

# **Dystrofia Mięśniowa Duchenne'a** **i Dystrofia Mięśniowa Beckera**

## **Co to jest dystrofia mięśniowa Duchenne'a?**

W przypadku dystrofii mięśniowej Duchenne'a (DMD), brak białka dystrofiny wywołuje zanik i niedowład mięśni, powodując stopniowo coraz większe trudności w chodzeniu i ogólnym poruszaniu się. DMD jest jednym z najczęstszych i najszybciej postępujących zaburzeń nerwowo-mięśniowych wieku dziecięcego. Zdarza się mniej więcej raz na 3000 przypadków żywych męskich urodzeń na świecie.

## **Co to jest dystrofia mięśniowa Beckera?**

Dystrofia mięśniowa Beckera (BMD) jest mniej poważną odmianą DMD. Pojawia się na ogół w wieku dojrzewania lub we wczesnych latach wieku dorosłego, a jej przebieg jest wolniejszy i trudniejszy do przewidzenia niż w przypadku DMD. Niektóre osoby mogą we wczesnych latach wieku dorosłego wymagać wózka inwalidzkiego, podczas gdy inni mogą być jedynie zmuszeni do posługiwania się laską w późniejszym okresie życia. Osoba dotknięta BMD jest często najbardziej predysponowana do wyrażenia prognozy (tj. najbardziej prawdopodobnego rezultatu zaburzenia) w oparciu o dotychczasowy postęp choroby.

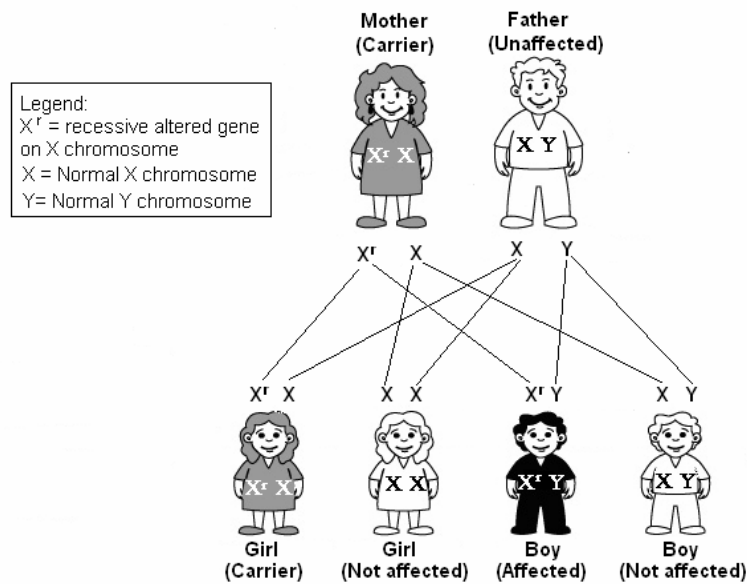
## **W jaki sposób dziedziczona jest dystrofia mięśniowa Duchenne'a i Beckera?**

W przypadku DMD i BMD dotknięty chorobą gen jest połączony przez X, co znaczy, że ten gen leży na chromosomie X. Kobiety mają dwa chromosomy X, podczas gdy mężczyźni mają jeden chromosom X, który dziedziczą od matki oraz jeden chromosom Y, który dziedziczą od ojca. W około dwóch trzecich przypadków dotknięty chorobą gen jest przekazywany na syna przez zmieniony chromosom X matki. W takich przypadkach matka jest tzw. „nosicielem”, nie zdradzając zazwyczaj przy tym żadnych objawów chorobowych. Jest tak dlatego, że gen jest „recesywny”, to znaczy, że jej normalny chromosom X będzie dominujący, a jego funkcją będzie wytwarzanie dystrofiny. U bardzo niewielkiej ilości nosicieli zdarza się nieznaczne osłabienie mięśni, ograniczone głównie do ramion i bioder, zaś kobiety te określa się mianem „nosicieli objawowych”. Błąd genetyczny mógł się pojawić w poprzednim pokoleniu, w którym mogła zaistnieć ta choroba. Tym niemniej w około jednej trzeciej przypadków DMD genetyczna zmiana powstaje w momencie poczęcia i jest wówczas określana jako „samorzutna mutacja”.

