

Imperativos para la Distrofia Muscular Duchenne

04/2014

Una guía para los proveedores de la salud

Diagnóstico: *si hay retraso en el desarrollo o un nivel elevado de enzimas hepáticas, haga una prueba de creatina quinasa (CK) ChildMuscleWeakness.org *si el CK es alto (CK>800), pida una prueba genética completa para distrofia muscular Duchenne *se deberá hablar con la madre y otros miembros de la familia sobre realizarse pruebas de portador/opciones de reproducción

Use soporte: *dirigirse a recursos en línea confiables y fiables; Ofrezca contacto con organizaciones de pacientes (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org, upaduchenne.org) *Organizar el seguimiento a través de un centro neuromuscular integral con experiencia en el cuidado de las personas que viven con Duchenne

Corticosteroides: *¡Comience temprano! Discuta los beneficios y posibles efectos de la corticosteroides a los 3 años, o lo más joven posible *Evalúe la eficiencia y el manejo de los efectos secundarios de los corticosteroides en cada visita neuromuscular *Hable sobre la lógica de los esteroides a largo plazo en el tratamiento

Heart (corazón): *Visitas al cardiólogo con imágenes (ecocardiograma o MRI cardiaco) en el diagnóstico o a la edad de 6 años, luego cada 2 años hasta los 10 años (o las veces que sean necesarias), después anualmente (o tan frecuente como sean necesarias) *Discutan sobre medicamentos cardiacos si se detecta fibrosis en el MRI cardiaco, para cualquier disminución en la función cardíaca si disminuye el valor inicial o para la insuficiencia cardíaca (SF o fracción de acortamiento <28%, de EF o de la fracción de eyección <55)

Every(cada) visita: Vigilar el peso *Evalúe/Discuta la dieta (alimentación saludable, el calcio, la vitamina D) *Evaluar la deglución / necesidad de la intervención *Tratamiento del Desorden de Reflujo Gastrointestinal y el estreñimiento como sea necesario

Nunca olvide terapia física y ocupacional, medicina física y rehabilitación: *Evaluación Especializada cada 4-6 meses * Discuta la prevención a las contracturas (férulas, estiramientos), ejercicio adecuado, dispositivos de movilidad asistida (cochecitos, scooters, sillas de ruedas) y otros dispositivos de ayuda (camas, brazo de ayuda, ascensores, etc)

Ni la densidad de huesos: *Si se están tomando esteroides, cheque 25-OH vitamina D antes de empezar a tomar esteroides, después cheque cada año *Complementar vitamina D como sea necesaria *Discuta sobre la nutrición de la ingesta adecuada de calcio y vitamina D *Discuta la medición de la densidad ósea y el uso de los bisfosfonatos *Evalúe la columna por escoliosis mientras sea ambulatorio y si tiene signos de escoliosis

Evalué la respiración: *Haga pruebas de la función pulmonar, al menos una mientras sea ambulatorio y una vez al año cuando pierda ambulación *Hable sobre asistencia para toser cuando el pico de flujo de tos es <270 litros por minuto o si el tosido se vuelve débil (útese durante enfermedades respiratorias mientras sea ambulatorio y diario y cuando sea necesario cuando se pierda ambulación) *Discuta uso de Bi-PAP durante la noche, según sea necesario o cuando la capacidad vital forzada (FVC <30) * Mantener al día la aplicación de vacunas (incluyendo la neumonía y la gripe anual) *Tratar las infecciones respiratorias con rapidez y agresividad

Mental (Salud mental): *Evalúe el ajuste, como afronta la condición, el trastorno conductual y emocional y el aislamiento social del paciente y su familia en cada visita *Realice pruebas para identificar problemas de aprendizaje, del habla y lenguaje, trastorno de déficit de atención (ADD), trastorno de déficit de atención e hiperactividad (TDAH), autismo y trastorno obsesivo compulsivo (TOC) * Realizar evaluación neurocognitiva al momento del diagnóstico y antes de la escolarización formal; cuando sea necesario pruebas/manejo *Discutir la necesidad de plan educativo individualizado / especial

Do (Hacer que los pacientes/padres lleven consigo una copia de la nota de su última visita/resumen (incluyendo medicamentos e información de su contacto neuromuscular) y una tarjeta de emergencia Duchenne con ellos en todo momento *Use anestesia con mucho cuidado *Evite la succinilcolina

Para más información:

Center for Disease Control and Prevention Care Considerations
Centro para el Control y Prevención de Enfermedades/Consideraciones de Cuidado
ParentProjectMD.org/CareGuidelines

Family Friendly Version of the Care Considerations
-Versión Familiar y Amigable de Consideraciones y Cuidados-
ParentProjectMD.org/CareGuidelinesFamilyPF

Cuidados para Duchenne
ParentProjectMD.org/Care

Guía Familiar para Duchenne
upaduchenne.org