



Neuromuscular diseases: professional parents and patients

**PARTENERIAT DE INVATARE GRUNDTVIG**

**2011-1-RO1-GRU06-14989 1**

# **GHIDUL PĂRINTELUI ȘI PACIENTULUI PROFESIONIST ÎN BOLI NEUROMUSCULARE (BNM)**



*Cu sprijinul Programului Lifelong Learning al Uniunii Europene*

## Cuprins:

### Partea A. Introducere - părinți și pacienți profesioniști “NMD-PRO”

A.1. Introducere .....	3
A.2. Motivația pentru “Parinti si pacienți profesioniști in BNM” .....	3
A.3. Scopuri și obiective .....	4
A.4. Grupurile țintă .....	4
A.5. Ce este un părinte sau pacient profesionist in BNM ? .....	5

### Partea B. Manualul pentru Părinți și pacienți profesioniști in BNM

#### *Cunoștințe generale*

#### **B.1. Bolile neuromusculare BNM**

1.1. Descriere generală .....	6
1.2. Istoricul medical și simptomatologia.....	7
1.3. Examinarea clinică.....	9

#### **B.2. Principalele tipuri de tulburări neuromusculare**

2.1. Boli ale Mușchilor Scheletici - Distrofii musculare (DM) - distrofinopatii (DM Duchenne și Becker).....	11
2.2. Boli ale Joncțiunii Neuromusculare - Miastenia Gravis și alte sindroame..	13
2.3. Boli ale Nervilor Periferici - Charcot-Marie-Tooth (Neuropatia Ereditară Motorie și Senzorială) .....	15
2.4. Boli ale Celulelor Coarnelor Anterioare - Atrofia Musculară Spinală (AMS) și Scleroza Laterală Amiotrofică (SLA).....	17

#### **B.3. Ghidul părinților care au un copil cu tulburări neuromusculare**

3.1. Introducere .....	19
3.2. Problemele psihosociale pentru părinți.....	20
3.3. Implicațiile ale diagnosticului în dezvoltarea și comportamentul copilului..	23
3.4. Îngrijirea copilului.....	25
3.5. Probleme privind familia ta și viitorul copilului .....	27

<b>B.4. Contacte Utile .....</b>	<b>29</b>
----------------------------------	-----------

<b>Apendix: <i>Stretching, Posturi Corectoare și Ortezarea</i> .....</b>	<b>30</b>
--	-----------



## **PARTEA A. INTRODUCERE - PĂRINȚI ȘI PACIENȚI PROFESIONIȘTI “NMD-PRO”**

### **A.1. INTRODUCERE**

"Bolile Neuromusculare: Părinți și Pacienți profesioniști (BNM-PRO)" este un proiect care a dorit să ofere sprijin și susținere unui de grup de informare pentru părinți, pacienți, și pentru personalul care lucrează cu copiii/adulții cu dizabilități apărute în urma bolilor neuromusculare (BNM).

Proiectul este sprijinit de Programul Grundtvig. Obiectivul acestui proiect este de a crește și de a forma cunoștințe și competențe educative/sociale/de sănătate ale părinților cu copii afectați sau ale pacienților adulți afectați de BNM și transferul acestor competențe de la ei la persoanele care îi îngrijesc, pentru toți aceștia rezultatele proiectului devenind o ofertă educațională: "BNM: Părinți și Pacienți Profesioniști ". Este o abordare inovatoare în care profesorii/cursanții sunt atât oameni cu experiență personală în domeniul BNM cât și specialiști din domeniul îngrijirii/educației.

Pacienții și părinții copiilor diagnosticați cu BNM descriu de multe ori experiența lor îndelungată privind ceea ce sistemul sanitar ar trebui să ofere (și nu oferă), ceea ce părinții realizează pentru a face față acestei realități, și importanța critică privind includerea acestor copii pe măsură ce ei cresc. Mai mult decât atât, în unele țări europene nu sunt încă puse în aplicare standardele de îngrijire pentru BNM, și încă mai sunt probleme în ceea ce privește incluziunea socială și accesibilitate pentru persoanele cu dizabilitate (transportul public, servicii publice generale, restaurante și hoteluri, universități și școli, locuri de muncă, evenimente sportive sau evenimente culturale).

Acest manual de educație se adresează părinților copiilor sau pacienților adulți cu BNMs care urmează să fie instruiți să fie profesioniști și să învețe la furnizorii de servicii medicale/sociale (studenți, profesori, profesioniștii din domeniul sănătății și al asistenței sociale), cu privire la nevoile/cunoștințele lor sau pentru a negocia educația individualizată, de reabilitare și programele de îngrijire a sănătății.

### **A.2. MOTIVAȚIA PENTRU PĂRINȚI ȘI PACIENȚI BNM PROFESIONIȘTI**

Atunci când un sugar sau copil mic este diagnosticat cu o dizabilitate, viața familiei se schimbă pentru totdeauna. Bolile neuromusculare (BNM) și dizabilitatea pe care o provoacă afectează întreaga familie și poate determina solicitări fizice majore, emoționale, sociale și financiare. Părinții și familiile trebuie să se adapteze la o viață diferită decât și-au imaginat. Capacitatea familiei de a face față acestor provocări este determinată, în mare parte, de sprijinul disponibil de la alți membri apropiați ai familiei, bunici, rude sau prieteni. Noi credem că schimbul de cunoștințe, probleme și soluții cu profesioniști din domeniul sănătății, profesori, asistenți sociali și alți părinți aflați în situații similare, prin promovarea "abordării părinte - părinte", poate ușura viața acestora. Reunindu-i pe toți cei interesați, ca un grup în Europa, vom putea vorbi unul cu altul, vom putea face schimburi de experiență și de sfaturi și să vom putea să experimentăm cunoștințele celorlalți.

Organizațiile specializate reclamă o asistență socială și medicală variabilă și inconsecventă pentru persoanele cu BNM sau DMD. Practicienii au nevoie de mai multe informații despre genetica de bază, consilierea genetică, sprijinul și terapiile pentru afectați

specifice, pentru că familiile vor fi în căutarea acestui tip de informații la aflarea diagnosticului. Această cunoaștere nu mai aparține exclusiv profesioniștilor. Privind boala genetică specifică a copilului lor, părinții și pacienții pot, uneori, să știe mai mult în domeniu decât majoritatea profesioniștilor. Trebuie să vedem rolul lor ca fiind acela de a educa furnizorii de servicii cu privire la ceea ce ei au învățat deja. De fapt, ei sunt "cetățeni oameni de știință" care împărtășesc cunoștințe autorităților, furnizori de servicii, și se așteaptă să fie parteneri în deciziile care îi afectează pe copiii lor.

Noul rol al părinților, pacienților și al practicienilor este de a fi "consilieri în învățare" (cu abilitățile necesare pentru a îndeplini aceste nevoi), ceea ce va fi promovat prin acest proiect. Acest rol ar putea fi un mijloc esențial de sprijin pentru a permite celor care sunt excluși să fie re-angajați în procesul de învățare. Consilierii în învățare pot juca, de asemenea, un rol important în calitate de avocați și furnizori de educație completă.

Deși tratamentele specifice pentru bolile neuromusculare (BNM) sau DMD nu au fost încă descoperite, istoria naturală a bolii și calitatea vieții pot fi schimbate printr-o bună direcționare a intervențiilor pentru tratarea manifestărilor, a complicațiilor, a terapiilor cunoscute de reabilitare socială și fizică.

Pentru a atinge aceste obiective, este necesară o abordare multidisciplinară pentru îngrijirea pacienților cu BNM în care pacientul și familia sa ar trebui să se angajeze în mod activ alături de personalul medical care coordonează îngrijirea clinică. Există o nevoie crucială pentru a crea "o echipă de îngrijire multidisciplinară", formată din specialiști în educație, probleme sociale și de asistență medicală, care includ părinți și a pacienți care trebuie să dezvolte individualizat educația, programe de reabilitare și de îngrijirea sănătății.

Este obligatoriu să se pună în funcție construcția filosofică de "îngrijire centrată pe familie" (de exemplu, familiile și profesioniștii care împărtășesc luarea deciziilor, profesioniștii folosesc o abordare bazată pe punctele forte atunci când se lucrează cu familii) și de a folosi aceste concepte pentru a critica și pentru a consolida practici, programe sau politici care afectează grupuri de populație cu BNM.

### **A.3. SCOPURI ȘI OBIECTIVE**

Obiectivul general al proiectului BNM-PRO este de a sprijini, instrui și de a dezvolta competențe educative/sociale/de cunoaștere pentru părinții copiilor afectați sau a pacienților adulți cu BNM și transferul acestor competențe de la ei la persoanele care îi îngrijesc, pentru toți acestea devenind un fel de educare a furnizorilor de servicii: "BNM profesioniști părinți și pacienți".

Proiectul este sprijinit de Programul Grundtvig. Totul a început în august 2011 și s-a încheiat în iulie 2013. În această perioadă am organizat cinci întâlniri transnaționale și patru workshop-uri în care am instruit grupuri de părinți, pacienți, studenți, personal de îngrijire pentru ca aceștia să aibă mai multe cunoștințe în domeniul tulburărilor neuromusculare.

Alte obiective ale proiectului au fost de a identifica, distribui și schimba bune practici și activități în care fiecare partener are experiență în ceea ce privește incluziunea socială a persoanelor cu dizabilități neuromusculare, de asemenea de a introduce conceptele de "îngrijire centrată pe familie", "echipă multidisciplinară de îngrijire", și "abordarea părinte - părinte" și rolul lor fundamental în facilitarea educației, reabilitării, a sănătății, a programelor sociale, pentru a îmbunătăți competențele interculturale, de învățare și de formare utilizate în țările și organizațiile membre din cadrul proiectului, precum și de a contribui la prioritățile europene, cum ar fi modificările sociale, ale sistemului de sănătate și de învățare în familie.

#### **A.4. GRUPURILE ȚINTĂ**

Grupul țintă specific al proiectului sunt părinții și pacienții adulți cu BNM, profesorii, profesioniștii din domeniul sănătății și domeniul social, voluntari. Acest proiect introduce o abordare inovatoare, în care profesorii/cursanții sunt atât oameni cu experiență personală profesionistă și de îngrijire în domeniul BNM.

Cursanții ("elevii") sunt membri ai asociațiilor de părinți din Marea Britanie și RO, angajați/începători și voluntari în instituțiile din IT, cadre universitare, studenți din ciclul postuniversitar și cursanți din RO și instituțiilor LT, partenerii sociali/profioniști în RO, IT, Marea Britanie și LT.

UCV RO a folosit activitățile și rezultatele proiectului în activități teoretice/practice pentru formarea profesională post-universitară a kinetoterapeuților, profesorilor, asistenților sociali, instructorilor de sport. Astfel, metodele și tehnicile inovative au fost implementate în pediatria de reabilitare postuniversitară și în cursuri de terapie ocupațională și în educația continuă a kinetoterapeuților.

PP RO și AD UK au integrat activitățile/realizările proiectului în training părinților și al pacienților adulți, în programele lor curente sociale, de suport, în programele educative și în campaniile din domeniu.

FOR IT a integrat activitățile proiectului în activitățile de formare a familiei pacienților, copii și adulți, cu dizabilități neuromusculare și voluntari aflați în formare (profioniști și cetățeni care îngrijesc persoanele dizabile cu BNM).

UEC LV a integrat activitățile de învățare ale proiectului în cursurile sale actuale de formare în învățământul european privind diversitatea și abordările inclusive pentru profesori, profesori formatori, ghiduri educaționale și de consiliere, directori de școală, factorii de decizie politică în școală, psihologi.

#### **A.5. CE ESTE UN PĂRINTE SAU UN PACIENT PROFESIONIST CU BNM?**

Un părinte „profesionist” al unui copil, sau un pacient, cu BNM este o persoană cu experiență personală în domeniul BNM, care este, de asemenea, un educator/un profesionist atipic, care poate relata despre afecțiunea sa și cum este să trăiești cu o asemenea afecțiune.

Pacientul profesionist cu BNM/părintele unui copil cu BNM va lucra, de asemenea, în viitor, împreună cu specialiștii din domeniul medical/social de îngrijire. Aceștia lucrează în diferite tipuri de locații educaționale, care pot fi centre medicale/sociale, sau participă la cursuri pentru personalul medical, psihologi, asistenți sociali etc pentru o dezvoltare profesională continuă.

## PARTEA B. MANUAL PENTRU PĂRINȚI SAU PACIENȚI CU BNM PROFESIONIȘTI

*Cunoștințe generale - ceea ce părintele/pacientul cu BNM trebuie să înțeleagă din participarea la o Sesiune de formare NMD-PRO*

### B.1. TULBURĂRILE NEUROMUSCULARE (BNM)

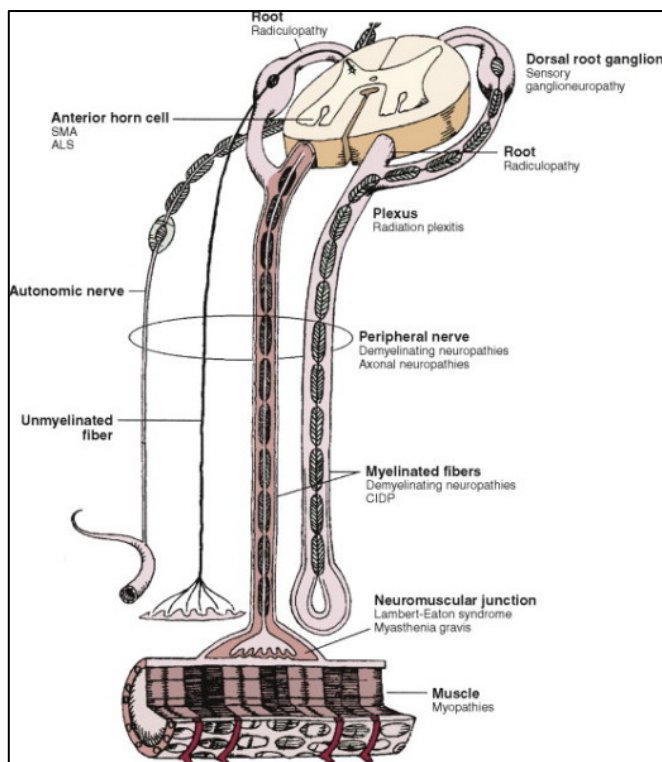
#### 1.1. Descriere generală

Tulburarea neuromusculară este un handicap care afectează progresivă a sistemului neurologic, muscular, cardiac, respirator, endocrin, digestiv și/sau alte sisteme majore ale corpului (MDA, 2007). Cele mai multe boli neuromusculare implică un anumit nivel de slăbiciune musculară progresivă sau de deteriorare ce determină o limitare sau modificare a mișcării voluntare.