## **Dlaczego ważna jest porada genetyczna?**

Każdy syn nosiciela żeńskiego ma 50% szansy odziedziczenia DMD przez zmieniony chromosom X matki, a każda córka nosiciela żeńskiego ma 50% szansy stania się nosicielem tej choroby w taki sam sposób. Wkrótce po stwierdzeniu choroby u chłopca DMD, bardzo ważne jest zatroszczenie się o poradę genetyczną wraz z odpowiednimi badaniami dla członków rodziny, którzy mogą być nosicielami choroby. Porada genetyczna polega na udzieleniu informacji na temat wzorca dziedziczenia, ryzyka dla innych członków rodziny oraz prognozy (w przypadku DMD). Usługa ta również zapewnia informacje na temat badań diagnostycznych, włącznie z testami rodzicielskimi i testami dotyczącymi nosiciela. Poniższe schematy

pokazują, jak DMD i BMD są dziedziczone oraz wskazują na ryzyko urodzenia następnych dzieci z którąś z tych chorób.



## Symptomy

### Dystrofia Mięśniowa Duchenne'a

Często trudno jest stwierdzić DMD, ponieważ objawy mogą być bardzo różne, a w przypadku braku wywiadu rodzinnego nie zawsze się udaje na początku powziąć podejrzenia. Rodzice dzieci uczących się chodzić mogą zauważyć powiększone mięśnie łydek, co nosi również nazwę pseudo-hipertrofii, którą łatwo pomylić z silnymi mięśniami. Często, choć nie zawsze, ma miejsce opóźnienie rozpoczęcia chodzenia, a chłopiec zaczyna stawiać pierwsze kroki w wieku około osiemnastu miesięcy i często się przy tym przewraca. Często może on mieć trudności z wchodzeniem po schodach, bieganiem i skakaniem oraz mieć chód kaczkowy. Może nabrać tendencji do chodzenia na palcach, z czym się na ogół wiąże wysuwanie brzucha do przodu i postawa z przednim wygięciem kręgosłupa, tzw. „lordoza”. Może on też mieć trudności z samodzielnym wstawaniem z podłogi i musi podpierać się rękami prostując nogi, co określane jest nazwą „oznaka Gowensa”. Symptomy te pojawiają się w wieku od roku do trzech lat i pogłębiają się do czasu, aż chłopiec będzie musiał korzystać z wózka inwalidzkiego, najczęściej w wieku od ośmiu do dwunastu lat.

### Dystrofia Mięśniowa Beckera

Często dystrofia mięśniowa Beckera pozostaje niewykryta do czasu osiągnięcia wieku dojrzenia lub nawet dojrzałości, być może dopiero do czasu, kiedy młody człowiek stwierdzi, że nie daje już sobie rady na lekcjach wychowania fizycznego lub na treningach. Dla zrównoważenia tego osłabienia mięśni, młody człowiek zaczyna chodzić niepewnym krokiem, na palcach lub wysuwając do przodu brzuch.

Podobnie jak przy dystrofii Duchenne'a, wzorzec zaniku mięśni zazwyczaj zaczyna się od bioder i okolicy miednicy, ud i ramion. Z tym, że w przypadku BMD, tempo zwyrodnienia mięśni różni się w znacznym stopniu w zależności od osoby. Niektórzy

mężczyźni mogą zacząć potrzebować wózka inwalidzkiego w wieku 30 lat lub później, podczas gdy inni będą radzić sobie przez wiele lat z pomocą laski.

## ***Diagnoza***

### Elektromiografia lub badania przewodzenia nerwowego.

Na ogół pochodzenie słabości daje się stwierdzić w drodze badania fizycznego. Czasami wykonywane są jeszcze specjalne *badania zwane elektromiografią lub badaniami przewodzenia nerwowego*. W procesie tych badań mierzona jest elektryczna czynność mięśni oraz pobudzane są nerwy po to, by stwierdzić, czy problem tkwi w mięśniach, czy nerwach.

### Badanie CK

Badania laboratoryjne na DMD zaczynają się od mierzenia enzymu mięśniowego zwanego kreatyną fosfokinazą (CK). Z uwagi na brak dystrofiny we włóknach mięśni, CK wycieka i umiejscawia się w nadmiernych ilościach w surowicy krwi. Badanie krwi ujawni poziom CK, który może być 50 – 100 razy wyższy od normalnego. Chociaż ten enzym jest często lekko podniesiony w innych typach dystrofii (włącznie z powiązaną z nim mięśniową dystrofią Beckera), przyrost ten jest znacznie większy przy DMD. Około 70% nosicieli DMD wykaże również lekko podniesiony poziom CK.

