

Imperativos para a DM de DUCHENNE

04/2014

Um guia para os prestadores de cuidados

Diagnóstico • Em caso de atraso de desenvolvimento ou níveis elevados de enzimas hepáticos, faça a determinação da actividade sérica de creatina quinase (CK). ChildMuscleWeakness.org • Se nível sérico de CK elevado (CK > 800), pedir estudo genético completo para a distrofia muscular de Duchenne • Discutir a necessidade de excluir se a mãe é portadora e as opções em termos de reprodução, discutir a necessidade de efectuar o estudo genético de outros familiares

Suporte • Orientar a procura de informação on-line a partir de fontes fidedignas; informe e coloque em contacto com organizações de doentes (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org) • Organize o acompanhamento através de um centro de cuidados multidisciplinares para doenças neuromusculares com experiência em cuidar de pessoas que vivem com Duchenne

Corticosteróides • Comece cedo! Discuta os benefícios e os possíveis efeitos secundários dos corticosteróides por volta dos 3 anos idade ou o mais cedo possível • Avalie a eficácia e controle os efeitos colaterais dos corticosteróides em cada consulta de doenças neuromusculares • Discuta o racional do tratamento a longo prazo com corticosteróides

Coração • Avaliação cardiológica com estudos de imagem (ecocardiograma ou ressonância magnética cardíaca) na altura do diagnóstico ou pelos 6 anos de idade. Posteriormente, a avaliação cardíaca deve ser feita a cada dois anos, até aos 10 anos de idade (ou sempre que necessário) e anualmente (ou mesmo com maior frequência se for necessário) depois desta idade • Considerar medicação cardiológica se a ressonância magnética identificar fibrose, se houver diminuição da função cardíaca em relação com a linha de base ou com valor prévio em caso de insuficiência cardíaca (fracção de encurtamento <28%, fracção de ejeção <55%)

Em cada Consulta • Monitorize o peso • Avalie /discuta a dieta (alimentação saudável, rica em cálcio e vitamina D) • Avalie a deglutição /necessidade de eventual intervenção • Trate o refluxo gastro esofágico e a obstipação, se necessário

Nunca se esqueça da fisioterapia e terapia ocupacional • Avaliação especializada a cada 4-6 meses • Discutir a prevenção de contracturas (talas, alongamentos), os exercícios apropriados, os auxiliares de locomoção (andarrilhos, scooters, cadeiras de rodas) e outros dispositivos de assistência (camas, elevadores, etc)

Densidade mineral óssea • Em caso de medicação com corticosteróides, verifique os níveis séricos de vitamina D antes de iniciar a terapêutica e a partir daí anualmente • Introduza suplementos de vitamina D, conforme necessário • Discuta a necessidade de uma alimentação adequada contendo cálcio e vitamina D • Discuta a necessidade de avaliar a densidade mineral óssea e o uso de bifosfonatos • Avalie a coluna para detectar o desenvolvimento de escoliose na fase ambulatória e sempre que houver sinais de escoliose

Respiração • Os testes de função respiratória devem ser realizados pelo menos uma vez enquanto ambulatório e anualmente após perda da marcha • Discutir a utilização do aparelho de “cough assist” quando o pico de fluxo de tosse é <270 litros por minuto ou se a tosse se tornar mais fraca (deve ser utilizado quando ocorre uma infecção respiratória na fase ambulatória e diariamente quando necessário após perda da marcha) • Discutir a utilização de ventilação não invasiva (Bi-PAP) durante a noite, quando necessário, ou quando capacidade vital forçada (FVC) <30% • Mantenha as vacinas actualizadas (incluindo a vacina para a pneumonia e a vacina anual da gripe) • Trate as infecções respiratórias prontamente e de forma agressiva

Saúde Mental • Em cada visita avalie o doente e a família de forma a perceber como estão a lidar com a situação, se existem distúrbios emocionais ou perturbações do comportamento e se há tendência para o isolamento social • Faça o despiste de problemas de aprendizagem, problemas de linguagem, défice de atenção (ADD), défice de atenção e hiperactividade (TDAH), autismo e transtorno obsessivo compulsivo (TOC) • A avaliação neurocognitiva deve ser efectuada aquando do diagnóstico e antes do início da escolaridade formal; triagem / manejo de acordo com o necessário • Discutir a necessidade de um plano de ensino individualizado / especial

Informe os doentes / pais que devem fazer-se acompanhar em todas as ocasiões de uma cópia do último relatório médico (incluindo a medicação e informação sobre os contactos da consulta de Doenças Neuromusculares) e do cartão de emergência medica para a distrofia muscular de Duchenne • Use de precaução quando for necessária uma anestesia • Evite succinilcolina

Para mais informação:

Center for Disease Control and Prevention Care Considerations
ParentProjectMD.org/CareGuidelines

Family Friendly Version of the Care Considerations
ParentProjectMD.org/CareGuidelinesFamilyPF

Care for Duchenne
ParentProjectMD.org/Care