Apariția simptomelor și stabilirea diagnosticului de boală neuromusculară poate apărea în orice moment pe parcursul duratei de viață, de la copilărie până la vârsta adultă.

Unele boli neuromusculare sunt asociate cu progresia rapidă a simptomelor și poate duce la o moarte timpurie. Acest lucru este valabil în cazul mai multor boli neuromusculare, care sunt de obicei diagnosticate în timpul vârstei de sugăr și în copilărie.

**Figura 1.** Elementele anatomice ale sistemului nervos periferic și tulburările neurologice asociate. SLA, scleroza laterală amiotrofică, CIDP, polineuropatie demielinizantă inflamatorie cronică, SMA, atrofie musculară spinală.



Acest capitol este dedicat evaluării și tratamentului tulburărilor neuromusculare (BNM), care includ acele afecțiuni care afectează celulele anterioare ale cornului medular, rădăcinile nervoase, plexuri, nervii periferici, joncțiunea neuromusculară și mușchii (Fig. 1). Aceste tulburări pot fi cauzate de defecte genetice sau pot fi dobândite, ca și în bolile autoimune, de asemenea, ele pot fi secundare unor afecțiuni medicale generale sau pot apărea



ca o complicație chirurgicală. Pentru a lua decizii terapeutice cu privire la aceste afecțiuni, medicii ar trebui să fie capabili să recunoască tabloul clinic și caracteristicile acestor afecțiuni, uneori rare. Acest capitol oferă o scurtă introducere în evaluarea pacienților cu BNM.

## 1.2. Istoricul medical și Simptomatologia

Evaluarea ar trebui să includă obținerea **istoricului medical și familial detaliat**, precum și identificarea posibililor factori de risc. La copii, ar trebui să fie obținute informații despre perioada prenatală și la naștere, mai ales în cazul în care pacientul a fost un "floppy baby – sugar hipoton", detaliile etapelor de dezvoltare ale pacientului trebuie să fie înregistrate.

Identificarea problemelor medicale generale este importantă, deoarece unele BNM sunt asociate cu alte afecțiuni, cum ar fi, de exemplu, bolile endocrine și ale țesutului conjunctiv. Utilizarea de medicamente, de asemenea, ar trebui să fie luată în considerare, pentru că multe sunt cunoscute pentru complicațiile lor și în sfera neurologică.

**Slăbiciunea musculară** este un simptom comun, cu excepția pacienților cu neuropatie senzitivă sau autonomă sau în unele radiculopatii și sindroame de încarcerare/compresie. **Rata de progresie variază**, și în anumite afecțiuni, cum ar fi sindromul Guillain-Barré (GBS), un dezechilibru electrolitic, o neuropatie toxică, și miopatie asociată cu rabdomioliză, este rapidă (caseta 1). În tulburări ale transmisiei neuromusculare, cum ar fi miastenia gravis (MG), slăbiciune fluctuează în timpul zilei. În paralizia periodică, slăbiciunea este recurentă, în timp ce în alte tulburări, cum ar fi distrofiile musculare, sau în unele neuropatii ereditare și autoimune aceasta este subacută sau cronică (Caseta 1 și 2).

### Caseta 1

#### **Afecțiuni Neuromusculare Care Pot Prezenta *Slăbiciune Generalizată Acută* Bolile Neuronului Motor**

Poliomielită

Scleroza laterală amiotrofică (rar)

#### **Neuropatii**

Sindromul Guillain-Barré și variante

Porfirie, deosebit de acută intermitentă

Toxine Dinoflagellate

Difterie

Otrăvirea cu arsenic și alte neuropatii toxice acute

#### **Tulburări ale transmisiei neuromusculare**

Botulismul și alte toxine biologice (mușcături de păianjen, vadaș neagră, mușcături de șarpe), otrăvire cu organofosfați

Sindromul miastenic Eaton-Lambert

Hipermagneziemia

Miastenia gravis

#### **Miopatii**

Rabdomioliză (de diverse cauze, inclusiv metabolice, toxice și infecțioase)

Polimiozita/dermatomiozita

Miozite infecțioase (de exemplu, trichineloză, toxoplasmoza)

Dezechilibre electrolitice (de exemplu, hipohiperkalemia, hipermagnezemia, hipocalcemia, hipercalcemie, hipofosfatemie)

Hipertiroidism

Toxinele



Miopatia de terapie intensivă (după imobilizarea cu agenți paralizanți și steroizi în unitatea de terapie intensivă)

## Caseta 2

### Exemple de Afecțiuni Care Prezintă Slăbiciune a Musculaturii Proximale, Subacută sau Cronică Progresivă

Atrofie musculară spinală progresivă

Atrofia musculară spinobulbară X-lincată (Boala Kennedy)

Scleroza laterală amiotrofică (uneori)

Neuropatie demielinizantă inflamatorie cronică

Sindromul miastenic Eaton-Lambert

Miastenia gravis

Boli endocrine (de exemplu, hipotiroidism, boala Cushing, hiperparatiroidism)

Medicamente (de exemplu, steroizi, agenți de scădere a colesterol, zidovudină, colchicină, chloroquine)

Toxine (de exemplu, miopatie alcoolică)

Dezechilibru electrolitic

Miopatii congenitale (de obicei au un debut timpuriu)

Distrofii musculare

Polimiozita și dermatomiozita

Miopatii mitocondriale

Forme de deficit al acid-maltază la minori și adulți

Deficitul de carnitină

**Distribuția slăbiciunii musculare**, de asemenea, este importantă în diagnostic spre exemplu, acesta fiind proximală în atrofiile musculare spinale și în majoritatea miopatiilor, cu excepția unor tulburări rare în care aceasta este mai distală. În miopatii, slăbiciunea musculară este obicei simetrică, deși asimetria poate fi văzută în unele cazuri, la fel ca în distrofia fascio-scapulohumerală. În polineuropatii, acest lucru începe în mod caracteristic de la nivelul picioarelor, dar se poate manifesta inițial mai vizibil la nivelul membrelor superioare, ca în neuropatia multifocală, în plexopatii brahiale, și tulburări ale canalul spinal cervical, precum și în scleroza laterală amiotrofică (SLA). Aceasta urmează teritoriul unei rădăcinii nervoase sau teritoriul nervilor în radiculopatiile și neuropatiile focale.

**Disfagia, diplopia, pleoapele căzute (ptoza palpebrală)** contribuie la identificarea BNM deoarece ele apar în unele miopatii și, de asemenea, în afecțiuni ale transmisiei neuromusculare, cum ar fi MG. Simptomele de **dificultate respiratorie** trebuie să fie recunoscute și tratate prompt, deoarece acestea pot să fie prima manifestare a unei tulburări cum ar fi MG, GBS, SLA, și miopatii, cum ar fi deficitul de acid maltoză, în timp ce în alte tulburări, aceste manifestări apar în stadii mai tardive.

**Dificultatea la pieptănarea părului și amplasarea obiectelor** în dulapuri înalte apare de obicei la pacienții cu slăbiciune a musculaturii centurii scapulare, în timp ce dificultatea de a scrie și apucarea obiectelor indică afectarea mușchilor antebrațului și ai mâinii, așa cum apare în SLA și inclusiv miozita.

**Slăbiciunea mușchilor extensori ai șoldului** determină de obicei incapacitatea de a se ridica de pe un scaun mic sau un scaun de toaletă, în timp ce dificultatea de a urca scările indică *disfuncția șoldurilor și a mușchiului cvadriceps*. O slăbiciune mai severă a mușchiului cvadriceps poate apare în și provoacă dificultăți la coborârea scărilor.

Când mușchii distali sunt afectați, piciorul căzut poate provoca un mers stepat și dificultate la mersul în curbe sau schimbarea sensului de mers, așa cum se vede în polineuropatii, distrofiile distale și SLA.

**Rigiditatea musculară, senzația de constricție, și spasmele** apar ca rezultat al spasticității în tulburările care afectează neuronul motor superior, dar acestea apar, de asemenea, la pacienții cu o hiperactivitate a unității motorii, determinând cum ar fi "persoană rigidă" și sindromul Isaac sau miotonie. Cei cu miopatii inflamatorii, polimialgie reumatică, fasciita și hipotiroidism se plâng, de asemenea, de o **rigiditate a membrelor**.

**Crampele în repaus sau în timpul exercițiului fizic** sunt un simptom proeminent al sindromului crampe-fasciculații și, de asemenea, unele neuropatii. În miopatiile metabolice, acest lucru se întâmplă, de obicei, în timpul sau după antrenament, sau după un post alimentar, în unele cazuri.

**Oboseala** este comună în tulburările de transmisie neuromusculară, cum ar fi sindromul Eaton-Lambert (SEL) și MG, dar, de asemenea, în miopatii, deși slăbiciunea musculară este simptom major. În SEL, poate exista o ameliorare temporară după exerciții fizice scurte.

**Amorțeala și scăderea sensibilității**, precum **paresteziile și durerea neuropată** sunt simptome ale neuropatiilor periferice. Aceste simptome sunt localizate în zonele afectate la cei cu radiculopatii, plexopatii și neuropatii de încălcare.

**Disfuncția autonomă** poate apărea în unele neuropatii și, de asemenea, în SEL.

### 1.3. Examinarea clinică

Un **examen fizic general** atent este esențial pentru a ajunge la un diagnostic, iar medicul trebuie să evalueze funcția cardiacă și pulmonară, să examineze ochii pentru a detecta posibilitatea existenței cataractei și a afecțiunilor retinei, și pentru a verifica dacă există pierderi ale auzului, care este adesea observat în tulburări mitocondriale. Visceromegalia și modificările la nivelul pielii sunt prezente la unii pacienți cu neuropatii, de exemplu, cei cu sindrom POEMS (polineuropatie, organomegalie, endocrinopatie, gamapatie monoclonală, modificări la nivelul pielii). Anomaliile pielii pot fi de asemenea observate în afectări ale țesutului conjunctiv, în timp ce pacienții cu dermatomiozită pot avea o erupție caracteristică.

**Funcția intelectuală** ar trebui să fie evaluată, deoarece ar putea fi afectată în unele boli, cum ar fi unele cazuri de SLA și în distrofia miotonică.

În timpul **examenului neurologic**, postura și forța musculară ar trebui să fie evaluate pentru a determina, de exemplu, dacă există hiperlordoză cu atrofie proximală în miopatii sau în atrofia distală din neuropatii, dacă aceasta este simetrică sau focală, sau dacă afectează mai proeminent extremitățile inferioare sau pe cele superioare. Medicul ar trebui să examineze pacientul pentru hipertrofie musculară, care este decelată în unele distrofii neuromusculare sau în tulburări de hiperactivitate. Examinarea tonusului muscular, de asemenea, este importantă pentru a determina dacă există o hipotonie focală sau generalizată, în special la sugari (casetă 3).

**Analiza mersului** include observația pentru mersul legănat caracteristic miopatiilor, circumducția din spasticitate, mersul stepat din neuropatia periferică și din distrofiile distale, mersul ataxic la cei cu degenerare cerebeloasă a măduvei spinării sau neuropatii care cauzează deficite proprioceptive importante, care ar putea provoca, de asemenea, un test Romberg pozitiv.

**Examinarea mișcărilor pleoapelor și ale ochilor** este utilă pentru a diagnostica paralizia acută în oftalmoplegia din diabetul zaharat și sindromul Miller-Fisher sau paralizie

cronică din miopatia mitocondrială și distrofia oculofaringeală. Oftalmoplegia fluctuantă și ptoza palpebrală sunt văzute în MG.

### Caseta 3

#### **Cauzele de Sugar Hipoton – Floppy infant**

##### **Tulburări ale Sistemului Nervos Central**

Paralizie cerebrală infantilă

Retard mental datorat unor tulburări metabolice primare

##### **Mixte (Centrale și Periferice)**

Leukodistrofie metacromatică și alte lipidoze

Atrofie neuroaxonală

Neuropatie axonală gigantică

Distrofie musculară prin deficit de merozină, alte distrofii musculare congenitale (de exemplu, de tip Fukuyama)

##### **Boli ale Celulelor Coarnelor Anterioare**

Atrofie musculară spinală infantilă

##### **Neuropatii**

Boala Charcot-Marie-Tooth, în special tipurile 3 și 4

##### **Boli ale joncțiunii neuromusculare**

Sindroame miastenice congenitale

Botulismul infantil

Miastenia gravis neonatală tranzitorie autoimună

##### **Miopatii**

Miopatii metabolice infantile (de exemplu, deficiența de maltază sau boala Pompe, deficit de fosforilază infantilă)

Distrofie musculară congenitală

Alte miopatii congenitale (de exemplu, boala de nucleu central, miopatie miotubulară, *miopatie nemaline*)

Distrofie miotonică congenitală

Miopatii din anomalii electrolitice și endocrine

Slăbiciunea facială importantă apare în GBS, dar, de asemenea, în MG și unele distrofii. Un reflex faringian scăzut sau hiperactiv ca în ALS, nu numai că ar putea ajuta la stabilirea mai devreme a unui diagnostic, dar, de asemenea, ar putea defini și stabili riscul de aspirație pulmonară la acești pacienți. Atrofia limbii și fasciculațiile sunt în mod caracteristic observate în cazul bolilor neuronului motor, în timp ce o o hemiatrofie linguală-limbă bifurcată - forked tongue apare tipic în MG.

Examinarea mușchilor gâtului ajută la identificarea slăbiciunii musculării extensorilor ai gâtului ce cauzează tulburări cu căderea capului.

Examinarea trebuie să de asemenea includă observarea fasciculațiilor, care sunt mai frecvente în cazul tulburărilor neuronului motor, dar, de asemenea, sunt observate la unele neuropatii, cum ar fi neuropatiile motorii multifocale. Reflexe crescute cu prezența semnului Babinski indică implicarea căilor corticale, ca în ALS, hipo-sau areflexie întrucâtva generalizată prezentă în neuropatiile periferice și în unele tulburări de transmisie neuromusculare, cum ar fi ELS și botulism.

Reflexe distale se pierd devreme în cazul neuropatiilor și se păstrează până la etapele tardive ale unei miopatii (Tabelul 1).

