



cureCMD
congenital muscular dystrophy

KMD SOLUNUM REHBERİ

Etkilenen bireyler, aileleri ve klinisyenler için

Konjenital musküler distrofilerde genel sađlıđın korunmasında solunum bulguları en kritik alandır. Lütfen bu rehberi optimize edilmiş, proaktif pulmoner bakım alabilmeyi sađlamak için sađlık bakımı aldığımız ekip ile paylaşınız.

PROAKTİF PULMONER BAKIMI ÖĞRENİN

Oscar H. Mayer
MyMy Buu, Robert Graham
Richard Kravitz, Oren Kupfer
Geovanny Perez, Hemant Sawnani

This guideline was translated into Turkish by Hacettepe University Faculty of Medicine,
Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Ankara-Turkey.

Bu rehber, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi öğrencisi Yağız Menekşedağ,
Pediyatrik Nöroloji Bilim Dalından Dr. Sibel Öz, Prof. Dr. Gökür Halilođlu'nun katkıları ile Türkçeye çevrilmiştir.

İçerik

<i>Konjenital musküler distrofi (KMD)'de Solunumun Doğal Gidişi</i>	<i>Sayfa 3-6</i>
<i>Pulmoner Fonksiyon Testleri</i>	<i>Sayfa 7-10</i>
<i>Noktürnal Hipoventilasyon ve Uyku ile ilişkili Solunum Problemlerinin Değerlendirilmesi</i>	<i>Sayfa 11-13</i>
<i>Kronik Ventilasyon</i>	<i>Sayfa 14-20</i>
<i>Hava yolu Temizliği</i>	<i>Sayfa 21-23</i>
<i>Akut Bakım</i>	<i>Sayfa 24-29</i>
<i>Ek Bilgilendirme ve Kaynaklar</i>	<i>Sayfa 30</i>

Konjenital Musküler distrofi (KMD)'de Solunumun Doğal Gidişi

Oscar Mayer, MD | Hemant Sawnani, MD

Çeviren: Dr. Sibel Öz

Kas İskelet Solunum Fizyolojisi

Akciğerler solunum sisteminin merkezinde yer alırken, akciğer fonksiyonu büyük ölçüde destekleyici toraks iskeleti, eklemler ve solunum kaslarının bütünlüğü ve karmaşık dinamiklerine bağlıdır. Kaburgalar, sternum ve omurga büyük ölçüde statik istirahat toraks hacmini belirler; ancak solunum sırasında görülen dinamik göğüs hacmini belirleyen solunum kaslarıdır.

İnspirasyon için, buradaki merkezi kas, göğüs duvarı çevresini arttırmak için aşağı doğru kasılan, göğüs kafesinin alt kenarını dışa doğru döndüren ve akciğerlere hava çeken, intratorasik basıncı kademeli olarak azaltan diyaframdır. Diyaframın aşağı doğru hareketi, diyafram eğrisinin uzanımı göğüs kafesinin alt kenarının çevresi boyunca uzanan dikey kısım, yani apozisyon bölgesi belirler. Yani diyafram ne kadar kavisli ise ve apozisyon alanı ne kadar büyükse, diyafram o kadar aşağı doğru kasılabilir ve daha derin nefes alınabilir. Daha sonra, pektoral ve boyun kasları göğüs kafesini dışarıya doğru daha da yükseltebilir. İstirahatte tidal aralıkta soluk verme akciğerlerin pasif esnekliğine dayanırken, öksürme veya derin nefes almada olduğu gibi zorlu nefes verme, rektus abdominus ve abdominal oblik kaslarının kuvvetli bir şekilde nefes vermek üzere aktivasyonunu içerir.

Kaburgalar, kostavertebral üniteyi dinamik hale getirmek için eklemleri ligamentlerle birbirine bağlayarak genişlik veya açıklık sağlarken, omurga, toraksın dik duruşunu sürdürmesinin genel alt yapısını sağlar. Daha sonra, perispinal, sırt, interkostal ve karın kasları, diyaframın etkin bir şekilde kasılmasına izin vermek, kaburgaları ve omurgayı en uygun pozisyonda tutmak için uyum içinde çalışır ve ardından solunum sırasında göğüs duvarının olabildiğince tamamen dışa doğru genişlemesini sağlar. Ancak, bu genişleme olmadığında kaslar iyi çalışmaz ve solunum sistemine zayıf solunum kaslarını daha da zorlayabilecek ek bir yük binebilir.

Solunum Patofizyolojisi

İnspirasyonun etkinliği ve verimliliği, akciğerlerin genişlemesine izin vermek için solunum sistemini hareket ettirme yüküne karşı diyafram kasılmasının boyutu ile belirlenir. Normal yük, kaburgalar, kas ve ek yumuşak doku dahil göğüs duvarının ağırlığı ve kostavertebral eklemlerin etrafındaki bağları hareket ettirmenin direncidir. KMD'nin alt tiplerinin çoğu, önemli eklem kontraktürleri ile ilişkilidir ve Kollajen VI ile ilişkili KMD'deki içsel kollajen bozukluğu, bağları daha sert ve daha az elastik hale getirebilir, dolayısıyla harici kısıtlamaya neden olur.

Bu nedenle, zayıf bir diyaframın, solunum derinliğini azaltarak nasıl solunum fonksiyon bozukluğuna yol açabileceğini anlamak kesinlikle kolaydır. Ancak, daha büyük bir eğrilik yarıçapına sahip veya daha düz olan zayıf yönlendirilmiş diyafram, aşağı doğru kasılmayacak veya göğüs kafesinin alt kenarını genişletmeyecektir. Bu durumda, nefes alma yüzeysel olacak ve uygun şekilde havalandırmak için etkilenen kişi hızlı-yüzeysel bir solunum paterninde daha hızlı nefes alarak bu durumu kompanse edecektir.

Nöromusküler hastalıkta, zayıf perispinal ve karın kasları omurgayı ve göğüs duvarını stabil olmayan hale getirebilir ve skolyoza neden olabilir. Ek olarak, göğsün konveks tarafında kaburgaların kaudal dönüşü ve göğsün konkav tarafında kaburgaların sıkışması vardır. Çoğu skolyoz omurga rotasyonu ile ortaya

çıkacağından, diyafram oryantasyonunu değiştirebilecek ve kasılmayı olumsuz etkileyebilecek bir burulma etkisi de olabilir. Sonuç olarak, önden arkaya AP (anteroposterior) çapı genişleten kifotik eğrilik veya AP çapı daraltan aşırı lordozun etkisiyle sagittal planda değişiklikler olabilir.

Bu deforme edici gerilmeler, diyafram yerleştirme noktalarının göreceli konumunu değiştirerek diyafram yönünü değiştirebilir ve diyaframın aşağı doğru hareketini sınırlayabilir. Ek olarak, skolyozdan kaynaklanan rotasyonel veya torsiyonel stres ve diyaframı öne doğru yer değiştiren kifoz, diyaframı düzleştirebilir ve aşağı doğru hareketi sınırlayabilir. Ek olarak, bu, diyafram kası liflerini yatay olarak yerleştirebilir ve dışarı doğru genişletmek yerine, göğüs kafesinin alt kenarını içeri çekebilir.

Sonuç olarak, toraks hareketinin giderek azalmasıyla birlikte, kosto-vertebral eklemler aşamalı olarak ankiloza uğrar ve interkostal kaslar atrofiye uğrayarak fibrotik hale gelir, böylece göğüs kafesi daha az uyumlu hale gelir ve solunum sırasında hareket etmesi zorlaşır ve özellikle derin nefes alma sırasında akciğer hacimleri azalır.

Dinamik hacimlerdeki azalma, uyku sırasında ve özellikle kas tonusunda total bir azalmanın olduğu REM (Rapid eye movement: Hızlı göz hareketi) uykusu sırasında artar. Fazık REM uykusu sırasında, etkilenen bireyler göğüs kafesinin tidal hacme katkısının olmaması nedeniyle en savunmasızdır. Sonuç olarak, hipoventilasyon (ventilasyon altında) artmış karbondioksit ve sonuç olarak düşük kan oksijen seviyelerine neden olur. Hastalığın ilerlemesi ile bu durum, uykunun daha az derin olduğu non REM uykuda ve sonunda uyanıklık sırasında gerçekleşecektir.

Solunum yetmezliği ve meydana geldiği zaman, solunum sistemini hareket ettirmek için gereken kuvvet ile solunum kas kuvvetinin dengesine bağlıdır. Basit ilke, zayıf solunum kasları orta derecede bir yüke, güçlü solunum kasları ise ağır bir yüke karşı çalışabilirken, ağır bir yüke karşı çalışan zayıf kasların, hızla kas yetmezliğine gitmesidir. Buradaki zorluk, sonuç olarak etkilenen kişiyi, kasları uygun şekilde desteklemek için, ne zaman ve sonra nasıl müdahale edileceğini belirlemek için hem klinik hem de objektif olarak proaktif şekilde işlev kaybını takip etmektir.

Solunum Zaman Noktaları

Konjenital musküler distrofilerdeki solunum düşüşünün doğal gidişi değişken olmakla birlikte, solunum fonksiyon değişiklikleri benzerdir. Solunum kasları zayıfladıkça, solunum sistemini hareket ettirmek için üretilebilecek kuvvet azalır ve bu gerçekleştiğinde, solunum sırasında hareket eden akciğer hacmi ve ekshalasyon (akış) hızı azalır. Kas gücü ve akciğer hacmi kaybı ile birlikte, hava yolu ölü hacmi ve oksijen soluma (oksijenizasyon) ve karbondioksit (ventilasyon) ile ilgili sorunlar gibi, klinik zorluklar ortaya çıkar. Bu nedenle, ardışık gelen üç düşüş aşaması vardır: kas işlevi, akciğer hacmi/ akışı ve mekanik ventilasyon ihtiyacı.

Solunum durumunu değerlendirmek için kullanılacak çeşitli pulmoner fonksiyon testleri vardır, ancak bunlardan bazılarının güvenilir bir şekilde yapılması yaş aralığı ile sınırlıdır. Bunun tek istisnası, her yaşta yapılabilen polisomnografi (uyku çalışması) ile solunum yetmezliğinin değerlendirilmesidir. Solunum kası değerlendirmesi, akciğer hacmi ve akış ölçümü için standart teknikler, okul çağındaki çocuklar ve daha büyük çocuklar için uygulanabilir, ancak çoğu, daha genç yaştaki bir popülasyonda kullanılmak üzere değiştirilemez. Bu, doğru bir objektif fonksiyonel değerlendirme yapmada ve solunum düşüşünün başlangıcını belirlemede bir problemdir. Yaş spektrumunda uygulanabilecek daha öznel çözümler, elbette klinisyenin becerisine ve uzmanlığına bağlı olan bir klinik değerlendirmedir. Akciğer işlevi için özel teknikler ve klinik değerlendirme bu yazının ilerleyen kısımlarında ayrıntılı olarak tartışılmıştır.

KMD Alt tiplerinde Özel Pulmoner Sonuçlar

Pulmoner fonksiyona göre solunum morbiditesi, Duchenne musküler distrofi'de tanımlanmıştır ve oldukça iyi ilişkilendirilmiştir, fakat KMD'nin alt tiplerinde bu kadar iyi tanımlanmamıştır.



