DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİSİNDE DİSFAJİ (YUTMA GÜÇLÜĞÜ)

DMD Aileleri Derneği, Şubat 2021

*Bu yazı, DISABILITY AND REHABILITATION dergisinde yer alan 2015 tarihli "Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy: practical recommendations to guide management" adlı makalenin çevirisidir. Yazının hazırlanması için gönüllü olarak çalışan **Diyetisyen Kübra Serçe**'ye değerli katkıları ve emekleri için teşekkürlerimizi sunarız.*

Orijinal Makale: https://doi.org/10.3109/09638288.2015.1111434

ÖZET

AMAÇ: DMD iskelet, solunum, kalp ve orofaringeal kasların zayıflığına neden olan ve hızla ilerleyen bir nöromusküler hastalıktır. Genç erkek hastaların üçte birinde yutma güçlüğü (disfaji) görülür. DMD'de disfaji üzerine yapılan son çalışmalar, yutma bozukluklarının patofizyolojisini açıklığa kavuşturmakta ve değerlendirilmesi için yeni araçlar sunmaktadır ancak bu durumun yönetimi için çok az rehber mevcuttur. Bu makale, disfaji tanısını kolaylaştırmak, semptomları tanımlamak ve yetişkin DMD popülasyonunda disfajiyi tedavi etmek için pratik öneriler sunmak için klinik bir algoritma sağlamayı amaçlamaktadır.

YÖNTEMLER: Bu algoritma, özel bir nöromusküler bozukluklar merkezinin (*Inkendaal Rehabilitasyon Hastanesi, Belçika*) 30 yıllık DMD klinik deneyimine dayanmaktadır ve literatür tarafından desteklenmektedir.

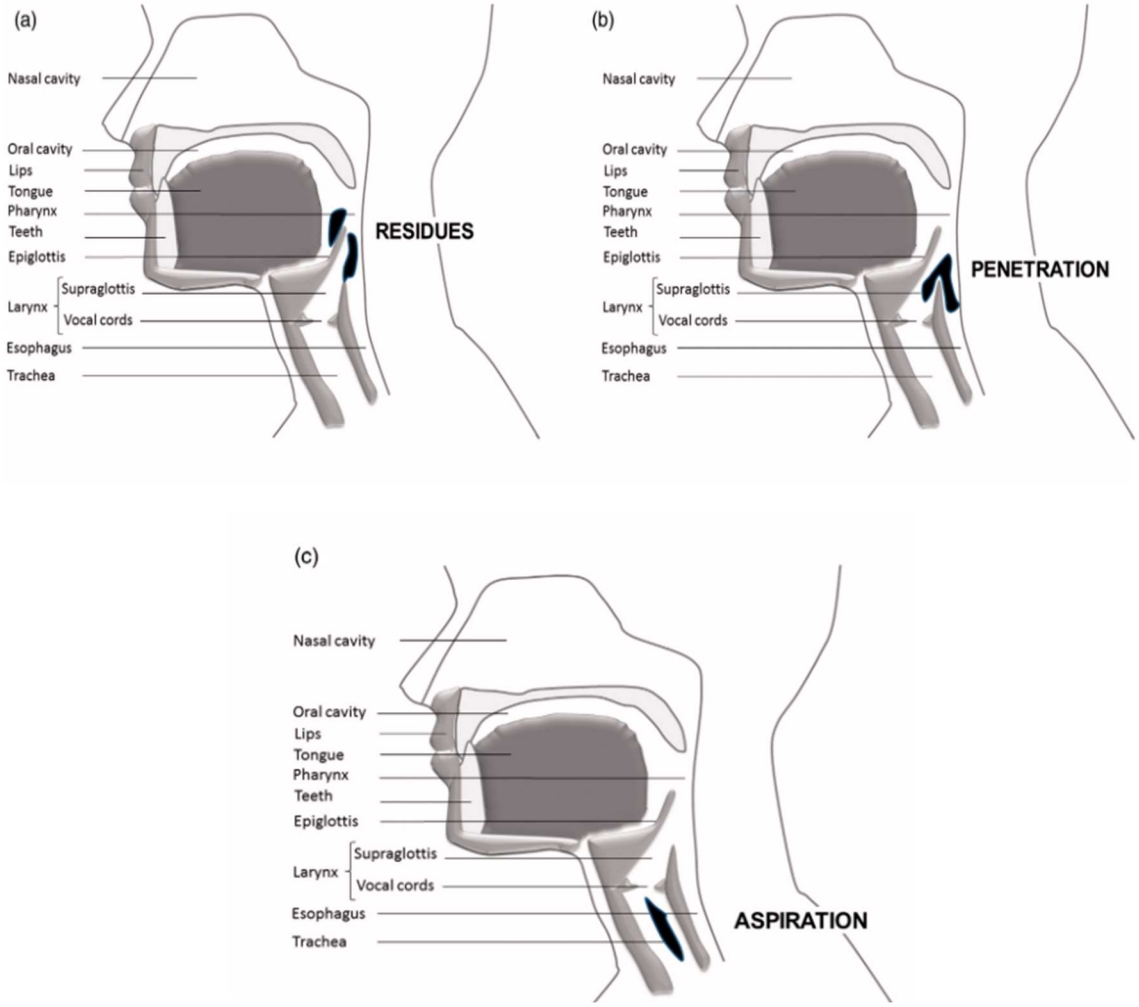
BULGULAR: Disfaji, yaşı ilerleyen DMD'li hastaların durumunu kötüleştirebilir. Gıda borusunun çiğneme ve oral parçalanma zorluklarının yanı sıra disfaji, daha çok yutkunmanın faringeal fazındaki bir bozulmanın bir sonucudur. Merkezi nörolojik bozuklukların aksine, DMD'deki disfaji, sıvı alımından ziyade katı alımında eşlik eder. Disfaji belirtileri klinik olarak belirgin olmayabilir ancak, laringeal gıda penetrasyonu, farinkste yiyecek kalıntısı birikimi ve/veya gerçek laringeal gıda aspirasyonu meydana gelebilir. DMD'de bu sorunların yaygınlığı muhtemelen hafife alınmaktadır.

1. GİRİŞ

Duchenne musküler distrofi (DMD) hızla ilerleyen bir nöromusküler bozukluktur (NMD). Yaşın ilerlemesiyle birlikte DMD iskelet, solunum ve kalp kaslarını kademeli olarak etkiler. Yardımlı ventilasyon olmazsa, 25 yaşından önce yüksek hayati risk oluşabilir. Kardiyak, solunum ve ortopedik bakımın kombinasyonu hayatta kalma olasılığını 30-35 yaşına kadar uzatır. Göğüs enfeksiyonları sırasında, ilerleyen yaşlardaki DMD hastaları hava yolu tıkanıklığını ve klirensini yönetmede giderek daha fazla zorluk çekmektedir. Ayrıca, orofaringeal kaslar yaşla birlikte zayıflar ve genç erkekler durumu kötüleştirebilecek yutma güçlüğü çekerler. Kendi deneyimlerimiz, göğüs enfeksiyonlarının varlığından bağımsız olarak, tükürük yutmanın DMD'li hastalar için zor olabileceğini göstermiştir.