### Badania DNA / Badania Genetyczne

Dzisiaj, przy nowej technologii, badania DNA podejmowane są w celu postawienia zdecydowanej diagnozy. Geny zbudowane są z DNA (kwasu dezoksyrybonukleinowego) i odpowiednie części tego genetycznego materiału można badać mikroskopowo. Nieprawidłowości odpowiedzialne za DMD dzielą się na trzy typy: usunięcia (brak części), powielania (dodatkowe części) lub punktowe mutacje (zmiana części). Badania DNA są często czasochłonne i trudne technicznie i w zależności od typu defektu genetycznego, wynik ich może nie być pewny. W pewnych przypadkach badania te pozwolą udzielić definitywnej informacji na temat nieprawidłowości genetycznej odpowiedzialnej za DMD, podczas gdy w innych, nieprawidłowości nie da się dokładnie zdefiniować. Sytuacja ta odnosi się również do diagnozy nosicieli żeńskich. Badania DNA mogą być także przeprowadzane prenatalnie na nienarodzonym dziecku, gdzie wywiad rodzinny nie jest znany.

### Biopsja Mięśnia

Kiedy badania DNA nie są jednoznaczne, chłopiec może wymagać biopsji mięśnia. W takim wypadku pobierany jest mały wycinek tkanki mięśniowej przy pomocy igły, zazwyczaj z uda. Z zastosowaniem specjalnych technik barwnikowych w laboratorium, tkanka mięśniowa badana jest pod mikroskopem na dystrofinę. W DMD, dystrofina jest nieobecna, podczas gdy w podobnym zaburzeniu mięśniowej dystrofii Beckera, niewielka ilość dystrofiny jest obecna. Z tego względu biopsja mięśnia jest ważna dla sformułowania zdecydowanej diagnozy w przypadkach, gdzie nie jest znany wywiad rodzinny lub gdy badania DNA są niejednoznaczne.

Jedynymi dwoma warunkami, które mogą spowodować pomyłkę w diagnozie DMD są dystrofia mięśniowa Beckera oraz dystrofia mięśniowa obręczy kończyny, przy czym ta ostatnia posiada inny wzorzec dziedziczności. Powyższe badania, a w szczególności biopsja mięśnia, umożliwiają rozróżnienie pomiędzy tymi dwoma chorobami.

## **Czy istnieje lekarstwo na DMD?**

Na razie na DMD nie ma lekarstwa, ale na całym świecie prowadzi się wiele badań. Naukowcy dokonali wielkich postępów w poszerzeniu ich wiedzy na temat DMD i nadal kontynuują poszukiwania nad znalezieniem leku. Do dziedzin, na których skupiają się badania należą:

Genowa Terapia Zastępcza – celem jej jest wyprodukowanie syntetycznego genu, który można by wprowadzić do organizmu dla przejęcia roli wytwarzania brakującego białka dystrofiny. Obecnie istnieje jeszcze szereg trudności do pokonania, zanim metodę tę da się wypróbować dla leczenia DMD.

PTC124 – ten lek ma na celu „przeczytanie” i zignorowanie zmiany w genie dystrofiny, który powoduje DMD i BMD. Jest on obecnie w pierwszej fazie wielodawkowej próby bezpieczeństwa dla DMD i badania trwają.

Technologia przeskoku zmutowanego eksonu – starania przeskoczenia sekcji genu zawierającej zmianę po to, by białko dystrofiny mogło być nadal produkowane w zmienionej formie w celu drastycznego zmniejszenia symptomów DMD. Obecnie okazuje się ona skuteczna w próbach przeprowadzanych na myszach.

## **Czy z DMD wiążą się jeszcze inne problemy?**

### Upośledzenie Poznawcze:

Większość (około 65%) osób cierpiących na DMD posiada normalne zdolności intelektualne i wykazuje się przeciętną lub ponad przeciętną inteligencją. Tym niemniej, u około 35% chłopców z DMD występują problemy intelektualne i trudności z uczeniem się. W tych przypadkach uważa się, że dzieci dotknięte DMD mają trudności z odbiorem informacji, przechowywaniem tych informacji i odzyskiwaniem ich później. Uważa się, że te trudności wiążą się ze zmianą rozmieszczenia dystrofiny w mózgu. Trudności z uczeniem się wydają się korelować z osłabieniem mięśni i niewiele jak dotąd wskazuje na to, że mutacje genu dystrofiny mają jakikolwiek wpływ na pojmowanie.