Kollajen-6 miyopatili tüm bireylerin değerlendirildiği uluslararası geniş bir çalışmada, tüm grup değerlendirildiğinde, beklenen FVC yüzdesine göre, zorlu vital kapasitede yıllık %0,9'luk bir düşüş gösterilmiştir. [2] Bununla birlikte, daha şiddetli etkilenen bireylerin olduğu Ullrich fenotipinde (yürüyemeyen bireyler) FVC'nin yıllık düşüş oranının (%2,6) daha yüksek olduğu gösterilmiştir. [2] İlginç bir şekilde daha hafif Bethlem fenotipinde, FVC'nin düşüşünün anlamlı olmadığı ve etkilenen bireylerin yürüyebildiği, ara fenotipte FVC'nin düşüşünün, (%2,3) Ullrich alt tipine benzer olduğu gösterilmiştir. [2] Ullrich ve ara alt tipleri, kronik solunum yetmezliğinin ortalama başlangıcı ve non-invaziv ventilasyon (NIV: non-invasive ventilation)'a başlama açısından (11,3-20,7 yıl) farklıdır. [2] Ulaşılan maksimum fiziksel fonksiyon düzeyine göre FVC yüzdesinin ilerlemesini incelerken, koşabilen, yürüyebilen, yardımla yürüyebilen ve oturabilen kişilerin FVC yüzdesindeki düşüş oranında ilerleyici bir artış izlenmiştir. [2]

Ullrich KMD'li 13 bireyin olduğu daha küçük tek merkezli bir çalışmada, non-invaziv ventilasyona (NIV) başlama yaşının 14,3 yıl olduğu ve beklenen %20 FVC ile kabaca bir korelasyon gösterilmiştir. Her iki çalışmada da 6 yaşındaki Ullrich KMD'li bireylerde FVC yüzdesi bildirildiği zaman zaten düşük olduğu (<%80) bildirilmiştir. [3]

LAMA2 (merozin eksikliği olan) KMD'de daha az veri vardır; bununla birlikte, KMD için sevk merkezi olan uluslararası ana tek bir merkezde, yazarlar 33'ü daha şiddetli fenotip olan 46 bireyi bildirmiştir. [3] FVC yüzdesini bildirmemiş olsalar da NIV gerektiren, biyopside rezidü merozin boyanması olmayan, daha şiddetli hastalığı olan bireylerin, merozin pozitif olanlara göre daha büyük bir yüzdesi olduğunu (%39,3'e karşın %7,6) bildirmişlerdir. [4]

Nöromusküler hastalıkta ilerleyici solunum fonksiyon kaybının genel prensibi, kronik solunum yetmezliği ve NIV ihtiyacının başlamasından önce ve pulmoner fonksiyon kaybının ortasında yürüme yeteneği (ambülasyon) kaybının oluşmasıdır. SEPN1 ile ilişkili miyopatide bu prensip bozulur; sadece ilerleyici FVC kaybı ile NIV ihtiyacı arasında zayıf bir korelasyon yoktur, 4 bireyin NIV ihtiyacı olduğu 11 bireyin değerlendirildiği bir çalışmada, bireylerin hepsinde ambülasyonun halen korunduğu belirtilmiştir. [5]

SEPN1 ile ilişkili yedi etkilenen bireyin olduğu, FVC'ye değil, klinik değerlendirmeye dayalı yapılan farklı bir çalışmada, hala yürüyebilmekte olan 6 pediatrik yaş grubundaki bireyden 5'inde noktürnal ventilasyon ihtiyacı olduğu bildirilmiştir. [6] İlginç olarak, oturma ve sırtüstü solunum fonksiyon testi yapabilen etkilenen 5 bireyden 3'ünde FVC'de >%20'lik bir düşüş görüldüğü, bunun da diyafram zayıflığını gösterdiği belirtilmiştir. [6] FVC yüzdesinden ayrı, 7 bireyin 4'ünde doğrudan diyafram kasılma ölçümlerine dayalı diyafram işlevi ciddi şekilde azalmıştır. [6]

Özet

1. KMD'li hastalarda solunum durumundaki değişiklikler, KMD alt tipinden bağımsız büyük ölçüde tutarlı bir patern izler.

2. Fonksiyon kaybıyla bağlantılı olan pulmoner fonksiyon sonuçları ve önemli klinik belirtiler varken, genel durumdaki küçük değişikliklerin farkına varmak ve bunları tıbbi ziyaretler arasında tıbbi ekip ile ele almak kritik önem taşır.
3. Fonksiyon kaybını destekleyebilen tedaviler olduğundan, KMD alt tipinin ilerlemesinin hangi belirtilerle aranacağını anlamak ve sonra ilk ihtiyaç anına mümkün olan en yakın zamanda destek tedavisinin ne zaman başlatılacağını bilmek kritiktir.

Kaynaklar

1. Tusiewicz, K., et al., Mechanics of the rib cage and diaphragm during sleep., in J Appl Physiol Respir Environ Exerc Physiol. 1977. p. 600-602.
2. Foley, A.R., et al., Natural history of pulmonary function in collagen VI-related myopathies., in Brain. 2013. p. 3625-3633.
3. Nadeau, A., et al., Natural history of Ullrich congenital muscular dystrophy., in Neurology. 2009. p. 25-31.
4. Geranmayeh, F., et al., Genotype-phenotype correlation in a large population of muscular dystrophy affected individuals with LAMA2 mutations., in Neuromuscul Disord. 2010. p. 241-250.
5. Schara, U., et al., The phenotype and long-term follow-up in 11 affected individuals with juvenile selenoprotein N1-related myopathy, in European Journal of Paediatric Neurology. 2008. p. 224-230.
6. Caggiano, S., et al., Diaphragmatic dysfunction in SEPN1-related myopathy., in Neuromusc Dis. 2017. p. 747-755.

Pulmoner Fonksiyon Testleri

MyMy Buu, MD | Oscar Mayer, MD

Çeviren: Dr. Sibel Öz

Giriş

Konjenital musküler distrofiler (KMD), farklı genetik nedenleri ve fenotipleri olan heterojen bozukluklar iken, bu bozuklukların solunum komplikasyonları örtüşür ve ilerleyici, restriktif solunum yetmezliğine yol açar. Restriktif solunum yetmezliği, anormal göğüs duvarı kompliyansı, inspiratuar ve ekspiratuar kasların zayıflığı sonucudur ve anormal pulmoner fonksiyonla sonuçlanır (Tablo 3.1). Anormal göğüs duvarı kompliyansı ve omurga desteği, göğüs duvarı deformitesine, skolyoza, restriktif solunum defektine ve solunum yetmezliğine neden olur. Inspiratuar kas gücü zayıflığı, etkin olmayan hava yolu temizliğine ve tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonuna yol açar.



Tablo 3.1 Nöromusküler hastalıkların Respiratuar Komplikasyonları

Bozukluk	Klinik sekel	Akciğer Fonksiyonunun Ölçümü
Anormal göğüs duvarı kompliyansı	Göğüs duvarı deformitesi Skolyoz	Vital kapasite, otururken ve yatarken
Zayıf inspiratuar kaslar Eksternal & internal interkostaller Diafram	Düşük akciğer hacmi Yetersiz ventilasyon	Maksimum inspiratuar basınç
Zayıf ekspiratuar kaslar Diafram İnternal interkostaller Abdominal Kuadratus lumborum	Etkisiz havayolu temizliği Tekrarlayan solunum enfeksiyonları	Maksimum ekspiratuar basınç Tepe öksürük akımı

Akciğer hacimleri, kas kuvveti ve öksürük kuvvetinin ölçülmesi ve uzunlamasına izlenmesi, solunum yetmezliğinin başlangıcının doğru bir şekilde belirlenmesi ve müdahalenin ne zaman gerekli olduğunu belirlemeye yardımcı olmak için önemlidir. Ek olarak, klinik araştırmalarda olduğu gibi, solunum fonksiyonunun doğru ölçümü de tedavilerin etkinliğini değerlendirmek için önemlidir. Klinik ortamlarda bulunan solunum fonksiyon testleri arasında vital kapasite (VK) için spirometri, maksimum inspiratuar ve ekspiratuar basınç (MIP: maximum inspiratory pressure, MEP: maximum expiratory pressure) dahil olmak üzere solunum kas gücü testleri ve tepe öksürük akışı (PCF: peak cough flow) yer alır. Pulmoner fonksiyonun diğer tamamlayıcı testleri arasında helyum dilüsyon tekniği ile istirahat akciğer hacmi fonksiyonel rezidüel kapasitesi (FRC: functional residual capacity) ve MIP'de olduğu gibi kapalı bir deklanşöre karşı nefes almaktan daha doğal bir nefes alma manevrası olduğu için sıklıkla MIP yerine kullanılan nazal koklama inspirasyon basıncı (SNIP: sniff nasal inspiratory pressure) yer alır.

Kas fonksiyonunun her ölçümünde olduğu gibi, maksimum hacim, akış ve basınç ölçümleri maksimum çaba gerektirir ve maksimum efor verilmediği ölçüde sonuçlar gerçek pulmoner fonksiyonu yansıtmayacaktır.

Bunu kabul ederek, Amerikan Toraks Derneği Kılavuzlarında nöromusküler hastalık nedeniyle etkilenmiş bireylerde yaygın olarak kullanılan spirometrinin düzenlenmesi önerilmiştir [1].

Vital kapasite

Vital kapasite (VK), etkilenen kişinin tam, derin bir inspirasyon ve tam bir ekshalasyondan sonra akciğerlerinde hareket edebilen havanın total hacminin bir ölçüsüdür ve bu bakımdan hem inspiratuar hem de ekspiratuar kas fonksiyonunu içeren solunum fonksiyonunun ayrılmaz bir göstergesidir. Hem klinik hem de araştırma testlerinde en sık kullanılan sonuç ölçüsüdür. VK'nın uzunlamasına eğilimi 'Solunumun Doğal Gidişi' bölümünde tartışılmıştır. Etkilenen bireylerde ölçüm anında ister yürürken (%0,6/yıl), ister yardımla yürürken (%2,1/yıl) veya otururken (%4,2/yıl) VK'ae farklı oranlarda azalma tanımlanmıştır. [2]

Duchenne Musküler Distrofi'de, oturma ve sırtüstü pozisyon arasında VK'da %20'den daha büyük farklılıklar ve otururken VK'nın %60'dan az olmasının, noktürnal hipoventilasyon ile ilişkili olduğu tahmin edilmektedir ancak, VK ve hipoventilasyon arasındaki ilişki KMD'lerde iyi tanımlanmamıştır. [3] Oturma ve sırtüstü pozisyonda VK'daki değişim derecesinin diyafram zayıflığını yansıttığı hissedilir. [4] COL6 ile ilişkili ve LAMA2 ile ilişkili miyopatilerde, 51 bireyden oluşan bir çalışmada, COL6 ile ilişkili miyopati nedeniyle etkilenen bireylerde muhtemelen daha fazla diyafram tutulumundan dolayı, bu bireylerin oturma ve sırtüstü VK'sında önemli farklılıklar bildirilmiştir. [1] Bunun, oturma ve sırtüstü pozisyonda VK'da önemli bir farka sahip olmayan LAMA2 ile ilişkili miyopati bireylerde tersine olduğu gösterilmiştir. [5] İlginç bir şekilde, bu çalışmada, oturma ve sırtüstü pozisyonda etkilenen bireylerde VK'da, ne 16 saatten daha fazla veya daha az NIV desteği alıp almamasına göre, ne de yürüyebilen ve yürüyemeyen kişiler arasında fark gösterilememiştir.



Spirometri manevrasının bir parçası olarak VK gerçekleştirirken bir dizi başka sonuç üretilir. Ekshalasyonun ilk saniyesindeki zorlu ekspiratuar hacim (FEV1), vital kapasitenin %25 ile %75'i arasında zorunlu ekspiratuar akış (%FEF 25-75) ve FEV1/FVC oranı da üretilir. FEV1 genellikle VK'nın sadece %80'i veya daha azı olduğunda obstrüktif akciğer hastalığı ile ilişkilendirilirken, KMD'de sıklıkla olduğu gibi, obstrüksiyon olmadığında ve FEV1/FVC 0,80'in altında, VK'nın yerine kullanılabilir. [6]

FEF, nöromusküler hastalığı olan hastalarda tipik olarak iyi korunan bir ekspiratuar akış ölçüsüdür, VK düşmeye başladığında sonunda FEF %25-75 düşer. Nispeten bu geç değişime dayalı olarak, nöromusküler hastalığı olan hastalarda erken solunum güçlüğünün belirlenmesinde açık bir şekilde faydalı değildir.

Maksimal Ekspiratuar Basınç ve Maksimal İspiratuar Basınç

Maksimal ekspiratuar basınç (MEP: maximal expiratory pressure) ve maksimal inspiratuar basınç (MİP: maximum inspiratory pressure) gerçekleştirilmesi kolay testlerdir, ancak doğru testi gerçekleştirmek için gereken maksimum çaba nedeniyle değişken olabilir. [7] MİP, akciğerlerin boş olduğu noktadan (kalan hacim) kapalı bir kapağa karşı maksimum çabayla solunmayı içerir. İspiratuar kas gücü ölçümü, öncelikle diyafram fonksiyonunu ölçümüdür. MEP, tam bir inspirasyondan sonra (toplam akciğer kapasitesi)

maksimum eforla ekshalasyonu içerir. Bu nedenle, ekspiratuar kas gücünü veya öncelikle abdominal kas fonksiyonunu ölçer. Kaydedilen basınç, bir saniye boyunca maksimum sürekli basınçtır, bu da solunum kası zayıflığında etkilenmiş bir birey için testi yapmayı zorlaştırır. Normal bir değer güven verici olabilirken, düşükse, düşük bir değer solunum kası güçsüzlüğünün, zayıf çabanın, yorgunluğun veya iyi bir ağız sızdırmazlığı elde etme zorluğunun yansıması olup olmadığını bilmek zordur. [8] MEP ve MIP, nöromusküler hastalığı olan bireylerde solunum ile ilgili bozulma veya diyafram zayıflığının belirtileri olarak ölçülmüştür. [8, 9] Normal değerler ve azalmanın doğal gidişi KMD'li bireylerde tanımlanmamıştır.

Tepe Öksürük Akımı

Tepe öksürük akışı (TÖA; PCF: peak cough flow), hem derin bir nefes alma hem de tam eforla güçlü bir nefes vermeyi içeren bir öksürük manevrası sırasında üretilen maksimum akıştır. Akut solunum yolu hastalığı sırasında, öksürük etkinliğinin değerlendirilmesi, <270 L/dk değeri, yetersiz hava yolu temizlenmesinin ön belirtisi olduğu düşünülerek önerilmiştir. [10] Nöromusküler hastalığı olan etkilenmiş bireylerde, bir CoughAssist® (Öksürük Destekleyici) cihazı kullanılarak bir mekanik insüflasyon-eksüflasyon seansından sonra TÖA 30 L/dk'ya kadar iyileşebilir. [4]

Pulmoner fonksiyonun değerlendirilmesi, çeşitli alt tiplerin büyük klinik farklılıklarından dolayı KMD'de özellikle önemlidir. Akciğer hacimleri ve kas gücü ölçümleri, solunum bozulmasının başlangıcını belirlemek ve solunum ile ilgili terapilerin ve hastalık gidişini değiştiren tedavilerin etkinliğini belgelemek için önemlidir. Pulmoner fonksiyonun hem bilinçli hem de bilinçli olmayan ölçümleri düşünülmelidir. Hem klinik bakım hem de klinik araştırmalar için etkilenen genç bireyler (6 yaşından küçük) için solunum fonksiyon ölçümü ve teknikleri geliştirmek ve karakterize etmek için bir vurgu yapılmaktadır.