**Tabel 1 – Bolile Neuromusculare: Evaluare Clinică**

Parametrii Clinici	Boli ale Neuronului Motor	Poli - neuropatie	Miopatie	Boli ale Joncțiunii Neuromusculare
Pattern-uri ale slăbiciunii/forței musculare scăzute	Variable, simetric în majoritatea, adesea asimetric în SLA	Distal > proximal	Proximal > distal; fluctuante; adesea afectează mușchii extraoculari	Proximal distal în majoritatea afecțiunilor
Fasciculații	Da	Uneori	Nu	Nu
Reflexe de întindere a mușchilor	Variabil, scăzut în majoritatea, crescut în SLA	Scăzut sau absent	Normal în afecțiuni postsinaptice (miastenia gravis), scăzut în afecțiuni presinaptice (sindrom Eaton-Lambert și botulism)	Normal inițial, poate să fie scăzut în stadiile tardive (reflexele la nivelul gleznelor adesea prezente până foarte târziu)
Afectare senzorială	Nu	De obicei prezent	Nu	Nu

**Examinarea senzorială** ajută la determinarea tipului și a distribuției deficitului, pentru a stabili dacă acestea sunt distale, simetrice, sau localizate pe anumite dermatoame ale rădăcinilor nervoase sau pe rădăcinile nervoase individuale, iar dacă acestea afectează mai grav axonii mari mielinizați (deficite proprioceptive), axonii nemielinizați (disautonomia, durere, deficite de percepere a temperaturii), sau ambele.

## **B.2. TIPURI PRINCIPALE DE AFECȚIUNI NEUROMUSCULARE**

### **2.1. Boli ale Mușchilor Scheletici - Distrofii Musculare (DM) - Distrofinopatii (DM Duchenne și Becker)**

#### **Distrofiile musculare Duchenne și Becker**

Distrofia musculară Duchenne (DMD) și distrofia musculară Becker (BMD) sunt de tulburări autosomal recesive legate de cromozomul X, care afectează în primul rând mușchii scheletici și mușchiul cardiac.

**Distrofina**, proteină structurală cu un perete celular mare (sarcolema), este absentă în DMD și o greutate moleculară anormală sau o cantitate redusă este caracteristică BMD. Distrofina stabilizează sarcolema în timpul contracțiilor musculare. Fără distrofină, sarcolema este instabilă, homeostazia celulei este afectată, iar miofibrele în cele din urmă se deteriorează. În ciuda unor regenerări, capacitatea de reparare devine insuficientă, iar mușchiul este înlocuit de țesut adipos și conjunctiv.

DMD este cea mai comună formă a BNM prezentă la copil, cu o prevalență totală estimată de 63 de cazuri la un milion de locuitori. Această miopatie este progresivă și în cele

din urmă fatală, cu moartea ce apare, de obicei, la persoanele mai tinere de 30 de ani. Speranța de viață a crescut considerabil în ultimul deceniu, din cauza unei mai bune gestionării a complicațiilor respiratorii sau cardiace. Doar cu câteva decenii în urmă, băieții cu DMD rareori ar fi trăit mai mult 20 de ani.

BMD este mai puțin comună, cu o prevalență estimată de 24 de cazuri la un milion de locuitori. BMD este asociată cu aceeași slăbiciune musculară ca și DMD, dar are o vârstă de debut mult mai tardivă și un ritm mai lent de progresie. Genele anormale pentru DMD și BMD sunt localizate pe brațul scurt al cromozomului X la poziția Xp21.

### **Distrofia musculară miotonică**

Distrofia musculară miotonică (DMM) este caracterizată clinic prin progresia slăbiciunii musculare în primul rând distal și prin miotonie (relaxare musculară întârziată). Pacienții cu DMM au de obicei un facies caracteristic, inclusiv chelie frontală și atrofie a mușchilor de la tâmpile (părțile laterale ale frunții). Alte probleme includ atrofia gonadelor, cataractă, aritmie cardiacă, și un risc crescut de diabet zaharat. DMM are o trăsătură autosomal dominantă, cu o prevalență de 1 caz la 8000 locuitori.

Există mai multe forme de DMM, în primul rând din cauza bazei genetice neobișnuite a acestei boli. DMM este cauzată de o eroare a secvenței ADN a genei de pe cromozomul 19q13.3, bandă care se repetă în grade diferite, producând o zonă extinsă, instabilă, pe cromozom. Aceasta genă anormală, menționată ca o mutație repetată de trei ori, poate crește când este transmisă de la generație la generație. Acest lucru poate determina ca boala să se prezinte mult mai devreme și mai sever la generațiile terminale dintr-o linie familială în care ajunge.

Cea mai severă formă de DMM este cunoscută sub numele de DMM congenitală. S-a dovedit că pacienții cu forma congenitală a DMM au substanțial mai multe repetări genetice față de pacienții cu forma tipică a DMM. Secvențele ADN-ului ce se repetă, cunoscute sub numele de CTG (citozina-timina-guanidină), sunt legate de producția de miotonin-protein kinaza, care are funcții importante în musculatura netedă și ale scheletului, la nivelul ochiilor, părului și a creierului și scad nivelul de mRNA și expresia proteinelor.

O altă formă a DMM este cunoscută sub numele de DMM tip 2 (DMM2 sau DM2), de asemenea, este menționată ca o miopatie miotonică proximală. O mutație pe cromozomul 3 determină DMM2, care este considerată a fi clinic mai puțin severă decât DMM tipică și DMM congenitală. DMM2 poate fi asociată cu insensibilitatea la insulină, diabet, și un nivel scăzut de testosteron la bărbați.

### **Distrofie musculară facioscapulohumerală**

Distrofia facio-scapulohumerală (DFSH) este o miopatie lentă progresivă, cu implicarea în principal a musculaturii umărului, musculaturii pelvine și cea facială. Aceasta este o trăsătură autosomal dominantă, cu o prevalență estimată de 10-20 cazuri la un milion de locuitori, eventual chiar mai mare, în cazul în care cazurile ușoare, nediagnosticate sunt luate în considerare.

Gena anormală se află la capătul cromozomului 4 și testarea ADN-ului pentru scopuri diagnostice este acum disponibilă în comerț. DFSH poate fi destul de eterogenă, în prezentarea sa clinică și desigur, acest lucru ridică întrebări cu privire la omogenitatea genetică.

### **Distrofii musculare la nivelul centurilor membrelor**

Distrofiile musculare la nivelul centurilor musculare ale membrelor (DLGM) sunt un grup foarte eterogen de miopatii cu multe caracteristici clinice comune. Vârsta de debut variază de la 3 la 12 ani, cu egalitate între prevalența pentru sexul masculin și cel feminin.

Distribuția și modelul de slăbiciune sunt similare cu cele ale DMD, dar progresia este mult mai lentă. DLGM au fost legate de anomalii ale glicoproteinelor asociate distrofinei (Dags), în special alfa-sarcoglican (adhalin, legat de locusul 17q12-q21.33) și gamma-sarcoglican.

Alte forme de DLGM au fost legate de banda cromozomială 13q12. Persoanele cu aceste forme pot să prezinte un deficit primar de gamma-sarcoglican și o deficiență secundară a alfa-sarcoglicanilor.

În general, persoanele cu LGMD au rezultate normale la testarea distrofinei. Toate DAG sunt reduse la pacienții cu DMD deoarece porțiunea C-terminală a distrofinei se leagă la proteinele asociate distrofinei și sunt legate de menținerea integrității lor. O formă autozomal recesivă mai puțin severă a LGMD a fost legată de porțiunea 15q1-q21.1 cromozomială, gena pentru proteina 3 calpain. Diagnosticul tuturor formelor și subtipurilor de LGMD este cel mai bine confirmat pe baza biopsiei musculare.

DAG furnizează probabil conexiunile dintre matricea extracelulară (proteina merosină) și citoscheletului membranei intracelulare (atașat la distrofină).

O anomalie a complexului distrofin-glicoproteină, care rezultă din deficiențele primare de la 1 sau mai multe dintre DAG, conduce la o perturbare între legătura dintre citoscheletului sarcolemei intracelulare și a matricei extracelulare. Perturbarea citoscheletului membranei este comun pentru fiziopatologia celor mai multe distrofii musculare (de exemplu, cele din distrofinopatii).

## 2.2. Boli ale Joncțiunii Neuromusculare - Miastenia Gravis și alte sindroame

Joncțiunea neuromusculară este locul în care semnalul electric provoacă eliberarea de neurotransmițători din vezicule la capătul nervului (terminal). Neurotransmițătorii traversează un mic spațiu între terminația nervoasă (sinapsă) și suprafața musculară (*ENDPLATE*). Așteptând transmitătorii, de cealaltă parte a fantei sinaptice, se găsesc receptori speciali care se potrivesc emițătorilor ca o cheie pentru broască. Atunci când există o potrivire, o cascada de ioni generată duce la contracția musculară.

### Miastenia Gravis

Miastenia gravis este o afecțiune în care comunicarea normală între nerv și mușchi este întreruptă la nivelul joncțiunii neuromusculare. În mod normal, atunci când impulsurile traversează nervul, terminațiile nervoase eliberează o substanță neurotransmițătoare numită acetilcolina, care călătorește prin intermediul joncțiunii neuromusculare scurte și rezultată o activare a contracției musculare. În miastenia gravis, receptorii pentru acetilcolina de la suprafața mușchiului sunt distruși sau modulați de anticorpii care împiedică astfel apariția reacției normale, fiziologice. Anticorpii sunt produși de propriul sistem imunitar al pacientului, care se crede că generează o reacție autoimună aberantă rezultând într-un atac asupra propriei joncțiunii neuromusculare a pacientului.

Aceste simptome din miastenia gravis de multe ori constau în oboseală musculară, pacienții plângându-se de agravarea simptomelor mai târziu, pe parcursul zilei, după ce mușchii lor obosesc sau după ce au făcut diverse eforturi repetate. Simptomele variază de la dificultăți ale mișcărilor oculare, care conduc la vedere dublă (diplopie) sau căderea pleoapelor (ptoza palpebrală) până la slăbiciune și oboseală difuză la nivelul brațelor și picioarelor. Alte simptome pot include oboseala mușchilor gâtului, care rezultă în dificultăți de înghițire și sufocare, și/sau oboseală a mușchilor utilizați în vorbire, rezultând tulburări ale capacității de articulare a cuvintelor rostite și exprimare neinteligibilă. Miastenia gravis nu afectează funcția intestinului și a vezicii urinare sau capacitatea mentală a pacientului.



Când se suspectează diagnosticul de miastenie gravis vor fi necesare teste pentru confirmarea diagnosticului. Un test la Tensilon, care este o procedură relativ simplă, implică introducerea unui mic cateter intravenos prin care se administrează Tensilon. Tensilon este un medicament cu acțiune foarte scurtă care blochează degradarea acetilcolinei, crescând astfel nivelurile sale pentru un timp foarte scurt, la nivelul joncțiunii neuromusculare. Crește disponibilitatea rezultatelor la acetilcolină și funcția musculară se îmbunătățește și, astfel, apare o ameliorare a simptomelor pacientului. Răspunsul cel mai dramatic este, de obicei, observat la pacienții cu dificultăți oculare. Pacienții cu închiderea completă a pleoapelor pot deschide ochii complet, dar tranzitoriu, după administrarea de Tensilon. Un test la Tensilon negativ, cu toate acestea, nu exclude diagnosticul de miastenia gravis. Următorul pas în diagnostic este detectarea în sânge a anticorpilor receptorilor la acetilcolina, care sunt prezenți în aproximativ 85 la 90 la sută din pacienții cu miastenia gravis. Pasul final pentru a stabili un diagnostic este un EMG și un studiul al conducerii nervoase.

Conducerea nervoasă și studiile EMG sunt de obicei normale în miastenia gravis, dar stimularea repetitivă a unui nerv poate demonstra diminuări ale potențialului său muscular de acțiune. De obicei, biopsia musculară nu este de ajutor pentru stabilirea diagnosticului în miastenia gravis tipică.

Odată ce este stabilit diagnosticul de miastenia gravis, pacientul și medicul curant vor stabili abordarea terapeutică adecvată pentru boală. Controlul tranzitoriu simptomatic poate fi realizat prin inițierea administrării orale de Mestinon. Mestinon-ul este un medicament care blochează degradarea acetilcolinei la nivelul joncțiunii neuromusculare și oferă posibilitatea ca nivelul de acetilcolină din organism să crească apărând astfel un răspuns muscular mai bun la stimularea nervoasă. Mestinon-ul este un tratament simptomatic temporar și nu inversează cursul bolii. În cele mai multe cazuri, primul pas în modificarea cursului miasteniei gravis este îndepărtarea chirurgicală a timusului (timectomia). Timusul se află în spatele sternului (pieptului), și este considerat "centru de formare" pentru celulele sistemului imunitar din organism.

Toate celulele producătoare de anticorpi din organism trebuie să treacă prin timus ca să fie în mod corespunzător "educate" în ceea ce privește producția de diferiți anticorpi. În miastenia gravis, timusul îmbunătățește prezența și capacitatea de producție a anticorpilor de către celulele sistemului imunitar care produce anticorpi împotriva receptorilor joncțiunii neuromusculare.

Deși rolul exact al timusului în miastenia gravis rămâne obscur, mai multe studii au sugerat că o timectomie sporește șansele ca pacientul să intre în remisie într-un procent mai mare de 50 la sută. Timectomia va facilita, de asemenea, controlul simptomelor din miastenia gravis, solicitând o cantitate mai mică de medicamente decât înainte de operație. Beneficiile privind îmbunătățirea simptomelor de miastenia gravis nu pot să fie observate până la aproximativ 6 până la 18 luni după timectomie.

Controlul miasteniei gravis este asigurat prin utilizarea unor imunosupresoare diverse. Cel mai frecvent imunosupresor utilizat este prednisonul care este de obicei inițiat la o doză mare în fiecare zi, și apoi redus zilnic. Doza exactă și modul de administrare a prednisonului trebuie să fie adaptate la nevoia pacientului. Prednison este un tip de steroid și este adesea asociat cu mai multe efecte secundare. În cazul unor efecte secundare intolerabile sau al lipsei de tratament, se pot utiliza alte imunosupresoare, cel mai frecvent Imuran.

Pacienții cu miastenia gravis, mai ales cea netratată, pot dezvolta o "criză miastenică." Aceste crize pot fi declanșate de stres fizic sau emoțional excesiv. O criză miastenică este o afecțiune gravă prin care pacientul dezvoltă rapid o slăbiciune difuză, inclusiv slăbiciune musculară, inclusiv slăbiciunea mușchilor respiratorii care pot necesita utilizarea temporară a ventilației mecanice. În aceste condiții trebuie să fie puse în aplicare un tratament mai agresiv.



