



**DMD**  
AİLELERİ  
DERNEĞİ

**DMD'Lİ ÇOCUKLARIN**  
Mutlu Olabileceği Bir Dünya  
**SİZLERİN DESTEĞİ İLE**  
**MÜMKÜN!**

DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİ

# DMD REHBERİ



[f](#) [t](#) [i](#) @dmd\_aileleri

#destekoldmdyiyenelim

## DMD İLE İLGİLİ TEMEL BİLGİLER

Biyokimya testlerinde kreatin kinaz (CK) enziminin yüksek çıkması sonrasında kesin tanı, nöroloji uzmanı tarafından gen testiyle konur.

1. DMD hastalarında CK, AST, ALT değerleri sürekli yüksek çıkar.
2. DMD teşhisi alan hasta, 4 yaşından itibaren hekim takibinde kortizona başlayabilir.
3. DMD'de steroid (kortizon) tedavisinin amacı:
  - Kas gücünü ve fonksiyonunu korumak;
  - Çocukların daha uzun zaman yürümesini sağlamak;
  - Üst ekstremiteler ve solunum fonksiyonlarını korumak;
  - Skolyoz sorununu ötelemektir.
4. Kortizona başladıktan sonra 6 ayda bir kemik mineral taraması yapılması gerekir. Kemik erimesi, kortizonun önemli yan etkilerinden biridir. Hekim takibinde olmak, kemik sağlığının korunması açısından da çok önemlidir.
5. Dört yaş civarında haftada 2-3 kez fizik tedavi, haftada bir - iki gün yüzme önerilir. Yüzme, güvenli egzersizlerden biridir.
  - Fizik tedavi uzmanının önerdiği evde yapılacak olan egzersiz günlük rutin olarak yapılmalıdır.
  - Yaşına göre pasif egzersizler, yürüyüşler, bisiklete binmek de faydalı olabilir.
  - Fizik tedavi yormadan, zorlamadan yapılmalıdır.

### BAZI EGZERSİZLER KASLAR İÇİN ZARARLI OLABİLİR

- Trambolin,
- Zıplama, sıçrama
- Yürüyüş bandı
- Elektrikli FTR cihazları (tens gibi)  
ÖNERİLMEMEKTEDİR!

1. Fizik tedavi uzmanınızın DMD konusunda bilgi sahibi olması hayati önem taşır.
2. Dört yaş civarında ayak - ayak bileği deformitesini önlemek amacıyla AFO kullanılabilir.
3. DMD kas hastaları, nöroloji, fizik tedavi, kardiyoloji, göğüs hastalıkları, ortopedi, nefroloji branşlarındaki hekimlerin kontrolünde olmalıdır. Kas Hastalıkları Merkezlerinde ilgili tüm branş hekimlerinin düzenli takibinde olmak hayati önem taşır.
4. Yürüme kaybindan sonra sandalye seçimi, omurga sağlığı için oldukça önemlidir. Skolyoz eğriliği hekim tarafından düzenli olarak kontrol edilmelidir. Skolyoz derecesinde artma söz konusuysa cerrahi müdahale gerekebilir.
5. DMD'li hastaların aşırı kilo almamaları için yağ, şeker, tuz, un oranı azaltılmış dengeli bir diyeti takip etmeleri önemlidir. Doğal beslenmeleri, protein almaları, süt ürünlerini bolca tüketmeleri; aşırı kalori veren gıdalardan uzak durmaları gerekir.
6. Kardiyak görüntüleme (EKG ve kardiyak MRG ya da ekokardiyogram) tanı sırasında ve 10 yaşına kadar her yıl; ileri yaşlarda ise gerektiğinde daha sık önerilmektedir (6 ya da 3 ayda bir)

7. DMD hastalarına ilerleyen yaşlarda medikal cihaz desteği gerekebilir. Hekim tarafından gerekli görüldüğünde öksürtme cihazı, BPAP gibi cihazlar kullanılmalıdır.
  - Düzenli fizik tedavi, yüzme, doğal ve sağlıklı beslenme, ihtiyaç duyulduğunda medikal cihaz desteği, hekim takibinde kalmak, yaşam kalitesini arttıracaktır.
  - Lütfen hekim takibinde kalalım!
  - Yaşadığımız yere en yakın kas hastalıkları merkezine ulaşalım, gereken tüm tetkik ve kontrolleri düzenli şekilde yaptıralım!





## YAŞ GRUPLARINA GÖRE DMD HASTALARINDA BAKIM

### ERKEN EVRE ( 10 YAŞ ÖNCESİ )

- 4 yaş itibariyle hekim önerisiyle kortizon kullanımı başlamalı.
- AFO kullanımı başlamalı. FTR uzmanı, ayaklarda içe basmayı önleyecek tabanlık kullanımını önerebilir.
- Fizyoterapiye, hidroterapi veya yüzmeye başlanmalı.
- Yılda bir kez kalp ve solunum takibi yapılmalı.
- Kortizonun kemiklere etkisini ölçmek amacıyla kemik taraması yapılmaya başlanmalı,
- Skolyoz takibi yapılmalı.

### YÜRÜME KAYBI DÖNEMİ ( İLK EVRELER )

- Erken evrede yapılan tüm takipler ve tedaviler devam etmeli. ( afo, kortizon, fizik tedavi, yüzmeye )
- 10 yaş itibariyle kalp ilaçları kardiyolog gözetiminde başlanabilir. (ilaçlar: ACE inhibitörleri ve Beta bloker grubu)
- Solunum kaslarının gücünü izlemek için yılda en az bir kez solunum fonksiyon testleri yapılmaya devam edilmeli. Grip ve zatürre aşılı uygulanmalı.
- Uyku testleri sonucuna göre hekim önerisiyle solunuma destek olacak medikal cihazlar kullanılmalı.