Disfaji terimi yutma güçlüğünü ifade eder ve yutma fonksiyonunun bozulduğu hastalarda ortaya çıkan tüm semptomları kapsar. Disfaji, başlıca merkezi (ör. Parkinson, Multipl Skleroz, Serebral Palsi) veya nöromusküler (ör. DMD) olmak üzere çeşitli nörolojik etiyolojilere sahip olabilir. Disfajinin merkezi formları, genellikle sıvı alımı sırasında aspirasyon için bir risk faktörü olan yutma fonksiyonunun zayıf nörolojik koordinasyonu ile ilişkilidir. Bunun aksine DMD'de bulunan nöromusküler disfaji formu ilerleyici Kas güçsüzlüğünden kaynaklanır ve sıvı alımından ziyade katı alımında eşlik eder. Bu hastalarda, kranial sinirler IX, XI ve XII tarafından laringeal innervasyon bozulmadan kalır.

Yutma, temel işlevi akciğerlere herhangi bir yiyecek veya tükürük girişinden korumak olan karmaşık bir fizyolojik mekanizmadır. Yutma geleneksel olarak birbirini izleyen üç aşamayı içerir: oral aşama (bolus çiğneme ve parçalanma), faringeal aşama (ağızdan yemek borusunun üst açıklığına bolus geçişi) ve özofagus aşaması (mideye doğru bolus ilerlemesi). Bozukluğun şiddetine bağlı olarak, bolus gevşemeyen kaslar ile karşılaşabilir (ağrı), boğazda durabilir (tıkanma) veya solunum yollarına yönlendirilebilir, bu da yutkunma sonrası farinkste (piriform sinüs, özofagus sfinkterinin üstünde veya faringeal duvarda) (şekil 1a) 'kalıntı' olarak adlandırılan birikmeye neden olabilir, laringeal vestibül penetrasyonu (Şekil 1b) veya daha kötüsü, subglottik alana ulaşarak ve öksürük refleksi olsun veya olmasın laringeal aspirasyonu ve boğulmayı (Şekil 1c) tetikler. Yutma güçlüğü, son dönem DMD hastalarında olağanüstü kilo kaybına neden olabilecek olan oral alımın azalmasına da yol açabilir.



Şekil 1. Orofarenksin yandan görünümü.

(a) Kalıntı birikimi. (b) Bolusun penetrasyonu. (c) Bolus aspirasyonu.

NMD'li hastalarda yutma güçlüğü ile ilgili çalışmalar nispeten yenidir. Bu çalışmalar yutma bozukluklarının patofizyolojisini açıklığa kavuşturmakta ve disfaji ile kilo kaybı ve aspirasyon gibi komplikasyonlarının değerlendirilmesi için yeni araçlar sunmaktadır. Bununla birlikte, NMD'lerde disfajinin yönetimi için çok az kılavuz bulunmaktadır. Hayatta kalma oranının artmasıyla birlikte DMD popülasyonu da değişir ve disfajinin zorlu yönetimi öne çıkan bir özelliktir.

Inkendaal Rehabilitasyon Hastanesi'ndeki (Belçika) nöromusküler Ekselans Merkezi, tüm Belçikalı DMD'li erkeklerin yaklaşık %20'siyle ilgilenmektedir. Inkendaal, ileri evrelerdeki NMD'ler konusunda uzmanlaşmıştır ve 1980'lerden beri NMD'li hastalarda disfajiyi yönetmiştir. 2013 yılında Inkendaal, solunum desteği kullanan 48'i DMD'li (ortalama yaş: 26,7 ± 7,1 yıl) olmak üzere 205 NMD hastasına bakmıştır. Bu gruptan 32 kişi, 24/24 saat ventilasyon kullandı ve bunların çoğunluğu spesifik bir disfaji yönetimi gerektirdi.

2. DİSFAJİ TANISI

Disfaji, NMD'li hastalarda sık görülür. Bununla birlikte, oluşum ve evrimin zamanlaması yetersiz bir şekilde belgelenmiştir. Disfaji, NMD'li tüm hastaların yaklaşık üçte birini etkiler. Hastalık ilerlemesi ile öğünlerin uzun sürmesine yol açan yemek bolusunun çiğneme ve oral parçalanmasında artan zorluklara ek olarak, disfaji esas olarak yutmanın zayıf faringeal fazındaki bir bozukluğun sonucudur. Zayıf kas senkronizasyonu ve azalmış nefes-yutma etkileşimi, zayıf dil ve faringeal kaslar daha yavaş ve daha zahmetli bolus taşınımına yol açar. Ek olarak, submental gruptaki kaslar da etkilenir ve bu üst özofagus sfinkterinin açılmasının azalmasına neden olur. Faringeal faz genellikle iyi tetiklenir, ancak klirens eksiktir ve faringeal kalıntı bırakır (Şekil 1). Kalıntı aspirasyon pnömonisi riskini artırır. Disfaji ve aspirasyonun yaşla birlikte DMD'de arttığı ve yaşam kalitesini etkileyebileceği bildirilmiştir.

