτυξη των κοινωνικών δεξιοτήτων ανάλογα με την περίπτωση</p> <p>Ενθάρρυνση των ασθενών και των οικογενειών τους προκειμένου να παραμείνουν ενεργοί και συμμετοχικοί</p> <p>Υποστήριξη της αυτοδιάθεσης και την ανεξαρτησίας του ασθενή</p>	<p>Υποστήριξη μέσω συνεχούς εκπαίδευσης, εργασιακής κατάρτισης και διευρυμένης εκπαίδευσης μετάβασης μέσω εξατομικευμένων εκπαιδευτικών προγραμμάτων μέχρι την ηλικία των 22 ετών</p> <p>Υποστήριξη μέσω προσαρμογών προκειμένου να ικανοποιηθούν οι εργασιακές ανάγκες</p>	<p>Οργάνωση παροχής υπηρεσιών ιατρικής περίθαλψης στο σπίτι σε περίπτωση που διακυβεύεται η υγεία του ασθενή επειδή δεν καθίσταται δυνατή η παροχή επαρκούς φροντίδας στο τρέχον περιβάλλον</p> <p>Ενημέρωση των ασθενών και των οικογενειών σχετικά με τη δυνατότητα παροχής παρηγορητικής φροντίδας</p> <p>Υποστήριξη με θέσπιση περιόδων ανάπαυλας των φροντιστών</p> <p>Δυνατότητα παροχής φροντίδας σε ειδικά κέντρα για ασθενείς που βρίσκονται κοντά στο τέλος της ζωής τους</p>

Εικόνα 1. Παρατηρήσεις σχετικά με την παροχή ψυχοκοινωνικής φροντίδας στα άτομα με μυϊκή δυστροφία Duchenne.



Εικόνα 2, Δεδομένα των πρώτων χρόνων της ενηλικίωσης που θα πρέπει να ληφθούν υπόψη κατά τον σχεδιασμό της μετάβασης στην ενηλικίωση για άτομα που πάσχουν από μυϊκή δυστροφία Duchenne.

DMD=Duchenne muscular dystrophy.