Cele două regimuri de tratament cel mai frecvent utilizate includ mai multe zile de gama globulină intravenoasă sau mai multe sesiuni de schimbare a plasmei. În urma soluționării crizei miastenice, tratamentul imunitar convențional este reinstatuit.

### **Sindroame miastenice congenitale (SMC)**

Acest grup de tulburări apare în urma mutațiilor genelor responsabile pentru diferitele componente ale joncțiunii neuromusculare. Cu excepția sindromului autosomal dominant al canalelor lente, SMC sunt moștenite într-o manieră autosomal recesivă. Vârsta de debut, severitatea și răspunsul la medicamente variază chiar și printre membrii familiei.

Copiii mici, până la un an, pot prezenta incapacitatea de a se dezvolta. Slăbiciunea mușchilor faciali și ai gurii și gâtului, responsabili pentru vorbire și înghițire, plafonul cavității orale (palatul) foarte arcuit, istoricul familial, testul de stimulare repetitivă în scădere și anticorpi AChR negativi (receptorii de acetilcolină) ar trebui să ducă la o suspiciune de SMC.

Caracteristicile clinice distincte ale sindroamelor specifice includ răspuns pupilare lent la lumină la unii pacienți cu deficit acetilcolinesterazei endplate, și slăbiciunea mușchilor cervicali, ai încheieturii mâinii, și a mușchilor extensori ai degetului în sindromul canalelor lente.

Odată ce un diagnostic este stabilit clar, opțiunile de tratament includ piridostigmină, 3,4-diaminopiridină (DAP) (disponibil pentru utilizările pentru scăderea simptomatologiei sau în protocoale de cercetare), chinidina, și fluoxetina. Tratamente imunosupresoare și imunomodulatoare (timectomie, plasmafereza (PE) și imunoglobulinele intravenoase (IVIg) PE, și IVIg) nu sunt de ajutor.

### **Sindromul Eaton-Lambert - Sindrom Lambert-Eaton Miastenic**

Această afecțiune și simptomele sale sunt destul de diferite de miastenia gravis, în ciuda similitudinii de nume. Se întâlnește mai frecvent la bărbați decât la femei și apare de obicei după vârsta de 40 de ani.

Simptomele includ slăbiciune și oboseală a musculaturii din jurul șoldurilor și dificultate ulterioară în ridicarea de pe un scaun. Aceste simptome progresează și implică picioarele, umerii și brațele. Simptome frecvente sunt durerile de spate care se amplifică pe măsură ce trece ziua și apare oboseala. Exercițiul fizic poate aduce o îmbunătățire a simptomatologiei. Anumite medicamente (3, 4 diaminopiridină) poate fi, de asemenea, benefice. Un diagnostic corect necesită un studiu atent al EMG-ului de către un specialist familiarizat cu această boală. Afecțiunea poate să fie asociată cu unele forme de cancer, în special cancerul pulmonar. La acești pacienți, se consideră că anticorpii împotriva tumorii acționează, de asemenea, împotriva joncțiunii neuro-musculare.

## **2.3. Bolile nervilor periferici - Charcot-Marie-Tooth (neuropatie ereditară motorie și senzorială)**

### **Boala Charcot-Marie-Tooth**

Boala Charcot-Marie-Tooth (CMT), poate fi împărțită în două tipuri de bază: principal demielinizantă (cu pierderi axonale secundare) și în principal axonală. Restul subclasificării CMT se bazează pe analiza genetică.

În tip 1 de CMT (CMT1), care este în primul rând o neuropatie demielinizantă, modificările anatomice afectează în mod direct teaca de mielină, cu schimbări secundare axonale. În zonele de demielinizare focală, impulsurile de la un nod Ranvier la altul sunt încetinite, au loc scurgeri de curent și timpul unui impuls de a atinge pragul la nodul Ranvier succesiv este prelungit, producând încetinirea vitezei de conducere de-a lungul întregului segment nervos.

CMT de tip 2 (CMT2) este în principal o neuropatie axonală cu producerea unor schimbări la nivel axonal și al corpul celulei nervoase. Din punct de vedere clinic, CMT2 este de multe ori mai puțin severă decât CMT1. Pacienții cu CMT2 pot prezenta o implicare mai mică extremităților, cu toate că în alte privințe acest tip nu poate fi ușor diferențiat de pacienții cu CMT1. Cele mai multe dintre studiile descriptive fenotipice ale CMT s-au făcut înainte de apariția testării ADN-ului.

În general, CMT este o boală lent progresivă caracterizată de slăbiciune musculară difuză și notabilă atrofie distală, care implică cu precădere mușchii intrinseci ai picioarelor și mușchii peronieri. Subiecții cu CMT prezintă o forță mai mică cu 20-40% decât în mod normal față de evaluările forței cantitative izometrice și izocinetice, chiar dacă scorurile testării manuale musculare pot fi normale. Nu există diferențe semnificative între cele două părți în ceea ce privește rezistența. Din punct de vedere funcțional, deficitul senzorial este de obicei mai puțin sever decât deficitul motor.

Studiile anterioare, de asemenea, au documentat faptul că subiecții cu CMT au o capacitate aerobă funcțională semnificativ redusă în timpul testului de efort, în ciuda faptului că prezintă o funcție pulmonară și un ritm cardiac normal, și o tensiune arterială și o ventilație maximă sau relativ normală înainte de efortul fizic.

Numărul formelor moleculare de CMT și al neuropatiilor asociate este în curs de stabilire și clasificare. Cu toate acestea, CMT1 este cel mai comun tip. CMT1A (vezi imaginea de mai jos) este cel mai frecvent subtip de CMT1 și rezultă din duplicarea segmentului cromozomul 17p11.2, care conține gena pentru proteina mielinică periferică 22 (PMP22).

În special, pacienții cu o afecțiune asociată, de tipul unei neuropatii ereditare cu o problemă privind paralizile de presiune (HNPP), prezintă o deleție cromozomială mare, mai degrabă decât o dublare a genei *PMP22*. HNPP este o tulburare autosomal dominantă care produce compresia episodică a nervului recurent cu demielinizarea focală în locurile comune de compresie sau de blocare (de exemplu, încheietura mâinii, cot sau capul fibular). Compresia nervului poate apărea și în absența unui entrapement/compresiune adevărată.

*CMT X* este o neuropatie demielinizantă X-linkată dominantă cu o mutație la nivelul conexiunii genei 32 (CX32), care codează proteina membrară (proteina joncțiunii gap, beta 1), implicată în formarea joncțiunii gap. CMT X1 este în mod evident o entitate distinctă. Unele tipuri de CMT X1 pot prezenta dispersie temporală anormală și viteze de conducere eterogene, care sunt foarte atipice față de alte neuropatii ereditare.

Mutațiile genei CX32 pot produce o neuropatie cu caracteristici demielinizante sau axonale electrodiagnostice. Unele date clinice și electrodiagnostice la bărbați cu diferite mutații ale genei CX32 par să difere semnificativ. Mai mult, bărbații cu mutații nonsense (o mutație punctiformă a unei secvențe ADN care conduc la o genă codon stop prematură) au un debut mai precoce și un fenotip mai sever decât bărbații cu mutații missense.

Mutațiile punctiforme ale *PMP22* sau proteinele genei zero pentru mielină (*MPZ*) pot provoca *boala Dejerine-Sottas*. Astfel, multe cazuri ale bolii Dejerine-Sottas sunt acum considerate fenotipuri severe în cadrul spectrului genotipic al CMT1. Neuropatia congenitală hipomielinizantă este o tulburare severă ce apare de la vârsta de nou-născut și de multe ori este fatală, prezentând o detresă respiratorie de la naștere și este legată de un răspuns timpuriu al genei 2 (*EGR2*) în unele familii.

## 2.4. Boli ale Celulelor Coarnelor Anterioare (Neuroni motori) - Atrofie musculară spinală (AMS) și Scleroză laterală amiotrofică (SLA)

### Atrofie musculară spinală

Toate formele de atrofie musculară spinală (AMS) implică distrugerea selectivă a celulelor cornului anterior. Tipurile distincte de AMS diferă clinic. Unele forme rare afectează numai mușchii distali sau cei ai gurii și gâtului responsabili pentru vorbire și deglutiție. AMS este de obicei clasificată în tipurile I, II, și III. Cele mai multe forme de AMS prezintă modificări autozomal recesive.

**AMS I**, boală de asemenea cunoscută sub numele de Werdnig-Hoffmann sau AMS acută cu debut infantil, este o tulburare severă care cauzează moartea înainte de vârsta de 2 ani.

**AMS II** cunoscută, de asemenea, sub numele de boală Werdnig-Hoffmann cronică sau AMS intermediară cu debut precoce, este mai puțin severă. AMS II poate deveni evidentă după vârsta de 6-18 luni.

**AMS III**, de asemenea, cunoscută sub numele de boala Kugelberg-Welander, are un debut mult mai tardiv (de obicei vârsta de 5-15 ani) și este asociată cu o morbiditate mai redusă.

Mutațiile exonilor 7 și 8 ai genei neuronului motor telomeric supraviețuitor sunt prezente la mai mult de 98% din pacienții cu AMS, tipuri I-III. Delețiile genei inhibitorii ale proteinei responsabile de apoptoza neuronală se găsesc la aproximativ 67% dintre pacienții cu AMS I, la 42% dintre pacienții cu AMS II sau III, iar unii pacienți cu AMS cu debut la adult, deși procentul exact nu este cunoscut. Testele comerciale de sânge (analiza ADN-ului) sunt acum disponibile pentru a fi utilizate în diagnosticarea AMS. Prevalența tipurilor SMA II și III au fost estimate aproximativ la mai mult de 40 de cazuri la un milion de persoane din populația generală, deși există variații considerabile în studii demografice.

Există două forme ale AMS cu apariție clinică la adult. Primul tip este atrofia musculară spinobulbară (AMSB), sau boala Kennedy. Această afecțiune, care a fost descrisă recent, în 1968, este un tip de BNM sex-link-at recesiv, caracterizat prin atrofie musculară progresivă a mușchilor spinării și a musculaturii bulbare, ginecomastie și cu fertilitate redusă.

AMSB este caracterizată de existența unui receptor androgen localizat pe cromozomul X. Mutația, care constă dintr-o extindere repetată a trinucleotidelor citozin-adenin-guaninei (CAG), apare în primul exon al genei, producând scăderea sensibilității receptorilor androgeni asupra neuronilor motorii. Boala are o variabilitate clinică, cu toate acestea, expresia fenotipică nu se corelează cu lungimea repetării CAG.

În acest fel, AMSB diferă semnificativ de distrofia musculară miotonică și sindromul X fragil, în care un număr crescut de repetări tandem triplet se corelează direct cu severitatea bolii. AMSB poate să apară fără antecedente familiale sau ginecomastie, și toți bărbații cu forme atipice de SLA trebuie să efectueze teste ADN pentru diagnosticarea AMSB (testul ADN-ul este disponibil în comerț).

Altă formă de AMS, cu apariție tardivă la adult, prezintă un debut la pacienții cu vârsta de 17-55 de ani, tip moștenit fie recesiv sau dominant. Această formă de AMS seamănă clinic cu AMS III, dar poate să fie mai progresivă. În cazul acesteia a fost identificată o modificare pe banda cromozomului 5q11.2-13.3, cu toate acestea, testarea comercială nu este încă disponibilă, deoarece AMS cu debut la adult și AMSB sunt forme mai puțin frecvente de AMS.

### Scleroza laterală amiotrofică

Scleroza laterală amiotrofică (SLA) este, probabil, cea mai gravă dintre toate tipurile majore de BNM. Este o afecțiune BNM rapid progresivă care distruge neuronii motori superiori și inferiori. Acest lucru duce la slăbiciune musculară difuză și atrofie. Spre deosebire de cele mai multe tulburări nervoase primare, SLA produce, de asemenea, spasticitate din cauza pierderii neuronilor motorii superiori. Acest lucru creează probleme unice în managementul clinic.

Se estimează că 10% din toate cazurile SLA apar în context familial, de obicei moștenite, transmise autozomal dominant. Aproximativ 15% din aceste cazuri se datorează unui defect genetic pe banda cromozomului 21q12.1, ceea ce duce la o mutație a genei pentru enzima antioxidantă a superoxid dismutazei Cu/Zn (*SOD1*). Au fost identificate aproximativ 100 de mutații ale *SOD1*, și aproape toate sunt mutații unice dominante ce cauzează o creștere dizarmonică a funcției. Au fost identificate peste 50 de mutații unice ale superoxid dismutazei. Dovezile emergente sugerează că aceste mutații duc la creșterea stresului oxidativ al neuronilor motori, care duce la moartea celulelor, reacția fiind probabil legată de toxicitatea radicalilor liberi.

Cu toate acestea, cele mai multe cazuri de SLA apar sporadic, fără o cauză cunoscută. Studiile sugerează că un exces al neurotransmițătorilor glutamat excitatori în sistemul nervos central (SNC) este implicat în procesul bolii. Serul, lichidul cefalorahidian (LCR), și țesutul cerebral al pacienților cu SLA conțin niveluri anormal de mari de glutamat, aparent ca urmare a clearance-ului redus de glutamat din cortexul motor și scăderea activității proteinelor ce transportă glutamatul.

Studiile populației arată că prevalența SLA este în creștere, deși acest lucru poate să fie din cauza unei mai bune recunoașteri a afecțiunii și din cauza longevității crescute a persoanelor cu SLA. Prevalența la nivel mondial este de 5-7 cazuri la 100.000 de locuitori, ceea ce face SLA una dintre cele mai comune BNM.

SLA pare să afecteze bărbații mai frecvent decât femeile, cu un raport pe sexe masculin - feminin de aproximativ 1,5:1. În primul rând afectează adulții în vârstă de 40-60 de ani, cu o vârstă medie de debut la 58 de ani. O prevalență mai mare a SLA există în zonele urbane, probabil din cauza factorilor de mediu. Concentrarea geografică considerabilă a fost văzută în asociere cu SLA, în special în regiunea Pacificului de Vest, dar, de asemenea, la veteranii de război din Golf. În ciuda acestei concentrări geografice, factorii de mediu sau de cauzalitate rămân a fi determinați. Grăsimile alimentare cresc riscul de SLA, deși consumul de alcool nu o face. Aportul de fibre alimentare scade acest risc, deși consumul de vitamine antioxidante din dieta sau suplimente nu modifică riscul. În special, consumul de glutamat s-a corelat cu un risc crescut de SLA. Fumatul și ca consumul de glutamat sunt factori de risc pentru SLA și sprijină teoria privind implicarea stresului oxidativ și excitotoxicitatea în patogeneza SLA.