3. DİSFAJİ BELİRTİLERİ

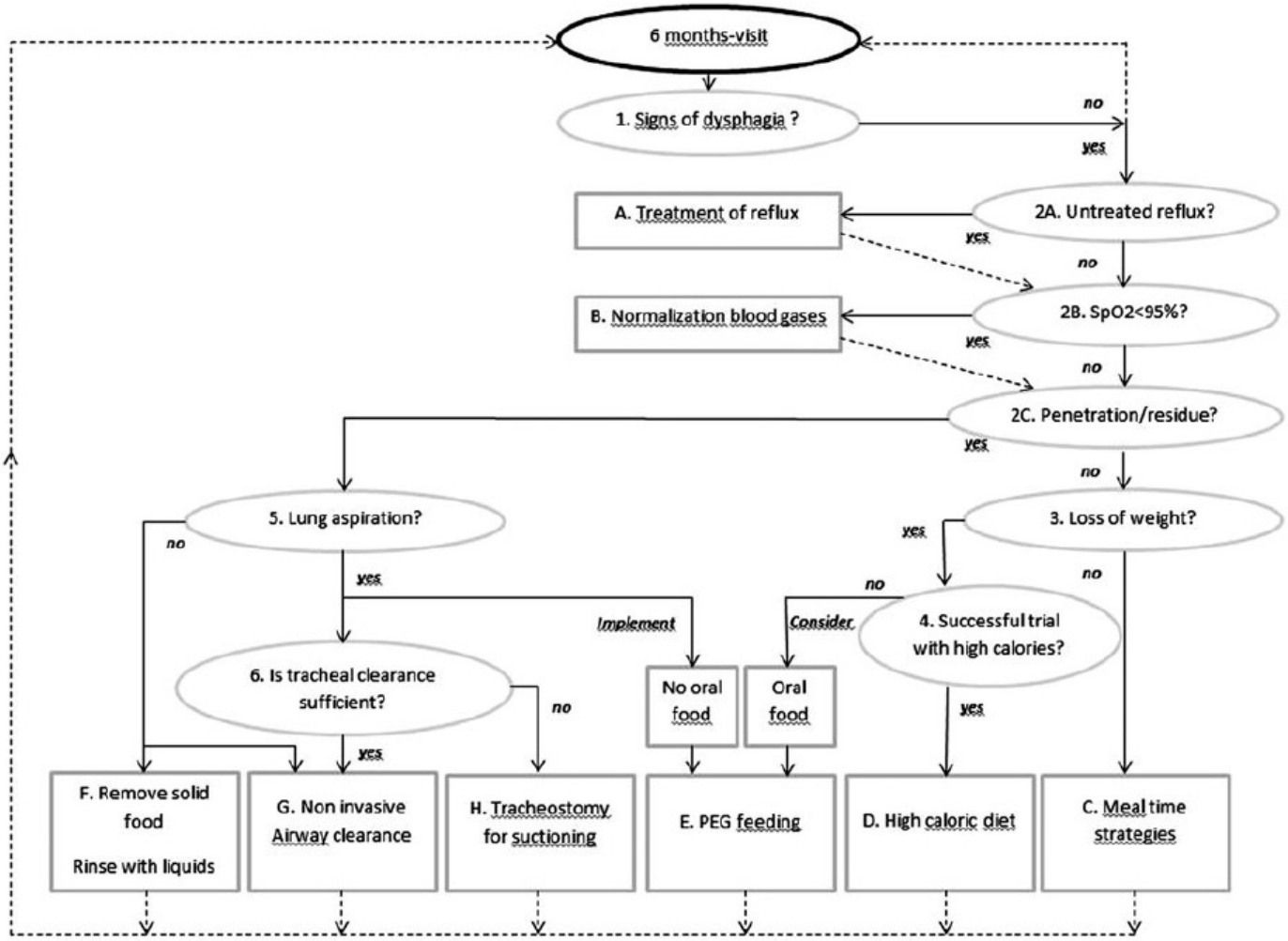
Semptomların deneyimi, disfajinin varlığını belirtmek için yeterlidir. Şikayetler arasında yutma sırasında rahatsızlık, boğazda yiyecek tıkanması hissi, tükürük yutma güçlüğü, yemek sırasında ve sonrasında öksürük, yemek süresinde artış, yutkunmaya başlama güçlüğü, iştahsızlık, kasıtsız kilo kaybı ve göğüs enfeksiyonları ve boğulma ataklarının görülme sıklığında artış vardır.

Hastaları potansiyel semptomları hakkında sistematik olarak sorgulamak önemlidir çünkü hastalar kendiliğinden rapor etmeyeceklerdir. Bu, 17 soruya dayanan disfajinin varlığını değerlendiren Sydney yutma anketi (SSQ) gibi anketlerin bir avantajıdır. SSQ yararlıdır, çünkü uygulanması kolaydır, 10 dakika içinde hızlı bir şekilde gerçekleştirilir ve DMD'li hastalarda doğrulanır. Genel olarak, bir videofloroskopik yutma çalışması (VFSS), bir manometri ve yutmanın fiberoptik değerlendirmesi (FEES), beklenen disfaji tanısını yalnızca doğrular ve miktarını belirler. Bu testler pahalıdır ve durumun tek bir anlık görüntüsünü sağlar. Bununla birlikte, boğulma atakları durumunda, VFSS supraglottik penetrasyonu subglottik Aspirasyondan ayırt edebilir (Şekil 1). Aspirasyon riski taşıyan zayıf DMD hastalarında kullanımlarıyla ilişkili tehlike nedeniyle, bu muayeneler etkili öksürük yardım tekniklerinin mevcut olduğu özel bir birimde yapılmalıdır.

DMD'li hastalar için bakımın tüm unsurlarında olduğu gibi, disfajinin optimal yönetimi için multidisipliner ekip yönetimi gereklidir. Multidisipliner ekibin bir parçası olarak düşünülmesi gereken sağlık profesyonelleri şunlardır: hastanın birincil doktoru, fizyoterapist, konuşma patoloğu ve diyetisyen. Solunum, Kulak Burun Boğaz ve Gastroenteroloji gibi farklı zamanlarda tıbbi uzmanlıkların da dahil edilmesi gerekebilir.

4. DİSFAJİYİ YÖNETMEK İÇİN ALGORİTMA

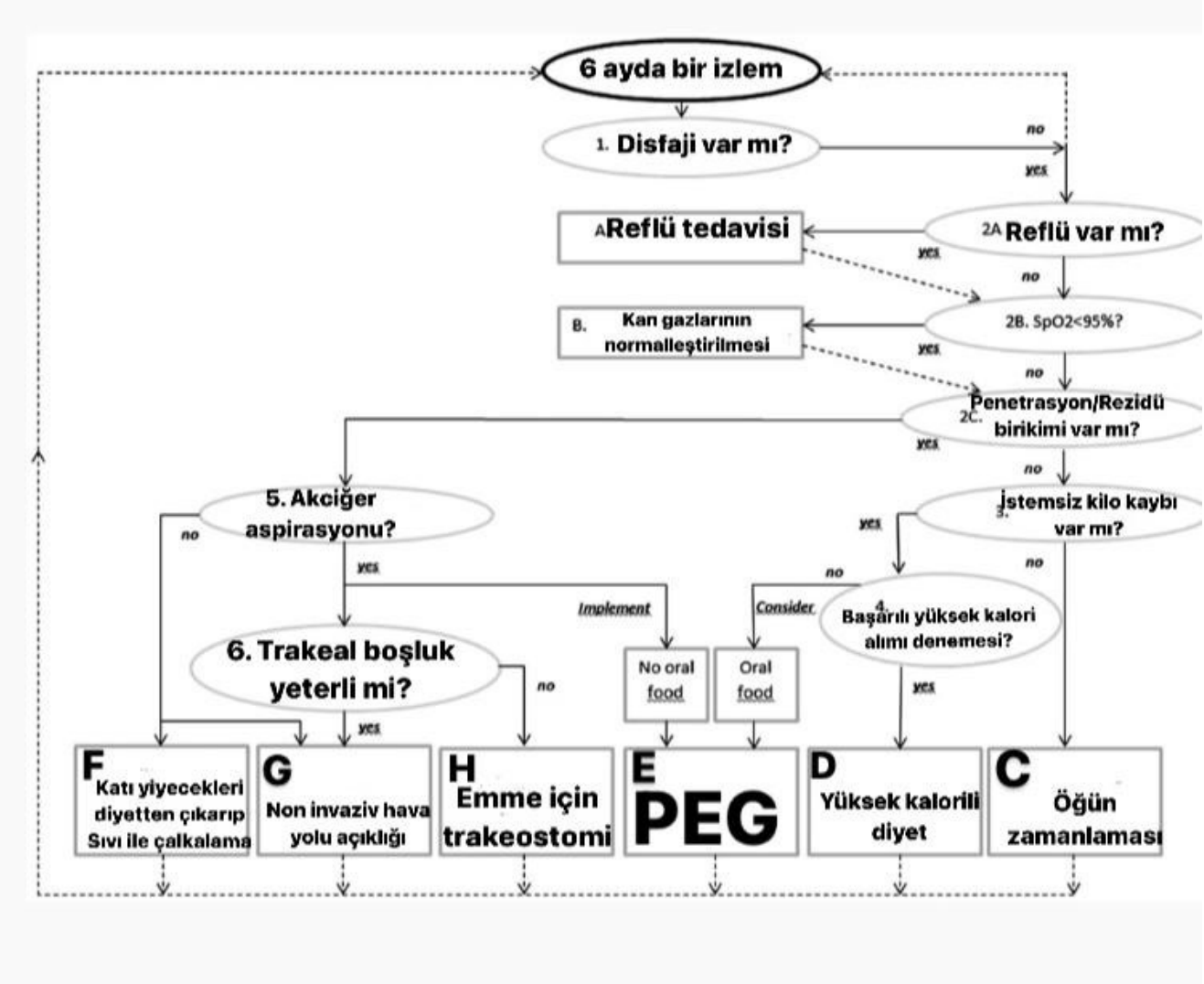
Disfaji için önerilen yönetim stratejileri, tanımlanan semptomlara göre uyarlanması gerektiği için önemli ölçüde değişebilir. Buna göre, disfajiyi tetikleyen faktörleri ve yönetimini dahil etmek için iyi tanımlanmış bir karara yol açan adım adım bir dizi işlemden oluşan bir algoritma geliştirdik. DMD'den etkilenen hastalarda karmaşık disfaji problemine uyacak şekilde ekibimiz tarafından bir karar verme ağacı algoritması düşünülmüştür. Bu algoritma, Inkendaal Rehabilitasyon Hastanesi'nde DMD ile 30 yıllık tecrübemize dayanmaktadır.



