

Imperatives for DUCHENNE MD

두센 근육디스트로피 진료 요점

April 2014

2014년 4월

a guide for providers

의료인 지침

Diagnosis • If developmental delay or elevated liver enzymes, do a creatine kinase (CK) ChildMuscleWeakness.org • If CK is high (CK>800), order full genetic testing for Duchenne muscular dystrophy • Discuss carrier testing/reproductive options for mother and testing for other family members

Diagnosis • 발달지연 또는 간효소치 상승이 있을 경우 혈청 크레아틴 키나아제(CK)를 측정하십시오 (www.childmuscleweakness.org) • 혈청 CK 치가 높으면(CK>800) 두센 근육디스트로피의 유전자 검사를 시행하십시오 • 어머니의 보인자 진단, 이후의 가족계획, 다른 가족들의 검사에 대해 상담하십시오.

Use Support • Direct to trustworthy, reliable online resources; Offer contact with patient organizations (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org) • Organize follow up via a comprehensive neuromuscular center with expertise in caring for people living with Duchenne

Use Support • 신뢰성 있는 인터넷 자료를 소개하고 환우회와도 연락하도록 제안해 주십시오 (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org, 한국근육장애인협회 www.kmda.or.kr) • 두센 근육디스트로피 진료의 경험이 많은 의료진이 있는 종합 근육병 클리닉을 안내하십시오.

Corticosteroids • Start early! Discuss the benefits and possible side effects of corticosteroids by age 3yo, or as young as possible • Evaluate efficacy and manage side effects of corticosteroids at each neuromuscular visit • Discuss the rationale for long term steroid treatment

Corticosteroids • 스테로이드 치료는 일찍 시작하십시오! 3 살 이전 또는 가장 이른 시기에 스테로이드 치료의 효과와 발생가능한 부작용에 대해 상담하십시오 • 근육병 클리닉 진료 때마다 스테로이드의 효능을 평가하고 부작용에 대처하십시오 • 스테로이드 장기 치료의 근거에 대해 상담하십시오.

Heart • Cardiology visit with imaging (echocardiogram or cardiac MRI) at diagnosis or by age 6, then every two years until age 10 (or as needed), then annually (or more often if needed) • Discuss cardiac medications if fibrosis is seen on cardiac MRI, for any decrease in cardiac function decreases from baseline or for heart failure (SF or shortening fraction <28%, EF or ejection fraction <55%)

Heart • 심장 전문진료를 통해, 진단 시 또는 6 살 이전에 심장영상평가(심초음파 또는 심장 MRI)를 시행하고, 10 살까지는 2 년마다 (또는 필요에 따라), 이후로는 매년 (필요하면 더 자주) 재평가 하십시오 • 심장 MRI 에서 섬유화가 보이거나, 심기능저하 또는 심부전이 보이면 (SF <28%, EF <55%) 이에 대한 투약을 의논하십시오.

Every visit • Monitor weight • Assess/discuss diet (healthy eating, calcium, vitamin D) • Evaluate swallowing/need for intervention • Treat GERD and constipation as necessary

Every visit • 진료 때마다 몸무게를 재고, 식이 평가/상담을 하십시오 (바람직한 식단, 칼슘, 비타민 D) • 삼킴 기능에 개입이 필요한지 평가하십시오 • 필요하면 역류성 식도염이나 변비를 치료하십시오.

Never forget Physical and Occupational therapy, physical medicine and rehabilitation • Specialized evaluation every 4-6 months • Discuss contracture prevention (splints, stretches), appropriate exercise, assistive mobility devices (strollers, scooters, wheelchairs) and other assistive devices (beds, arm assistance, lifts, etc.)

Never forget Physical and Occupational therapy, physical medicine and rehabilitation • 물리치료 및 작업치료 그리고 재활의학과 진료를 잊지 마시고, 4~6 개월마다 전문적인 평가를 받도록 하십시오 • 관절구축 예방(보조기, 스트레칭), 적절한 운동, 보조기구(유모차, 전동스쿠터, 휠체어) 및 다른 보조장비(침대, 팔보조기, 이동보조기 등) 사용에 대해 상담하십시오.

