

Hoofdzaken voor Duchenne



Belangrijkste vereisten voor Duchenne Zorg. Checklist voor zorgverleners.

D **agnose** • Bij ontwikkelingsachterstand of verhoogde waarden van leverenzymen, Creatine Kinase testen • Als CK verhoogd is (CK >800), genetische test aanvragen voor Duchenne Spierdystrofie • Bespreek testen voor draagsterschap en reproductieve opties voor de moeder evenals testen van andere familieleden.

U **itleg informatiebronnen en ondersteuning** • Verwijs naar betrouwbare online bronnen • Stel contact met patiëntenorganisatie voor (www.Duchenne.nl) • Organiseer follow up met een multidisciplinair team met ervaring met de zorg voor Duchenne patiënten.

C **orticosteroïden** • Begin vroeg! Bespreek de voordelen en de mogelijke bijwerkingen van corticosteroïden op 3 jarige leeftijd of zo jong mogelijk • Evalueer het effect en bespreek bijwerkingen tijdens iedere afspraak met het multidisciplinaire team • Bespreek de argumenten voor langdurig gebruik van corticosteroiden.

H **art** • Cardiologische controle inclusief beeldvormend onderzoek (echocardiogram of MRI van het hart) op het moment van diagnose of op 6 jarige leeftijd en vervolgens iedere 2 jaar tot 10 jarige leeftijd, of vaker indien nodig, daarna jaarlijks of vaker indien nodig • Bespreek het gebruik van hartmedicatie zodra fibrose wordt gezien op de MRI van het hart, of zodra hartfunctie vermindert ten opzichte van uitgangswaarden of bij hartfalen (SF<28% , EF<55%).

E **lk bezoek** • Controleer gewicht • Bespreek en evalueer de voeding (gezond eten, calcium, vitamine D) • Controleer slikken en bespreek/overweeg de mogelijkheden om te behandelen • Behandel oesofagale reflux (GERD) en obstipatie indien nodig.

N **ooit Fysiotherapie, ergotherapie en revalidatie vergeten** • Gespecialiseerde evaluatie iedere 4-6 maand • Bespreek preventie van contracturen (spalken en stretching), juiste oefeningen, hulpmiddelen voor transport zoals buggy's, scooters, rolstoelen en andere hulpmiddelen zoals bedden, armondersteuning, tillift etc.

N **et als botdichtheid** • Bij steroïdengebruik 25-OH vitamine D controleren voor aanvang behandeling, daarna jaarlijks • Bespreek voeding en evalueer de inname van voldoende calcium en vitamine D • Bespreek botdichtheidsmetingen en het gebruik van bifosfonaten • Controleer wervelkolom als patiënt nog ambulante is en bij ieder teken van (het ontstaan van) scoliose.

E **valueer ademhaling** • Minimaal één keer in ambulante fase en jaarlijks na verlies van loopfunctie • Bespreek geassisteerd hoesten (zoals hoestmachine en airstacken middels beademingsballon) als de Cough Peak Flow < 270 liter per minuut is of als het hoesten zwakker wordt. Gebruik geassisteerd hoesten bij luchtweginfectie tijdens de loopfase en dagelijks als patiënt niet meer loopt • Bespreek nachtbeademing indien nodig of als de FVC<30 is • Zorg voor juiste en tijdige vaccinaties (inclusief pneumovax en jaarlijkse grieprik) • Behandel luchtweginfecties onmiddellijk en agressief.

M **entale gezondheid** • Beoordeel ieder bezoek, psychosociale aanpassing, coping, gedrags- en emotionele stoornissen en sociale isolatie voor de patiënt en familie • Screen voor leer- en met name leesproblemen, spraak en taalproblemen en indien nodig ook voor ADHD, Autisme en OCD • Cognitieve evaluatie ten tijde van de diagnose en voordat het kind onderwijs gaat volgen. Beoordeel en begeleid indien nodig • Bepreek de eventuele noodzaak voor een individueel leerplan op school.

D **ruk patiënten en ouders op het hart dat** ze altijd een kopie van de uitkomsten van het laatste ziekenhuisbezoek bij zich moeten hebben, inclusief medicatie en de contact gegevens van het neuromusculaire team, evenals een Noodgevallen kaart (www.duchenne.nl) • Voorzichtig met anesthesie • vermijd succinylcholine

Met dank aan:

Parent Project
Muscular Dystrophy
DING THE FIGHT TO END DUCHENNE

 **TREAT-NMD**
Neuromuscular Network

Voor engelstalige versie zie:

www.treat-nmd.eu/downloads/file/standardsofcare/dmd/us_english/DMD_Imperatives_English.pdf