Özet

1. Rutin solunum fonksiyon testi, KMD'li hastalarda genel solunum durumunun kapsamlı bir değerlendirmesinin kritik bir parçasıdır.
2. Üç ana sonuç, ekshale edilen hava hacmi, solunum kaslarının üretebildiği basınç ve solunum kaslarının yapabildiği ekshale hava akışıdır.
3. Her pulmoner fonksiyon testi, doğru veriler üretmek için maksimum ve güvenilir çaba gerektirir.
4. Solunum fonksiyon testi verileri, zaman içinde fonksiyondaki değişiklikleri takip etmede ve ayrıca ek tedavilerin ne zaman gerekli olabileceğini belirlemede kritik öneme sahiptir.

Kaynaklar

1. Mayer, O.H., et al., Characterization of pulmonary function in Duchenne Muscular Dystrophy., in *Pediatr Pulmonol.* 2015. p. 487-494.
2. Foley, A.R., et al., Natural history of pulmonary function in collagen VI-related myopathies. *Brain*, 2013. 136(Pt 12): p. 3625-33.
3. Wang, C.H., et al., Consensus statement on standard of care for congenital muscular dystrophies. *J Child Neurol*, 2010. 25(12): p. 1559-81.
4. Fromageot, C., et al., Supine fall in lung volumes in the assessment of diaphragmatic weakness in neuromuscular disorders. *Arch Phys Med Rehabil*, 2001. 82(1): p. 123-8.
5. Meilleur, K.G., et al., Comparison of sitting and supine forced vital capacity in collagen VI-related dystrophy and laminin alpha2-related dystrophy. *Pediatr Pulmonol*, 2017. 52(4): p. 524-532.
6. Finder, J., et al., Pulmonary Endpoints in Duchenne Muscular Dystrophy. A Workshop Summary, in *Am J Respir Crit Care Med.* 2017. p. 512-519.
7. Aldrich, T.K. and P. Spiro, Maximal inspiratory pressure: does reproducibility indicate full effort? *Thorax*, 1995. 50(1): p. 40-3.

8. American Thoracic Society/European Respiratory, S., ATS/ERS Statement on respiratory muscle testing. *Am J Respir Crit Care Med*, 2002. 166(4): p. 518-624.
9. Gozal, D., Pulmonary manifestations of neuromuscular disease with special reference to Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Pediatr Pulmonol*, 2000. 29(2): p. 141-50.
10. Kang, S.W. and J.R. Bach, Maximum insufflation capacity: vital capacity and cough flows in neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil*, 2000. 79(3): p. 222-7.

Noktürnal Hipoventilasyon ve Uyku ile İlişkili Solunum Problemlerinin Değerlendirilmesi

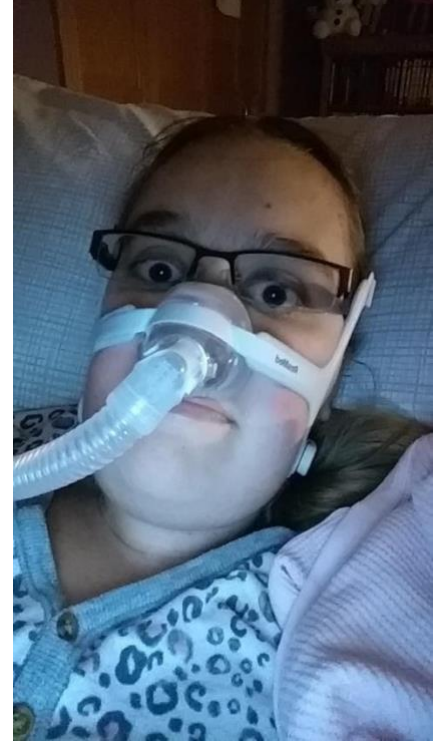
MyMy Buu, MD | Oscar Mayer, MD

Çeviren: Dr. Sibel Öz

Uykuda Solunum Bozukluğu

KMD'lerde uyku sırasında karşılaşılan solunum patolojileri değişkendir ve yetersiz tanımlanmıştır. Solunum düzenindeki değişiklikler ve hipoventilasyonun başlangıcı doğrudan kas güçsüzlüğü ile ilgilidir. Daha önce bahsedildiği gibi, göğüs duvarının düşük kompliyansından (sertliği) dolayı artmış bir solunum yükü vardır ve akciğerler, akciğer hacim kaybından dolayı sonunda zayıf uyumlu hale gelir. Bu artmış solunum yükü daha sonra diyaframın en önemli olduğu kaslar ve solunum pompası tarafından dengelenir. Solunum hareketi veya ventilasyon, bu yükün üstesinden diyaframın nasıl iyi geldiği ile belirlenir.

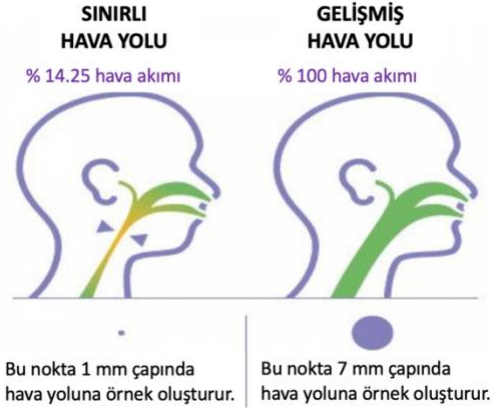
Uykuda ve özellikle derin REM uykusunda solunum kasları gevşer ve bunun sonucunda göğüs duvarı hareketi azalabilir. Normalde, bir kişi ilk uykuya daldıktan sonra karbondioksit seviyelerinde 2-4 mmHg gibi hafif bir yükselme olur. Bu, azalmış tidal hacmin [1], azalmış solunum hızının [2], normalde solunumun artması ile uyarılan merkezi kemoreseptörlerin azalmış duyarlılığının normal sonucudur. [3] Solunum yetmezliğinin erken aşamalarında, etkilenen bireylerin tidal volümleri daha da azalır ve karbondioksit seviyeleri artar, bununla birlikte bu artışlar henüz anormal olarak kabul edilmese de sık gece uyanmaları (uyku bozukluğu) görülür. Sık uyanmalarla birlikte kötü uyku kalitesi bu aşamada yaygın bir şikayettir. Bu, daha iyi ventilasyon sağlamak ve normal karbondioksit seviyelerini korumak için solunum hızında ilerleyici bir artışa yol açar. Karbondioksit seviyelerindeki yükselmeler, Duchenne musküler distrofide tanımlanan obstrüktif apnenin bir bileşeni olabildiği fenomenlerden çok farklı olarak, apneik olaylar olmadığında meydana gelebilir. [4]



Polisomnografi (uyku çalışması) trasesinde, bu yüzeysel solunumlar, hava akışında (hipopneler) obstrüktif olmayan azalmalardır ve solunum yetmezliği geliştirmenin ilk adımı olan solunum kas yorgunluğunu gösterebilir. Farklı solunum kas grupları, REM uykusu sırasında görülen kas inhibisyonuna değişken şekilde duyarlıdır. Diyafram, REM uykusu sırasında hipotonik hale gelmeyen tek solunum kasıdır. Sonuç olarak, diyafram REM uykusu sırasında birincil solunum kası haline gelirken, interkostal ve yardımcı kaslar yalnızca REM olmayan uyku sırasında göğüs kafesi stabilitesini korumaya katkıda bulunur. Bu nedenle, REM uykusu sırasında solunum hareketi ağırlıklı olarak diyafram işlevine bağlıdır ve diyafram zayıflığı REM uykusu sırasında önemli hipoventilasyona yol açabilir. Selektif diyafram zayıflığının olduğu KMD (SEPN-1 ilişkili miyopati) türleri vardır.

Gece hipoventilasyon, sırt üstü pozisyondaki akciğer hacimlerinin azalması, göğüs duvarı hareketinin azalması, karbondioksit seviyelerine merkezi duyarlılığın azalması ve tidal hacimlerin azalmasının etkilerinin toplamı sonucudur. Çocuklarda alveolar hipoventilasyon, toplam uyku süresinin %25'inin

50mmHg'nin üzerinde karbondioksit seviyeleri ile geçirilmesi olarak tanımlanmaktadır. [5] Bununla birlikte, etkilenen bireyler bu anormallik derecesine ulaştıklarında, genellikle uyanırken hipoventilasyon yaşamaya başlar. Bu tanımın diğer bir sınırlaması, solunum hızının artması gibi normal karbondioksit seviyelerini sürdürmek için telafi edici mekanizmaları dikkate almamaktır. Çocuklarda, daha liberal bir tanım, toplam uyku süresinin %2'sinden fazlasında karbondioksit seviyelerinin 50 mmHg'den yüksek olması olarak yapılabilir.



Noktürnal oksijen desatürasyonu, hipoventilasyon ve karbondioksit seviyesinin yükselmesi ve/veya segmental akciğer kollapsı ile yüzeysel solunumdan dolayı akciğer volümünün düşmesiyle meydana gelir. Polisomnografi, nöromusküler zayıflığı olan bireylerin değerlendirilmesinde ve yönetiminde çok önemli bir rol oynar. Uyku sırasındaki solunum bozukluklarının uyku öyküsü, uyku günlükleri kullanılarak ve uyku hijyeninin değerlendirilmesiyle zayıf bir şekilde tanımlandığı kabul edilmektedir. Amerikan Uyku Tıbbı Akademisi (AASM: American Association of Sleep Medicine), altta yatan nöromusküler hastalık varlığında rutin polisomnografi değerlendirmesini destekler. [9] Polisomnografi

değerlendirmesi, erken teşhis ve uykuda solunum bozukluğu tanısı ve ventilatör desteğinin başlatılmasını sağlar.

Ventilatör desteğinin hedefi hem yüksek karbondioksiti hem de düşük oksijeni düzeltmek ve uyku ve yaşam kalitesini iyileştirmektir. Ventilasyonu başlatmak için ideal yaklaşım, bir uyku laboratuvarında veya yatan hasta servisinde izlenmesidir. Ventilasyonun başlatılması yalnızca uygun ayarların seçilmesini değil, aynı zamanda uygun şekilde uyan maskelerin belirlenmesini, rahat olduğundan emin olmayı ve maskenin altından hava sızıntısı olmamasını sağlamayı da içerir. Bu, en iyi şekilde deneyimli bakım sağlayıcıları tarafından yapılır. Ventilasyonu başlatma süreci hakkında daha fazla ayrıntı 'Kronik Ventilasyon' bölümünde bulunmaktadır.

Polisomnografi çoğu pediatrik hastanede mevcut olmasına rağmen, hipoventilasyonun erken aşamalarını gösteren hafif değişiklikleri belirleme deneyimi zordur ve nöromusküler hastalık konusunda deneyimli olmayan doktorlar tarafından gözden kaçabilir. Güvenilir bir sürekli karbondioksit izleme ile gerçekleştirilen bir polisomnografi çalışmasına sahip olmak da çok önemlidir; bu olmadan, KMD'den etkilenen bir kişide çalışmanın kritik bileşeni olan hipoventilasyonu doğru bir şekilde değerlendirmenin bir yolu yoktur. Nöromusküler güçsüzlüğü olan kişide, karbondioksit okunması ya da polisomnografi çalışmasının nasıl değerlendirileceğini anlamaksızın bir çalışmanın yanlış yorumlanma riski yüksektir.



Özetle, KMD'deki solunum yetmezliği, REM uykusunda nefes alma kalitesindeki ve modelindeki gizli değişikliklerle başlar ve geceleri ve sonunda gündüzleri yetersiz ventilasyon ve düşük oksijene yol açar. Erken teşhis ve tedavi, iyileştirici olmamakla birlikte, etkilenen birey üzerindeki yükü azaltır ve yaşam kalitesini artırabilir.

Özet

1. Kronik solunum yetmezliğinin varlığını güvenilir bir şekilde gösteren hiçbir güvenilir klinik işaret olmadığından, sağlık görevlilerinin ve sağlık ekibinin solunum yetmezliği olasılığının farkında olması ve ardından uygun şekilde incelemesi gerekir.
2. Kronik solunum yetmezliğine ancak resmi bir uyku çalışması sırasında doğru bir şekilde tanı verilebilir.
3. Evde nabız oksimetresi çalışması, solunum yetmezliğinin varlığını veya yokluğunu doğrulamak için kullanılamaz.