Mogą również wystąpić trudności zachowawcze, które mogą mieć wpływ na interakcje socjalne chłopca w domu, w szkole i we wszystkich dziedzinach jego życia, w związku z czym jego rodzina potrzebować będzie wsparcia i pomocy.

### Kardiomiopatia:

W wielu wypadkach dystrofii mięśniowej uszkodzeniu ulega tkanka sercowa (zazwyczaj w nieznacznym stopniu), co powoduje „kardiomiopatię”. Jakkolwiek poważne komplikacje występują bardzo rzadko, ważne jest, by wszystkim osobom z DMD regularnie sprawdzać funkcję serca za pomocą EKG i ocen medycznych. Nosiciele żeńscy nieposiadający żadnych objawów osłabienia mięśni (lub tylko niewielkie), mogą mieć do pewnego stopnia kardiomiopatię i dlatego powinni być poddawani regularnym ocenom.

## **Ból i czucie**

Przyjmiesz prawdopodobnie z ulgą fakt, że zanik mięśni w przebiegu choroby Duchenne'a i Beckera nie jest na ogół sam w sobie bolesny. Niektórzy ludzie odczuwają od czasu do czasu kurczenie mięśni. Można to leczyć środkami przeciwbólowymi, które są do nabycia bez recepty.

Ponadto, ponieważ dystrofia mięśniowa nie atakuje bezpośrednio nerwów, osoby cierpiące na tę chorobę utrzymują normalne uczucie dotyku i innych zmysłów oraz kontrolę nad mięśniami gładkimi pęcherza moczowego i jelita. Zachowują również normalne funkcje seksualne.

### **Co wchodzi w zakres postępowania z chłopcem z DMD?**

Choć trwają nadal badania na płaszczyźnie międzynarodowej, w chwili obecnej nie ma lekarstwa, które pozwoliłoby powstrzymać stałe słabnięcie mięśni na dłuższą metę. Tym niemniej istnieją opcje postępowania, które mogą pomóc w tej chorobie poprzez minimalizowanie wtórnych komplikacji związanych z zanikaniem mięśni. Są one różne w zależności od stopnia zaawansowania choroby. Zespół pracowników służby zdrowia pomoże chłopcu z DMD i jego rodzinie w postępowaniu zgodnie z opracowanym programem. Zespół pod przewodnictwem specjalisty pediatry składa się początkowo z fizjoterapeuty i terapeuty zajęciowego oraz w miarę potrzeby specjalistów w innych dziedzinach.

#### *Ćwiczenia*

Ćwiczenia, zarówno aktywne, jak i pasywne, stanowią ważny aspekt postępowania z DMD. Mały chłopiec, w wieku do ośmiu lat, będzie uczestniczył w normalnych ćwiczeniach w miarę swoich możliwości. Ważne jest, żeby chłopca nie nadwyrężyć ponad jego siły. Dla przedziału wiekowego od sześciu do ośmiu lat i więcej, będzie on potrzebował ręcznego wózka inwalidzkiego, a później wózka mechanicznego, by mógł poruszać się na dalsze odległości i z większą prędkością. Niektórzy chłopcy na wózku inwalidzkim nadal uczestniczą w zajęciach sportowych z kolegami. Inni, w miarę dorastania, biorą udział w rozgrywkach sportowych zorganizowanych dla osób poruszających się na wózkach inwalidzkich w większych skupiskach miejskich. Pływanie (najlepiej w ogrzewanym basenie, w przypadku bardziej ograniczonej mobilności) jest idealnym zajęciem dla chłopca z DMD. W miarę, jak mięśnie nóg stają się coraz słabsze, można stosować styl zmodyfikowanego kraula. Niektórzy chłopcy chętnie uprawiają zajęcia sportowe długo po przekroczeniu wieku dwudziestu lat.

Ćwiczenia pasywne, lub rozciąganie ze wspomaganiami, należy rozpocząć możliwie jak najwcześniej. Fizjoterapeuta opracowuje programy ćwiczeń, które mają na celu zapobieganie, na ile to możliwe, kurczeniu się mięśni, które stwarza ograniczenia w zakresie ruchów stawów. Ćwiczenia te wykonywane są codziennie i wymagają współudziału rodziców i/lub opiekunów.