### 15 YAŞ SONRASI:

- Uyku testleri ve solunum takibi daha sık aralıklarla yapılmalıdır. Gerekğinde medikal cihaz desteği sağlanmalı.
- Kardiyolojik kontroller daha sık aralıklarla yapılmalı.
- Fizik tedaviye, hidroterapi veya yüzmeye, kortizon kullanımına uzman takibinde devam edilmeli.

### HER DÖNEMDE:

- Ameliyat olmanız gerekirse veya acil servise gittiğinizde inhale anestezi veya süksinilkolin VERİLMEMESİNİ doktorunuza söylemeyi UNUTMAYIN!
- Oksijen verilirken dikkatli olunması gerektiğini HATIRLATIN!
- Steroid alıyorsanız, herhangi bir nedenle aniden kesmeyin. Steroidi aniden kesmek, yaşamı tehdit edebilen adrenal krize neden olabilir.



f t i @dmd\_aileleri  
#destekoldmdyijenelim

## DMD HASTALARININ KULLANDIĞI ORTEZLER

Ortezler, çeşitli materyallerden yapılmış aletlerdir ve vücudun mekanik yapısındaki hasarlı bölgeleri düzeltmek, desteklemek ve işlevsellik kazandırmak amacıyla kullanılır.

Duchenne Musküler Distrofi (DMD) hastaları, sağlıklı kas fonksiyonlarını sürdürebilmek, eklemlerdeki gerginliği önleyebilmek, ayak bileği eklemi koruyabilmek ve omurga duruş bozukluklarını engelleyebilmek için düzenli egzersizlere ek olarak yardımcı ortezlere ihtiyaç duyarlar.

### DMD'de Sık Kullanılan Ortez Türleri

#### Ayak-Ayak Bileği Ortezleri (AFO)

- Parmak ucunda yürümeyi düzeltmek,
- Ayak bileğinin hareketinin devamlılığını sağlamak,
- Aşil tendonunun esnekliğini korumak,
- Gece yatarken ayağı rahat bir pozisyonda tutmak amacıyla kullanılır.
- Ayak bilek hareket açıklığı, uzman tarafından değerlendirildikten sonra kullanım kararı verilmelidir.

#### Diz-Ayak-Ayak Bileği Ortezleri (KAFO)

- Diz, ayak bileği ve ayağı kontrol etmek,
- Yürüyemeyen hastalarda deformite ve kontraktür gelişimini engellemek,
- Yürüyen hastalarda ayakta duruş stabilizasyonu sağlamak amacıyla kullanılır.
- Not: Ayakta durma sehpaları, kontraktürlerin artmasını önlemek amacıyla kullanılmaktadır.
- Yardımcı ortezlerden azami yarar sağlamak için düzenli aralıklarla sağlık kontrollerine gidilmeli; doğru zamanda, doğru ortezler kullanılmalıdır.



## DMD HASTALARININ KULLANDIĞI CİHAZLAR

DMD hastalığı zamanla ilerler ve solunum kaslarını da etkiler. Solunum fonksiyonlarının azalması -solunum yetmezliği- hastalığın ilerlemesinin kaçınılmaz bir sonucudur.

Solunum fonksiyonlarının azalması;

- Solunum desteğine ihtiyaç duyulmasına,
- Öksürüğün zayıflamasına,
- Akciğer enfeksiyonlarına yakalanma riskinin artmasına neden olmaktadır.

### CPAP - BİPAP CİHAZLARI

Oksijen seviyesinin düşmemesi için solunumun BiPAP, CPAP cihazlarıyla desteklenmesi gerekebilir. Uyku sırasında yaşanan solunum bozukluklarının (uyku apnesi ve solunum yetmezliği gibi) tedavisinde kullanılan ve pozitif havayolu basıncı uygulayan cihazlara PAP cihazları denir.

Amaç; üst solunum yolunun uykuda açık kalmasını sağlamak, solunumu ve uyku kalitesini düzenlemektir. CPAP ve BİPAP cihazları özel bir burun maskesi, bu maskeye hava gelmesini sağlayan hortum ve devamlı pozitif basınç ya da iki seviyeli pozitif basınç üreten bir tür hava kompresöründen oluşur.

CPAP, yalnızca gece boyunca sabit kalan tek seviyeli pozitif havayolu basınç sistemidir.

BİPAP cihazları ise iki seviyeli pozitif havayolu basınç sistemi anlamına gelir. Nefes alma (inhalasyon) ve nefes verme (ekshalasyon) için ayarlanabilen basınç, hastanın solunum sistemine daha fazla hava girmesini sağlar.

### ÖKSÜRTME CİHAZI

Akciğer ve bronşları etkileyen enfeksiyonlar sonucu balgam oluşmaktadır. Akciğerler öksürükle balgamı vücuttan atmaya, kendini temizlemeye çalışır. DMD hastalarında diyafram kaslarının zayıflaması, öksürme refleksinin de zayıflamasına neden olduğundan, öksürük destek cihazına ihtiyaç duyulur.

Öksürük destek cihazı, akciğerleri pozitif hava basıncıyla şişirip ardından negatif basınçla mukusu (balgamı) yukarı çekmektedir. Her solumadan sonra öksürüğü tetikleyerek akciğerlerin temizlenmesine yardımcı olmaktadır.

### VENTİLATÖR CİHAZI

Solunum yetmezliği olan ve yeterli nefes alamayan hastalara solunum desteği sağlamak için havayı akciğerlerin içine ve dışına hareket ettirerek mekanik ventilasyon sağlayan tıbbi cihazlardır. Bu mekanik solunum cihazları sayesinde hastalar rutin nefes alma işlemini gerçekleştirebilir.

Non-invaziv ventilasyon (cerrahi işleme gerek kalmadan uygulanabilen ventilasyon) yöntemidir. Hastanın ağız ve burun yolunu kaplayan bir maske yardımıyla oksijen destekli solunum cihazına bağlantı sağlanır.