Kaynaklar

1. Tabachnik E, Muller NL, Bryan AC, Levison H. Changes in ventilation and chest wall mechanics during sleep in normal adolescents. *J Appl Physiol* 1981; 51: 557-564.
2. Gould GA, Gugger M, Molloy J, Tsara V, Shapiro CM, Douglas NJ. Breathing pattern and eye movement density during REM sleep in humans. *Am Rev Respir Dis* 1988; 138: 874-877.
3. Douglas NJ, White DP, Weil JV, Pickett CK, Zwillich CW. Hypercapnic ventilatory response in sleeping adults. *Am Rev Respir Dis* 1982;126: 758–762.
4. Sawnani H, Thampratankul L, Szczesniak RD, Fenchel MC, Simakajornboon N. Sleep disordered breathing in young boys with Duchenne muscular dystrophy. *The Journal of Pediatrics*. 2015 Mar;166(3):640–1.
5. Berry RB, Brook R, Gamaldo CE, Harding SM, Marcus CL, Vaughn BV; American Academy of Sleep Medicine. The AASM manual for the scoring of sleep and associated events: rules, terminology and technical specifications. Darien, IL: American Academy of Sleep Medicine; 2014.
6. Bauman KA, Kurili A, Schmidt SL, Rodriguez GM, Chiodo AE, Sitrin RG. Home-based overnight transcutaneous capnography/pulse oximetry for diagnosing nocturnal hypoventilation associated with neuromuscular disorders. *Arch Phys Med Rehabil* 2013; 94: 46-52.
7. Bersanini C, Khirani S, Ramirez A, Lofaso F, Aubertin G, Beydon N, Mayer M, Maincent K, Boule M, Fauroux B. Nocturnal hypoxaemia and hypercapnia in children with neuromuscular disorders. *Eur Respir J* 2012; 39: 1206-1212.
8. Series F, Cormier Y, La Forge J. Role of lung volumes in sleep apnoea related oxygen desaturation. *Eur Respir J* 1989; 2: 26-30.
9. Kushida CA, Littner MR, Morgenthaler T, Alessi CA, Bailey D, Coleman J Jr, Friedman L, Hirshkowitz M, Kapen S, Kramer M, et al. Practice parameters for the indications for polysomnography and related procedures: an update for 2005. *Sleep* 2005; 28:499-52

Kronik Ventilasyon

Geovanny Perez, MD | Robert Graham, MD

Çeviren: Dr. Sibel Öz

Kronik Solunum Yetmezliği için Ne Zaman Tarama Yapılmalı?

Solunum yetmezliğinin bir bileşeni olan uykuda solunum bozukluğu belirtileri; horlama, apneler, gece terlemesi, sabah baş ağrıları, konsantrasyon eksikliği, gündüz uyku hali veya güçsüzlükte açıklanamayan artıştır. Bununla birlikte, etkilenen bazı bireyler asemptomatik olabilir. [2,3,8,9]. Uyku ile ilişkili solunum problemlerinin (SDB: Sleep Disordered Breathing) ideal tek bir göstergesi olmamasına rağmen, en sık önerilen, etkilenen bir bireyin maksimum çabayla akciğerlerden soluyabileceği toplam hava miktarının güvenilir göstergesi olan VK'dır. VK <%40 olması, solunum yetmezliği veya noktürnal hipoventilasyon ile ilişkilidir. [10-14] Maksimum solunum kası basınçları da solunum yetmezliğini öngörebilir. Maksimum inspiratuar basınçlar, solunum yetmezliği ile maksimum ekspiratuar basınçlardan daha iyi ilişkilidir, ancak her ikisi de VK'dan daha az öngörücüdür. [10,11,15] Solunum fonksiyon



testini yalnızca daha geniş bir SDB değerlendirmesinin bir bileşeni olarak kullanmak önemlidir, çünkü KMD'li etkilenen bireylerde ve özellikle etkilenen genç bireylerde, güvenilir veriler üretmeleri çok zor olabilir. Alternatif bir yaklaşım, uykuda solunum bozukluğu ile güçlü bir şekilde ilişkili faktörleri taramak için Nöromusküler Hastalıkta Uyku ile İlişkili Solunum Bozukluğu Anketini (SiNQ-5) kullanmaktır. [37]

SEPN1-ile ilişkili Miyopatide, iskelet ve solunum kası zayıflığı arasında zayıf bir korelasyon vardır ve bu etkilenen bireyler hala ayakta iken bile erken diyafram güçsüzlüğü/yetmezliği ortaya çıkabilir. [16] Bu nedenle, solunum yetmezliği için erken değerlendirme önemlidir.

Uykuda Solunum Bozukluğu Nasıl Taranır?

Uyku çalışması değerlendirmesinin açıklaması için lütfen 'Kronik Solunum Yetmezliğinin Değerlendirilmesi' hakkındaki önceki bölüme bakınız.

Unutulmaması gereken iki önemli nokta vardır:

1. Gece nabız oksimetresi, hipoventilasyon/solunum yetmezliğinin varlığını doğru bir şekilde değerlendirmek için kullanılamaz. Diğer bir deyişle, eğer yapılırsa ve normale, herhangi bir desatürasyon olmaksızın yine de hipoventilasyon olabilir.
2. Gece hipoventilasyondan bağımsız olarak, uyanıklıkta hiperkarbi, tidal sonu ve transkütan CO2 ölçümü ile her klinik kontrolde değerlendirilmelidir. [18] Etkilenen kişide normal bir uyanıklık CO2 ölçümü, aynı ölçümü uykuda asla garanti etmez.

Solunum Desteğini Başlatma:

Nöromusküler Hastalıkta solunum desteğinin uzun vadeli faydaları iyi tanımlanmıştır; ancak, belirgin bir solunum yetmezliğinden önce erken, "proaktif" ventilasyon desteğinin bir faydası yoktur.

Başlangıçta, ventilasyon etkilenen kişiyi düzgün bir şekilde desteklemek için yüzüne uyan, non-invaziv bir nazal ara yüz ve ventilatör seti tarafından sağlanır. Etkilenen bireylerde NIV'ın belki de en kritik kısmı maske uymasıdır. NIV tolere edilmemesinin en sık nedeni, etkilenen kişiye uygun olmayan bir ara yüzden kaynaklanmaktadır. Burun ara yüzleri: burun üzerine uyan burun maskeleri ve burun deliklerine

kısmen veya tamamen oturan burun yastıkları olarak iki genel kategoriye ayrılır. Etkilenen bazı kişiler için iyi çalışan alternatif bir arayüz, oronazal (ağız ve burun) veya tam yüz maskesidir; bununla birlikte, midenin havadan distansiyonu ve maskenin içine kusma riskinin artmasıyla ilgili potansiyel bir kaygı vardır. Nihai seçim, etkilenen kişinin tercihine bağlıdır.

Maskenin kenarındaki kaçakları en aza indirmek, akut ve kronik NIV'da büyük bir zorluktur. Kaçaklar, cilt ile maske arasındaki yetersiz uyumdan veya açık ağızdan kaynaklanır. Kaçaklar, alveolar ventilasyonu ve etkilenen kişi ile makine arasındaki senkronizasyonu azaltıp yetersiz desteğe yol açar.

Yeterli bir ara yüzün diğer bir yönü de başlıktır. Maskeyi en uygun konumda tutmak için başlığa ihtiyaç vardır. Maskelerin çoğu NIV için özel olarak tasarlanmıştır ve maskeyi sabitlemek için Velcro® ile kumaş kayışlar kullanılır. Bebeklerde veya küçük çocuklarda, küçük bir kafaya uyan bir başlık bulmak zor olabilir. Düzgün bir uyum sağlamak için özel düzenlemelere ihtiyaç duyulabilir. Uyku sırasında ağzını kapalı tutmakta güçlük çeken hastalar için ayrıca, ağzını kapalı tutmak ve ventilasyonun optimize etmek için bir çene kayışı kullanılabilir.

Non-İnvaziv Ventilasyon Ayarları

Kronik NIV'ın en yaygın türü, basınç hedefli modların (yani, iki seviyeli pozitif hava yolu basıncı veya BiPAP) kullanımınıdır. Uygun ekshalasyona izin vermesi açısından önemli olan kalibre edilmiş bir sızıntı ile sağlanan tek devreli basınç hedefli ventilatörlerin, tek devreli bir ventilatörün sürekli sızıntısının olduğu bir ekshalasyon portuna sahip olması gerekir. Bu cihazlar tipik olarak basınç destekli ventilasyon (PSV: Pressure-Support Ventilation) sağlar, ancak aynı zamanda basınç kontrollü ventilasyon da sağlayabilir. PSV, inspiratuar ve ekspiratuar pozitif hava yolu basınçları (sırasıyla IPAP ve EPAP) ayarlanarak elde edilir ve basınç desteği IPAP ve EPAP arasındaki farktır. Yedekleme hızı, etkilenen kişinin minimum sayıda nefes almasını sağlamak için de programlanabilir.

Ayarlar kişiye göre titre edilir. NIV'ın temel amacı, normal gaz değişimi sağlamak ve solunum işini azaltmaktır. IPAP ve yedekleme hızı, yeterli ventilasyon desteği sağlayacak şekilde ayarlanır ve EPAP, üst hava yolunu (obstrüktif olaylar) stabilize edecek şekilde ayarlanır. EPAP'ın artırılması gerekiyorsa, yeterli düzeyde basınç desteği (PS: Pressure support) sağlamak için IPAP da artırılmalıdır. [21,22] Bu klinik olarak yapılırken, ideal olan sürekli oksijen ve karbondioksit ölçümleri ile titrasyon yapılmalıdır. Yatan hasta ünitesinde veya polisomnogram sırasında, kullanılan paradigma ventilasyonu (normal karbondioksit) ve oksijenizasyonu optimize etmek olduğu sürece kesinlikle etkili şekilde yapılabilir.

İnspiratuar ve ekspiratuar basınçları ayarlamanın yanı sıra, çoğu ventilatörün yeterli ventilasyonu etkileyebilecek başka önemli parametreleri vardır.

Tetikleyici (Trigger): Ventilatörde solunumu başlatmayı tetikleyememek ve solunumu durdurmak, nöromüsküler bozukluktan etkilenen bireylerde yaygın bir sorundur. [22,23] Bu, genellikle solunum kası zayıflığından etkilenen kişilerde büyük bir sorundur ve bir yedekleme oranına sahip olmak, etkilenen kişinin gerekli sayıda nefes almasını sağlayabilir. [24]

Yükselme süresi (Rise time): İnhalasyonun başlangıcında hedef basınca ulaşmak için gereken süre. Düşük yükselme süresiyle, hedef basınca ulaşmak daha uzun sürer ve bunun tersi de geçerlidir. Yükselme süresi, etkilenen kişinin konforunu en üst düzeye çıkarmak ve nefes alma işini en aza indirmek için ayarlanmalıdır. [25]

Rampa (Ramp): Bu, yeni cihazların çoğunda bulunan bir özelliktir. Rampa, basıncın düşük bir seviyeden hedef seviyeye kademeli olarak artmasına izin verir, böylece etkilenenlerde bireysel konfor ve uyumu iyileştirir. [22-25] Bu, etkilenen kişinin tedaviye uyum sağlamasına yardımcı olmak için yararlı bir özellik olabilir.

Döngü (Cycle): Bu terimler, inspiratuar fazdan ekspiratuar faza geçişi ifade eder. Genel olarak evde kullanılan çoğu NIV cihazı zaman ayarlıdır, bu nedenle maksimum inspiratuar süre ayarlanır. Kaçaklar, döngüyü ve ventilatörün etkilenen kişiden gelen akıştaki bir değişikliği algılama yeteneğini etkileyebilir. Yeni ev ventilatörlerinin çoğu, kaçakları telafi etmeye yardımcı olabilecek akış döngüsü kriterlerinin ayarlanmasına izin verme avantajına sahiptir. [22-25]

Nemlendirme (Humidification): NIV ile ilgili yaygın bir sorun, burun tıkanıklığı ve burun mukozasının kuruluğudur. Bu sorun burun maskesi ve ağızdan kaçak olan kişilerde daha sık bildirilmiştir. [26] Isıtmalı nemlendirme kullanmak bu rahatsızlığı azaltabilir ve nemlendirme seviyesi etkilenen kişinin rahatına göre ayarlanmalıdır.[27] Kazara aspirasyon riskini artırabilecek olan devrede aşırı yoğunlaşmadan kaçınmak önemlidir. Nemlendirmenin etkilenen kişinin kafa seviyesinin altına ayarlanmasıyla veya aşırı yoğunlaşmayı yakalamak için bir kapan rezervuarına sahip olmakla risk sınırlanabilir.

NIV Modları

İki seviyeli pozitif hava yolu basıncı (BPAP: Bi-level positive airway pressure) farklı modlarda verilebilir. Hiçbir hızın olmadığı ve yalnızca EPAP/ IPAP'ın olduğu spontan mod (S), etkilenen kişinin talebi üzerine verilen nefesle ayarlanır. Bu genellikle, güvenilir bir şekilde nefes tetikleyemedikleri için nöromusküler zayıflığı olan hastalar için tavsiye edilen bir mod değildir. Bir IPAP ve EPAP'a ek olarak bir hızın ayarlandığı spontan/zaman modu (S/T: spontaneous time) nöromusküler bozukluklardan etkilenen kişiler için tercih edilen ventilasyon modudur. Zaman modu (T: time), bu durumda bir solunum hızı sabitlenir ve etkilenen kişinin ihtiyacına göre ayarlanmaz. Artık yeni NIV ventilasyon modları mevcuttur. Bu modlar, basınç ve hacim ventilasyonunun özelliklerini birleştirdikleri için "hibrid" modlar olarak adlandırılır. Akıllı algoritmalar kullanan daha yeni cihazlar, önceden tanımlanmış hedeflere ulaşmak için ayarları otomatik olarak ayarlar.