Şekil 2. DMD popülasyonunda disfajinin yönetimine rehberlik edecek klinik algoritma.

Şekil 2'de sunulan algoritma daha çok yürüyemeyen hastalar göz önünde bulundurularak tasarlanmıştır ve iki aşamadan oluşur: İlk aşama, disfajiyi tetikleyen veya devam ettiren faktörleri içerir (Madde 1-6). 1'den 6'ya kadar olan her öğe evet veya hayır olmak üzere tek bir cevap gerektirir.

İkinci aşamada, faz 1'deki 6 maddenin her biri, spesifik bir tedavi (A'dan H'ye) önerilene kadar takip edilir. Tedavi uygulandıktan sonra, algoritmanın okunması devam eden değerlendirme için 1.maddeden başlayacaktır. Aşağıda algoritma adımlarının Türkçe çevirisi de eklenmiştir.



Şekil 2. Türkçe algoritma

5. DİSFAJİYİ TETİKLEYEN FAKTÖRLER

Şekil 2'de sunulan algoritmanın ilk aşaması üç adımı takip eder: disfaji şüphesi (Madde 1), disfajiyi tetikleyen veya devam ettiren dış faktörlerin şüphesi (Madde 2A ve B) ve son olarak şiddetinin değerlendirilmesi (Madde 2C–Madde 6).

Madde 1. Disfaji var mı?

DMD'li yürüyemeyen hastaların değerlendirilmesi her 6 ayda bir arzu edilir. Bu vesileyle hastalar konuşma terapisti veya diyetisyen tarafından olası disfaji belirtileri hakkında sorgulanacak ve SSQ tamamlanacaktır. Archer ve ark.tarafından önerilen 224.50/1700 puanlık SSQ eşik değeri, disfajili hastaları olmayanlardan ayırt eder. Disfaji varsa, algoritma **2A, B ve C maddelerine** gitmenizi önerir.

Madde 2A. tedavi edilmemiş gastroözofageal reflü var mı?

Disfaji tespit edildiğinde, gastroözofageal reflü (GER) varlığını dışlamak gerekir. GER, NMD'li tekerlekli sandalyeye bağlı hastalarda sık görülür. DMD'li geniş hasta serilerinde reflü prevalansı mevcut değildir. Bir çalışmada, DMD'NİN %4'ünde, özellikle 18 yaşından sonra ve yaşla birlikte artan tedavi gerektiren GER klinik bulguları bulundu. Ana neden, diyafragma Kas tonusunun ilerleyici bozulması ile birlikte karın içeriği ile torasik arasında kalıcı bir basınç gradyanına neden olan uzun süreli oturma pozisyonudur. Gastrik hipomobilite ve gecikmiş gastrik boşalma da GER'e katkıda bulunabilir veya şiddetlendirebilir. Sonuçlar, hastalığa (ağrılı erozyonlar, kanama, peptik ülser, Barrett hastalığı) yol açan tamamen özofagus olabilir veya aspirasyon için olası risklerle laringeal gıda taşkınlarını tetikleyen ağrılı veya ağrısız tam kanal reflü olabilir. GER, erken tokluk veya ilerleyici iştahsızlık ve gıda alımının azalması gibi ince belirtilerle ortaya çıkabilir. Tanı 24 saat pH izleme ile yapılır. Bu tekniğin seçimi, merkezimizdeki hastalarımız için minimal invaziv teknikler tercihlere göre yapıldı. Varsa GER'i tedavi edilmesi (Şekil 2, **tedavi A**) ve hastanede aynı ziyaret sırasında incelenen **2B ve 2C maddelerine** ulaşılması önerilir.

Madde 2B. 24 saat boyunca herhangi bir oksijen desatürasyonu var mı?

GER'i tedavi ettikten sonra veya reflü yokluğunda, nabız oksimetresi (SpO_2) ile ölçülen kan oksijenasyonunun 24 saat boyunca normal olduğundan emin olmak da gereklidir. Özellikle yemeklerden sonra herhangi bir O_2 desatürasyonu (SpO_2 < %95), zaten subklinik olarak mevcut olduğunda disfajiyi tetikleyebilir veya şiddetlendirebilir. Gerçekten de, uzun süreli öğünler, yutkunma ile ilişkili orofaringeal kasların yorgunluğuna neden olur ve bu da aspirasyon riskinin artmasına neden

olur. Terzi ve ark. düşük akciğer kapasitesine sahip hastaların yuttuktan sonra ekspiratuar apne süresini kısalttığını göstermiştir. Azaltılmış ekspiratuar apne, erken inspirasyonu tetikler ve bu da aspirasyon ve O_2 desatürasyonu riskini artırır. Bu risk, faringeal kalıntı varlığında daha da artar. Normal SpO_2'ye sahip ancak gündüz nefes darlığı ve solunum yorgunluğundan şikayet eden hastalarda, **tedavi B'nin** solunum ve orofaringeal kasları dinlendirmesi düşünülmelidir. Günlük dispne ve anormal SpO_2 yokluğunda, algoritma disfajinin şiddetini değerlendirmeyi önerir (**Madde 2C**).