### İNVAZİV MEKANİK VENTİLYASYON

İnvaziv terimi, cerrahi işlem gerektiren uygulamalar için kullanılmaktadır. İnvaziv mekanik ventilasyon yöntemi, ağır derecede solunum yetmezliği hastalarında tercih edilmektedir. Bu uygulama yalnızca yoğun bakım ünitelerinde kullanılır ve uzman doktor gözetimi gerekmektedir. Bu uygulamada hastanın akciğerine ulaşabilecek bir boru takılmaktadır. Bu borunun takılması işlemine "entübasyon"; borunun takılı olduğu hastalara ise "entübe edilmiş hasta" denir. Solunum sıkıntısı çeken hastalar için entübasyon ve mekanik ventilasyon hayat kurtarıcıdır.

### OKSİJEN KONSANTRATÖRÜ

Oksijen konsantratörleri, ortamdaki havayı alıp ayrıştırarak hastaya saf oksijen verilmesini sağlayan tıbbi cihazlardır. Kesintisiz oksijen akışı sağladığı için solunum güçlüğü çeken hastaların sorunsuz nefes almaları mümkün olmaktadır. Bu cihazlar oksijen desteği için tek başına kullanılabilir gibi, solunum yetmezliğinde kullanılan mekanik ventilatörlere, CPAP ve BİPAP cihazlarına bağlanarak da kullanılabilir.

### AMBU

Solunum zorluğu çeken veya solunumu durmuş olan hastalara yapay solunum yaptırmak amacıyla manuel olarak uygulanan cihazlardır. Maske, solunum sıkıntısı yaşayan hastanın ağız ve burnunu kapatacak şekilde yerleştirildikten sonra, diğer el ile balon belli aralıklarla sıkılarak hastaya solunum desteği sağlanmaktadır.

### NABIZ OKSİMETRESİ (Pulse Oksimetre)

Nabız oksimetreleri kandaki oksijen saturasyonunu (kandaki oksijen oranı) non-invaziv yöntemle ölçen, ağrısız, maliyeti düşük bir yöntemdir. Oksijen saturasyonu, akciğerlerin ne kadar iyi çalıştığına göstergesidir. Akciğerlerin oksijeni kana taşıma kapasitesi bozulduğunda, kandaki oksijen saturasyonu azalır ve potansiyel olarak organlarımızı tehlikeye atar. Bir nabız oksimetre, oksijen saturasyonundaki bu düşüşü hızla tespit ederek, insanları tıbbi müdahale ihtiyacı konusunda uyarabilir.



## DMD ve KALP SAĞLIĞI

DMD'de distrofin proteininin eksikliği kalp kasını da etkileyerek 'kardiyomiyopati'ye yani kalp fonksiyonlarının azalmasına ve zamanla kalp yetmezliğine neden olmaktadır.

Kalpde gelişebilecek iki yaygın sorun vardır:

- Kalp kası zayıflayabilir ve kanı düzgün şekilde pompalayamayabilir.
- Kalp hızı ve kalp ritmi etkilenebilir.
- Kalp problemleri erken dönemde belirti vermediğinden tanı aldıktan hemen sonra düzenli kontroller ihmal edilmemelidir.

Kalp fonksiyonlarının değerlendirilmesi şu yöntemlerle yapılmaktadır:

- EKG (Elektrokardiyogram): Kalp atım hızını ölçer ve kalbin elektriksel uyarılarını değerlendirir. EKG'de görülen anormal kalp ritm grafikleri acilen araştırılarak tedavi edilmelidir.
- Holter EKG : Kalp ritminin genellikle 24 saat süreyle EKG kaydının alınmasını sağlamaktadır. Hasta 17 yaş üstüyse ya da EF %35 ve altındaysa her yıl 24 Saatlik Holter EKG ile değerlendirilmelidir.
- Ekokardiyografi: Ultrasonografik ses dalgaları aracılığıyla kalbin iç yapısı ve fonksiyonlarının incelenmesi - değerlendirilmesi işlemidir.
- Kardiyak MR (Manyetik Rezonans Görüntüleme): Uygun vakalarda Kardiyak MR yöntemi ile kalp daha iyi görüntülenebilir.

> 0 yaş altı çocuklar 2 yılda bir EKG ve EKO;

> 10 yaşından itibaren yılda bir EKG ve EKO;>

> Yetişkinler 3 ila 6 ayda bir EKG ve EKO ile kardiyak değerlendirmeden geçmelidirler.

Azalmış kalp fonksiyon değerleri görüldüğünde kalp ilaçlarına başlanmalıdır.

- ACE inhibitörleri: Bu ilaçlar esas olarak kan basıncını düşüren ilaçlardır. Kalpten çıkan kalp damarlarını açar ve kalbin daha az bir kuvvetle kanı vücuda pompalamasını sağlar.
- 10 yaşından itibaren (kalp testleri normal olsa da) başlanmalıdır.
- Beta blokerler: Kalp atım hızını yavaşlatarak, kalbin gevşemesini ve kanı daha etkili şekilde pompalamasını sağlar.
- Diüretikler: Vücuttan suyu atarak kanın hacmini azaltır ve bu sayede kalbin yükünü hafifletip kanı sert ve hızlı bir şekilde pompalamasına engel olur.
- Yetişkinlerde kardiyomiyopati belirtileri:

- Karın ağrısı, bulantı ve kusma
- Hareketsizlik
- Nefes darlığı ve öksürük
- Ritim bozukluğu
- Baş dönmesi ve iştahsızlık
- Bu belirtiler görüldüğünde acilen hastaneye başvurulmalıdır.

BMD tanısı alan hastalar, kardiyolojik sorunlar yaşamasalar dahi düzenli kardiyolojik kontrollerini yaptırmalıdır.

