

S DMD-om **SVAKI DAN JE VAŽAN**

Je li to Duchenne?

Prepoznajte na vrijeme znakove Duchenneove mišićne distrofije (DMD). Ako mislite da ste prepoznali neki od ranih znakova, djelujte odmah i obratite se pedijatrijskom neurologu.

RANI ZNAKOVI I SIMPTOMI NEUROMIŠIĆNIH BOLESTI^{2,6-9}

Prepoznavanje ranih znakova neuromišićnih bolesti može značajno utjecati na život djeteta.

Rana dijagnoza može sve promijeniti, stoga zabilježite bilo koje od navedenih odstupanja u dostizanju ključnih točaka razvoja kod djeteta.



	0.-1. GODINE						1.-2. GODINE						2.-3. GODINE					
dob (mjeseci)	2	4	6	8	10	12	14	16	18	20	22	24	26	28	30	32	34	36
Ne drži glavu gore dok leži na trbuhu ^{6,7}																		
Ne preokreće se ⁶																		
Ne poseže za predmetima ⁶																		
Ne sjedi bez potpore ⁶⁻⁸																		
Ne prebacuje težinu na noge ⁷																		
Ne prima sitne predmete rukom ⁶																		
Ne puže ⁷																		
Ne hoda ²																		
Ne trči ^{7,8}																		
Ne penje se po stepenicama ^{6,7}																		
Ne penje se i ne spušta (s namještaja) ^{6,7}																		
Ne skače ^{6,7}																		
Ne proizvodi zvukove ⁷																		
Ne proizvodi samoglasnike, ne brblja ⁷																		
Nije izgovorio prvu riječ ⁷																		
Ne izgovara barem 6 riječi ⁷																		
Ostali motorički znakovi ^{*2,7-9}																		

*Odgurivanje od poda i „penjanje“ po nogama za postizanje stajaćeg položaja (Gowersov znak), hod na prstima, neobičan (gegav) hod, povećane potkoljenice, učestali padovi, slabi ili mlohavi mišići.

Djeca s kašnjenjem u razvoju trebalo bi odrediti razinu kreatin kinaze (CK test):^{1,2,5}

AKO JE CK POVIŠEN

Kontaktirati pedijatra neurologa radi daljnje detaljnije dijagnostike za DMD²

AKO JE CK NORMALAN

Nisu isključene ostale neuromišićne bolesti⁵

Normalne vrijednosti CK kreću se do vrijednosti od 250 U/L¹⁰

ODREĐIVANJE RAZINE KREATIN KINAZE (CK TEST)

- Kreatin kinaza (CK) je enzim ključan za metabolizam mišića⁴
- Povišena razina CK može upućivati na oštećenje mišića kod DMD bolesnika i predstavlja važan dijagnostički parametar¹
- Povišeni CK kod djeteta za znakovima ili simptomima neuromišićnih bolesti bi trebao potaknuti na upućivanje specijalisti pedijatrijskom neurologu radi daljnje detaljnije dijagnostike za DMD^{2,5}



NEUROMIŠIĆNE BOLESTI: PREPOZNAVANJE RANIH ZNAKOVA I SIMPTOMA KOD DJECE

Ako dijete ne dostiže ključne točke motoričkog razvoja, uzrok bi mogla biti neuromišićna bolest.^{1,2}

Duchenneova mišićna distrofija (DMD) je najčešća mišićna distrofija u djece, koja pogađa otprilike 1 od 3600-6000 novorođene muške djece.^{1,2}

Ambulante liječnika pedijataru primarne zdravstvene zaštite su idealno mjesto za prepoznavanje ranih znakova i simptoma neuromišićnih bolesti, od kuda se djeca mogu uputiti specijalisti pedijatrijskom neurologu bez odgode.^{1,3}

RANI ZNAKOVI NEUROMIŠIĆNE BOLESTI KOD DJECE²



Kasni početak
hodanja



Poteškoće pri
dizanju sa poda



Nespecifično
kašnjenje u razvoju*

*uključujući motoričko i kongnitivno kašnjenje u razvoju te kasni početak govora



KADA UOČITE DJETETOVO KAŠNJENJE U RAZVOJU... **NAPRAVITE CK TEST!**^{1,2,5}

Reference

1. van Ruiten HJ, et al. *Arch Dis Child*. 2014;99:1074–1077;
2. Birnkrant DJ, et al. *Lancet Neurol*. 2018 Mar;17(3):251–267;
3. Birnkrant DJ, et al. *Lancet Neurol*. 2018 May;17(5):445–455;
4. Schlattner U, et al. *Biochim Biophys Acta*. 2016;1762:164–180;
5. National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders. Developmental delay, do a CK. Available at: <http://www.childmuscleweakness.org/index.php/developmental-delay-do-a-ck> [accessed May 2018];
6. Noritz GH, et al. *Pediatrics*. 2013;131:e2016–e2027;
7. Centers for Disease Control and Prevention. Developmental milestones. Available at: https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/pdf/checklists/all_checklists.pdf. [Accessed May 2018];
8. Lurio JG, et al. *Am Fam Physician*. 2015;91:38–44;
9. Ciafaloni E, et al. *J Pediatr*. 2009;155:380–385.
10. Kim EY, et al. *Ann Rehabil Med* 2017;41(2):306–312