Nor Bone density • If taking steroids, check 25-OH vitamin D prior to starting steroids, then annually • Supplement vitamin D as needed • Nutrition discussions of adequate calcium and vitamin D intake • Discuss measurement of bone density and use of bisphosphonates • Assess spine for scoliosis while ambulatory and with any sign of scoliosis

Nor Bone density • 스테로이드를 복용한다면, 치료를 시작하기 전과 이후 매년 25-OH 비타민 D 수치를 측정하십시오 • 필요하다면 비타민 D 를 보충하십시오 • 충분한 칼슘과 비타민 D 섭취에 대해 영양상담을 하십시오 • 골밀도 측정과 비스포스포네이트 제제 사용에 대해 상담하십시오 • 보행가능기간 동안 척추 측만 징후가 있으면 이에 대해 평가하십시오.

Evaluate breathing • Pulmonary function test at least once while ambulatory and every year after loss of ambulation • Discuss cough assist when cough peak flow is <270 liters per minute or if cough becomes weaker (use during respiratory illnesses while ambulatory and daily and as needed after loss of ambulation) • Discuss nighttime Bi-PAP as needed or when forced vital capacity (FVC<30) • Keep immunizations (including pneumonia and annual flu) up to date • Treat respiratory infections promptly and aggressively

Evaluate breathing • 보행가능기간 안에 최소 한 번 폐기능검사를 시행하고, 보행기능 소실 이후 매년 반복하십시오 • 기침 최대 유속이 270 L/min 미만이거나 기침이 약해진다면 기침 보조기 사용 여부를 의논하십시오 (보행이 가능하다면 호흡기 질환 시에, 보행이 불가능하다면 매일 필요에 따라 사용) • 강제폐활량(FVC)이 30% 미만이거나 필요 시에는 수면시 비침습적 호흡기(Bi-PAP) 사용을 의논하십시오 • 시기 적절한 예방접종을 시행하십시오 (폐렴과 독감) • 호흡기 감염은 즉각 적극적으로 치료하십시오.

Mental health • Assess adjustment, coping, behavioral and emotional disorder and social isolation for the patient and family at each visit • Screen for learning disability, speech and language problems, attention deficit disorder (ADD), attention deficit and hyperactivity disorder (ADHD), autism and obsessive compulsive disorder (OCD) • Neurocognitive evaluation done at diagnosis and prior to formal schooling; screening/management as needed • Discuss the need for individualized/special educational plan

Mental health • 외래 진료시 환아와 가족의 적응, 대처, 행동 및 감정 이상, 사회적 고립에 대해 평가하십시오
• 학습장애, 발음 및 언어장애, 주의력결핍, 주의력결핍과다행동장애(ADHD), 자폐증, 강박증에 대해 선별검사 하십시오 • 진단 시 그리고 입학 전에 신경인지평가를 시행하고 필요에 따라 관리하십시오 • 개별/특수교육의 필요 여부에 대해 상담하십시오.

Do patients/parents carry a copy of their last visit note/summary (including medications and neuromuscular contact information) and a Duchenne emergency card with them at all times • Use caution with all anesthesia • Avoid succinylcholine

Do patients/parents carry a copy of their last visit note/summary • 환자와 부모가 최근의 병력기록/요약(처방 내역과 근육병 클리닉 연락처 포함) 및 두센 응급카드를 항상 소지하도록 하십시오 • 모든 종류의 마취에 주의하십시오 • 석시닐콜린 사용을 피하십시오.

Korean translation:

Jin-Hong Shin, Department of Neurology, Pusan National University Yangsan Hospital
Yong-Beom Shin, Department of Rehabilitation Medicine, Pusan National University



번역: 양산부산대학교병원 신경과 신진홍, 부산대학교병원 재활의학과 신용범

Korean muscular dystrophy association



한국 근육장애인협회 www.kmda.or.kr