Taşıyıcı olan kadınların %30-35'inde kalp problemleri (kardiyomiyopati gibi) gelişebilir. 20'li yaşlardan itibaren kardiyolojik kontrolden geçmelidir. Daha sonra 3 - 5 yılda bir kardiyoloji muayenesi yapılması önerilir.

## DMD HASTALARINDA AYAK BİLEĞİ SAĞLIĞI

DMD'li çocuklar zayıflayan kalça kasları nedeniyle dengeyi koruyabilmek, yürümeye devam edebilmek için karın önde ve parmak ucunda yürüme eğilimi gösterirler. Çocuğunuz parmak ucunda yürürken izleyeceğiniz en doğru yöntem, fizyoterapistinizin önerdiği germe hareketlerini düzenli yapmaya devam etmektir. Kontraktür (kısıklık ve gerginlik) gelişimini önlemek için ayak bileği, diz ve kalçada düzenli germe hareketleri yapmak önemlidir. Germe programı, günlük rutinin bir parçası haline gelmelidir.

Ayrıca gece splintleri (AFO) ayak bileğinde kontraktür kontrolüne yardım eder. Bunlar hastaya özel yapılıdır.

DMD hastaları için aşil tendonu ameliyatının bir yararı olmadığı gibi, parmak ucuna basarak yürüyebilen çocuğun yürümesi sonlanabilir. Bu yüzden 20 yılı aşkın süredir DMD hastalarına aşil tendonu ameliyatı asla önerilmemektedir.

## DMD ve RUHSAL SAĞLIK

DMD ile yaşamak, aileler ve çocuklar için hem fiziksel hem de duygusal zorlukları beraberinde getirir. Bu acı gerçekle yüzleşirken ailenin güçlü bir dayanışma sergilemesi önemlidir. Psikolojik destek ve terapi seansları, bu zorlu süreci daha az yara alarak atlatmamıza ve güçlüklerle başa çıkabilmemize yardımcı olabilir.

DMD'nin ilerleyici bir hastalık olduğunu, henüz etkili ve güvenli bir tedavinin bulunmadığını bilmek, yaşam tarzında uygun değişiklikler yapmayı gerekli kılar.

Bu süreci daha sağlıklı bir şekilde yönetebilmemiz için yapılması gerekenler konusunda gerçekçi bir perspektife sahip olmak önemlidir.

## DMD ve SKOLYOZ

Skolyoz, omurga deformitesidir. DMD hastalarında omurgayı destekleyen kasların zayıflaması ve duruş bozuklukları nedeniyle skolyoz gelişebilmektedir.

- Fizik tedavi ve uygun egzersiz programlarıyla omurgayı destekleyen kasların güçlenmesi sağlanmalıdır.
- Tekerlekli sandalye seçimine önem verilmeli; asimetrik duruş, desteklerle engellenmelidir.
- Erken tanı ve fizik tedavi skolyozun etkilerini azaltmaya yardımcı olabilir.
- Kemikleri korumak için doğru miktarda kalsiyum ve D vitamini almak, aynı zamanda güneş ışığından yararlanmak önemlidir.
- Omurga eğriliğinin belirgin bir seviyeye ulaştığı durumlarda,
- Eğriliğin solunum fonksiyonlarını ciddi şekilde etkilediği durumlarda,
- Fizik tedavi, egzersiz gibi destekleyici tedavilerin yetersiz kaldığı durumlarda cerrahi müdahale düşünülebilir.

Ameliyat kararı, multidisipliner bir ekip (ortopedi cerrahı, nöroloji uzmanı ve diğer uzmanlar) tarafından verilir. Hastanın genel sağlık durumu değerlendirilmeli; ameliyat öncesinde hasta ve ailesi ile görüşülmeli, riskler ve yararlar ayrıntılı bir şekilde açıklanmalıdır.

## DMD ve KEMİK SAĞLIĞI

Kas zayıflığına ve hareket kısıtlılığına yol açan DMD, kemik ve eklem sağlığını da olumsuz etkileyebilir. Alınacak önlemler, hastanın yaşam kalitesini artırabilir. Steroid tedavisi, fiziksel aktivite azlığı ve beslenme sorunları, kemik mineral yoğunluğunun daha da azalmasına neden olabilir. Bu yüzden düzenli olarak "Kemik Yoğunluğu Testi" yaptırmak gerekir. Kemik dansitometrisi olarak bilinen bu testle, kemik sağlığı değerlendirilir ve olası sorunlar saptanır.

### Kemik sağlığının korunması için:

- Ortopedi, fizyoterapi ve beslenme uzmanları tarafından D vitamini ve kalsiyum değerlerinin düzenli kontrol edilmesi,
- Yeterli düzeyde D Vitamini ve kalsiyum kullanmak,
- Dengeli beslenmek,
- Güneş ışınlarından yararlanmak gereklidir.

## BESLENME ÖNERİLERİMİZ

### D VİTAMİNİ

Güneşten gelen Ultraviyole-B (UBV) ışınları en güçlü D vitamini kaynağıdır.

Doktor kontrolünde kullanacağınız D vitamini desteği kemik sağlığını korur, bağışıklığı güçlendirir. Somon, sardalya, ton, uskumru... gibi yağlı balıklar, sığırcı karaciğeri, yumurta sarısı, tavuk eti, kırmızı et, doğada güneş gören mantarlar... D vitamini yönünden zengin gıdalardır.

### E VİTAMİNİ

Bağışıklığı artırır, kas ve doku onarımını sağlar. Zeytinyağı, fındık yağı, tereyağı, fındık, badem, ceviz, ay çekirdeği, ıspanak, tere, maydanoz, marul, kereviz, lahana, brokoli, balkabağı, kümes hayvanları, balık, kırmızı et, yumurta, avokado, muz, kivi, tahıllar... E vitamini yönünden zengin gıdalardır.