Constatarea majoră neuropatologică din SLA este degenerarea și, ulterior, pierderea de neuroni motori ca o consecință a apoptozei (moartea celulară programată). Apoptoza este caracterizată prin contracție neuronală (la aproximativ o cincime din dimensiunea normală) cu un nucleu extrem de condensat și o citoplasmă. Organismele apoptotice pot fi văzută de obicei la macrofage.

Alte efecte neuropatologice ale SLA includ pierderea axonală la nivelul tractului motor descendent, la nivelul rădăcinilor anterioare și al nervilor. Există, de asemenea, o implicarea subtilă a lobilor frontali, zona hipocampusului, substanța nigra și a coloanelor dorsale.

Degenerescența unui neuron motor începe focal și se răspândește la regiunile învecinate din nevrax până la afectarea neuronii care controlează respirația, ceea ce în final

duce la moarte prin insuficiență respiratorie. Numărul de neuroni motori implicați și spectrul de degenerescență a neuronilor motori variază pentru fiecare pacient în parte, care determină o variabilitate clinică în progresia bolii.

Există mai mulți factori predictori ai prognosticului pentru a stabili progresiei SLA. Prezența disfuncției musculaturii bulbare (mușchii gurii și ai gâtului responsabili de vorbire și înghițire) sau a musculaturii implicate în funcția pulmonară, un interval scurt de la debutul simptomelor până la diagnostic, rezultatele electrofiziologice care implică în primul rând neuronii motori mai mici și vârsta înaintată, toate indică un prognostic potențial scăzut. Femeile prezintă simptome bulbare mai des decât bărbații. Paralizia musculaturii bulbare pare să progreseze mai rapid la femei, acest lucru indică de asemenea un prognostic scăzut. Bărbații tineri cu SLA au cel mai bun prognostic și pot avea o speranță de viață mai mare.

În general, rata medie de supraviețuire de 50% este de 2,5 ani după diagnosticare. În cazul pacienților care prezintă simptome bulbare, rata de supraviețuire de 50% scade la 1 an. Rata de supraviețuire variază în funcție de decizia pacientului de a accepta folosirea unui tub de alimentare și pentru folosirea ventilației asistate. Cu toate acestea, la 5 ani de la diagnostic, rata generală de supraviețuire este de doar 28%.

## **B.3. UN GHID PENTRU PĂRINȚII COPILULUI CU TULBURĂRI NEUROMUSCULARE**

### **3.1. Introducere**

Dacă v-ați considerat întotdeauna o persoană puternică, care face față oricărei provocări cu calm, fără vinovăție și stres, atunci este posibil ca diagnosticul de afecțiune BNM a copilului tău să îți schimbe drastic perspectiva. Cei mai mulți părinți, care au trecut prin aceleași încercări grele, au descoperit că nu există aproape nimic care să te pregătească pentru aflarea unui astfel de diagnostic. Tot ceea ce ai crezut că știi despre faptul de a fi părinte și fiecare idee pe care ai avut privind modul de a crește un copil se dovedește greșită brusc și dureros într-o singură clipă.

Chiar dacă acestea sunt boli rare, părinții trebuie să conștientizeze faptul că există o mulțime de alte familii afectate, în comunitatea lor și pe plan internațional: Unul din 3500 băieții nou-născuți au o boală DMD. Asta înseamnă câteva sute de băieți cu DMD în fiecare țară, poate o duzină în județul dumneavoastră, și alte sute afectate de BNM.

Este dovedit că găsirea altor persoane în aceeași situație ca și a ta, contactarea unor organizații de părinți, discuțiile cu oamenii ce au aceeași experiență găsindu-se în aceeași situație, devine foarte utilă pentru părinți în scopul de a găsi modalități de a depăși și de a face față acestei situații dureroase.

O parte importantă a procesului de adaptare la noua situație implică ajungerea la un acord cu realități aduse în discuție de o afecțiune BNM. Rămânând ignorant cu privire la afecțiunea copilului dumneavoastră, vă permiteți să nutriți unele presupuneri false despre ceea ce aceasta implică atât asupra dumneavoastră cât și asupra copilului dumneavoastră. Unii oameni de fapt, continuă să te simtă vinovați toată viață, crezând că într-un fel ei au fost de vină pentru starea copilului lor și că ar fi putut face și nu au făcut ceva pentru a preveni această problemă. Dacă sunteți informați despre afecțiune, puteți combate/elimina aceste presupuneri false din mintea dumneavoastră, cu eliberarea acestei poveri considerabile de vinovăție și de stres.



Acest capitol se adresează părinților și/sau îngrijitorilor persoanelor sau ai unui copil diagnosticat cu o tulburare neuromusculară (BNM). Scopul este de a oferi sprijin și informații pentru familii în acest moment dificil și include întrebările cel mai adesea ridicate de către părinți.

### 3.2. Problemele psihosociale pentru părinți

*"Trăind cu BNM înseamnă să te bucuri de ziua de azi"*

De multe ori, din păcate, multe familii și persoanele afectate încep să își definească viața lor ca o "*viață dizabilitantă*". Dar, amintiți-vă că o boală nu înseamnă că viața pe care o trăiești este o boală. O afecțiune BNM sau DMD pur și simplu reprezintă doar o parte din viața ta. Celelalte părți deasemenea trebuie să continue și să aibă rolul lor în viața dumneavoastră și să contribuie la construirea personalității tale, de dragul persoanelor care te iubesc.

Dacă ați fost bine informat și ați ajuns la momentul acceptării lucrurilor care nu sunt în puterea noastră să le schimbăm, dacă trăiți orice moment cu copilul dumneavoastră ca pe un moment de calitate, atunci v-ați realizat datoria.

#### **Probleme importante pentru părinți**

Viața cu o tulburare neuromusculară înseamnă o continuă schimbare și o continuă provocare personală. Acceptând faptul că există o boală gravă, dizabilitantă, care nu este încă curabilă, nu înseamnă că trebuie adoptată o atitudine de resemnare și să numai facem nimic.

Mai degrabă, aceasta înseamnă să continui să facem la fel de multe lucruri pe cât putem și să canalizăm timpul și energia în menținerea celei mai bune calități a vieții și pentru menținerea independenței. Efectele fizice ale afecțiunilor neuromusculare variază foarte mult de la o persoană la alta, la fel ca și rata de evoluție a afecțiunii. Deci, există puține de câștigat din preocuparea privind viitorul, pe care nici unul dintre noi nu îl poate controla, și avem mai mult de câștigat din savurarea tuturor momentelor zilei prezente.

Puteți găsi ajutor din discutarea oricărui sentiment sau îngrijorări cu cineva din afara familiei. Un prieten apropiat, o rudă înțelegătoare, un asistent social sau medicul dumneavoastră, toți ar putea fi un sprijin util. Ați putea dori, de asemenea, să vorbiți cu oamenii din organizațiile de la nivel local implicați în domeniul distrofiei musculare/alte organizații BNM din țară, contactând birourile locale ale acestora (*a se vedea, la sfârșitul cărții, contacte utile*).

#### **Cum se abordează acest diagnostic**

Pentru multe familii, diagnosticarea unei afecțiuni neuromusculare vine ca un șoc total. Sentimentul că ați putea fi responsabil pentru starea copilului dumneavoastră este un sentiment frecvent în rândul părinților. Dacă ați fost conștienți de statutul de purtător alegerile pe care le veți face vor fi în conformitate cu convingerile dumneavoastră. Acesta este cel mai corect lucru, să fi sincer cu tine însuși.

Dacă nu știți, testele genetice pot arată dacă ați transmis această afecțiune, este important să ne amintim că nu ați avut cunoștința de acest lucru. Nu se fac testări de rutină pentru a stabili calitatea de purtător al genelor defecte ce determină apariția acestor afecțiuni. Noi toți suntem purtătorii unor gene defecte, dar, mai ales, suntem destul de norocoși să nu aflăm decât foarte rar despre ele.

Părinții ar putea să suspecteze faptul că copilul lor a avut o problemă, dar se așteaptă rareori la acest diagnostic și rareori au informații despre distrofia musculară sau despre diverse tulburări neuromusculare asociate. Pentru alții, poate exista un istoric familial cunoscut.

Diferite persoane răspund în moduri diferite la această veste dificilă. Nu există nici o modalitate corectă sau greșită de a reacționa în acest caz, doar felul tău propriu. Modul cum această informație este oferită este foarte important deasemenea. Sensibilitatea din partea echipei medicale este vitală. Familiile ar trebui să simtă că echipa este animată de sentimente de susținere, este abordabilă și grijulie.

Părinții care au un copil la care s-a stabilit de curând diagnosticul de multe ori simt nevoia de a face ceva cu informațiile pe care le-au primit, dar nu este nevoie să se grăbească. Trebuie să își respecte sentimentele și să își ofere timpul necesar.

În funcție de vârsta copilului dumneavoastră la momentul diagnosticării, există o serie de lucruri pe care le puteți face pentru a îl ajuta și există mai multe despre acestea în continuare în broșură. Informarea despre boală și identificarea surselor locale de sprijin sunt pași importanți. De asemenea, este important stabilirea unui plan de urmărire și evaluare în clinica unde a fost stabilit diagnosticul.

### **Ce să îi spunei copilul dumneavoastră și când să îi spunei**

Ceea ce spui va fi, desigur, în funcție de vârsta copilului și de nivelul de înțelegere al acestuia. Ceea ce este important este să încerci și să te asiguri că ceea ce spui este sincer și are sens pentru copilul dumneavoastră.

Excepția cazului în care copiii sunt foarte mici, cei mai mulți copii își pot da seama rapid că există o problemă. Ei știu că trebuie să meargă la spital și îi pot vedea pe părinții lor supărați. Este important, prin urmare, să existe explicațiile necesare.

Unii părinți spun lucruri de genul "medicii au descoperit că unii dintre mușchii tăi sunt mai slabi. Ei nu îi pot face bine în prezent, dar o mulțime de oameni muncesc din greu pentru a vedea ce se poate face pentru a te ajuta". Acesta este un bun punct de plecare și vă permite să "adăugați puțin câte puțin" informații pe parcursul timpului.

Evitați negarea faptului că există o problemă, sau promisiunea că aceasta poate fi tratată, rezolvată.

În cazul în care copilul dumneavoastră întreabă dacă el/ea va deveni și mai bolnav trebuie să fi sincer, dar, de asemenea, subliniați faptul că trebuie să continue să facă o serie întreagă de activități care pot să-l ajute.

Copilul dumneavoastră trebuie să aibă încredere în dumneavoastră și prin faptul că sunteți sincer, sinceritatea pe termen lung ajută la menținerea unei bune relații cu copilul dumneavoastră. Amintiți-vă, copiii sunt preocupați de ziua de azi. Este puțin probabil să aibă o viziune pe termen lung a situației.

Unii părinți ar putea considera că este foarte dificil să se vorbească cu copilul lor, în timp ce ei înșiși încearcă să se împăce cu diagnosticul.

### **Ce să spun altor adulți din familie**

Dacă nu există un motiv ce vă impune să nu comunicați problema cu care vă confrunțați, trebuie să spunei rudelor voastre adevărul. Veți avea nevoie de sprijinul și înțelegerea lor în următorii ani.

Deoarece aceste afecțiuni sunt de obicei genetice, alți membri ai familiei ar putea dori să fie evaluați de departamentul local de genetică clinică pentru consiliere. Ei ar trebui să discute acest lucru cu medicul lor.

Fiți conștienți de faptul că alte persoane ar putea fi speriate sau supărate de aceste știri privind posibila lor stare de sătătate și pot reacționa într-un mod în care nu vă așteptați.

Puteți vorbi despre aceste preocupări, cu încredere cu echipa de îngrijire a copilul dumneavoastră sau cu serviciul de genetică. Ele sunt folosite pentru a face față unor astfel de situații și nu trebuie să se dea informații despre tine sau copilul tău unor altor membri ai familiei fără aprobarea dumneavoastră.



### **Ce să spun prietenilor și cunoscuților**

Ceea ce spui va depinde foarte mult de modul în care acești oameni sunt apropiați de tine și fac parte din anturajul vostru.

Stabiliți împreună căror oameni să împărtăși informații și asigurați-vă că acești prieteni știu că le-ați oferit încrederea dumneavoastră.

Ați putea dori să vă oferiți timp înainte de acest schimb de informații în afara propriului cerc restrâns. Prietenii buni sunt importanți, dar le poate fi dificil să facă față la suferința altor persoane, precum și la propria dumneavoastră suferință.

### **Cum să faceți față modului în care vă simțiți**

Nu există nici o modalitate corectă sau greșită de a vă simți. Veți simți probabil diferit în momente diferite. Un minut (sau zi), s-ar putea să vă simțiți capabil să faceți față, dar apoi să vă simțiți mult mai delicat în următorul moment.

Unii părinți au spus că se simt ca și cum ar fi într-un carusel uriaș, dar în care zilele bune încep treptat să fie depășite ca număr de cele rele. Nu este niciodată ușor să se facă față necunoscutului. Cei mai mulți părinți au o viziune privind viitorul copilului lor și le este foarte dificil atunci când această viziune este schimbată cu ceva atât de drastic ce se află dincolo de controlul lor.

Fii bun cu tine însuși. Acceptați că vă veți simți epuizat - durerea este epuizantă.

Prioritizați ceea ce trebuie făcut și cereți ajutor. Încercați să aveți un pic de timp pentru "mine" în fiecare zi. Unii oameni consideră că dacă vorbesc cu un consilier poate ajuta. Nu vă fie teamă să solicitați medicului de familie să aranjeze acest lucru în cazul în care credeți că ar fi util. Faptul că cereți ajutor este un semn de forță și uneori avem nevoie de tot sprijinul suplimentar.

### **Cum faceți față sentimentelor partenerului vostru**

Nu există doi oameni la fel, iar partenerul tău poate face față situației diferit față de tine. Este important să se respecte aceste diferențe și să acceptați că acest lucru este normal. Este greu să faci față singur acestui diagnostic, deși, adesea apare situația în care unul dintre parteneri vrea să vorbească în timp ce celălalt nu dorește acest lucru. Încercați să negociați un acord privind un anumit "timp de discuții", astfel încât nevoile fiecărui partener sunt îndeplinite cel puțin parțial.