#### *Sprzęt pomocniczy*

Kiedy ograniczenie ruchu odczuwalne jest w stawach kostek, można zastosować rodzaj szyn ortodontycznych do zakładania w miarę możliwości na noc. Szyny na kostki pomagają utrzymać staw w normalnej pozycji i zapobiegać powstawaniu przykurczy. Dla osób na wózku inwalidzkim pomocne może być również korzystanie z ramek ułatwiających stanie przez pewną część dnia szkolnego. Systemy do siedzenia oferują wsparcie na miarę indywidualnych potrzeb w celu utrzymania się w wyprostowanej pozycji na wózku inwalidzkim i zapewniają wygodę. W miarę postępu

choroby i stopniowego ograniczania mobilności, ręczny wózek inwalidzki wymagać będzie zastąpienia przez wózek mechaniczny, który pomoże w zachowaniu samodzielności. Przejście to na ogół ma miejsce w wieku od dziewięciu do dziesięciu lat, choć może się różnić w zależności od osoby. Inne typy sprzętu pomocniczego będą dostępne w miarę potrzeb. Fizjoterapeuta, terapeuta zajęciowy i/lub MDA udzielą na ten temat porady.

Warto się zczasu zastanowić nad stosownością domowego środowiska, by z czasem zacząć wprowadzać konieczne modyfikacje. Na przykład, kiedy nastąpi potrzeba zastosowania wózka mechanicznego, wymagany będzie również odpowiedni pojazd dla jego przewożenia oraz więcej miejsca na parking. Potrzebne będzie miejsce na rampę, zaś drzwi będą musiały być wystarczająco szerokie, by zmieścił się w nich wózek. Jeżeli dom posiada schody, ograniczy to możliwość poruszania się i być może trzeba się będzie zastanowić nad zainstalowaniem windy.

### *Leczenie medyczne*

Leki w formie typu sterydów mogą w niektórych przypadkach na pewien czas przedłużyć mobilność chłopca z DMD. Najbardziej znany z tych leków jest *prednison*. Zwalnia on zanik funkcji mięśni a nawet wpływa dodatnio na siłę przy DMD. Możliwość przedłużenia okresu chodzenia nie wpływa jednak na spodziewaną długość życia. Jeżeli pediatra po rozmowie z dzieckiem i rodziną uzna tę formę leczenia za właściwą, wówczas zdecyduje, w jakim wieku należy rozpocząć tę terapię i jaki ustalić program leczenia. W przypadku wybrania tej opcji, należy szczegółowo poinformować rodzinę o możliwych skutkach ubocznych. Najczęstsze z nich to przybieranie na wadze i problemy zachowawcze.

### *Odżywianie*

Przybieranie na wadze prowadzące do otyłości może nastąpić nie tylko, jako efekt uboczny kuracji steroidowej, ale również w wyniku zmniejszonej aktywności związanej ze słabością mięśni. Otyłość może utrudniać oddychanie, może osłabić pracę serca i jelit (częstym problemem przy DMD są zaparcia) i stworzyć trudności z podnoszeniem przez rodzinę i opiekunów. By zapobiec przybieraniu na wadze, ważne jest obserwować wagę oraz stosować zrównoważoną dietę. Rodzice, dziadkowie i inni członkowie rodziny mogą pomóc chłopcu z DMD oferując mu zdrowe jedzenie, włącznie z zalecaniem spożywania owoców i jarzyn pięć razy dziennie i ograniczaniem jedzenia zawierającego duże ilości tłuszczu i cukru.

Z drugiej strony, chociaż mięśnie używane przy żuciu i połykaniu nie ulegają uszkodzeniu, z różnych powodów niektórzy chłopcy z DMD cierpią na niedożywienie w latach dojrzewania. Każdy z tych młodych mężczyzn powinien zostać poddany indywidualnej ocenie i otrzymać poradę.

### *Operacja*

Jeżeli przykurcze powstaną w stawach kostek, można je wyleczyć chirurgicznie przez zwolnienie ścięgna Achillesa. Zabieg ten dokonywany jest zazwyczaj w czasie, kiedy dziecko jest już uzależnione od wózka inwalidzkiego. Pomaga to poprawić pozycję jego stopy, poprawia wygodę, a w niewielkiej ilości przypadków – przedłuża zdolność poruszania się.