### DEMİR

Tüm vücuda oksijen taşır, kırmızı kan hücrelerinin üretimini sağlar.

ıspanak, brokoli gibi koyu yeşil sebzeler, mercimek, fasulye, fındık, kurutulmuş meyve, susam, keten tohumu, kuruyemiş, patates, ıstiridye mantarı...Demir yönünden zengin gıdalardır.

### YEŞİL ÇAY

Güçlü bir antioksidan olan yeşil çay, belirli aralıklarla tüketilebilir. DMD ile ilgili hayvan denemelerinde fibrozu azalttığı, kas gücünü koruduğu yönünde veriler elde edilmiştir.

### BALIK YAĞI

İçeriğindeki Omega-3 yağ asitlerinden dolayı kalp ve damar sağlığını korur, bağışıklığı güçlendirir, kaslarda oluşan iltihabı azaltır.

EPA - DHA oranı yüksek olan balık yağı takviyelerini tercih etmeliyiz.

### ZERDEÇAL (CURCUMİN)

Güçlü bir anti-inflamatuar ve antioksidandır. DMD ile ilgili hayvan denemelerinde curcumin'in fibrozu azalttığı yönünde veriler elde edilmiştir.

### BROKOLİ

Bol miktarda E vitamini içeren brokoli, lifli yapısıyla kabızlık sorununa da fayda sağlamaktadır. Hayvan denemelerinde, brokoli filizinde bulunan sülfurafan'ın fibröz oluşumunu azalttığı yönünde veriler elde edilmiştir.



## RESVERATROL

Yüksek oranda antioksidan içerdiğinden hücrelerin yenilenmesine katkı sağlar, bağıışıklığı güçlendirir, fibröz engeller.

Özellikle renkli üzümlerin kabuğunda ve çekirdeğinde, yaban mersini, ahududu, böğürtlen, yer fıstığında bulunur.

- Yüksek karbonhidrat içeren besinlerden uzak durulması,
- Protein ve lifli besinlerin daha fazla tüketilmesi,
- Doğal beslenmeye ağırlık verilmesi çocuklarımızın yaşam kalitesini arttıracak önemli unsurlardır.

( Fibroz: Bir doku ya da organın hasarı nedeniyle, onarım ya da tepki sonucunda oluşan bağ dokusu. Örn. DMD'de çocukların baldırlarında oluşan sert şişlikler )



[f](#) [t](#) [i](#) @dmd\_aileri  
#destekoldmdyijenelim

## STERÖİD (KORTİZON)

Glukokortikoidler ya da kortikosteroidler olarak da adlandırılır. DMD'de kas kuvveti ve motor fonksiyon kaybını yavaşlatan tek ilaçtır.

### Steroidler:

- Çocuğun daha uzun süre bağımsız yürümesini sağlamak, Solunum, kalp ve ortopedik sorunları geciktirmek,
- Skolyoz (omurga eğriliği) riskini de azaltmak amacıyla kullanılmaktadır.

Steroidlere başlamak için en uygun zaman normalde 4-6 yaşlar arasındadır. 2 yaşın altındaki, motor yetenekleri hala gelişen çocuklarda steroide başlama önerilmez. Uzmanlar, yürüme döneminde steroid kullanan çocuklarda yürüme yeteneği kaybindan sonra da steroide devam edilmesini önermektedir.

### Amaç:

- Kolların kuvvetini korumak,
- Skolyoz gelişimini yavaşlatmak,
- Solunum ve kalp fonksiyonlarını koruyabilmektir.

Steroid (kortizon) tedavisinde kas aktivitesini korurken kilo alımı, kemik erimesi gibi yan etkilere dikkat etmek gerekir. Ayrıca "aydede yüz" dediğimiz yanak bölgesinde yağ dokusu artabilir.

Steroidler mutlaka uzman bir doktorun kontrolü altında kullanılmalı, düzenli kontroller aksatılmamalıdır. Steroid kullanımı aniden bırakıldığında (doktor kontrolü olmaksızın) 'adrenal kriz'e neden olacaktır. 24 saatten daha uzun bir süre boyunca kullanımını unutmamalısınız.



## TAŞIYICILIK, TARAMA TESTLERİ ve TAŞIYICI KADINLARIN KALP SAĞLIĞI

- DMD, X kromozomundaki bir mutasyondan kaynaklandığı için anneden geçer.
- Anne mutasyona sahipse TAŞIYICI olarak adlandırılır ve genetik mutasyonu diğer çocuklarına geçirebilir.
- Kız çocuklar taşıyıcı olurken, erkek çocuklar DMD hastası olurlar. Nadir de olsa DMD'li kız çocuklar vardır.
- Annenin taşıyıcı olmadığı durumlarda anlık (spontan) mutasyon sonucu DMD hastası çocuklar doğabilir.
- Testler sonucunda annede mutasyon saptanırsa, sonraki gebelikler için bilgilendirilir. Taşıyıcı kadın gebelik düşünüyorsa mutlaka genetik danışmanlık almalı, tüp bebek yöntemiyle (PGT) çocuk sahibi olmalıdır.
- Taşıyıcılık testleriyle hastalığın kuşaktan kuşağa aktarılmasını önlemek mümkündür.
- Taşıyıcı kadının kız kardeşleri, teyzeleri, teyze kızları da DMD'li çocuk sahibi olma riski taşırlar. Taşıyıcılık saptandığında, aile bireyleri ve kadın akrabalar bilgilendirilmeli, mutlaka taşıyıcılık testi yaptırmaları sağlanmalıdır.
- DMD'nin görülme sıklığının azalması için herkesin bu konuda duyarlı olması gerekmektedir.
- Taşıyıcı kadınlar kalp sağlığını ihmal etmemeli, düzenli olarak kardiyolojik kontrolden geçmelidir.