Madde 2C. glottis penetrasyonu veya rezidü birikimi var mı?

Disfajinin ciddiyet derecesi, yutma sırasında ve sonrasında yiyeceğin izlediği yol ile ilgilidir. Penetrasyon, kalıntı birikimi veya aspirasyon meydana gelebilir (Şekil 1). Penetrasyon ve kalıntı birikimi semptomları kıt olabilir. Bununla birlikte, pozitif bir SSQ (>224.50 puan) ve yemek sırasında ve sonrasında öksürük semptomları ve/veya boğazda tıkanmış yiyecek hissi, bir konuşma terapisti tarafından gözden geçirilmeli ve bir Kulak Burun Boğaz uzmanı tarafından FEES (bir manometri ve yutmanın fiberoptik değerlendirmesi) değerlendirilmelidir (Şekil 3). Aloysius ve arkadaşları, VFSS kullanımı ile ilgili olarak, bu muayenenin beslenme / yutma güçlüğü olan hastaların gözlemlenmesinde kesin bir fayda sağlayamayacağını öne sürmektedir. Buna göre, sistematik olarak bir VFSS önermiyoruz. Bununla birlikte, belirsiz disfaji tanısı ile karşı karşıya kaldığında, VFSS bildirilen yutma güçlüklerinin daha iyi anlaşılmasına katkıda bulunabilir. Bununla birlikte, semptomlar açık ve belirgin olduğunda, VFSS sadece iyi kurulmuş bir tanıyı doğrulayacaktır.

Bolus glottise girebilir ve ses tellerinin üstündeki vestibüle ulaşabilir (vestibülün penetrasyonu). Penetrasyon geçici ('flaş penetrasyonu' olarak adlandırılır) veya kronik olabilir. Ses tellerinin hassasiyeti korunduğunda, gıdanın penetrasyonu öksürüğü tetikleyecektir. Yiyecek kalıntısı ayrıca, supraglottik bölgenin her iki tarafında bulunan küçük cepler olan piriform sinüslerde de birikebilir. Hem supraglottik penetrasyon hem de kalıntı birikimi, hem boğulma hem de öksürük ile rastgele sessiz aspirasyon atakları için risk faktörleridir. Sessiz aspirasyon, yemeklerden birkaç saat sonra, genellikle uyku sırasında ortaya çıkabilir. DMD'li geç evre hastalarda yaygın ve önemli ölçüde yetersiz teşhis edilir ve muhtemelen yetişkin popülasyonda ani ölüm ve göğüs enfeksiyonunun önemli bir nedenini temsil eder. Semptomlar penetrasyon ve/veya kalıntı birikimini gösteriyorsa, algoritma potansiyel aspirasyonun değerlendirilmesini önerir (**Madde 5**). Eğer penetrasyon meydana gelmiş gibi görünmüyor, ya da penetrasyon tedavi edilmiş ve çözülmüş ise, vücut ağırlığı geçmişini gözden geçirmek için **Madde 3'e** gidin.

Şekil 3: FEES (bir manometri ve yutmanın fiberoptik değerlendirmesi) sırasında Kulak Burun Boğaz uzmanı ve konuşma terapisti tarafından farklı yiyecek ve sıvı karışımları verilen Duchenne hastası.

Madde 3. İstemsiz kilo kaybı var mı?

Disfaji olan DMD'li yürüyemeyen hastalarda kasıtsız kilo kaybının birkaç nedeni vardır. Yaşlı hastalar artan enerji gereksinimleri ile hiperkatabolik olabilir. Bu etki solunum desteğinin varlığından negatif etkilenebilir; evde mekanik ventilasyon alan DMD'li hastalarda enerji harcamasında azalma belgelenmiştir. Önceki kilo öyküsü dikkate alınmalıdır: 13 yaşında normal veya düşük kilolu olan erkeklerin daha sonraki yaşamlarında düşük kilolu olma olasılığı daha yüksektir. Cerrahi ayrıca beslenme durumunu da etkileyebilir; ancak ameliyattan sonra kilo kaybı kendi kendine beslenme yeteneği kaybı ile ilişkilidir. Kas kaybının ve enerji ihtiyaçlarındaki değişikliklerin kilo kaybı üzerindeki etkisi, yeme ve yutma ile ilgili artan zorluklarla açıkça vurgulanmaktadır.

Her ziyaret sırasında hastaları aynı koşullar altında tartmak çok önemlidir (muhtemelen tekerlekli sandalyede benzer kıyafetler ile). Bir hasta sandalyesinde tartılırsa, tüm ek parçaları çıkarın ve hastanın son ağırlığından bu yana sandalyede önemli bir değişiklik yapılmadığından emin olun. Kilo sabit kaldıysa, algoritma **C tedavisini** önerir, kasıtsız kilo kaybı meydana gelmişse, **Madde 4'e** geçin. Vücut kitle indeksi, Gauld ve ark. ' nın denklemi kullanılarak ulnar uzunluğunun ölçülmesi ile tahmin edilen boy ve ağırlık kullanılarak da izlenebilir. Bununla birlikte, vücut kitle indeksi cut-off noktaları, DMD ile ilişkili vücut kompozisyonundaki benzersiz değişiklikler nedeniyle muhtemelen geçerli değildir. Bunun yerine, seri ağırlık ölçümleri veya vücut kitle indeksi ölçümleri daha bilgilendirici olacaktır.

Madde 4. Yüksek kalorili bir deneme arzu edilir mi ve etkili midir?

İstemsiz kilo kaybı disfajinin bir belirtisi olabilir. Tecrübelerimize göre, bir yılda %10'dan fazla istemsiz kilo kaybı klinik olarak anlamlı olarak kabul edilir. Bununla birlikte, hastaların ilk morfolojisine bağlı olarak, bu kilo kaybı miktarı önemli olabilir veya olmayabilir. Aşırı kilolu veya obez hastalar yeterli yağ rezervlerine sahip olabilir ve özellikle hastanın hala iyi bir iştahı varsa, yüksek kalorili sıvılara sahip bir diyet denenebilir. Düşük kilolu hastalar sınırlı yağ rezervlerine sahip olacaktır ve daha agresif beslenme tedavisine ihtiyaç duyabilirler. İlk morfolojiden bağımsız olarak, kasıtsız kilo kaybı ile başvuran herhangi bir hasta, bir diyetisyen tarafından kapsamlı bir beslenme değerlendirmesine tabi tutulmalıdır. Diyetisyen, kilo geçmişini, mevcut oral alımı ve alımdaki son değişiklikleri, iştahı, yemek yeme süresini, gastrointestinal semptomları ve beslenme durumunun diğer belirteçlerini göz önünde bulundurmalıdır. Bu değerlendirme daha sonra yüksek kalorili bir diyetin uygulanıp uygulanmayacağı veya perkütan endoskopik Gastrostomi (PEG) kateterinin öncelikli olarak kabul edilip edilmeyeceği konusunda tavsiyelerde bulunacaktır (**tedavi E**). Deneme kesin ise, **tedavi D** yüksek kalorili diyet uygulanabilir. Deneme etkisiz ise ve kilo kaybı devam ederse, bir PEG yerleştirilmesi düşünülebilir (**tedavi E**). Her iki durumda da, oral beslenme ve içmeye hala izin verilir, ancak gıdanın uygun doku modifikasyonu kullanılmalıdır.