În cazul în care unul dintre parteneri muncește, celălalt poate prelua mai mult din responsabilitățile legate de casă și copii, inclusiv prezentarea la clinicile medicale. Prezentarea apoi a informațiilor aflate în urma prezentării la clinica medicală pot fi dificile. Trebuie să se înțeleagă faptul că celălalt partener nu ar fi pus aceleași întrebări ca celălalt. Această dificultate poate fi parțial depășită prin stabilirea unei liste de întrebări în avans, dar ajută cu adevărat când ambii parteneri încearcă să atingă aceste puncte comune împreună. Amintiți-vă că nivelul de acceptare al oamenilor într-o situație variază. Un prieten de încredere poate fi de neprețuit în oferirea sprijinului, deasemenea și profesioniștii pot avea un rol important de susținere.

### **Întâlnirile cu alte persoane ajută**

Mulți oameni găsesc util să se întâlnească cu alte familii care au un copil afectat de aceeași sau de o afecțiune similară, dar de obicei nu imediat. Poate un consilier BNM Care sau cineva din personalul clinicii care are în evidență copilul dumneavoastră poate fi în măsură să vă pună în legătură cu o familie care are un copil de o vârstă similară cu copilul dumneavoastră. Ați putea să îi contactați prin e-mail inițial. Acest lucru vă permite să controlați cantitatea și orarul unui eventual contact (și nu trebuie să divulgați detaliile personale unui necunoscut până când nu ați stabilit o relație).

Majoritatea familiilor care se află în contact cu un consilier în îngrijirea BNM poate întâlni alte familii, fie la clinica, în timpul tratamentelor de fizioterapie sau la diverse evenimente BNM ale ONG-urilor. Alte familii pot fi o sursă unică de informații, deoarece, spre deosebire de profesioniștii implicați, ele se confruntă cu (sau au avut) o parte din aceleași emoții ca și tine și poate că s-au confruntat cu probleme practice similare. Detalii despre grupurile de sprijin specifice afecțiunilor discutate pot fi găsite la sfârșitul cărții, la contacte utile.

### **3.3. Implicațiile diagnosticului în dezvoltarea și comportamentul copilului**

#### **Schimbările fizice**

Orice modificare ce va apărea, în viitor, la copilul dumneavoastră este susceptibilă să fie subtilă, mai degrabă decât bruscă sau dramatică.

La copiii foarte mici s-ar putea, de fapt, să observați inițial progrese pozitive. Progresul va varia în funcție de afecțiunea existentă.

Cu toate acestea, în cazul în care copilul dumneavoastră încă merge, schimbările frecvente pot să fie obositoare mult mai rapid atunci când merge pe jos, pe distanțe mai lungi, se chinuie mai mult cu urcarea scării sau cade mai frecvent. Un copil se poate chinui mai mult spre sfârșitul zilei, în special în cazul în care a participat la activități cum ar fi înotul, de exemplu.

Pentru unii copii, poate apărea scăderea forței la nivelul brațelor sau a mâinilor. Scrișul pe perioade lungi de timp sau scoaterea hainelor peste cap pot deveni activități mai dificile.

În cazul în care copilul dumneavoastră nu mai poate să meargă deloc, schimbări pot avea loc în postura lor sau în postura articulațiilor din cauza slăbiciunii unor grupuri musculare.

Este bine să vă încurajați cu tandrețe copilul ca să fie cât poate de activ, dar încercați să nu negați că există o anumită dificultate. Copilul dumneavoastră trebuie să știe că voi ați înțeles că unele activități nu sunt ușoare pentru el.

Amintiți-vă că este același copil care a fost și înainte de diagnostic.

#### **Modul în care copilul va face față diagnosticului**

Ați putea fi surprins de cât de bine fac față copiii mici, cu toate acestea, cu cât avansează afecțiunea și apar modificări, aceștia vor trebui să se adapteze. Confruntarea cu schimbarea nu este niciodată ușoară și copiii își pot exprima furia sau frustrarea lor prin afișarea unui comportament provocator.

Trebuie să existe orientări clare cu privire la ceea ce este un comportament acceptabil și ceea ce nu este. Ar putea fi necesar să oferiți copilului mai multe informații despre starea lor pentru a îi ajuta să înțeleagă sensul schimbărilor care se petrec. Încercați să implicați copilul în luarea deciziilor și să le oferiți spațiu necesar pentru a își face prietenii.

Când vorbiți cu copilul dumneavoastră, de asemenea fiți siguri că și ascultați, altfel doar presupuneți faptul că copilul împărtășește aceleași neliniști ca și tine. Ei sunt mult mai susceptibili să fie preocupați de ziua de azi, mai degrabă decât de cea de mâine (sau de anul viitor). Evitați să fiți "prea protectori", copilul are nevoie de ceva timp fără compania adulților!

În cazul în care copilul dumneavoastră este tachinat sau hărțuit, cereți sfatul personalului școlii și cooperați împreună cu ei. Cu permisiunea copilului tău, puteți avea în vedere informarea colegiilor săi despre afecțiunea sa. Aceasta este de multe ori cel mai bun mod de a câștiga sprijin și respect. Unii copii pot beneficia de discuțiile cu un consilier. Arta

sau terapia prin muzica poate fi, de asemenea, utilă și distractivă. Fiți conștienți de faptul că rudele și prietenii pot fi foarte indulgenți cu copilul dumneavoastră și "să îl răsfețe". Acest lucru poate crea tensiuni în cadrul familiei și între frați așa că oferiți îndrumări cu privire la dorințele tale în acest sens.

### **Incontinenta**

Este foarte puțin probabil ca copilul dumneavoastră să devină incontinent. Senzație, de obicei, rămâne normală și copiii vor să fie conștienți de momentul când au nevoie să utilizeze toaleta. Desigur, accidente se pot întâmpla dacă un copil întârzie să mergă la toaletă și devine apoi un pic mai lent și are nevoie de mai mult timp față de cât a anticipat pentru a ajunge acolo. În cazul în care copilul dumneavoastră are dificultăți, asigurați-vă că îl informați pe consultantul său.

Constipatia poate fi supărătoare pentru unii copii, în special în cazul în care aceștia nu sunt foarte activi fizic. Acesta poate fi, de obicei, gestionată de modificări ale dietei.

Cereți sfatul consultantului copilului dumneavoastră.

Copii cu distrofie miotonică pot să fie lenți în obținerea controlului vezicii urinare și a intestinului și unii pot avea mereu probleme în acest sens.

### **Durerea**

Majoritatea afecțiunilor neuromusculare în sine nu provoacă durere, dar unii copii ar putea fi tulburați de crampe musculare sau dureri articulare. Consilierea și monitorizarea periodică de către un fizioterapeut poate să fie benefică pentru cei mai mulți copii. Ei pot oferi un program de stretching și exerciții pentru a încerca să se mențină o gamă largă de mișcări în articulații care vor reduce disconfortul.

### **Probleme de pubertate și sexuale**

Copiii cu afecțiuni neuromusculare, de obicei, se dezvoltă normal și experimentează pubertatea în același mod ca și ceilalți copii de vârsta lor. Pe măsură ce se maturizează, ei pot avea nevoie de o cantitate tot mai mare de îngrijire fizică și au nevoie să li se acorde o înțelegere suplimentară și modalități de a își menține viața privată și demnitatea.

Copilul tău va avea nevoie de oportunități de a învăța despre problemele sexuale și formarea unor relații cu alții. Educația sexuală ar trebui să fie oferită și deasemenea oportunitățile de a discuta problemele relaționale oferite. Faptul că este dependent fizic de alte persoane nu ar trebui să împiedice creșterea copilului independent ca gândire și acțiune. Ei vor dori să experimenteze sentimente sexuale și părinții ar putea dori să se implice.

### **Vederea, auzul, vorbirea, dificultățile de învățare**

Majoritatea afecțiunilor neuromusculare nu provoacă dificultăți de vedere sau auz, cu toate acestea, unele pot determina o slăbiciune a mușchilor faciali, ceea ce poate afecta vorbirea și abilitatea de a mesteca alimentele. Dificultățile la înghițire pot să apară în anumite condiții, dar se pot face multe pentru a ajuta în acest sens. Puteți cere specialistului care se ocupă de caz să vă trimită la un logoped care va fi în măsură să vă ofere sfaturi.

Unii copii cu afecțiuni neuromusculare au dificultăți de învățare, dar majoritatea nu au această problemă. Dacă sunt prezente dificultăți de învățare, ele nu vor fi progresive și cu contribuția corectă, progresul educațional ar putea fi bun. Mulți copii vor avea nevoie de sprijin suplimentar la școală din cauza dificultăților lor fizice. Asigurați-vă că copilul dumneavoastră este evaluat în mod corespunzător de către un psiholog educațional.

### **Problemele școlare**

Unii copii sunt deja la școală atunci când sunt diagnosticați, alții este posibil să nu aibă decât vârsta de grădiniță.

Un diagnostic de boală neuromusculară nu înseamnă că copilul dumneavoastră va trebui să fie admis la o școală specială. Luarea unei astfel de decizii depinde de o varietate de

factori, inclusiv de preferința pentru creșterea copilului, gradul dificultății studiilor preferate pentru copilul dumneavoastră și gradul de incluziune al școlii respective.

Majoritatea copiilor sunt capabili să frecventeze o școală primară locală, împreună cu prietenii lor. La selectarea unei școli pentru copilul dumneavoastră este important să se explice directorului școlii faptul că copilul dumneavoastră are o afecțiune neuromusculară. Această informație permite cadrelor didactice să coopereze cu tine, și să planifice totul în mod corespunzător pentru copilul dumneavoastră.

Personalul clinicii sau terapeutii care lucrează cu copilul dumneavoastră ar putea fi, de asemenea, dispuși să vorbească cu personalul școlii cu privire la starea copilului dumneavoastră și cum îi va afecta în timpul lor petrecut la școală. Acesta poate fi de asemenea cazul cadrelor medicale ale școlii.

Gândiți-vă de două ori privind trimiterea copilului dumneavoastră la o școală care vede numai probleme - bunăvoința și sprijinul cadrelor didactice sunt vitale. *Exprimați-vă orice preocupări cu privire la posibilitățile de acces.* Școala pe care o alegeți trebuie să fie potrivită pentru copilul dumneavoastră pe parcursul timpului petrecut acolo. O școală cu o mulțime de trepte, prin urmare, nu poate fi o alegere înțeleaptă.

Cei mai mulți părinți ai copiilor mici doresc ca copilul lor să fie tratat "în mod normal", și majoritatea școlilor încearcă să respecte aceste dorințe, cu toate acestea, plăți suplimentare vor trebui, uneori, să fie făcute pentru a asigura bunăstarea copilului dumneavoastră. Trebuie să fiți de acord cu profesorii și să comunicați în mod regulat.

Alți copii din clasă pot pune întrebări cu privire la nevoile speciale ale copilului dumneavoastră. Discutați cu profesorii, și cu copilul dumneavoastră, privitor la tipul de explicații pe care doriți să le oferiți.

Ați putea dori ca cineva să explice clasei faptul că copilul dumneavoastră are o afecțiune care provoacă o slăbire a mușchilor și aceasta face ca anumite activități să fie dificile sau imposibile pentru el. Trebuie prezentate clasei diverse modalități prin care aceștia pot fi de ajutor, de exemplu, prin menținerea ușilor deschise. Se va face acest lucru doar cu acordul copilului dumneavoastră. Unii copiii cu tulburări neuromusculare pot prefera un mediu școlar special mai ales dacă aceștia au o dificultate semnificativă de învățare. Clasele tind să fie mai mici iar fizioterapia și alte servicii de terapie va fi probabil disponibile în acele structuri. Unii părinți pot găsi într-un mediu școlar special mai mult sprijin.

### **3.4. Îngrijirea copilului dumneavoastră**

#### **Despre relația cu echipa de pediatrie și specialiști**

Afecțiunile neuromusculare sunt rare. Cei mai mulți medici generaliști nu văd mai mult de unul sau doi pacienți cu aceste afecțiuni în toată cariera lor. Profesioniștii care au experiență în cazul acestor afecțiuni, de obicei, lucrează la o clinică de specialitate. Pentru că ei sunt experți în acest domeniu, vă puteți simți în siguranță și că problemele care trebuie abordate vor fi discutate la timpul potrivit și că veți fi ținut la curent cu evoluția situației.

Clinicile de specialitate, de asemenea, au stabilit deja legături cu alte servicii care pot fi de ajutor pentru copilul dumneavoastră.

*Relația creată între o familie afectată de o afecțiune neuromusculară și echipa de specialiști, care îi susține este una importantă.* O relație puternică, bazată pe o bună comunicare, contribuie la crearea unui mediu de susținere și înseamnă că, dacă există vreodată o dificultate pentru tine și copilul tău, aceasta va fi bine cunoscută de către echipă. Relația este, de asemenea, un parteneriat așa că nu ezitați să întrebați de ce este necesară o anumită programare, sau să cereți să participați la mai puține consultații în cazul în care simțiți că acest lucru este mai adecvat pentru voi. Familiile diferite apreciază diferit niveluri de sprijin, iar

echipa va fi dornică să-l potrivească pentru tine. Trebuie să le faceți cunoscute preferințele dumneavoastră.

Cu excepția cazului în care centrul de specialitate este foarte aproape de tine și are o competență comunitară, veți avea nevoie, de asemenea, de sprijin de la medicii pediatri din zonă. Ei vă pot ajuta să accesați serviciile locale, cum ar fi cele de fizioterapie. Pediatrii locali vor juca un rol important în îngrijirea copilului dumneavoastră dacă copilul se simte rău și trebuie internat în spitalul local. Ei vor coopera cu echipa de specialiști, medicul de familie și medicul școlar în sprijinirea nevoilor copilului dumneavoastră. Încercați, dacă este posibil, să spațiați și să răriți vizitele la centrul de specialitate și la centrul local.

Multe afecțiuni neuromusculare cauzează probleme de respirație, probleme ale mușchiului cardiac, articulare sau ale coloanei vertebrale. Copilul poate să fie consultat și de alți medici specializați în aceste domenii. În unele cazuri, pot fi, de asemenea, necesare unele informații și de la alți specialiști.

### **Activitatea fizică și fizioterapia**

Mențineți cât mai mult timp posibil activitățile copilului dumneavoastră, astfel încât să fie la fel de activ, încercați ca activitățile să fie distractive, să îi facă plăcere. *Nu este nevoie de sisteme complicate; jocul trebuie să fie la ordinea zilei.* Permiteți copilului dumneavoastră să se participe la jocuri, va stabili singur dacă o activitate este prea provocatoare sau obositoare pentru el însuși.