W miarę, jak mięśnie kręgosłupa stają się coraz słabsze, a zdolność poruszania się ulega pogorszeniu, kręgosłup może się zacząć wyginać. Nazywa się to skoliozą lub bocznym skrzywieniem kręgosłupa. Skolioza z kolei wywołuje inne komplikacje, jak problemy z oddychaniem oraz niewygodną postawę. Zaleca się, żeby skoliozę

skorygować chirurgicznie, najlepiej w okresie dorastania chłopca, co daje największą szansę poprawy. Zespół medyczny pod przewodnictwem pediatry przedyskutuje tę opcję z chłopcem dotkniętym DMD i jego rodziną na długo przed czasem, kiedy operacja stanie się konieczna, w porozumieniu z chirurgiem ortopedycznym. Narkoza w czasie operacji oraz specjalne postępowanie po operacji muszą być uważnie monitorowane zgodnie z wymogami dla DMD. Chłopcy z Duchennem, którzy zostali poddani temu chirurgicznemu unieruchomieniu kręgow, są na ogół zadowoleni z rezultatu.

### *Oddychanie*

W miarę, jak mięśnie układu oddychania słabną, następuje stopniowe pogarszanie się funkcji płuc. Ważne jest, żeby wcześnie podejmować leczenie przeziębień i przeciwdziałać powstawaniu infekcji klatki piersiowej. Osoby z DMD nie powinny nigdy palić ani być wystawiane przez członków rodziny lub przyjaciół na działanie dymu papierosowego. W podtrzymaniu funkcji płuc dopomóc może operacja na zapobiegnięcie skoliozie, jak również specjalne techniki fizjoterapeutyczne. Jednakże, w miarę pogarszania się zdolności poruszania w okresie uzależnienia od wózka inwalidzkiego, trudności z oddychaniem są właściwie nie do uniknięcia. Problemy te często zaczynają się w nocy, powodując zakłócenia snu. Członkowie rodziny i opiekunowie muszą uważnie obserwować, kiedy pojawią się te oznaki. Oznaki mogą się również objawiać w postaci porannych zawrotów głowy, braku koncentracji, bólów głowy, dezorientacji, senności w ciągu dnia i bezsenności w nocy oraz zwiększonej potrzeby bycia przewracanym z boku na bok. Regularne oceny przez lekarza są absolutnie konieczne.

Kiedy zajdzie potrzeba, dostępne są aparaty tlenowe pomocne w dostarczaniu w nocy tlenu do płuc. Z punktu widzenia osoby z DMD jest to często preferowana opcja, zapewniająca utrzymanie zadawalającej jakości życia. Opcja ta wymaga poświęcenia ze strony godnych zaufania opiekunów, takich jak rodzice, jeśli osoba mieszka w domu, lub zawodowych opiekunów, jeśli uda się załatwić dla chorego samodzielne warunki mieszkaniowe.

### *Edukacja*

W Australii wszystkie dzieci z DMD mają prawo uczęszczać do szkoły powszechnej. Każde dziecko powinno korzystać z indywidualnego planu nauczania (IEP) pozwalającego na otrzymywanie przez nie odpowiedniej pomocy spełniającej potrzeby fizyczne i edukacyjne. Obejmuje to możliwość nauki umiejętności posługiwania się komputerem – umiejętności, które okażą się bardzo użyteczne w późniejszym czasie, kiedy osłabienie mięśni utrudniać będzie ręczne pisanie. W latach dojrzewania pacjent będzie coraz bardziej uzależniony od korzystania z komputera. Fizjoterapeuta i terapeuta zajęciowy będą regularnie oceniać jego potrzeby i dopilnują by zostały mu zapewnione właściwe warunki w szkole. Chłopcu z DMD zostanie przydzielona odpowiednia ilość godzin pomocy nauczyciela, zgodnie z jego zmieniającymi się potrzebami. Jeżeli chłopiec będzie miał trudności z ustnym porozumiewaniem się, (co zdarza się w około 35% przypadków), wówczas warto będzie podjąć się rozwinięcia zdolności kreatywnych. Często chłopcy z DMD napotykają na dodatkowe trudności z uwagi na stosunek do nich innych osób, które mogą okazywać się nadopiekuńcze, bądź też traktować ich protekcjonalnie. Ważne jest, żeby stworzyć im możliwości nauki, która pozwoli im osiągnąć większą produktywność i umysłową stymulację.