## GENETİK HASTALIKLARLA MÜCADELEDE TARAMA TESTLERİNİN ÖNEMİ

Genetik test teknolojisinin gelişmesiyle, genetik mutasyonların gelecek nesillere aktarılması ve tesadüfi olarak ortaya çıkan genetik hastalıkların önlenmesi mümkün hale gelmiştir.

! Aile öyküsünde genetik hastalık olan kişiler evlilik / gebelik öncesinde taşıyıcılık testi yaptırmalıdır. Genetik test sonuçlarına göre taşıyıcı olan çiftlere, hastalıklı çocuğun doğmasını önlemek adına genetik danışmanlık verilmelidir.

Eğer annenin DNA'sında herhangi bir mutasyon bulunuyorsa ve bu mutasyon çocuğuna geçerse, anne "TAŞIYICI" olarak adlandırılır.

! Taşıyıcı bir annenin her gebelikte bu mutasyonu çocuğuna aktarma olasılığı %50'dir.

! DMD taşıyıcısı anne, mutasyonu oğluna aktarırsa oğlu DMD hastası olur; geni kızına aktarırsa kızı taşıyıcı olacaktır.

! Annenin taşıyıcı olduğu saptanırsa, varsa diğer kız kardeşlere ve annenin kadın akrabalarına taşıyıcılık testi yapılmalıdır.

- Annede taşıyıcılık saptanırsa;
- İlk çocuk DMD hastalığına sahipse;
- Tekrar gebelik düşünüyorsa, mutlaka tüp bebek yöntemiyle (PGT) çocuk sahibi olunmalıdır. Sağlık sigortası ve yaş kriterine uygun ailelerin PGT bedelleri SGK tarafından karşılanmaktadır.

! DMD genetik geçişli bir hastalıktır; ancak bazen DMD'ye neden olan mutasyon kendiliğinden ortaya çıkabilir. Bu duruma "SPONTAN MUTASYON" denir. Annenin taşıyıcı olmaması durumunda bile, sonraki gebeliklerde hastalık %20 oranında tekrarlayabileceğinden genetik danışmanlık önerilir.

Aile öyküsü ve klinik belirtiler olmaksızın, tüm sağlıklı bireylerin genetik bir hastalığa sahip çocuk sahibi olma riski vardır. Evlilik veya gebelik öncesi tarama testleri, öncelikle genetik hastalıkları önlemeyi amaçlar. Yenidoğan taramaları, erken tanı konulmasını sağlar. Bakım ve rehabilitasyona erken başlamak, hastaların yaşam kalitesini olumlu etkileyen faktörlerdendir.





## DMD'DE FİZYOTERAPİ ve REHABİLİTASYONUN ÖNEMİ

- DMD'de kas sağlığını koruyan en etkili yöntem, doğru ve düzenli yapılan egzersizlerdir. Kalça, diz ve ayak bileği çevresinde oluşan kas kısıalmalarına ve eklemlerdeki bozulmalara engel olabilmek amacıyla erken dönemden itibaren germe egzersizleri düzenli ve etkili bir şekilde yapılmalıdır.
- Egzersizler, fizyoterapistinizin önerileri doğrultusunda düzenli, ölçülü ve doğru bir şekilde yapılmalıdır. DMD'li çocukların daha erken yorulacağı unutulmamalı, egzersizler yapılırken dinlenme araları verilmelidir.
- Gece splintleri (AFO) ayak bileği çevresindeki kasların korunmasında etkilidir. Düzenli cihaz uygulaması ve düzenli germe egzersizleri ile ayak bileği korunabilir.
- Solunum egzersizlerine başlamak için solunumla ilgili sorunların ortaya çıkması beklenmemelidir. Burundan derin nefes alıp ağızdan uzun sürede verilerek yapılan derin solunum egzersizleri, göğüs kafesinin alt kısmını genişletecek, akciğerlere giren hava miktarını artıracaktır.
- Triflo gibi basit cihazlarla da yapabileceğiniz solunum egzersizlerinin süresi / tekrar sayısı solunum fizyoterapistinizin tarafından belirlenmelidir.
- Sıcak suyun kaslar üzerinde oluşturabileceği olumsuz etkiler nedeniyle kaplıca ve şifalı sular ÖNERİLMEMEKTEDİR!
- Suyun kaldırma kuvveti, su içinde daha kolay hareket etmeyi sağlar. Su içinde ve dışında çocuğun güvenliği sağlandığı sürece her yaş grubuna yüzme önerilmektedir.
- Yaşa göre pasif egzersizler, yürüyüşler, bisiklet sürmek de faydalı olabilir.

### Bazı egzersizler kaslar için zararlı olabilir:

- ! Trambolin,
- ! Zıplama, sıçrama
- ! Yürüyüş bandı

- Elektrikli FTR cihazları (tens gibi) ÖNERİLMEMEKTEDİR!
- Kas zayıflığı ilerledikçe ev dışında ev içinde hareketler zorlaşacaktır. Ev içinde çocuğun hareket alanını sınırlamamak için mümkün olduğunca az eşya bulundurulmalıdır. Yürürken tehlike oluşturabilecek paspas, eşik gibi engeller ortadan kaldırılmalıdır.
- Alafranga tuvalet tercih edilmeli, emniyet için tutunma barları yaptırılmalıdır.

Merdiven çıkmakta zorlanan ya da çıkamayan çocuklarımız için mümkünse asansörlü veya giriş katta evler tercih edilmelidir. DMD ile yaşamayı öğrenmeli, rehabilitasyonu bir yaşam biçimi haline getirilmelidir.

## DMD'DE SOLUNUM TAKİBİNİN ÖNEMİ

DMD'de solunum ve öksürükten sorumlu kaslar zamanla zayıflar. En az yılda bir kez bir göğüs hastalıkları uzmanını (pulmonolog) ziyaret etmek önemlidir. Böylelikle nefes alma ve öksürüğünüzün gücünü yakından izleyebilir, akciğerlerinizi sağlıklı tutmaya ve hastalıklardan korumaya yardımcı olabilirler.