Madde 5. Akciğer aspirasyonu var mı?

Aspirasyon, bolusun ses tellerinden subglottik zemine geçişini yansıtır (Şekil 2C). Bolus bu noktaya geldikten sonra, hiçbir anatomik yapı akciğerlere ilerlemesini engelleyemez. Hava yolu intrüzyonunun kaynağı ne olursa olsun, yani GER'den gelen gıda, tükürük veya mide içeriği ne olursa olsun, bakteriyel/kimyasal pnömoni riski yüksektir. Aspirasyonun varlığı belirsiz ise, gerçek aspirasyonu penetrasyon ve kalıntı birikiminden ayırt etmek için bir VFSS yapılabilir. Aspirasyon belirginleştiğinde, algoritma etkili öksürük yardım tekniklerinin kullanımını araştırmak için **Madde 6'ya** geçmeyi önerir. Aspirasyon yokluğunda, **F ve G tedavisi** kullanılmalıdır. Bu durumda, DMD hastaları normal fakat dikkatli bir şekilde yemek yiyebilirler. Bununla birlikte, Aloysius ve Van den Engel'e göre, reflünün şiddetlenmesini ve besin alımının azalmasını önlemek için katı yiyeceklerin alımının durdurulması, püre haline getirilmiş öğünlerin teşvik edilmesi, yemek sırasında ve sonrasında düzenli olarak uygun miktarda ve türde sıvı ile gargara yapması tavsiye edilir. Örneğin, düşük kilolu hastalar kalorisi yoğun bir sıvıdan yararlanırken, su aşırı kilolu hastalar için uygundur.

Madde 6. Trakeal klirens yeterli mi?

Enstrümantal ve enstrümantal olmayan non-invaziv trakeal klirens tekniklerinin etkinliği değerlendirilmelidir. Aspirasyon belirgin olduğunda, en hızlı ve en etkili tekniğin seçimi yapılmalıdır: özellikle en zayıf hastalarda ve basit teknikler ile öksürük etkinliği elde etmek için yeterli işbirliği yapamayan hastalarda, kombinasyon halinde manuel göğüs kompresyonu ve hava istifleme veya mekanik insuflasyon-exsuflasyon (MI-E) tekniği tipi öksürük yardımı yapılmalıdır. Şekil 2, tüm invaziv olmayan öksürük güçlendirme tekniklerini test etmeyi önermektedir (**tedavi G**). Bununla birlikte, teknikler etkisiz ve yetersiz hale geldiğinde, gelecekte herhangi bir koşulda yeterli klirensi sağlamak için kalıcı bir trakeal açıklığın (trakeostomi) düşünülmesi önemlidir (**tedavi H**).

6. DİSFAJİ TEDAVİSİ İÇİN PRATİK ÖNERİLER

Şekil 2'de sunulan algoritmanın ikinci aşaması, daha önce algoritmanın farklı öğelerinde açıklandığı gibi disfajinin ciddiyetine göre mevcut yönetim stratejilerini önermektedir. Bunlar aşağıda ayrıntılı olarak açıklanmaktadır. Her bir yönetim stratejisi araştırıldıktan sonra, klinisyen etkinliğini değerlendirmek ve olası devam eden disfajiyi değerlendirmek için 1.maddeye geri dönmelidir.

Gastro-özofageal reflü tedavisi

GER mevcut olduğunda ve tedavi edilmediğinde (**madde 2A**: Evet), tedavi üç katmanlıdır. İlk nokta konumlandırma, yani yatakta Trendelenburg'un ters pozisyonu ve gündüzleri yemek sırasında epigastrik baskıyı önleyen tekerlekli sandalyede oturma pozisyonudur. İkinci nokta ilaçtır. Yemek sırasında sodyum aljinat (E401) gibi tensioaktif ilaçlar önerilebilir ve yemek borusuna bolus reflüsünü sınırlar. Üçüncü nokta, mide asiditesini azaltmak için ek oral proton pompa inhibitörlerinin (PPI, tip omeprazol) uygulanmasıdır. Anti-reflü cerrahisinin kullanımı (örn. Nıssen fundoplication) NMD'li hastalarda nadiren gereklidir. Gerektiğinde, laparoskopik yaklaşım, zayıf hastalarda bu tekniğin fizibilitesini büyük ölçüde geliştirmiştir. Sık sık küçük öğünler ve yemekle birlikte büyük hacimde sıvı alımının sınırlandırılması önerilebilir.

Kan gazı normalizasyonu

SpO_2 < %95 ile tanımlanan O_2 desatürasyonu mevcut olduğunda (**Madde 2B: Evet**), yeterli bir yorumlama ek karbon dioksit (pCO_2) izlemi gerektirir. Normal pCO_2 (pCO_2 < 50 mmHg) ile herhangi bir O_2 desatürasyonu genellikle hava yolu tıkanmasını yansıtır ve uygun hava yolu temizleme teknikleri gerektirir. Distal hava yolu klirensi için perküsif ventilasyon önerilebilirken öksürük

güçlendirme teknikleri üst hava yolu klirensi sağlamak için yararlıdır. O_2 desatürasyonlarına eşlik eden yüksek CO_2 (pCO_2 > 50 mmHg), invaziv olmayan ventilasyonun (NIV) uygulanmasını, iyileştirilmesini veya uzatılmasını gerektiren alveolar hipoventilasyonu yansıtır. Geceleri NIV'in iyileştirilmesi, sızıntıyı en aza indirmeye ve hasta ile ventilatör arasındaki senkronizasyonu optimize etmeye yardımcı olur. NIV titrasyonunun zamanla adaptasyonu, basıncı, inspiratuar zamanı ve ventilatörün hızını arttırarak yardımcı olabilir.