Dacă este cazul, să încurajați mersul pe jos, dar trebuie să cunoașteți faptul că copilul dumneavoastră poate obosi mai repede decât prietenii lor, și poate să facă comentarii privind aceste diferențe. Activități cum ar fi mersul pe jos, urcatul în pantă și/sau urcatul scărilor pot fi deosebit de dificile. În cazul în care copilul dumneavoastră le poate gestiona, înotul, ciclismul și călăria sunt activități excelente. Comunicarea cu școala copilului dumneavoastră trebuie să fie permanentă pentru a avea siguranța locului de joacă și pentru a putea controla cantitatea de activitate pe care o poate tolera acesta, și revizuirea acestui lucru trebuie să se facă în mod regulat.

Echipa de la clinica specializată în terapia copilului dumneavoastră va face, de obicei, o sesizare la serviciul de fizioterapie locală. Dacă acest lucru nu se întâmplă, informați personalul clinicii sau cereți ajutor medicului dumneavoastră de familie.

Cei mai mulți copii cu afecțiuni neuromusculare beneficiază de revizuirii regulate ale procedurilor de fizioterapie. Va fi cel mai probabil sugerat un program regulat de exerciții și de stretching. Încercați să faceți din acest program o distracție și să îl integrați în rutina de zi cu zi.

Atelele de noapte trebuie să fie purtate pe timpul cât copilul doarme. Atunci când o articulație își pierde amplitudinea de mișcare completă, din cauza mușchilor ce devin progresivi rigizi, acest lucru este cunoscut ca contractură.

*Atele de noapte ajută în întârzierea apariției contracturilor*, deoarece acestea mențin articulația într-o poziție corectă în timpul nopții. Atelele sunt realizate dintr-o varietate de materiale ușoare. De preferat ar ca un copil să poarte atele de noapte pe toată perioada somnului, dar unii copii nu sunt dispuși să respecte acest lucru. Este necesar să se găsească un compromis, de exemplu purtarea atelelor numai când este treaz, sau doar pentru o perioadă de timp de jumătate de noapte. În cazul în care acest lucru devine foarte dificil puteți încerca apoi să convingeți copilul să le poarte seara, în timp ce se uita la televizor. Atelele de noapte pot fi inconfortabile când este vreme caldă și poate ajuta dacă copilul dumneavoastră poartă un strat de bumbac sub ele. De asemenea, poate să îi fie foarte dificil să se răsucescă în pat atunci când poartă atele. Dacă atele de noapte sunt incomode sau copilul dumneavoastră crește și acestea rămân mici, trebuie să contactați fizioterapeutul sau ortezistul.

### **Regimul alimentar special**



*Nu există nici o dovadă care să arate că un copil cu o afecțiune neuromusculară necesită un regim alimentar special.*

Unii copii nu întâmpină dificultăți în hrănire și în luarea în greutate. Dacă acesta este cazul copilului dumneavoastră, este mai bine să consultați un logoped și/sau dietetician. Dacă nu există dificultăți de hrănire, scopul este de a stabili un model de alimentație sănătoasă, care menține greutatea la un nivel normal pentru vârsta sa. Evitați să dați curs cererilor de alimente grase sau dulci, pentru că determină un exces de greutate ce va îngreuna mișcarea unui copil cu slăbiciune musculară. De asemenea, va determina ca orice nevoie de asistență în deplasare și manipulare să fie mai riscantă pentru părinți. Sugerați rudelor/prietenilor că alternativele la "dulciuri/ciocolată" să fie, de exemplu, benzile desenate sau diverse jocuri. În cazul în care copilul dumneavoastră devine mai puțin activ fizic, acesta va necesita implicit mai puține calorii.

### **Terapii alternative**

Din păcate, *nu există dovezi științifice cu privire la orice tratament alternativ care se dorește util.* Unele terapii non-invazive, cum ar fi masajul, pot fi placute și relaxante, dar trebuie să fie recomandate de medicul specialist înainte de a întreprinde orice. Evitați "tratamentele" scumpe, terapiile alternative invazive sau excursii peste hotare, care promit vindecări. Din nefericire, pentru orice boală progresivă este important să i se ofere corpului mai mulți antioxidanți pe cât se poate: mai multă apă, fructe proaspete și legume (în funcție de preferința copiilor), ajută foarte mult și să ofere o sursă naturală de antioxidanți.

Amintiți-vă că cercetarea în cazul afecțiunilor neuromusculare este bine coordonată pe plan internațional și de către specialistul dumneavoastră care va fi bucuros să împărtășească informații cu tine despre orice noutăți apărute în acest domeniu.

## **3.5. Probleme legate de familia ta și de viitorul copilului**

Suntem cu toții înfricoșați de necunoscut. *Temerile tale se pot disipa pe măsură ce achiziționați mai multe cunoștințe și construiți relații cu profesioniștii implicați în îngrijirea copilului.* Cercetarea în domeniul mai multor afecțiuni este în curs de desfășurare, dar cel mai important lucru este să vă sprijiniți copiii astfel încât, dacă și când, tratamentul va deveni disponibil, aceștia să poată beneficia la maxim în urma acestuia. Puteți sta informați la zi privind cercetarea prin intermediul site-urilor BNM din țara dumneavoastră și/sau prin înregistrarea în organizațiile de caritate pentru a primi actualizări ale cercetării din domeniu. Deși nu există în prezent nici un tratament pentru aceste afecțiuni, tehnicile de management sunt tot mai bune în ultimul timp. Acest lucru a îmbunătățit perspectivele pentru mulți copii și consultantul dumneavoastră vă poate recomanda mai departe un anume parcurs.

Dar accesul la serviciile poate fi dificil la început. Mulți părinți recunosc schimbările în ei înșisi pe măsură ce ei folosesc abilitățile de negociere pe care ei înșiri nu știau că le aveau.

Perspectiva unui adult este foarte diferită de cea unui copil și majoritatea părinților sunt surprinși de atitudinea pozitivă a fiului sau a fiicei lor. Vor fi, fără îndoială, momente dificile, dar vor exista și o mulțime de momente bune deasemenea.

### **Echipamente speciale**

Având un copil cu nevoi speciale, în timp poate apărea o presiune asupra finanțelor unei familii. Fii clar și informat cu privire la ceea ce autoritățile ar trebui să ofere. Unele echipamente esențiale pentru utilizarea în casă, cum ar fi balustrada și suportii de sprijin, scaune cu roțile, manuale și electrice sunt (sau ar trebui să fie) furnizate în mod gratuit, prin serviciile sociale. Informațivă în timp util pentru că procesul de obținere a unor astfel de

echipamente poate fi unul anevoios. Uneori, ONG-urile BNM sau alte organizații de caritate pot ajuta la costurile acestor echipamente.

### **Implicații la locul de muncă al părinților**

Mulți copii cu afecțiuni neuromusculare trăiesc în familii în care părinții lor lucrează. Nu există corect sau greșit absolut în această situație. Depinde mult de natura muncii depuse, de flexibilitatea și înțelegerea angajatorului dvs. și cât de mult sprijin primiți de la prieteni, familie și/sau persoanele plătite ca îngrijitorii. Fiecare familie este diferită. Dacă vă bucurați munca pe care o faceți, ar putea fi cel mai potrivit să continuați să lucrați.

Cu toate acestea, copiii cu tulburări neuromusculare de multe ori au nevoie de mai mult sprijin din partea părinților decât un alt copil de vârsta lor. Ei au nevoie de ajutor cu sarcinile practice și trebuie să participe la o serie de întâlniri. Aceste nevoi și activități pot crește pe măsură ce aceștia înaintează în vârstă. Aceste activități se desfășoară, în general, în timpul orelor de lucru ale părinților și pentru un părinte poate fi dificil să ia o pauză din timpul zilei de lucru și să se asiste la ele.

Asigurați-vă că aveți informații la zi privind diversele beneficii sau credite fiscale etc. Nu presupuneți că nu aveți dreptul să fiți ajutat pentru că munciți sau pentru că aveți venituri/economii la un anumit nivel. Unele beneficii nu sunt legate de venit. Un părinte care renunță la muncă ca să aibă grijă de un copil cu dizabilități poate avea dreptul la ajutor financiar.

### **Nevoile în locuință**

Multe familii se tem că vor trebui să se mute din casă. Solicitați consultanță de specialitate și nu vă grăbiți în luarea unor asemenea decizii. Mulți copii cu o afecțiune neuromusculară vor avea nevoie de propriul dormitor și de o baie echipată corespunzător. Veți avea nevoie, de asemenea, să luați în considerare modul în care se face accesul pe proprietate și accesul în camerele comune, dacă copilul este sau devine dependent de scaunul cu roțile.

Problemele legate de locuință pot necesita o perioadă de timp lungă pentru a fi rezolvate. Dacă sunt necesare modificări majore, asociația chiriașilor sau a locatarilor ar trebui să fie informată într-un stadiu timpuriu privitor la diagnosticul copilului. Chiriașii unor proprietari privați ar trebui să ceară sfatul de la un terapeut ocupațional deoarece poate fi dificil să se facă unele adaptări la o proprietate privată închiriată.

Un terapeut ocupațional sfătuiește familiile și evaluează nevoile din locuința actuală și pe cea viitoare. Puteți consulta, în general, secția de terapie ocupațională (de obicei pe baza serviciilor sociale locale).



## B.4. CONTACTE UTILE

### UNIVERSITATEA DIN CRAIOVA, Romania

**Webpage:** <http://www.ucv.ro/>  
[http://cis01.central.ucv.ro/educatie\\_fizica-kineto/](http://cis01.central.ucv.ro/educatie_fizica-kineto/)

**Contact persons:**

Eugenia Rosulescu, email: [erosulescu@yahoo.com](mailto:erosulescu@yahoo.com)  
Mihaela Zavaleanu, email: [mihaela.efs@gmail.com](mailto:mihaela.efs@gmail.com)

### ASOCIAȚIA PARENT PROJECT, Romania

**Webpage:** [www.parentproject.ro](http://www.parentproject.ro)

**Contact persons:**

Isabela Tudorache, email: [isatudo@yahoo.com](mailto:isatudo@yahoo.com)  
Doru Tudorache, email: [ppromania@hotmail.com](mailto:ppromania@hotmail.com)

### FONDAZIONE OSPEDALI RIUNITI ANCONA ONLUS, Italy

**Webpage:** <http://www.fondazioneospedaliriuniti.it/>

**Contact persons:**

Roberto Penna, email: [Roberto.Penna@ospedaliriuniti.marche.it](mailto:Roberto.Penna@ospedaliriuniti.marche.it)  
Elisa Marconi, email: [elisa.marconi25@gmail.com](mailto:elisa.marconi25@gmail.com)

### ACTION DUCHENNE LIMITED, United Kingdom

**Webpage:** <http://www.actionduchenne.org/>

**Contact persons:**

Kate Angus, email: [kate@actionduchenne.org](mailto:kate@actionduchenne.org)  
Mary Down, email: [home@marydown.go-plus.net](mailto:home@marydown.go-plus.net)

### UNIVERSITY EDUCATIONAL CIRCLE, Latvia

**Webpage:** <http://educationgroup.ucoz.lv/>

**Contact persons:**

Mara Dirba, email: [mara.dirba@gmail.com](mailto:mara.dirba@gmail.com)

**NMD-PRO Project webpage:**

<http://nmd-pro.ro/>

## APPENDIX

### STRETCHING-UL, POSTURA CORECTĂ ȘI ATELELE

Foarte frecvent, în distrofiile musculare, mușchii și tendoanele se retractă. Unii mușchi vor fi afectați mai devreme decât ceilalți. Primii care se retractă sunt mușchii coapsei/tendonul lui ahile, dar mușchii din jurul coapselor, genunchilor, coatelor și degetelor pot să fie deasemenea afectate. Contracturile pot determina dificultăți în cazul unor mișcări și activități. Stretchingurile regulate, zilnice ajută la menținerea lungimii musculare și mențin articulațiile genunchilor mobile. Există mai multe tipuri de stretching-uri: pasive, active asistate și autostretching-uri.

#### STRETCHING-UL PASIV

Stretching-ul pasiv este baza managementului recuperării și un aspect esențial în cazul oricărui program, la orice etapă și condiție din cadrul bolii. Niciodată nu este prea devreme să se introducă stretchingul pasiv. Așa cum sugerează și numele, copilul nu participă activ la procesul de stretching. Terapeutul realizează aceste mișcări. Stretching-ul pasiv cu mișcări încete dar ferme nu afectează articulațiile sau mușchii poate să fie realizat în fiecare zi. Țesutul muscular contractat și/sau scurtat este întins prin mișcări ale articulațiilor pe cât posibil și cu menținerea poziției pentru cel puțin 10 secunde (terapeutul poate recomanda o perioadă mai mare în funcție de nevoile copilului). Executat corect și eficient, stretching-ul pasiv nu determină durere. Anumiți copii pot să protesteze la început și să repingă terapia dar o dată ce le-a fost câștigată încrederea terapia devine o rutină. Poate să fie de ajutor realizarea stretching-ului după o baie caldă și după masajul mușchilor ce urmează să fie întinși.

Se așează copilul într-o poziție confortabilă cu articulațiile ce nu se lucrează într-o poziție stabilă. Copilul trebuie să fie complet relaxat și nu trebuie să facă nici o mișcare activă sau să se opună stretching-ului. Dacă stretching-ul este realizat prea repede, copilul cel mai sigur se va opune mișcării. Se începe cu blândețe și gradat, se crește până la amplitudinea maximă posibilă, fără a provoca durere. Trebuie evitate întinderile exagerate.

#### STRETCHING-UL MANUAL PENTRU TENDONUL AHILEAN

##### Poziție

- Copilul în decubit dorsal
- Se susține cu mâna călcâiul
- Talpa este susținută de antebrațul terapeutului
- Stabilizare deasupra genunchiului cu cealaltă mână

##### Stretching-ul

- Se împinge cu fermitate în jos cu antebrațul planta copilului. Se menține genunchiul întins.
- Stretchingul trebuie să se simtă la nivelul gambei, posterior.

##### Instrucțiuni speciale

Dacă se simte rezistență stretching, îndoiți genunchiul și flectați posterior planta.

Plasați un suport sub genunchi pentru a preveni hiperextensia.