Ortalama Hacim Garantili Basınç Desteği (AVAPS: Average Volume Assured Pressure Support): Değişken basınç desteği ile hedef hacmi (TV: target volume) garanti eden ventilasyon. Bu modda, IPAP, EPAP ve yedekleme hızının üst ve alt sınırları ile birlikte etkilenen kişinin ağırlığına bağlı olarak bir hedef tidal volüm ayarlanır. Cihaz daha sonra istenen VT'yi hedeflemek için IPAP basınçlarını otomatik olarak ayarlayacaktır. [28-29]

Hem değişken basınç desteği hem de destek hızı ile hedef hacim: PS'yi önceden tanımlanmış bir VT'yi hedefleyecek şekilde otomatik olarak ayarlanmanın yanı sıra, bu ventilasyon modu ayrıca yedekleme hızını (önceden tanımlanmış bir aralık dahilinde) önceden belirlenmiş bir dakika ventilasyonu hedefleyecek şekilde ayarlar. [28- 29]

Değişken basınç desteği, destek hızı ve otomatik ayarlı EPAP ile hedef hacim: Bu mod, önceki modun özelliklerini birleştirir, aynı zamanda hava yolu açıklığını korumak için EPAP'ı (önceden tanımlanmış aralıklarla) otomatik olarak ayarlar. Ek olarak, etkilenmiş uyanık bireylerin spontan solunum oranına eşleşmesi için otomatik yedekleme oranı sağlar.

Tablo 5.1 Mekanik Ventilasyon Cihazları

Hedef	Özellik	Marka Örnekleri
Değişken basınç destekli hedef hacim	Hedef TV'ye ulaşmak için IPAP'ı otomatik olarak ayarlayın	AVAPS (A40, Trilogy Phillips), Hedef hacim basınç desteği (Vivo 50, Elysee 150 Resmed)
Hem değişken basınç desteği hem de yedekleme oranı ile hedef hacim	IPAP ve BUR'u dakika ventilasyonu hedeflemek için otomatik olarak ayarlayın	IVAPS (VPAP S9, Stellar 100, Astral Resmed)

Değişken basınç desteği, yedekleme hızı ve otomatik ayarlı EPAP ile hedef hacim	Hedef TV'ye ulaşmak için IPAP'ı ve hava yolu açıklığını korumak için EPAP seviyesini otomatik olarak ayarlayın. Ayrıca, etkilenen bireysel solunum hızına uyması için otomatik BUR sağlar	AVAPS AE (A40, Trilogy Phillips)
---	---	----------------------------------

Ağız Parçası Ventilasyonu

Genellikle “çekme ve nefes verme” ventilasyonu (sip and puff) olarak adlandırılan ağız parçası ventilasyonu (MPV: mouth piece ventilation) 1990'dan beri kullanılmaktadır. Bu, hâlihazırda gece solunum desteği alan ve gündüz solunum yetmezliği olan hastalar için uygun bir seçenektir. Bazı çalışmalar, MPV'nin dispne ve yorgunluğu azaltabileceğini ve konuşma ve yemeyi iyileştirebileceğini göstermiştir. [30] Daha hassas tetikleyicilere sahip yeni ventilatörler (kiss trigger in the Trilogy® 100) ağız parçası ventilasyonu için tasarım modlarına sahiptir. Ventilatör genellikle destek kontrol moduna (AC) ayarlanır ve etkilenen kişinin ağırlığına göre bir VT ayarlanır. MPV'nin bazı dezavantajları ağız ve burun çevresinde hava sızıntıları olmasıdır. Aynı zamanda mide şişkinliğine, oral sekresyonun artmasına ve nadir durumlarda kusmaya neden olabilir. MPV'nin başarısızlığı daha çok koopere olmayan etkilenmiş kişilerde ve şiddetli bulbar (yutma) kas güçsüzlüğü olan bireylerde görülür. [30-32] Yeni ventilatörlerin bir avantajı, birden fazla ventilasyon modu ayarlama seçeneğidir, bu nedenle NIV, gece kullanımı ve gün boyunca MPV için ayarlanabilir.

NIV kontrendikasyonları

NIV için birkaç kontrendikasyon vardır, bunların çoğu göreceli kontrendikasyonlardır ve nihai karar etkilenen bireye ve bakıcılarına bırakılmıştır. [33]

- Tedaviye uyumu tehlikeye atabilecek davranış sorunları
- Maske ile temas bölgesinde deri lezyonları/travması
- Etkilenen kişiye non-invaziv bir ara yüzün uygun şekilde yerleştirilememesi
- Hem gece hem de gündüz ventilasyon, ancak etkilenen bireylerin aralarında geçiş yapmak için birden fazla ara yüze sahip olması durumunda bu etkili bir şekilde yönetilebilir.
- Etkilenen kişinin yaşam kalitesi kararı. Etkilenen bazı bireyler veya aileler etkilenen kişinin yüzünün (ailesinin) görüşünü (etkilenen kişi) veya görüntüsünü gizleyen bir ara yüzünü basitçe istemezler.

Trakeostomi

Son yirmi yılda nöromusküler güçsüzlüğü olan etkilenmiş bireylerde hipoventilasyon ve uykuda solunum bozukluğunu düzeltmek için non-invaziv ventilasyon (NIV) kullanımı, trakeostomi yoluyla invaziv ventilasyona göre artan bir popülerlik kazanmıştır. [34-36] Bununla birlikte, trakeotomi (IMV-T: invasive mechanical ventilation through tracheostomy) yoluyla uzun süreli mekanik ventilasyon, solunum yetmezliği veya etkisiz NIV ile başarısızlık durumlarında veya etkilenen kişi tarafından tercih edildiğinde popüler ve sık bir solunum desteği modu olmaya devam etmektedir. NIV kullanarak etkisiz ventilasyon ve etkilenen bir kişinin güvenilir bir şekilde nefes alamadığı stabil olmayan bir üst hava yolu, trakeostomi tüpü yoluyla invaziv ventilasyon için tek mutlak iki endikasyondur. Trakeostomi tüpü bu sorunları hafifletebilirken, daha önemli olarak trakeostomi tüpünü sekresyonlardan güvenli bir şekilde uzak tutma zorluğunu ekler. Bu, sürekli yüksek düzeyde hemşirelik hizmeti veya iyi eğitilmiş bir bakım veren gerektirir.

Özet

1. Solunum yetmezliği, ilerleyen kas güçsüzlüğü olan herhangi bir durumun son noktasıdır.
2. Erken teşhis, etkilenen bireyin işlevi ve yaşam kalitesi üzerindeki etkiyi en aza indirmede kritiktir.

3. Ventilatör desteğini etkilenen birey için en iyi şekilde sağlamak üzere ventilasyonu ve ara yüzleri desteklemek için çeşitli farklı stratejiler var.

Kaynaklar

1. Kang PB, Morrison L, Iannaccone ST, Graham RJ, Bönnemann CG, Rutkowski A, Hornyak J, Wang CH, North K, Oskoui M, Getchius TS, Cox JA, Hagen EE, Gronseth G, Griggs RC; Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Evidence-based guideline summary: evaluation, diagnosis, and management of congenital muscular dystrophy: Report of the Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology*. 2015 Mar 31;84(13):1369-78. doi: 10.1212/WNL.0000000000001416.
2. Aboussouan LS. Sleep-disordered Breathing in Neuromuscular Disease. *Am.J Respir.Crit Care Med* 2015 May 1;191(9):979-89
3. Dhand, U.K. and R. Dhand, Sleep disorders in neuromuscular diseases. *Curr Opin Pulm Med*, 2006. 12(6): p. 402- 8.).
4. Smith, P.E., R.H. Edwards, and P.M. Calverley, Ventilation and breathing pattern during sleep in Duchenne muscular dystrophy. *Chest*, 1989. 96(6): p. 1346-51.
5. Weinberg, J., et al., Polysomnography in chronic neuromuscular disease. *Respiration*, 2003. 70(4): p. 349-54
6. Suresh, S., et al., Sleep-related breathing disorder in Duchenne muscular dystrophy: disease spectrum in the paediatric population. *J Paediatr Child Health*, 2005. 41(9-10): p. 500-3.)
7. Smith, P.E., R.H. Edwards, and P.M. Calverley, Ventilation and breathing pattern during sleep in Duchenne muscular dystrophy. *Chest*, 1989. 96(6): p. 1346-51.
8. Goldstein RS. Hypoventilation: neuromuscular and chest wall disorders. *Clin Chest Med* 1992; 13: 507-21.
9. Turkington PM, Elliot MW. Rationale for the use of non-invasive ventilation in chronic ventilatory failure. *Thorax* 2000; 55: 417-23.
10. Braun NMT, Arora NS, Rochester DF. Respiratory muscle and pulmonary function in polymyositis and other proximal myopathies. *Thorax* 1983; 38: 616.
11. Smith, P.E., R.H. Edwards, and P.M. Calverley, Ventilation and breathing pattern during sleep in Duchenne muscular dystrophy. *Chest*, 1989. 96(6): p. 1346-51.
12. Weinberg, J., et al., Polysomnography in chronic neuromuscular disease. *Respiration*, 2003. 70(4): p. 349-54.
13. Suresh, S., et al., Sleep-related breathing disorder in Duchenne muscular dystrophy: disease spectrum in the paediatric population. *J Paediatr Child Health*, 2005. 41(9-10): p. 500-3.
14. Aboussouan, L.S., Sleep-disordered Breathing in Neuromuscular Disease. *Am J Respir Crit Care Med*, 2015. 191(9): p. 979-89.
15. Dhand, U.K. and R. Dhand, Sleep disorders in neuromuscular diseases. *Curr Opin Pulm Med*, 2006. 12(6): p. 402- 8.
16. Rochester DF, Esau SA. Assessment of ventilatory function in affected individuals with neuromuscular disease. *Clin Chest Med* 1994; 15: 751-63.
17. Katz SL. Assessment of sleep-disordered breathing in pediatric neuromuscular diseases. *Pediatrics* 2009;123: S222e5.
18. Simonds AK. Nocturnal ventilation in neuromuscular disease--when and how? *Monaldi Arch Chest Dis*. 2002 Oct-Dec;57(5-6):273-6.
19. Ward S, Chatwin M, Heather S, Simonds AK. Randomised controlled trial of non-invasive ventilation (NIV) for nocturnal hypoventilation in neuromuscular and chest wall disease affected individuals with daytime normocapnia. *Thorax*. 2005 Dec;60(12):1019-24.