Hastalığın ilerlemesinin geç bir aşamasında, gece NIV'in gündüze uzatılması nefes darlığını azaltır, solunum kaslarının dayanıklılığını geri kazandırır ve gıda alımını iyileştirir. Fizyolojik olarak, normal yutkunmalara kısa bir apne eşlik eder ve ardından bir sonraki nefesin sona ermesi ve gecikmesi takip eder. Gece ventilasyonunun gündüze uzatılması sırasında, DMD'li çok zayıf dispne hastaları genellikle zor yutmaktan şikayet ederler. Vakaların %50'sinde yutma yapısı bozulmakta ve yutma sonrası apne bastırılmaktadır. Buna iştahsızlık ve kilo kaybı eşlik eder. İlginç bir şekilde, birkaç ay süren gündüz ventilasyonundan sonra, hastalar iştahlanır ve kilo alırlar. Gündüzleri hastalar trakeostomi, burun maskesi veya ağızlık ile mekanik ventilasyon kullanabilirler. Terzi ve ark. mekanik ventilasyon altındayken trakeostomili hastalarda yutma parametrelerinin spontan solunuma göre daha iyi olduğunu göstermiştir. Yutma daha az parçalanır ve bir sonraki nefesten önce tekrar apne tarafından takip edilir, bu da daha iyi bir yutma/beslenmeye ve daha düşük aspirasyon riskine yol açar. NIV burun maskesi ile kullanıldığında, ventilatörün herhangi bir otomatik tetiklemesinin bastırılması koşuluyla hastalar daha iyi yutarlar. Çiğneme sırasında nazal NIV kullanan hastaların öğünlerde yorgunluğu arttı. Yazarlar, nefes darlığı ve yutkunmanın her ikisinin de burun maskeli NIV ile iyileştirildiği sonucuna varmışlardır. Önceki arayüzden farklı olarak, ağızlık yoluyla ventilasyon sırasında yutma ile ilgili herhangi bir veri mevcut değildir. DMD'li yetişkin hastaların büyük bir popülasyonuyla olan deneyimimiz, hastaların yemek sırasında, özellikle çiğneme sırasında yorgunluğu önlemek için ağızlık kullandığını göstermektedir. Bununla birlikte, hastalar yemek esnasında aspirasyondan kaçınmaya dikkat etmelidir. Hastaların mükemmel bir şekilde başa çıkabildiğini gözlemledik. Bolusu farinkse doğru iten ventilatörlerden gelen pozitif basınçları önlemek için dudaklarının etrafında aktif olarak sızıntı yapabilirler.

Öğün zamanı stratejileri

Yutma güçlüğü çeken ancak patent penetrasyonu (**Madde 2C: Hayır**) veya kilo kaybı (**Madde 3: hayır**) olmayan hastalarda, diyet beslenme açısından dengeli kalabilir. Bununla birlikte, yemeklerin sunumu, bolusun çiğnenmesi ve taşınması çabalarını azaltarak daha kolay yutulmasına izin verecek

şekilde değiştirilebilir. Konuşma patoloğu veya diyetisyen, her hasta için uygun doku modifikasyonları konusunda tavsiyede bulunmalıdır (örneğin kıyılmış, ezilmiş veya püre haline getirilmiş kıvam). Doku modifikasyonları önerilirken, sağlık profesyonelleri DMD'li hastalarda daha sık görülebilen maloklüzyon ve/veya makroglossia varlığını da düşünmelidir. Bu dentofasiyal özellikler dil hareketlerini azaltabilir ve bolusun farenkse taşınmasını etkileyebilir. DMD'li hastalarda, diyet dokusu maksimum dil basıncı ile ilişkilendirilmiştir, böylece dil basıncı ne kadar düşük olursa diyet o kadar az katıdır. Buna ek olarak, küçük, kalori açısından zengin ve sık öğünler (örn. günde altı küçük öğün) yemek süresini ve hasta çabalarını azaltmak için önerilebilir. Her yemekten sonra boğazın su ile çalkalanması önerilmelidir.

Yüksek kalorili diyet

İstemsiz kilo kaybı < %10/yıl olan hastalar için (**Madde 4: hayır**), diyetisyen tarafından minimum hacimde yiyecek ve içeceklerde maksimum kalori sağlamayı amaçlayan yüksek kalorili bir diyet önerilmektedir. Bu aşamada bir diyetisyen tarafından tam bir beslenme değerlendirmesi yapılmalıdır. Yüksek proteinli ve enerjili gıda takviye stratejileri kullanılmalıdır. Ayrıca, ticari ürünler kalori alımını artırmak için uygun diyet takviyeleri olabilir. Piyasada içilmeye hazır veya süt tozu veya meyve suyu bazlı takviyeler, yüksek enerjili tatlı ürünleri ve gıda katkıları gibi birçok ürün bulunmaktadır. Diyetisyen, her hasta için yerel olarak mevcut olan uygun ürünler hakkında tavsiyede bulunmalıdır. Yüksek kalorili diyete ek olarak, **C tedavisinde** tarif edilen öğün zamanı stratejileri de artan alımı teşvik etmek için düşünülmelidir.

Gastrostomi

PEG yerleştirmenin zamanlaması, 6 ay boyunca yüksek kalorili diyet denemesinin başarısı ile bilgilendirilmelidir; burada başarı, vücut ağırlığının stabilizasyonu veya artışı olarak tanımlanır. Solunum bozukluğu ve kardiyak disfonksiyon derecesi de dikkate alınmalıdır. Birnkrant ve arkadaşlarına göre, hastalara ve ailelerine PEG yerleştirme hakkında erken ve proaktif bilgilerin sağlanması, tıpkı elektronik tekerlekli sandalye veya ventilasyon ve kalp desteği ile ilgili bilgilerin sağlanması gibi önemli ve faydalıdır. Nihayetinde, yüksek kalorili bir diyet denemesi başarısız olduğunda PEG düşünülebilir (**Madde 4: hayır**). Yüksek kalorili diyetlerle bile kilo alımı azaldığında deneme başarısız olarak kabul edilir. Şu anda, katı (kıyılmış ve püre haline getirilmiş) yiyecekler hariç, oral yiyecek ve içeceklere izin verilir. Koruyucu düğmesiyle birlikte verilen gastrostomi kateteri, genel anestezinin gerekli olduğu harici cerrahi müdahale ile yerleştirilebilir. Neyse ki, başucunda PEG

yerleştirme mümkündür ve arzu edilir. PEG yerleştirilmesi işlem sırasında sadece farinkste lokal anestezi, çok hafif bir sedasyon ve NIV gerektirir. Başlangıçta yiyeceklerin mideden geçişini artıran Domperidone® tarafından desteklenen PEG ile beslenme ideal olarak gecedir ve midenin düşük akışla doldurulmasına izin verir (1 L / 8 saat). Formülün türü, nazogastrik tüp yoluyla verilen formülle aynıdır. Yetişkin bir DMD ortalama 1-1.5 L/24 saat kullanır, ancak bu, ağızdan alınan yiyecek ve içecek hacmine göre titre edilebilir. PEG tüpünü yerleştirme kararı belirginleştiğinde, ultra ince mini tip prob gibi nazogastrik tüp beslemesi önerilmektedir (örneğin Nutricia, Flow Care, No. 35219, 6-8-10 c). Birkaç hafta sonra, takdiri ve hijyen avantajı ile bir PEG yerleştirilir. Buna ek olarak, sosyal baskı veya performans ihtiyacı olmaksızın oral beslenme sürdürülebilir. PEG, kilo durumunu iyileştirmek ve göğüs enfeksiyonlarının oranını azaltmak için etkili bir müdahale olarak rapor edilir ve birçok hastada peritonit gibi komplikasyonlar bildirilmesine rağmen genellikle iyi tolere edilir. Bununla birlikte, ölüm oranı bildirilmemiştir. Aspirasyon belirgin olduğunda (**Madde 5: evet**) ve PEG beslemesi, akciğerleri uygunsuz yiyecek girişinden korumak için kritik ihtiyaç tarafından dikte edildiğinde, normal beslenme yasaklanır ve tüm yiyecek-içecek hacmi PEG kateteri ile verilir. Şiddetli aspirasyon ile başvuran trakeostomi hastalarında, akciğerler manşetin şişirilmesiyle korunabilir.