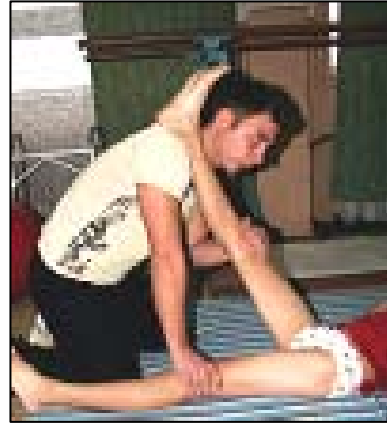
## STRETCHING MANUAL PENTRU ISCHIOGAMBIERI

### Poziție

- Copilul este în decubit dorsal
- Așează glezna pe umărul terapeutului (ca în fotografie)
- Se menține nemișcat piciorul opus cu o mână
- Se menține genunchiul de lucrat cu cealaltă mână

### Stretching-ul

- Aplecarea înainte folosind această mișcare pentru a realiza stretchingul regiunii posterioare a coapsei
- Întinderea trebuie să se simtă la nivelul musculaturii în regiunea posterioară a coapsei.



## STRETCHINGUL FLEXORILOR COAPSEI (inclusiv fascia lata)

### Poziție

- Copilul este în decubit ventral
- Se prinde genunchiul flectat în mână
- Glezna se așează pe antebrațul terapeutului
- Se așează o mână pe zona sacrală

### Stretching

- Se trage genunchiul în sus și **către celălalt picior** în timp ce se aplică împinge cu forță la nivelul bazinului.
- Stretchingul este simțit la nivelul bazinului și partea externă a coapsei

**Se repetă și pentru cealaltă parte**



## TRACTUL ILIOTIBIAL (STRETCHING MANUAL ÎN DECUBIT VENTRAL)

### Poziție

- Copilul este în decubit ventral
- Se prinde cu mâna la nivelul genunchiului piciorul cu care se va lucra
- Pelvisul și trunchiul se stabilizează și se mențin drepte cu ajutorul genunchiului și mâinii

### Stretching

- Se ridică piciorul în sus
- Se trage un picior peste celălalt
- Se aplică o presiune pe fese pentru a menține pelvisul fixat
- Întinderea se simte pe partea externă a coapsei



## **STRETCHING MANUAL AL ILIOPSOASULUI ÎN DECUBIT LATERAL**

### **Poziție**

- Copilul este în decubit lateral cu membrul inferior de pe saltea îndoit
- Membrul inferior ce trebuie la care se lucrează cu genunchiul întins
- Se stabilizează pelvisul cu mâna și genunchiul

### **Stretching**

- Se duce membrul inferior spre posterior cât se poate de mult
- se împinge în jos genunchiului cu o presiune fermă



## **STRETCHING-UL ADDUCTORILOR ȘOLDULUI ÎN DECUBIT LATERAL**

### **Poziția**

- Copilul este în decubit lateral cu membrul inferior de pe saltea îndoit
- Se menține ca în fotografie
- Se prinde genunchiul cu mâna
- Cealaltă mână a terapeutului aplică o presiune la nivelul fesei
- Se stabilizează pelvisul cu genunchiul

### **Stretching**

- Se mișcă membrul inferior de deasupra în sus până când se simte întinderea la nivelul musculaturii adductoare.



## **EXTENSORII COAPSEI**

### **Poziționare**

- Copilul este în decubit dorsal
- Stabilizarea coloanei lombare

### **Stretching**

- Se împinge în sus genunchiul piciorului pe care se face stretching-ul iar celălalt se menține ca în fotografie
- Stretching-ul trebuie să se simtă la nivelul regiunii fesiere



### **STRETCHINGUL COTULUI**

#### **Poziția**

- Copilul este în decubit dorsal sau așezat pe scaun
- Palma privește în sus
- O mână susține articulația umărului sau antebrațul
- cealaltă pe pumn și mână, execută întinderea



### **STRETCHINGUL ANTEBRAȚULUI (PRONATORII)**

#### **Poziția**

- Se ține brațul copilului ca în fotografie
- Se stabilizează încheietura mâinii
- Se stabilizează cotul

#### **Stretching**

- Ușor se răsuțește palma în sus poziție în care se simte întinderea



### **FLEXORII LUNGI AI DEGETELOR**

#### **Poziție**

- Se susține palma copilului, menținând degetele drepte
- Se menține degetul mare al mâinii într-o parte
- Se susține încheietura

#### **Stretching**

- Ușor se îndoaie încheietura și mâna până se simte întinderea la nivelul antebrațului





## AUTO-STRETCHINGU-RILE

Auto stretchingurile, așa cum sugerează și numele, sunt întinderi musculare pe care copilul le învață și le face singur apoi. Sunt eficiente în cazul copiilor care încă merg și sunt deosebit de folositoare pentru glezne, genunchi și coapse.

### AUTO-STRETCHING PASIV PENTRU TENDONUL ACHILIAN

#### Poziție

- În ortostatism cu fața la spalier
- Copilul stă pe spalier cu vârful picioarelor pe prima bară

#### Stretching

- Menține genunchii întinși
- Menține călcâiele pe podea
- Întinderea trebuie să se simtă pe partea posterioară a gambelor



### STRETCHING PASIV PENTRU REGIUNEA POSTERIOARĂ A COAPSEI

#### Poziție

- Așa cum se vede în fotografie
- Genunchiul trebuie să fie cât mai drept posibil și piciorul orientat extern
- Regiunea lombară a coloanei să fie dreaptă
- Să stea cu șoldurile lipite de perete

#### Stretching

- Stretching-ul crește prin aplecarea înainte
- Stretching-ul este simțit la nivelul musculaturii posterioare a coapsei



### AUTO-STRETCHING PENTRU MUȘCHII REGIUNII POSTERIOARE A COAPSEI

#### Poziție

- Copilul este așezat pe spate în apropierea cadrului ușii
- Așează piciorul pentru care realizează stretchingul pe perete cu genunchiul ușor întins și bazinul în apropiere de perete
- Celălalt picior este menținut întins

#### Stretching

- Se întinde genunchiul până se simte extensia în zona posterioară



## Stretching activ asistat

Stretchingul activ asistat este realizat de către părinte în timp ce copilul ajută mișcarea. Când o articulație devină contractată, țesutul contractat are un efect negativ pe grupul muscular opus căruia îi îngreunează funcționarea. Stretching-ul activ asistat poate determina întinderea mușchilor și este în mod deosebit de ajutor pentru gleznă. În timp ce se întinde tendonul ahilian, spre exemplu, copilul extinde degetele. Cu cât se lucrează mai mult împreună, cu atât va fi mai eficient stretchingul. Această formă de stretching face ca timpul să treacă mai repede și face ca stretchingurile să fie mai puțin plictisitoare pentru copilul tău.

### STRETCHING ACTIV AL TRICEPSULUI ÎN ORTOSTATISM (GASTROCNEMIUS)

#### Poziție

- Stând cu fața la perete
- Piciorul din spate rămâne întins
- Călcâiul pe podea
- Genunchiul întins
- Degetele perpendicular pe perete

#### Stretching

- Aplicare înainte în timp ce se simte întinderea la nivelul posterior al coapsei și pulpei



### DIN ORTOSTATISM STRETCHING ACTIV AL PULPEI (MUȘCHIUL SOLEAR) (SOLEUS)

#### Poziția

- Stând cu fața la perete cu ambii genunchi îndoiți și cu piciorul ce trebuie întins înapoi

#### Stretching

- Aplecare spre perete, se ghemuie încet în timp ce realizează întinderea la nivelul zonei inferioare a gambei și a piciorului.



## POSTURAREA

Slăbirea musculaturii în zonele cheie precum coloană sau șolduri poate afecta postura copilului cu distrofie musculară Duchenne. Slăbirea musculaturii spatelui poate determina scolioză și slăbirea musculaturii extensoare a coapsei poate determina lordoză. Copilul poate să adopte posturi neobișnuite – în șezând, în ortostatism și în decubit - pentru a compensa slăbirea musculaturii, limitarea mobilității și contracturile. Este important să se corecteze toate



aceste posturi pentru că altfel, pot determina probleme suplimentare, mai ales la nivelul coloanei. O așezare corectă în orice situație ajută la menținerea unei posturi corecte.

### **Statul pe scaun/Așezarea**

Atunci când copilul este așezat, picioarele trebuie să fie în flexie în unghi de 90° pe membrele inferioare. Scaunul trebuie să fie dur, ideal, nu prea larg. Spătarul scaunului deasemenea trebuie să fie tare și drept sau înclinat înapoi (10°). Scaunul trebuie să fie suficient de adânc și înalt astfel încât copilul să folosească spătarul scaunului. Brațele scaunului trebuie să aibă înălțimea corectă și să nu fie prea depărtate astfel coatele se pot sprijini fără să determine înclinări sau cifozări.

### **Poziționarea /Posturarea**

Modul în care copilul se mișcă și posturile pe care le adoptă - când scrie, mănâncă, se odihnește spre exemplu – sunt un răspuns direct al pierderii forței musculare și al apariției contracturilor. Uneori forța musculară și/sau rigiditatea contracturii poate să difere pe fiecare parte a corpului. Când se întâmplă aceasta, asimetria sau inegalitatea apare și poate determina o scolioză. Stretchingul pasiv și ortezele nocturne pot să întârzie aparițiile contracturilor dar este important să se știe ce posturi trebuie încurajate și care trebuie descurajate, fără să fiți cicălitori.

### **Așezarea în pat în decubit ventral**

Acestă poziție este bună pentru odihnă. Poate deasemenea să prevină contracturile la nivelul coapselor și genunchilor. Poate să fie combinată cu activități precum cititul și privitul la televizor. Copilul stă cu fața în jos spre podea, canapea sau alte suprafețe ferme/ dure. Se așează o pernă mică sau rulou *chiar sub coapse* (care trebuie să fie ușor mai ridicate decât pelvisul) pentru a încuraja extensia coapsei. Greutatea membrelor inferioare va întinde genunchii, pentru aceasta important este ca picioarele să fie libere. Trebuie combătute posturile asimetrice pentru că pot duce la dezvoltarea contracturilor și a scoliozelor.

### **Ortostatismul**

Ortostatismul ajută la menținerea densității osoase și a posturii ca și managementul contracturilor. Trebuie să fie încurajat, în timpul zilei, pentru perioade scurte (o jumătate de oră) sau perioade mai mari de timp (două trei ore dacă este posibil, nu trebuie să fie ceva impus). Când unui copil mai mare sau adult tânăr îi este greu să mențină ortostatismul fără susținere, și ortezele de mers nu sunt convenabile, poate să fie de ajutor folosirea unui **cadru de mers** sau **verticalizatoarele**. Acestea reduc efortul muscular necesar pentru menținerea posturii și asigură un suport total pentru corp, oferă posibilitatea flexorilor coapsei, la genunchilor și a musculaturii gambei să se mențină întinși la maxim. Folosind un cadru de mers în fiecare zi se poate întârzia apariția scoliozei ca și ajutare digestiei și a circulației. Copiii adesea folosesc callipers pentru a sta în picioare.

### **Ortezele de noapte**

Acestea sunt făcute să fie purtate noaptea și de obicei sunt doar pentru gleznă. Ele încetinesc apariția contracturilor menținând articulația în cea mai bună poziție pentru copil. Ortezele pentru noapte sunt făcute din materiale diferite, inclusiv polipropilenă. Încep de la degete și se termină exact sub genunchi. Ele trebuie să fie confortabile și să se potrivească corespunzător, în cazul nepotriviri acestora determină copilul să aibă o adversivitate pentru purtarea acestora. Cercetările au arătat că cel mai eficient mod de a întârzia apariția contracturilor este folosirea ortezelor nocturne împreună cu stretching-ul pasiv. Totuși, ortezele nocturne nu sunt un

substituit pentru stretching-ul pasiv și trebuie folosite doar în combinație cu stretchingul imediat ce apare un mic semn de contractură. Ortezele pentru zi sunt rar purtate de copilul care merge pentru că pot să dăuneze mobilității și să îngreuneze mersul, urcatul, ridicarea de pe sacun.

### **Ortezele de mers (KAFOs)**

Anumiți copii pot să își mențină mersul independent chiar și pentru doi ani folosind orteza numită KAFOs (**K**nee **A**nkle **F**oot **O**rthoses). Tinerii pot să folosească scaunul cu roțile pentru deplasarea pe distanțe lungi dar acasă merg pe distanțe scurte. Deoarece copii cu distrofie Duchenne au musculatura slabă la nivelul brațelor, umeri și trunchi nu pot folosi cârje pentru a se ajuta la mers. KAFO este o „orteză pentru picior gleznă genunchi șold de susținere” ce determină folosirea lordozei cu care copilul este obișnuit. Asigură extensia de la degetele picioarelor până la coapsă și copilul este susținut de ea. KAFOs este realizată din polipropilenă și are balamale ce permit îndoirea genunchiului în momentul așezării. Pentru ca orteza să fie bună, piciorul trebuie să facă un unghi drept cu membrul inferior. Orteza nu trebuie să fie ajustată înainte ca copilul a încetat să meargă independent sau prezintă căderi mai frecvente. Aceasta trebuie să fie făcută, totuși, înainte ca copilul să devină dependent de scaunul cu roțile pentru mai mult de două sau trei luni, atunci când copilul și-a pierdut abilitatea de a merge independent.

Este un dispozitiv potrivit pentru copii ce au destulă forță musculară la nivelul coapselor și trunchiului pentru balans, copii care doresc și acceptă și familii care se pot descurca cu aceste dispozitive.

Avantajele sunt:

- Independența acasă și la școală
- Întârzierea apariției scoliozei și a contracturilor la nivelul coapsei și a genunchilor
- Un transfer mai facil de la scaun în mașină etc.
- O îngrijire mai ușoară.





**UNIVERSITATEA DIN CRAIOVA, ROMANIA**  
[http://cis01.central.ucv.ro/educatie\\_fizica-kineto/](http://cis01.central.ucv.ro/educatie_fizica-kineto/)



**ASOCIATIA PARENT PROJECT, ROMANIA**  
[www.parentproject.ro](http://www.parentproject.ro)



**FONDAZIONE OSPEDALI RIUNITI ANCONA ONLUS, ITALY**  
<http://www.fondazioneospedaliriuniti.it/>



**UNIVERSITY EDUCATIONAL CIRCLE, LATVIA**  
<http://educationgroup.ucoz.lv/>



**ACTION DUCHENNE LIMITED, UNITED KINGDOM**  
<http://www.actionduchenne.org/>

Acest proiect a fost finanțat cu sprijinul Comisiei Europene. Această publicație [comunicare] reflectă numai punctul de vedere al autorului, iar Comisia nu poate fi considerată responsabilă pentru orice utilizarea ulterioară a informațiilor conținute în acesta.