20. Elliott MW. The interface: crucial for successful noninvasive ventilation. *Eur Respir J.* 2004 Jan;23(1):7-8
21. Amin R, Al-Saleh S, Narang I. Domiciliary noninvasive positive airway pressure therapy in children. *Pediatr Pulmonol.* 2016 Apr;51(4):335-48. doi: 10.1002/ppul.23353. Epub 2015 Dec 14.
22. Pavone M1, Verrillo E, Caldarelli V, Ullmann N, Cutrera R. Non-invasive positive pressure ventilation in children. *Early Hum Dev.* 2013 Oct;89 Suppl 3: S25-31. doi: 10.1016/j.earlhumdev.2013.07.019. Epub 2013 Aug 16.
23. Khirani S, Louis B, Leroux K, Ramirez A, Lofaso F, Fauroux B. Improvement of the trigger of a ventilator for non- invasive ventilation in children: bench and clinical study. *Clin Respir J.* 2016 Sep;10(5):559-66. doi: 10.1111/crj.12254. Epub 2015 Jan 15.
24. Berry RB1, Chediak A, Brown LK, Finder J, Gozal D, Iber C, Kushida CA, Morgenthaler T, Rowley JA, Davidson- Ward SL; NPPV Titration Task Force of the American Academy of Sleep Medicine. Best clinical practices for the sleep center adjustment of noninvasive positive pressure ventilation (NPPV) in stable chronic alveolar hypoventilation syndromes. *J Clin Sleep Med.* 2010 Oct 15;6(5):491-509.
25. Hess DR. Noninvasive Ventilation in Neuromuscular Disease: Equipment and Application. *Respir Care.* 2006 Aug;51(8):896-911; discussion 911-2.
26. Richards GN, Cistulli PA, Ungar RG Berthon-Jones M, Sullivan CE. Mouth leak with nasal continuous positive airway pressure increases nasal airway resistance. *Am J Respir Crit Care Med* 1996;154(1):182–186
27. Mador MJ, Krauza M, Pervez A, Pierce D, Braun M. Effect of heated humidification on compliance and quality of life in affected individuals with sleep apnea using nasal continuous positive airway pressure. *Chest* 2005;128(4):2151–2158.)
28. Selim BJ, Wolfe L, Coleman JM 3rd, Dewan NA. Initiation of Noninvasive Ventilation for Sleep Related Hypoventilation Disorders: Advanced Modes and Devices. *Chest.* 2017 Jul 8. pii: S0012-3692(17)31212-6. doi: 10.1016/j.chest.2017.06.036
29. Rabec C, Emeriaud G, Amadeo A, Fauroux B, Georges M. New modes in non-invasive ventilation. *Paediatr Respir Rev.* 2016 Mar; 18: 73-84. doi: 10.1016/j.prrv.2015.10.004. Epub 2015 Oct 24
30. Khirani S, Ramirez A, Delord V, Leroux K, Lofaso F, Hautot S, Toussaint M, Orlikowski D, Louis B, Fauroux B. Evaluation of ventilators for mouthpiece ventilation in neuromuscular disease. *Respir Care.* 2014 Sep;59(9):1329-37. doi: 10.4187/respcare.03031.
31. Pinto T, Chatwin M, Banfi P, Winck JC, Nicolini A. Mouthpiece ventilation and complementary techniques in affected individuals with neuromuscular disease: A brief clinical review and update. *Chron Respir Dis.* 2017 May;14(2):187-193. doi: 10.1177/1479972316674411.
32. Fiorentino G, Annunziata A, Cauteruccio R, Scotto di Frega G, and Marotta A. Mouthpiece Ventilation in Neuromuscular Disease. *Arch Emerg Med Crit Care* 1(3): 1011
33. Shneerson JM, Simonds AK. Noninvasive ventilation for chest wall and neuromuscular disorders. *Eur Respir J.* 2002 Aug;20(2):480-7.
34. Adams AB, Shapiro R, Marini JJ. Changing prevalence of chronically ventilator-assisted individuals in Minnesota: Increases, characteristics, and the use of noninvasive ventilation. *Respir Care.* 1998;43(8):643-9.
35. Bach JR, Alba AS, Saporito LR. Intermittent positive pressure ventilation via the mouth as an alternative to tracheostomy for 257 ventilator users. *Chest.* 1993;103(1):174-82.
36. Fauroux B, Boffa C, Desguerre I, Estournet B, Trang H. Long-term noninvasive mechanical ventilation for children at home: a national survey. *Pediatr Pulmonol.* 2003;35(2):119-25.
37. Steier J, Jolley CJ, Seymour J, Teschler H, Luo YM, Polkey MI, Moxham J. Screening for sleep-disordered breathing in neuromuscular disease using a questionnaire for symptoms associated with diaphragm paralysis. *Eur Respir J.* 2011 Feb;37(2):400-5. doi: 10.1183/09031936.00036210. Epub 2010 Jul 1.

Hava Yolu Temizliđi

Oren Kupfer, MD | Richard Kravitz, MD
Çeviren: Dr. Sibel Öz

Giriş

Hava yolu temizlenmesi, hava yolu mukusunun ve mukusun yakaladığı partiküllerin (bakteriler, virüsler, alerjenler ve tahriş edici maddeler) harekete geçirilmesi ve dışarı atılmasıdır. Öksürük ve mukosilyer temizlenme olmak üzere iki bileşeni vardır. KMD'de primer problem etkin olmayan öksürük temizliđidir. Normal öksürük döngüsü, 1) uyarıcı, 2) inhalasyon, 3) glottik kapanma, 4) intratorasik basınç oluşturmak için kapalı bir glotise karşı ekshalasyon ve 5) glotis açılırken dışarı atılan hava akışından oluşur. Etkili öksürük için gerekli olan ana kaslar diyafram, iç interkostallar ve trakealidir. Bu kasların herhangi birinin zayıflaması öksürüğün



bozulması ile sonuçlanır. Öksürük etkinliği, tepe öksürük akışı ile ('Pulmoner Fonksiyon Testi' Bölümünde tartışılmıştır) objektif olarak test edilir. Vital kapasite ve maksimum inspiratuar ve ekspiratuar basınçlar da öksürük etkinliğinin belirteçleridir. Bozulmuş öksürük fonksiyonu, tekrarlayan veya uzun süreli alt solunum yolu enfeksiyonlarına neden olabilir. Önemli olarak, öksürüğün subjektif değerlendirmesi (örn. öksürük "güçlü veya gürültülü") etkili bir öksürük olup olmadığını belirlemenin etkin bir yolu değildir.

KMD'li etkilenen kişilerin çoğunun normal mukosilyer işlevi vardır. Bununla birlikte, KMD'li etkilenen bazı bireyler, kronik aspirasyon veya tekrarlayan pnömoni ve atelektazi nedeniyle bronşiektazi geliştirir. Pnömoni ve bronşiyolit gibi akut alt solunum yolu enfeksiyonları, hava yolu salgılarının miktarını artırır ve salgılar daha kalın ve temizlenmesi daha zor hale gelebilir.

Tedaviler

Öksürük Arttırma (Cough augmentation):

KMD'de yardımcı hava yolu temizlenmesinin ana bileşeni, mekanik yardımcı soluk alma/insüflasyon- soluk verme/eksüflasyondur. Bu, maksimum inhalasyonu ve ekshalasyonu destekler. Maksimum inspiratuar kapasiteye ulaşmak için seri inhalasyonun (nefesde tutulma, gastroözefagial solunum ya da torba maske kapak (valve) solunum) Duchenne musküler distrofisi olan etkilenen bireylerde vital kapasiteyi stabilize ettiği gösterilmiştir. [1] Maksimum inspiratuar kapasiteye ulaşma, ekspiratuar basıncını arttıran göğüs ve abdominal itme ve akımı takiben olur. Mekanik insüflasyon-eksüflasyon, bu manuel manevraların yerini büyük ölçüde almıştır.

Çeşitli cihazlar (Cough Assist®, Philips Respironics, Carlsbad, California, ABD ve VitalCough®, Hill-Rom, Chicago, Illinois, ABD) mevcuttur. Bu cihazlar, daha derin bir inspirasyon ve ekshalasyona izin vermek için döngüsel pozitif inspiratuar ve negatif ekspiratuar basınç sağlar. Bir öksürük döngüsü, etkilenen bireyin nefes almasıyla, hastaya yönelik tetikleyici ayarlamaya bağlı otomatik olarak ya da bakım veren kişi tarafından manuel olarak tetiklenebilir.

Mekanik soluk alma/insüflasyon- soluk verme/eksüflasyon önerilen tedavi başlama endikasyonları, beklenen FVC \leq %50, MEP <60 cm H₂O veya PCF <270 LPM'dir. Mekanik öksürük arttırma, iyi durumda rutin günde iki kez ve solunum yolu rahatsızlıkları sırasında veya anestezi sonrasında daha sık kullanılmalıdır. Kullanım sıklığı iyi çalışılmamıştır, ancak gerçek etkilenen kişinin ihtiyacına dayanmaktadır. Bazı kurumlar, hastanede yatış sırasında kullanım sıklığını belirleyen klinik puanlama araçlarına sahiptir, ancak bunlar doğrulanmış veya yayınlanmış değildir.

En iyi basınç ayarları, inspirasyon ve ekshalasyon sırasında sırasıyla uygulanan basınca göre, etkilenen kişinin göğüs genişlemesini takiben eğitilmiş bir terapist tarafından belirlenir.

Bununla birlikte, iyi donanımlı bir solunum fonksiyon testi laboratuvarında, uygulanan basınca göre solunan havanın hacmini tam olarak ölçmek mümkündür. Bu, tabii ki, etkilenen bireyin konfor ve toleransına dayalı olarak değiştirilir. Etkilenen birçok kişi, zaman kısıtlılığı ve sosyal dikkat dağıtıcı unsurlar dahil, bu cihazların günlük kullanımının önündeki engelleri bildirmektedir. [2] Diğerleri, göğsün gerilmesi veya abdominal şişkinlik nedeniyle optimal basınçlarda rahatsızlık duyduklarını bildirmektedir. Bu nedenle, uzun vadeli uyumu sağlamak için, etkilenen bazı kişiler, terapötik ayarlara bir ara adım olarak alt terapötik basınçlardan faydalanabilir.

A. Dik durma pozisyonu. B. İnspirasyon sonrasında öksürük



Mukus Mobilizasyonu (Mucus mobilization):

Bu nedenle, etkilenen seçilmiş bireylerde mukus mobilizasyonunu hedefleyen tedavilerin eklenmesi yardımcı olabilir. KMD'de mekanik öksürüğün etkinliği ve manüel göğüs fizyoterapisi, yüksek frekanslı göğüs duvarı salınımı (HFCWO: high frequency chest Wall oscillation) ve intrapulmoner perküsif ventilasyon (IPV: intrapulmonary percussive ventilation) eklenmesi hakkında sınırlı veri mevcuttur. HFCWO, nöromusküler hastalığı olan çocuklarda güvenlidir ve tolere edilir [3] ve amiyotrofik lateral sklerozlu erişkinlerde sağlık hizmeti kullanımını etkileyebilir. [4] IPV, Duchenne musküler distrofi ve trakeostomisi [5] olan kişilerde faydalı olabilir ve özendirici spirometreden daha etkilidir. [6]



Mukusu daha az kalın hale getirmek ve daha kolay temizlemek için ilaçların kullanılması nöromusküler hastalıklarda iyi çalışılmamıştır. Kalın veya yüksek oranda hücresel mukus için, potansiyel mukolitik ajanlar, inhaler normal salin, hipertonic (%3 veya %7 salin) ve 'dornase alfa'yı (deoksiribonükleaz) içerir. Bunlar KMD'li etkilenen kişilerde rutin olarak kullanılmaz, ancak akut solunum yolu hastalığı nedeniyle hastaneye yatış sırasında kullanımı düşünülebilir. Etkilenen bazı kişiler, rutin olarak reçete edilecek şekilde mukolitik ajanları kullandıktan sonra iyileşir. İnce fakat bol miktarda salgı olması durumunda mukus üretimini azaltan veya kurutan ajanlar düşünülebilir, ancak salgıları kalın, yapışkan ve temizlenmesini zorlaştıracak şekilde çok fazla kurumamasını sağlamak için dikkatli bir şekilde kullanılır. Tekrardan, KMD'de kullanımlarını destekleyen veriler sınırlıdır. Enteral, transdermal veya soluma yoluyla uygulanan, nazal veya oral salgıları azaltan, glikopirolat, skopolamin ve ipratropium gibi antikolinergik ajanlar tükürük salgısını azaltabilir. Alt solunum sekresyonlarının çok kuru ve mobilize edilmesini zorlaştırmamak için, dozları titre ederken dikkatli olmak çok önemlidir. Artmış oral sekresyonların bir etiyojisi olarak gastroözofageal reflünün de düşünülmesi önemlidir.

Mukosilyer temizlenme, beta-adrenerjik agonistlerle de artırılabilir. Albuterol, siliyer atım sıklığını artırır ve mukus temizlenmesini iyileştirdiği varsayılmaktadır. [7,8] Antikolinergik ajanların (ipratropium) siliyer atım sıklığını yavaşlattığı ve bu nedenle mukosilyer klirensi azalttığı gösterilmiştir ve dikkatlice kullanılmalıdır.

Özet

1. Yetersiz hava yolu temizliğinin, tipik olarak bir akut hastalık sırasında etkili hava yolu temizliğine gerçekten ihtiyaç duyulduğunda ortaya çıktığı için, fark edilmesi zordur.
2. Hem öksürüğün (öksürük yardım cihazı) yerini alacak etkili cihazlar hem de öksürük destek cihazı ile mukusu daha etkili bir şekilde hareket ettirmeye yardımcı olmak için kullanılabilecek diğer cihazlar ve ilaçlar vardır.
3. Rutin bir hava yolu temizliğini başlatırken proaktif bir yaklaşım benimsemek, soğuk algınlığı, pnömoni veya bronşit sırasında ciddi solunum güçlüğü olasılığını azaltmak açısından kritiktir.
4. Akut bir hastalık sırasında hem evde hem de acil serviste veya hastanede yatan hasta ünitesinde etkili bir hava yolu temizleme rejiminin uygulanması kesinlikle çok önemlidir.

Kaynaklar

1. Katz SL, Barrowman N, Monsour A, Su S, Hoey L, McKim D. Long-Term Effects of Lung Volume Recruitment on Maximal Inspiratory Capacity and Vital Capacity in Duchenne Muscular Dystrophy. Ann Am Thorac Soc. 2016 Feb;13(2):217-22.