Katı yiyecek yerine sıvı önerin

Kalıntıların penetrasyonu ve rezidü sık olduğunda (**Madde 2C: evet**), ancak aspirasyon olmadığında (**Madde 5: hayır**), konuşma terapisti ve diyetisyen, hastalara kıyılmış ve püre kıvamında yiyecekler de dahil olmak üzere katı yiyecekleri kalıcı olarak durdurmalarını önermelidir. Serebral palsiden etkilenen hastalarda disfajiyi yönetme deneyimine dayanarak, DMD'de disfajiyi yönetmek için uzun yıllar kalınlaştırıcı sıvılar da kullanılmıştır. Bununla birlikte son çalışmalar, önceki önerilerin aksine, koyulaştırma sıvılarının DMD'de uygun olmadığını açıkça göstermektedir. Bunun nedeni, kalın sıvı ve katı gıda maddelerinin aslında oral faz problemlerini ve faringeal kalıntı birikimini artırabilmesidir. Kalıntı penetrasyonu / birikimi yaşayan, ancak aspirasyonu olmayan DMD'li hastalarda püre kıvamında yiyecekler ve yemek esnasında ve sonrasında içme suyu sağlamak yutmayı geliştirecek orofarengeal kalıntıları temizleyecektir. Bu yeni öneriler, yemek sırasında ve sonrasında Piriform sinüs ve yutaktan birikintilerin istilasına bağlı olarak çok sayıda göğüs enfeksiyonunu azaltacaktır.

Cerrahi olarak hizalanmamış skolyozun yemek sırasında uzanmış oturma pozisyonlarına yol açabileceğine dikkat edilmelidir. Bu, daha önce de belirtildiği gibi gıda dokusu modifikasyonları gerektiren disfajinin kötüleşmesine neden olabilir.

Non-invaziv trakeal klirens teknikleri

Non-invaziv trakeal klirens teknikleri aspirasyon belirgin olduğunda (**Madde 5; evet**) ve non-invaziv trakeal klirens teknikleri mevcut ve etkili olduğunda (**Madde 6: Evet**) kullanılmalıdır. Hava istifleme gibi İnspiratuar yardımcılar ve tek başına veya kombinasyon halinde manuel göğüs kompresyonu gibi ekspiratuar yardımcılar genellikle etkilidir. Mekanik insufflasyon-exsufflasyon (MI–E), en zayıf DMD hastalarında ilk seçenektir. MI-E, ev ortamında uygulanabilir ve her zaman etkili hava yolu açıklığı sağlamak için aileye ve bakıcılara öğretilebilir.

Trakeostomi

Aspirasyon belirgin, tekrarlayan ve önemli olduğunda (**Madde 5: evet**) ve non-invaziv öksürük artırma teknikleri artık akciğerlerden besin, salgı, tükürük ve diğer kalıntıları etkili bir şekilde gidermediğinde (**Madde 6: hayır**), akciğerlerin korunması gerekli hale gelir. Trakeostominin yerleştirilmesi, ses tellerinden geçen materyalin kolay emilmesini sağlamak için düşünülebilir. Muhtemelen trakeostomi yoluyla mekanik insüflasyon / eksüflasyon yoluyla da etkili emme, kalıntının akciğerlere daha fazla girmesini önlemelidir. Stomanın kenarlarının kesin sütürünü içeren trakeostomi, dekannülasyon sırasında stomanın kazara yeniden kapanmasını önlemek için trakeotomiye tercih edilir. Ayrıca, kelepçesiz trakeostomi tüpleri kolay konuşmayı sağlamak için bir konuşma kapakçığının eklenmesiyle geliştirilerek kelepçeli tüplere tercih edilir. Trakeostomilerin kullanımı uluslararası olarak değişir.

DMD'li hastaların yönetimi için mevcut en iyi uygulama kılavuzları, akciğer içine sekresyonların aspirasyonunu önlemek için non-invaziv öksürük yardım yöntemlerinin başarısızlığı ve oksijen satürasyonunda %95'in veya hastanın taban çizgisinin altına düşmesi durumlarında, trakeostomi yoluyla sık sık doğrudan trakeal emilme gerektiren trakeostomi kullanımını desteklemektedir. Trakeostomi ile ilişkili önemli riskler ve komorbidite vardır, bu nedenle son bir alternatif olarak düşünülmelidir. Ek olarak, trakeostomi mevcut olduğunda sosyal entegrasyon daha da kötüleşir. Mümkün olduğunda, invaziv olmayan ventilasyon ve hava yolu temizleme teknikleri her zaman kullanılmalıdır. Tecrübelerimize göre, son on yılda çok az hasta trakeostominin yerleştirilmesine ihtiyaç duyuyordu.

7. SONUÇ

Yutma güçlüğü, DMD'li yaşlanan hastaların durumunu kötüleştirebilir. Disfaji belirtileri aktif olarak aranmalı ve araştırılmalıdır. Yiyecekler vestibüle nüfuz edebilir, piriform sinüste kalıntı olarak birikebilir veya subglottik aspirasyona neden olabilir. Kalıntıların nüfuz etmesi ve birikmesi durumunda, katı, kıyılmış ve ezilmiş yiyecekler yasaklanmalı; sıvılar ve püreler teşvik edilmelidir. Aspirasyon durumunda, gıdalar yasaklanmalı ve PEG yerleştirme dikkate alınmalıdır. Öksürük artırma teknikleri etkisiz olduğunda, trakeostominin trakeada doğrudan emme sağlaması düşünülebilir. DMD'de disfaji tedavisinde, altta yatan hastalık göz önüne alındığında optimal yönetimi sağlamak için uygun terapötik yaklaşımı belirlemek zor olabilir. Duchenne'li yetişkinlerin yaşam kalitesini avantajlı bir şekilde iyileştirmek için uygun tedaviler dikkatle seçilmelidir.

8. REFERANSLAR

Bu yazı, DISABILITY AND REHABILITATION dergisinde yer alan 2015 tarihli "Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy: practical recommendations to guide management" adlı makalenin çevirisidir. Makalenin orijinal metnine ulaşarak atıf verilen tüm kaynakları görüntüleyebilirsiniz:

"Toussaint, M, Davidson, Z, Bouvoie, V. Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy: practical recommendations to guide management. Disabil Rehabil 2016; 5: 1–11."
https://doi.org/10.3109/09638288.2015.1111434