Kontrollerde,

- Kan gazı testi,
- Solunum fonksiyon testi
- Uyku testi yapılmalıdır.
- Solunum kapasitesinde yetersizlik görüldüğü takdirde BİPAP cihazı kullanılmalıdır.
- Öksürtme Cihazı

Solunum kaslarının zayıflamasına bağlı olarak öksürüğün de zayıflaması, akciğer enfeksiyonlarına zemin hazırlamaktadır. Öksürtme cihazının kullanımı, bu problemlerin önüne geçmekte, DMD'lilerin yaşam kalitesini artırmaktadır.

## MEVSİMSEL GRİPTEN KORUNMAK İÇİN AŞI OLMAYI UNUTMAYALIM!

Duchenne ile yaşayan insanları grip ten korumak çok önemlidir.

2005 yılında CDC tarafından yapılan bir araştırma, nöromüsküler hastalığı olan çocukların gribe bağlı solunum yetmezliği riskinin altı kat daha fazla olduğunu ortaya koymuştur.

Duchenne'li hastalar ve hastalarla aynı ortamı paylaşan tüm aile bireylerinin grip aşısı olmaları hekimler tarafından önerilmektedir.

Hijyen kurallarına ve dengeli beslenmeye dikkat etmek, grip ten korunmanın önemli kurallarındandır. Ailelerimizi ve hastalarımızı bu konuda duyarlı olmaya çağırıyoruz!



## ZATÜRREDEN KORUNMANIN EN KOLAY VE ETKİLİ YOLU AŞIDIR.

Zatürre aşısı yaptırmayı ihmal etmeyiniz!

PCV13 ve PPSV 23 aşısı olmak üzere iki tip pnömokok aşısı vardır.

Konjuge pnömokok aşısı (PCV13): Bir kez yapılması yeterlidir.

Polisakkarid pnömokok aşısı (PPSV 23): 5 yılda bir tekrarlanması gerekir. (Bu aşı ücretlidir.)

Daha önce hiç zatürre aşısı olmamış bir kişide öncelikle PCV13 aşısı yapılmalı ve her iki aşı arasında en az 8 hafta süre olacak şekilde uygulanmalıdır.

İlk önce PPSV23 uygulanmışsa en az bir yıl sonra PCV13 önerilir.

Grip aşısından sonra zatürre aşısını da yaptırabilirsiniz. Paylaştığımız bilgiler genel bilgilerdir. Aşı olmadan önce mutlaka hekiminizle görüşünüz. Uygun aşı takvimini hekiminiz belirleyecektir.

## Değerli Ailelerimiz,

- ! DMD tanısı alan çocukların yürüme ve konuşma gelişiminde gecikmeler görülebileceğini;
- ! Öğrenme ve davranış problemleri yaşayabileceğini;
- ! Uzman yardımı ve özel eğitim desteğiyle bu problemlerin aşılabileceğini;
- ! Eğitim sürecinde, okul personeli ve öğretmenlerle işbirliği içinde olmanız gerektiğini

## BİLİYOR MUSUNUZ

## Değerli Ailelerimiz,

Sporcular performanslarını artırmak amacıyla L-Arginin, L-Karnitin, protein tozu ve kreatin gibi takviyeler kullanılmaktadır. Aşırı dozda kullanıldığında böbrek, kalp, karaciğer ve damarlarda çok ciddi sorunlara neden olacağı belirtilmektedir.

- ! Bu takviyelerin DMD hastaları için yararlı olduğuna ilişkin bilimsel bir veri bulunmadığını,
- ! Tüm ilaç ve takviyelerin mutlaka hekim önerisi ve gözetiminde kullanması gerektiğini,

## BİLİYOR MUSUNUZ?

## Değerli Ailelerimiz,

- ! Günlük steroid tedavisinin skolyoz oluşma riskini azalttığını ya da geciktirdiğini;
- ! 10 derecenin üzerinde olan omurga eğriliklerine skolyoz tanısı konduğunu;
- ! Tanının röntgen, MRG gibi görüntüleme testleri ve fizik muayene ile konduğunu;
- ! Skolyozun neden olduğu bel, sırt ağrılarını, solunum sorunlarını hafifletmek için sağlık kontrollerini ve önerilen egzersizleri aksatmamak gerektiğini

## BİLİYOR MUSUNUZ?

## Değerli Ailelerimiz,

- ! Kan testinde AST-ALT karaciğer enzimleri ve keratin kinazın (CK) yüksek seviyelerde olmasının, DMD tanısının ilk bulguları arasında olduğunu;
- ! DMD tanısının gen testi ile doğrulanması gerektiğini;
- ! MLPA testi sonuçsuz kalsa bile daha kapsamlı bir test olan "gen dizi analizi" yapılması gerektiğini;
- ! Çocuğunuz DMD tanısı almışsa, ailedeki diğer kadın bireylerin de (kız kardeşler, kız çocukları, teyzeler ve kuzenler) taşıyıcılık testi yaptırması gerektiğini

## BİLİYOR MUSUNUZ?



## NIÇİN KAS HASTALIKLARI MERKEZLERİNE GİTMELİYİZ?

Antalya ve İzmir'deki merkezler hariç diğer merkezler bir ya da iki yıldır hizmet verdiğinden aksaklıkların yaşanması gayet doğaldır. Yeni açılan merkezlerin işleyişi de zamanla ve bizlerin gayretiyle rayına oturacaktır. Bu nedenle ilk karşılaştığımız sorunda, bulunduğumuz yere en yakın merkeze gitmekten vazgeçmemeliyiz. Hem kontrollerimize düzenli olarak gitmeli hem de işleyişin düzene kavuşmasını sağlamaya çalışmalıyız. Merkezlerde karşılaştığımız sorunları, aksaklıkları hastane yönetimine yazılı olarak - dilekçe ile- bildirmek, Derneğimizi bu konuda bilgilendirmek, yapabileceklerimiz arasındadır. Yeni merkezlerin tam anlamıyla işlerlik kazanması bizlerin çabasına, yapıcı yaklaşımlarına bağlıdır.