2. Pascoe JE, Sawnani H, Mayer OH, McConnell K, McDonough JM, White C, Rutkowski AM, Amin RS, Modi AC. Adherence and barriers to hyperinsufflation in children with congenital muscular dystrophy. *Pediatr Pulmonol.* 2017 Jul;52(7):939-945.
3. Yuan N, Kane P, Shelton K, Matel J, Becker BC, Moss RB. Safety, tolerability, and efficacy of high-frequency chest wall oscillation in pediatric affected individuals with cerebral palsy and neuromuscular diseases: an exploratory randomized controlled trial. *J Child Neurol.* 2010 Jul;25(7):815-21.
4. Lechtzin N, Wolfe LF, Frick KD. The Impact of High-Frequency Chest Wall Oscillation on Healthcare Use in Affected individuals with Neuromuscular Diseases. *Ann Am Thorac Soc.* 2016 Jun;13(6):904-9.
5. Toussaint M, De Win H, Steens M, Soudon P. Effect of intrapulmonary percussive ventilation on mucus clearance in duchenne muscular dystrophy affected individuals: a preliminary report. *Respir Care.* 2003 Oct;48(10):940-7.
6. Reardon CC, Christiansen D, Barnett ED, Cabral HJ. Intrapulmonary percussive ventilation vs incentive spirometry for children with neuromuscular disease. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2005 Jun;159(6):526-31.
7. Inoue D, Furubayashi T, Ogawara K, Kimura T, Higaki K, Shingaki T, Kimura S, Tanaka A, Katsumi H, Sakane T, Yamamoto A, Higashi Y. In vitro evaluation of the ciliary beat frequency of the rat nasal epithelium using a high-speed digital imaging system. *Biol Pharm Bull.*
8. Boek WM, Graamans K, Natzijl H, van Rijk PP, Huizing EH. Nasal mucociliary transport: new evidence for a key role of ciliary beat frequency. *Laryngoscope.* 2002 Mar;112(3):570-3.

Akut Bakım

Robert Graham, MD | Geovanny Perez, MD

Çeviren: Dr. Sibel Öz

Giriş

Konjenital musküler distrofi çocuklar ve yetişkinler için akut bakım, ayaktan hasta yönetimi için önerilen dikkatli solunum ve multidisipliner bakımın kapsamını genişletir. Bununla birlikte, bakım verenler ve etkilenenler, KMD ile ilişkili ihtiyaçların ve risklerin tek tip olmadığını kabul etmelidir. Temel ilkeler genelleştirilebilir ancak klinik bulgu ve hedeflere dayalı olarak etkilenen bireyin özel ihtiyaçlarına göre özelleştirilmelidir. Solunum yolu temizliğinin bozulması nedeniyle KMD'den etkilenen bireyler, toplum kaynaklı enfeksiyonlardan veya aspirasyondan kaynaklanan akut solunum dekompansemanına özellikle duyarlıdır. Akut hastalıklar veya üst ve alt solunum yolu hastalıkları, dehidratasyonlu gastroenterit, kemik kırığı yönetimi, doğum eylemi ve doğum ve planlanmış cerrahi işlemler gibi durum değişiklikleri sırasında da hastaneye yatış gerekebilir. Bir hastaneye yatış planlı olsun ya da olmasın, iyi bir klinik sonucun sağlanması için büyük bir planlama ve bakım koordinasyonu gereklidir. Aşağıdaki öneriler vaka raporları/ serileri, incelemeler, KMD ve diğer nöromusküler durumlar için önceki kılavuzlara [1-3] ve kabul edilen klinik uygulamaya dayanarak yapılmıştır. Mümkün olduğunda klinik spektrumu ve etkilenmiş bireye özel bakımı belirleyerek/tanıyarak; KMD tipine göre



öneriler özelleştirilmiştir. Aşağıdaki gruplandırılmış konular, yayınlanmış ilgili literatür eşliğinde, öncelikleri temsil etmektedir:

Değerlendirme ve Yönetim Öncelikleri

KMD'li etkilenen bir bireyin solunum ihtiyaçlarının başarılı bir şekilde yönetilmesinde aşağıdaki faktörler önem sırasına göre kritiktir:

1. Hava yolu açıklığının yeterli olması
2. Ventilasyon durumu ve daha fazla destek için potansiyel ihtiyaç
3. İkincil bakteriyel solunum enfeksiyonu potansiyeli
4. Kalıcı kas fonksiyon kaybını önlemek için beslenme durumunu sürdürme ihtiyacı

Evde erken evrelerde, ailenin ve diğer bakım veren kişilerin, normalden bir değişikliği fark etmesi ve bunu proaktif ve agresif bir şekilde yönetmesi kritiktir. Bunu yaparken, evde hangi düzeyde ve yoğunlukta bakımın sürdürülebilir olup olmadığı ve yatarak tedavi ortamında ne zaman ek bakımın en iyisi olabileceği konusunda kesin beklentilere sahip olmak da önemlidir. Açık ki, evde günde 2-4 kez rutin olarak yapılan yüksek yoğunluklu solunum bakımı, daha sık ihtiyaç duyulduğunda sürdürülebilir değildir.

Tıbbi Nakil Hususları ve Acil Servis Değerlendirmesi

Etkilenen kişiyi tedavi edebilecek ve etkili bir şekilde yönetebilecek veya bunu yapabilecek en yakın tıbbi merkeze nakil için, stabilize etmek ve güvenli ulaşım sağlamak için bir planın olması gerekir. Nihai konumdan bağımsız olarak, aşağıdaki genel önerilerin dikkate alınması gerekir:

1. Birey veya aile, tıbbi ihtiyaçların kısa bir özetine, birincil hizmet sağlayıcıların listesine ve bakım protokollerine sahip olmalıdır.
2. En yakın merkeze ulaşım, etkilenen kişinin hastalık derecesine, üçüncü basamak bir merkeze olan uzaklığına, pediatrik veya uzman ulaşım ekibinin varlığına, çevresel hususlara ve bakım hedeflerine dayalı olarak düşünülmelidir.
3. Solunum desteği ve izleme hizmetlerinin araç kullanan bir kişi ve çocuğa/ yetişkine bakacak ikinci kişi ile mevcut olduğu varsayılarak, subakut olaylar sırasında kendi kendine ulaşım düşünülebilir. Etkilenen kişiyi arabada izleyecek ikinci bir kişi yoksa, Acil Servis Hizmetleri (EMS: emergency medical services) kullanılmalıdır.
4. Sağlık tesisine olan uzaklık da ASH ihtiyacını belirleyecektir.
5. KMD'li etkilenen bireyler için acil ulaşım, ileri kardiyak yaşam desteği kapasiteli ASH ve pediatrikler aracılığıyla sağlanmalıdır. Varsa, özel bir pediatrik nakil ekibi tavsiye edilir.
6. Aile, taşıma sırasında kullanılmak üzere ev ekipmanlarını (örneğin, BiPAP, ventilatör, öksürük yardım cihazı, maske ara yüzleri, gastrostomi adaptörleri) getirmelidir.
7. İnvaziv olmayan ventilasyon kullanan etkilenen bireyler, acil durum personeli kullanmadan seyahat etmek için taşınabilir bir güç kaynağına ihtiyaç duyar: Bu mevcut değilse, Acil Servis Hizmetleri kullanılmalıdır.
8. Büyük merkezler, Acil Bölümlerinde KMD'li bireylerin akut tedavisi için protokollere sahip olmayabilir veya ön değerlendirmedeki klinisyen, yönetimin önemli yönlerine aşina olmayabilir. Bu durumda, birincil nöromusküler ekibin iletişim bilgilerini sağlayınız.

Hastaneye Yatış (Yerel-Üçüncül-Üçüncü Basamak/ Uzmanlık Merkezi)

1. Elektif veya akut hastaneye yatıştan bağımsız olarak, KMD'li çocuklar hem öksürük yardım teknikleri hem de non-invaziv ve invaziv ventilasyon dahil olmak üzere nöromusküler hastalığı olan bireylerin yönetiminde uzmanlığa sahip bir hastanede hastaneye yatırılmalıdır.
2. KMD'li yetişkinler, bir toplum hastanesinde hastaneye yatmayı düşünebilirler, ancak KMD'li etkilenen bireylerin yönetiminde deneyimli bir konsültana erişim kritiktir. Klinik durumdaki

herhangi bir deęişiklik, KMD'li etkilenen bireylerin yönetiminde deneyimli bir merkeze transfer edilmesini gerektirmelidir.

3. Başlangıçta en önemli tek faktör öksürük destek cihazı ile agresif hava yolu temizliğidir.
4. Solunum zorluğu varsa, oksijen desteęi sağlamak için herhangi bir deęerlendirme yapılmadan önce ventilasyonu başlatma/ sürdürme yapılmalıdır.

Yatan Hasta Bakım Yeri (ör. Genel servis, Ara veya Özel Birim, Yoęun Bakım Ünitesi-YBÜ)

1. Triyaj, KMD tipine, yaşına, klinik durumuna, bakım hedeflerine ve kurumun özel olanaklarına baęlıdır. Tüm ekip, solunum deęerlendirmesi ve yönetimindeki nüansların farkında olmalıdır. Problem/sıkıntı; etkilenmiş bireyin durumu stabil olup bakımları daha az akut/acil birimde yönetilebile kadar, daha yüksek derecede izlem ve destek kapasitesi (YBÜ) olmalıdır.
2. Ventilasyon durumu stabil ve akut solunum yetmezliği geliştirme riski düşük KMD'li çocuklar ve yetişkinler, agresif hava yolu açıklığı sağlayacak şekilde donatılmış genel bir serviste yönetilebilir.

Bakımın Amaçları / Resüsitasyon durumu

KMD'li kişilere solunum ve dięer tıbbi destek sunmanın sağlayıcı/ kurumsal önyargılardan etkilenebileceęi bilinmelidir. Bakım ekibinin lideri (servis veya ayaktan hasta doktoru), bakımın sınırlarını ve varsa etkilenen kişi ve aileyle konuşma sonrası, planı oluşturmalıdır. Akut olaylardan önce ve işlem öncesi planlamanın bir parçası olarak konuşmak en iyisidir, böylece etkilenen bireyin ve ailenin bakım istekleri hastanede tüm yatış boyunca karşılanabilir.

Birincil Bakım ve Birincil Ekibin Katılımı (Genel ve Yan uzmanlık alanları)

Bireyselleştirilmiş ileriye dönük bakım planları, akut hastalık sırasında ihtiyaç duyulan bakımın artırılması ve ayaktan hasta, aile yönetimi için geliştirilmelidir. Bu, acil bakımın artmasını sağlayan belirti ve bulguları içermelidir. Ayrıca, öksürük yardımı, dięer hava yolu açıklığı, ventilasyon, beslenme, hidrasyon, antibiyotikler ve acil temas dahil olmak üzere, izlenecek açık bir plan da olmalıdır.

Artmış solunum bulgularının başlangıcında, bakımı yönlendirmeye yardımcı olmak ve hangi noktada arttırma ve hastane yönetimine ihtiyaç duyulabileceęini belirlemek için uzman bakım sağlayıcıları ile iletişim kurmak çok önemlidir. Bu aynı zamanda taburculuk planlamasının ve bakımın ayaktan tedavi ekibine geçişinin bir parçası olarak yapılmalıdır.

İşlem Öncesi Yönetim (Anestezi / Sedasyon Deęerlendirmesi [5, 6] ve Ağrı yönetimi)

1. Anestezi ve işlem sedasyonu, KMD'yi bilen üçüncü basamak bakım merkezlerinde ve kapsamlı solunum destek protokolleri ile sağlanmalıdır.
2. İşlem takibi, oksijenizasyon ve standart yaşamsal belirtileri gibi kapnografiyi de içermelidir.
3. İnvaziv veya non-ınvaziv ventilasyonla ilgili kararlar, anestezi, kritik bakım, ayakta tedavi ekibi, aile ve etkilenen bireye danışıldıktan sonra, işlem sırasında etkilenen kişinin tıbbi stabilitesine odaklanılarak verilmelidir.
4. İnvaziv ventilasyon kullanılacaksa, işlem sırasında, KMD'li etkilenen bir bireyin solunum sınırlamalarını hem bilen hem de yöneten, işlem sonrası başarılı ekstübasyon ve ventilasyondan ayırma için açık bir plana ihtiyaç vardır.
5. Solunum stabilitesi güvence altına alınana kadar, işlem sonrası bakım için ilk olarak YBÜ düşünölmelidir.

Etkilenen kişinin mevcut solunum durumunu ve gece solunum yetmezliğine ne kadar yakın olabileceęini ve mekanik ventilasyon ihtiyacını tam anlamak önemlidir. Eęer iyi belirlenmemişse hem oksijenizasyon hem de kapnografi ile polisomnografi (uyku çalışması) önemlidir. Zorunlu vital kapasite

(FVC: forced vital capacity) gibi solunum fonksiyon testi ve solunum kası fonksiyon testinin, solunum yetmezliğinin varlığını veya yokluğunu belirlemek için polisomnografinin yerini alması mantıklı değildir.

KMD'li bireylerin bir işlemten sonra akciğer hacmini yeniden oluşturma ve sürdürmede karşılaşılabilecekleri zorluklar nedeniyle, etkilenen kişiyi akciğer hacmi açma ve hava yolu temizleme tedavilerine sokarak, iyi olduğunda net bir ihtiyaç olmasa bile, sorunsuz bir ekstübasyon ve iyileşme sağlamada yardımcı olabilir.

Miyokard Yetmezliği veya Proaritmik Durum Olasılıklı KMD Alt Tipli Etkilenen Bireyler İçin İşlem Öncesi Kardiyak Değerlendirme Önerilmektedir [7]:

Zor hava yolu durumu, mandibular kontraktürlere, kısıtlı boyun hareketliliğine, pozisyon kısıtlamalarına ve diğer faktörlere bağlı olarak düşünülmelidir. Tüm KMD tiplerinde eş zamanlı hastalık sırasında elektif/ acil olmayan sedasyon/ anesteziyi ertelemek için düşük bir eşik dikkate alınmalıdır. İşlemsel sedasyon, hipoventilasyon riski önemli olduğundan ve yalnızca oksijen satürasyonu değerlendirmesiyle tanınmayabileceğinden veya oksijen desteğinin ampirik kullanımıyla engellenemeyeceğinden CO2 monitörizasyonu içermelidir.