### *Opieka Paliatywna*

Trudność uświadomienia sobie nieuchronności śmierci w wyniku DMD może czasem uniemożliwić zaakceptowanie tej ostateczności. Ważna jest stała i otwarta komunikacja z rodziną, która powinna potrafić odpowiedzieć na pytania chłopca w sposób szczerzy i delikatny. Lekarz rodzinny jest przez cały czas ważnym elementem zespołu wsparcia, zwłaszcza w końcowym okresie. MDA może również udzielać porad i wspierać rodziny potrzebujące pomocy w ich żalu i poczuciu straty.

### **Co możemy zrobić, by pomóc twojemu synowi?**

Komunikacja jest kluczowym słowem w tym procesie. Jeśli rodzice potrafią otwarcie i szczerze rozmawiać ze sobą, dzieląc się troskami i dyskutując sposoby radzenia sobie z przeciwnościami, wówczas może to być z pożytkiem dla całej rodziny. Zaczynaj od zadawania członkom zespołu lekarskiego i innym zaangażowanym w pomoc ludziom wszystkich pytań, jaki ci przyjdą do głowy. Przeczytaj możliwie wszystko, co zostało napisane na temat DMD i czytaj potem nadal na temat bieżących postępów w zwalczaniu choroby. Twój syn będzie zadawał pytania, a ty będziesz lepiej przygotowany by odpowiedzieć na nie otwarcie i szczerze, jeśli będziesz lepiej poinformowany. Wysłuchaj go uważnie i rozmawiaj na temat zadawanych ci przez niego pytań i poruszanych kwestii. Bądź otwarty i przystępny. Zachęcaj go do rozmowy na temat jego potrzeb, by nauczyć się zwracać do innych o pomoc, której potrzebuje oraz odmówić grzecznie, jeżeli może sobie poradzić sam.

Jak wspomniano wyżej, palenie może być szczególnie szkodliwe dla osoby z DMD i cała rodzina powinna zdawać sobie z tego sprawę. Zalecana jest zdrowa dieta ograniczająca jedzenie z dużą ilością tłuszczu i cukru oraz zawierająca duże ilości płynów, owoców i jarzyn. Jako rodzice, możecie zachęcać chłopca do rozwijania specjalnych zainteresowań, ćwiczeń fizycznych, takich jak pływanie, dostosowanych do jego zdolności poruszania się, oraz do rozwijania stosunków z rówieśnikami. Nie należy być w stosunku do syna nadopiekuńczym. Potrzebuje on wsparcia, miłości i ciepła rodzinnego, jak również zachęcania by żył pełnią życia wśród swoich przyjaciół i rodziny. Wiele rodzin z synem dotkniętym DMD wymyśla swoje własne zajęcia i jest w stanie nadal korzystać z nich, raczej niż je ograniczać. Będziecie musieli przystosować się do życia z DMD w rodzinie, ale choroba ta nie powinna zdominować waszego życia.

### **A co z potrzebami reszty rodziny?**

Zamiast zrzucać większość dodatkowych obowiązków na jednego członka rodziny, trzeba, żeby cała rodzina była w to zaangażowana. Każdemu należy się pomoc, zrozumienie, a co pewien czas – odpoczynek. Spróbuj znaleźć równowagę i czas na wszystkie stosunki, jaki posiadasz – dla partnera, dla innych dzieci, dla rodzeństwa oraz dla dalszej rodziny i przyjaciół. Zawijanie nowych przyjaźni z innymi rodzinami z DMD (lub rodzinami zmagającymi się z inną chorobą) może być dla wszystkich cenne i przynoszące satysfakcję.

### **Stowarzyszenie Dystrofii Mięśniowej – Muscular Dystrophy Association (MDA)**

MDA rozumie, jak trudno jest rodzicom i innym członkom rodziny zaakceptować diagnozę DMD. Proces radzenia sobie z tym dzieli się na kilka etapów rozłożonych w czasie. Będą chwile, kiedy będziesz miał poczucie straty i żalu, złości, urazy i winy. Będą jednak również chwile, kiedy będziesz odczuwać całkiem pozytywne

emocje i pewien stopień akceptacji. MDA zatrudnia doradców usług dla klientów, którzy mogą z tobą porozmawiać o twoich troskach, służąc informacjami i wsparciem.

Jeżeli potrzebujesz dodatkowych informacji na którykolwiek omówiony wyżej temat, prosimy skontaktować się z MDA pod numerem 03 9320 9555.

Źródła:

Dystrofia Mięśniowa Duchenne'a – obszernie omówienie (główny artykuł)

Różne artykuły w kartotece DMD