### Merkezler Ne İşe Yarayacak?

Hastaların düzenli aralıklarla merkezlere giderek kontrollerini yaptırmaları, uzman hekimlerin takibinde kalmaları, sağlık sorunlarına zamanında müdahale edilmesi, sorunların daha da büyümeden önlenmesi anlamına gelir ki bu da DMD hastası çocuklarımız için oldukça önemlidir.

Tedaviye yönelik ilaç denemelerinin ülkemizde de yapılabilmesinin ön koşulu, merkezlerin işlerlik kazanması, yeterli hasta kaydına ulaşmış olmasıdır. İlaç şirketleri, işlerlik kazanmamış bir merkezde deneme açmıyorlar. Yani çıkacak olan tedavilerin uygulanacağı yerler, bu merkezler olacaktır.

### Merkezlere Gitmezsek Ne Olur?

Hastalar yeterli ilgiyi göstermez, merkezlere gitmezse türlü mücadeleler sonunda açılmasını sağladığımız bu merkezler kapanır, ülkemize deneme çalışmalarını getirmek zorlaşır, hastalıkla ilgili yeterli sayıda deneyimli hekim bulamayız. Ayrıca tedavi çıktığında, bu tedavinin uygulanacağı bir merkezimiz de olmaz.

- Yapmamız Gerekenler Nelerdir?
- Merkezlere gitmeliyiz.
- Hekim takibinde kalmalıyız.
- Kulaktan dolma bilgilerle değil, hekimlerin önerileri doğrultusunda çocuklarımıza en iyi bakımı vermeye çalışmalıyız.
- Merkezlerde saptadığımız sorunların çözüme kavuşması için hastane yetkililerine dilekçe ile başvurmalı; DMD Aileleri Derneğini de bilgilendirmeliyiz.

### Unutmayalım!

Biz büyük bir aileyiz! Hastalarımızın daha iyi koşullara kavuşması, tamamen bizim mücadelemize bağlıdır. Derneğimize ve taleplerimize sahip çıktığımızda, doğru adımlar attığımızda sorunların çözümü kolaylaşacaktır.

## DMD AİLELERİ DERNEĞİ OLARAK NELER YAPIYORUZ?

- DMD'liler dünyasında yaşanan sorunların farkına varılması amacıyla çalışmalarımıza devam ediyoruz.
- Çocuklarımızın eğitim kurumlarında fiziki engellerden dolayı yaşadığı sorunları en kısa sürede çözüme kavuşturmaya çalışıyoruz.
- Medikal cihaz gereksinimi olan ailelerimize destek oluyoruz.
- Öksürtme cihazının SGK geri ödeme kapsamına alınması için bürokratik görüşmelerimiz sürüyor.
- İlaç çalışmaları, bakım ve beslenme ile ilgili güncel bilgileri paylaşmaya devam ediyoruz.
- Merkezlerin tam donanıma kavuşması, eksiksiz sağlık hizmeti verebilmesi için bürokratik görüşmelerimiz devam ediyor.
- DMD ile ilgili branşlardaki hekimlerimizi, fizyoterapi uzmanlarımızı video konferans aracılığıyla ailelerimizle buluşturmaya devam ediyoruz.
- İlaç ve tedavi denemelerinin ülkemizde de yapılabilmesi için çalışmalar sürdürmekteyiz.
- Dünya DMD dernekleriyle DMD farkındalığını artırmak ve ortak mücadele zemini oluşturabilmek için temaslar kuruyoruz.
- "Evlilik Öncesi Genetik Tarama Testi" nin DMD ve tüm genetik-nadir hastalıkları da içine alacak biçimde genişletilmesi için çalışma yürütüyoruz.

### DMD AİLELERİ DERNEĞİ olarak,

DMD'li çocuklarımızın daha iyi yaşam koşullarına sahip olması için akıl ve bilim temelinde mücadele ediyor; tüm bilgileri, şeffaflık ilkesine sadık kalarak paylaşıyoruz. Hasta evlatlarımız, çaresiz ve bilinçsiz ailelerimiz üzerinden ekonomik rant sağlamak isteyenlerle mücadele ediyor; zarar vermelerine engel olmaya çalışıyoruz. Bireysel girişimlerin desteklenmemesi konusunda her ailemizin azami özeni ve hassasiyeti göstermesini bekliyoruz.

Derneğimizin faaliyetlerini, açıklamalarını takip etmenizi, düzenleyeceğimiz etkinliklere katılıp destek olmanızı istiyoruz.

Siz değerli ailelerimizi DMD AİLELERİ DERNEĞİ çatısı altında toplanmaya, sürdürdüğümüz bu mücadeleye güç katmaya davet ediyoruz!

Unutmayalım ki, biz birlikte daha güçlüyüz!

### DMD AİLELERİ DERNEĞİ



“Destek Ol  
DMD'yi  
Yenelim”



destek  
olmak için



farkındalık  
yaratmak için



bilgi sahibi  
olabilmek için



**DMD**  
AİLELERİ  
DERNEĞİ

**DMD**

**KAS HASTASI**

**ÇOCUKLARIN**

**YAŞAM SEVİNCİ**

**HIÇ TÜKENMESİN!**

**Destek olmak için;**

VakıfBank IBAN NO: TR73 0001 5001 5800 7309 1486 42



@dmd\_aileleri



@dmd\_aileleri



@dmd\_aileleri