

Kontaktai



**Nervų ir raumenų ligų centras
Neurologijos klinika**
Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninė
Kauno klinikos
Eivenių g. 2, Kaunas
www.kaunoklinikos.lt
Tel. 8 677 42046
El. p. retos.ligos@kaunoklinikos.lt



**Lietuvos sergančiųjų genetinėmis nervų-raumenų
ligomis asociacija „Sraunija“**
www.sraunija.lt
Tel. 8 686 12510
El. p. antanaviciene.kristina@gmail.com



**Kauno klinikų filialas Vaikų reabilitacijos ligoninė
„Lopšelis“**
www.lopselis.kaunoklinikos.lt

Diušeno raumenų distrofija sergančių pacientų priežiūra ir gydymas

Ilgalaikė daugiadalykė priežiūra pagerina pacientų
būklę ir išgyvenamumą.



Visapusiškos priežiūros standartai, kuriais vado-
vaujasi atliekant daugiadalykė priežiūrą klini-
kose, atnaujinti 2018 metais ir juose nurodoma
kaip, priklausomai nuo ligos stadijos, turi būti už-
tikrinama kvėpavimo funkcijos, širdies ir krauja-
gyslių, endokrininės, virškinimo sistemos priežiūra,
mityba, ortopedinė pagalba bei reabilitacija.

Ligos progresavimui sulėtinti skiriami kortikoste-
roidai (deflazakortas arba prednizolonas).

Specifiniam gydymui svarbu tiksliai nustatyti ge-
netinę mutaciją.

DIUŠENO RAUMENŲ DISTROFIJA

*Informacija medikams, kurie su liga
gali susidurti pirmieji:
kada įtarti ir kur nukreipti*

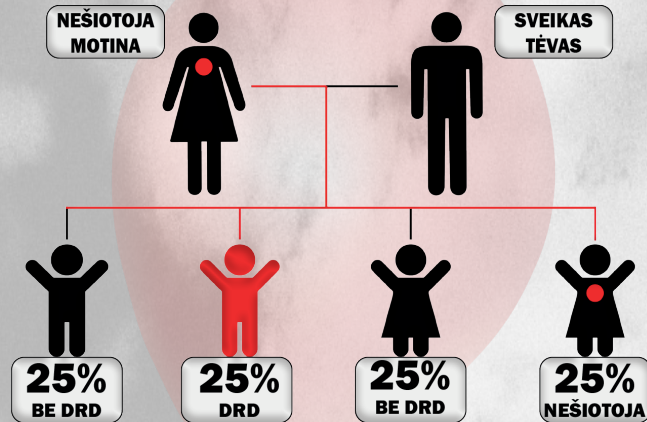


Trumpai apie Diušeno raumenų distrofiją (DRD)

Tai reta, progresuojanti raumenų liga.

Diušeno raumenų distrofija diagnozuojama 1 iš 3500–5000 naujagimių berniukų.

Liga paveldima su X chromosoma.



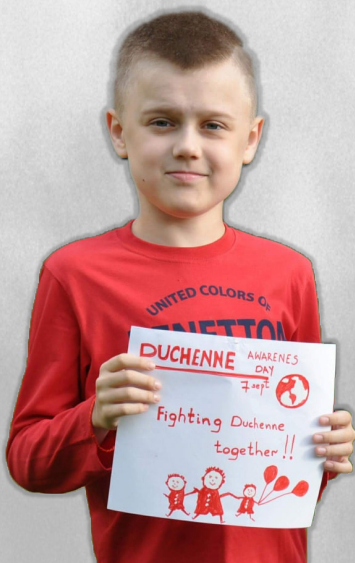
Ligą sukelia mutacijos distrofino gene.

Dėl sutrikusios baltymo distrofino sintezės prasideda raumenų nykimas, pacientas nustoja vaikščioti, ligai progresuojant atsiranda sąnarių kontraktūros, skoliozė, kvėpavimo ir širdies nepakankamumas.

Dėl distrofino stokos galvos smegenų ląstelėse nukenčia ir vaiko pažintinės funkcijos: atmintis, dėmesio koncentracija, kalbos raida. Gali būti nustatomi hiperaktyvumo ir dėmesio deficito, autizmo spektro sutrikimai.

Pirmieji ligos požymiai dažniausiai pasireiškia sulaukus 2–3 metų.

Diagnozė nustatoma vidutiniškai sulaukus 5 metų.



Kada įtarti Diušeno raumenų distrofiją



- ! Jei berniukas nepradeda vaikščioti savarankiškai iki 15 mėnesių
- ! Vaikšto pasistiebęs
- ! Sunkiai bėgioja, lipa laiptais, dažnai krenta
- ! Greitai pavargsta
- ! Nepašokinėja
- ! Vėluoja kalbinė raida
- ! Stojasi prisilaikydamas rankomis (Goverso simptomai)
- ! Blauzdų pseudohipertrofija
- ! Krypuojanti eisena

Jei berniukui vėluoja raida ar padidėję kepenų fermentai – būtina atlikti **kreatinkinazės** tyrimą (KK, KFK, CK)

Nustačius padidėjusią kreatinkinazės koncentraciją, nukreipti neurologo konsultacijai dėl Diušeno raumenų distrofijos.

Diagnozavus Diušeno raumenų distrofiją, tikslinga genetiko konsultacija **paciento motinai** ir kitiems šeimos nariams.

Svarbūs daugiadalykės priežiūros akcentai

Kortikosteroidai

- ! Sergant Diušeno raumenų distrofija, gydymas steroidais yra ilgalaikės priežiūros standartų dalis.
- ! Steroidai padeda ilgiau išsaugoti raumenų jėgą ir motorinius įgūdžius.
- ! Svarbu stebėti, ar nėra šalutinio poveikio.

Kvėpavimo sistemos priežiūra

- ! Kvėpavimo funkcijos tyrimai
- ! Kosulio asistentas
- ! Neinvazinė ventiliacija miego metu
- ! Skiepai (nuo pneumokoko, gripo)
- ! Kvėpavimo takų infekcijų gydymas – anksti ir agresyviai

Širdies priežiūra

- ! Kardiologo konsultacija kasmet, širdies echoskopija ar MRT.
- ! AKF inhibitoriai pablogėjus funkcijai arba nuo 10 metų.
- ! Mamos, kurios yra nešiotojos, turi būti stebimos kardiologų.

Ortopedinė priežiūra

- ! Reguliari kineziterapija kontraktūrų profilaktikai
- ! Kaulų retėjimo ir lūžių prevencija
- ! Skoliozės chirurginis gydymas

Endokrininiai ir mitybos klausimai

- ! Vitamino D koncentracijos tyrimai ir papildai, pakankamas kalcio ir vitamino D kiekis maiste
- ! Kaulų tankio tyrimai, kūno sudėties analizė
- ! Būtina reguliuoti svorį ir parinkti tinkamą dietą