KMD, santral kor/ ryanodin reseptörü (RYR1) miyopatisi ve Duchenne veya Becker MD (15) için kaygı verici bir durum olan malign hipertermi ile ilişkili değildir, bu nedenle inhale ajanlarla standart anestezi tekniği düşünülebilir; total intravenöz anestezi (TIVA: total intravenous anesthesia) ve "açık" teknikler de sağlanabilir. [16] Depolarize edici nöromusküler blokajın (süksinilkolin) kullanımı hakkında açık bir öneri yapmak için yeterli kanıt yoktur. Opiat bazlı analjezi, işlem sonrası rutin ağrı yönetiminin bir parçası olarak düşünülmelidir. Tüm KMD tipleri için bölgesel analjezi düşünülmelidir. Etkilenen nöromusküler hastalıklı bireyler, işlem sırasında; hava yolu problemleri, suboptimal ağrı kontrolü (kesinlikle takipneye neden olabilir ve bu da yetersiz ventilasyona neden olabilir), pulmoner komplikasyonlar, uzamış iyileşme süreleri ve yatak yarası ve kondisyon kaybı gibi komplikasyonlar dahil yüksek risk altındadır. [17, 18]

Solunum Protokolleri [19-22] (Pulmoner/ Solunum Bakım Bölümünü de Kaynak Gösterir)

1. Nöromusküler bozukluklarda kesin solunum protokollerinin kullanımının klinik sonuçları iyileştirdiği gösterilmiştir.
2. Temel desteklerin sürekli kullanımı (örn., Öksürük Yardımı®/ eksüflasyon ve non-invaziv ventilasyon (NIV)), hastaneye yatışa neden olan süreçten bağımsız olarak akut bakım yönetiminin merkezidir.
3. Öksürük desteği, artırılmış sekresyon temizliği, doğal veya yapay hava yolu yoluyla etkili bir şekilde kullanılabilir. Basınçlar tipik olarak insüflasyon için + 30-40 cm H₂O ve eksüflasyon için -30-40 cm H₂O arasındadır; bununla birlikte, basınçlar, deneyimli bir solunum bakımı uzmanı tarafından etki edecek şekilde titre edilmelidir.
4. Hipoksiyi düzeltmek için oksijen desteği, NIV veya invaziv ventilasyon gibi pozitif basınçla birlikte kullanılmalıdır.
5. Altta yatan solunum kası zayıflığı nedeniyle, solunum kaslarını "koşullandırmak" için ekstübasyondan önce CPAP'a ayırma ve ventilasyonun kesilmesini içeren invaziv ventilasyondan kesme protokolleri asla kullanılmamalıdır.
6. CPAP, ventilasyonu desteklemek için kullanılmamalıdır ve sadece solunum yetmezliği olmayan özgün obstrüktif uyku apnesinde etkilidir.

Beslenme Bakımı

1. Erken sıvı ve beslenme desteği (etkilenen kişinin durumuna bağlı olarak parenteral veya enteral), KMD'li bireylerin düşük glikojen depoları olabileceğini bilmek çok önemlidir. Yetersiz kalori, solunum yetmezliğini ve kas zayıflığını daha da kötüleştirir.
2. Etkilenen bir birey akut solunum yetmezliğindeyken ya da akut solunum yetmezliği geliştiren, uzun süreli açlık dönemlerinden kaçınılmalı ve akut solunum yetmezliği gidişinde erken dönemde parenteral beslenme düşünülmelidir.

Taburculuğu Değerlendirme

Etkilenen kişinin taburculuğunun mümkün olduğu noktaya gelmesinden çok önce, etkilenen kişinin ya hastaneye kabul edilmeden önce sahip olduğu bakım düzeyine ya da taburcu olduktan sonra geçici ya da kalıcı olarak ihtiyaç duyacağı seviyeye devam edebilmesini sağlamak için taburculuk planlamasına ihtiyaç vardır. Bu, evde hasta bakımı ve yeni tıbbi ekipman edinmeyi ve en önemlisi bakımının/ ailenin bunları kullanma konusunda uygun şekilde eğitilmesini sağlamayı içerebilir. Son olarak, ayakta hasta yönetim ekibinin hastanede yatış sırasında neler olduğunu ve kronik yönetimde ne gibi değişiklikler olabileceğini anladığından emin olmak çok önemlidir.

Özet

1. Akut solunum yolu hastalığının erken teşhisi ve hastalık seyrinin erken döneminde agresif bakım, hastalığın etkili ve yeterli yönetimi için kritik öneme sahiptir.
2. Kullanmak için (hava yolu açıklığı ve vantilatör desteği) gerekli takım ve protokollerle bir eylem planının olması, akut bakım ortamında gereklidir.
3. Benzer eylem planı, küçük işlemler ve / veya cerrahi için anestezi sonrası yönetim için gereklidir.
4. Multidisipliner bir yaklaşım, akut solunum yolu hastalıklarının yatan hasta olarak yönetilmesinde ve ayakta tedavi ortamına geri dönülmesinde önemlidir.

Kaynaklar

1. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. J Child Neurol 2007; 22: 1027-1049.
2. Hull J, Aniapravan R, Chan E, Chatwin M, Forton J, Gallagher J, Gibson N, Gordon J, Hughes I, McCulloch R, Russell RR, Simonds A. British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuromuscular weakness. Thorax 2012; 67 Suppl 1: i1-40.
3. Kang PB, Morrison L, Iannaccone ST, Graham RJ, Bonnemann CG, Rutkowski A, Hornyak J, Wang CH, North K, Oskoui M, Getchius TS, Cox JA, Hagen EE, Gronseth G, Griggs RC. Evidence-based guideline summary: evaluation, diagnosis, and management of congenital muscular dystrophy: Report of the Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Neurology 2015; 84: 1369-1378.
4. Graham RJ, Pemstein DM, Curley MA. Experiencing the pediatric intensive care unit: perspective from parents of children with severe antecedent disabilities. Crit Care Med 2009; 37: 2064-2070.
5. Graham RJ, Athiraman U, Laubach AE, Sethna NF. Anesthesia and perioperative medical management of children with spinal muscular atrophy. Paediatr Anaesth 2009.
6. Birnkrant DJ, Panitch HB, Benditt JO, Boitano LJ, Carter ER, Cwik VA, Finder JD, Iannaccone ST, Jacobson LE, Kohn GL, Motoyama EK, Moxley RT, Schroth MK, Sharma GD, Sussman MD. American College of Chest Physicians consensus statement on the respiratory and related

- management of affected individuals with duchenne muscular dystrophy undergoing anesthesia or sedation. *Chest* 2007; 132: 1977-1986.
7. Heller F, Dabaj I, Mah JK, Bergounioux J, Essid A, Bonnemann CG, Rutkowski A, Bonne G, Quijano-Roy S, Wahbi K. Cardiac manifestations of congenital LMNA-related muscular dystrophy in children: three case reports and recommendations for care. *Cardiol Young* 2017; 27: 1076-1082.
 8. Cil E, Topaloglu H, Caglar M, Ozme S. Left ventricular structure and function by echocardiography in congenital muscular dystrophy. *Brain Dev* 1994; 16: 301-303.
 9. Ceviz N, Alehan F, Alehan D, Ozme S, Akcoren Z, Kale G, Topaloglu H. Assessment of left ventricular systolic and diastolic functions in children with merosin-positive congenital muscular dystrophy. *Int J Cardiol* 2003; 87: 129-133; discussion 133-124.
 10. Falsaperla R, Romeo G, Mattia C, Pavone P, Quattrocchi S. Subclinical cardiological involvement in Sicilian affected individuals with pure congenital muscular dystrophy. *Minerva Pediatr* 2005; 57: 275-279.
 11. Spyrou N, Philpot J, Foale R, Camici PG, Muntoni F. Evidence of left ventricular dysfunction in children with merosin-deficient congenital muscular dystrophy. *Am Heart J* 1998; 136: 474-476.
 12. Poppe M, Cree L, Bourke J, Eagle M, Anderson LV, Birchall D, Brockington M, Buddles M, Busby M, Muntoni F, Wills A, Bushby K. The phenotype of limb-girdle muscular dystrophy type 2I. *Neurology* 2003; 60: 1246-1251.
 13. Kley RA, Hellenbroich Y, van der Ven PF, Furst DO, Huebner A, Bruchertseifer V, Peters SA, Heyer CM, Kirschner J, Schroder R, Fischer D, Muller K, Tolksdorf K, Eger K, Germing A, Brodherr T, Reum C, Walter MC, Lochmuller H, Ketelsen UP, Vorgerd M. Clinical and morphological phenotype of the filamin myopathy: a study of 31 German affected individuals. *Brain* 2007; 130: 3250-3264.
 14. Stubgen JP. Rigid spine syndrome: a noninvasive cardiac evaluation. *Pediatr Cardiol* 2008; 29: 45-49.
 15. Gurnaney H, Brown A, Litman RS. Malignant hyperthermia and muscular dystrophies. *Anesth Analg* 2009; 109: 1043-1048.
 16. Driessen JJ. Neuromuscular and mitochondrial disorders: what is relevant to the anaesthesiologist? *Curr Opin Anaesthesiol* 2008; 21: 350-355.
 17. Wang CH, Bonnemann CG, Rutkowski A, Sejersen T, Bellini J, Battista V, Florence JM, Schara U, Schuler PM, Wahbi K, Aloysius A, Bash RO, Beroud C, Bertini E, Bushby K, Cohn RD, Connolly AM, Deconinck N, Desguerre I, Eagle M, Estournet-Mathiaud B, Ferreira A, Fujak A, Goemans N, Iannaccone ST, Jouinot P, Main M, Melacini P, Mueller-Felber W, Muntoni F, Nelson LL, Rahbek J, Quijano-Roy S, Sewry C, Storhaug K, Simonds A, Tseng B, Vajsar J, Vianello A, Zeller R. Consensus statement on standard of care for congenital muscular dystrophies. *Journal of child neurology* 2010; 25: 1559-1581.
 18. Delgado MR, Hirtz D, Aisen M, Ashwal S, Fehlings DL, McLaughlin J, Morrison LA, Shrader MW, Tilton A, Vargus-Adams J. Practice parameter: pharmacologic treatment of spasticity in children and adolescents with cerebral palsy (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology* 2010; 74: 336-343.
 19. Khirani S, Bersanini C, Aubertin G, Bachy M, Vialle R, Fauroux B. Non-invasive positive pressure ventilation to facilitate the post-operative respiratory outcome of spine surgery in neuromuscular children. *Eur Spine J* 2014; 23 Suppl 4: S406-411.
 20. Ottonello G, Mastella C, Franceschi A, Bosticco D, Wolfler A, Pedemonte M, Esposito I, Gregoretta C. Spinal muscular atrophy type 1: avoidance of hospitalization by respiratory muscle support. *Am J Phys Med Rehabil* 2011; 90: 895-900.
 21. Bach JR, Niranjana V, Weaver B. Spinal muscular atrophy type 1: A noninvasive respiratory management approach. *Chest* 2000; 117: 1100-1105.

22. Vianello A, Corrado A, Arcaro G, Gallan F, Ori C, Minuzzo M, Bevilacqua M. Mechanical insufflation-exsufflation improves outcomes for neuromuscular disease affected individuals with respiratory tract infections. Am J Phys Med Rehabil 2005; 84: 83-88; discussion 89-91.

Teşekkürler ve Ek Kaynaklar

Teşekkürler

Cure CMD, bu kılavuzun yazarları tarafından yapılan muazzam gönüllü katkılar ve konjenital kas distrofisi olan etkilenen bireyler için akciğer bakımını iyileştirmeye yönelik devam eden bağlılıkları için minnettardır. Akciğer bakımı karmaşıktır ve hiçbir klinisyenin solunum komplikasyonları olan her olası hastalığı, özellikle de çok nadir durumlarda anlaması beklenemez. Pulmoner bakım ekibiniz konjenital kas distrofisinde bakım standartlarına aşına değilse, lütfen onları bu kılavuzu incelemeye ve ek konsültasyon için iletişime geçmeye teşvik ediniz.

Oscar Henry Mayer, MD- Philadelphia Çocuk Hastanesi

MyMy Buu, MD- Stanford Üniversitesi

Robert Graham, MD-Boston Çocuk Hastanesi

Richard Kravitz, MD-Duke Üniversitesi

Oren Kupfer, MD-Colorado Çocuk Hastanesi

Geovanny Perez, MD-Ulusal Çocuk Tıp Merkezi

Hemant Sawnani, MD-Cincinnati Çocuk Hastanesi Tıp Merkezi

Regan Foley, MD-Ulusal Sağlık Enstitüleri (NIH: National Institute of Health)

Göğüs hastalıkları ekibiniz, bu akciğer bakımı kılavuzuna katkıda bulunan KMD akciğer uzmanlarından herhangi birine bir e-posta ile ulaşmak istiyorsa, lütfen bize info@curecmd.org adresinden ulaşınız.

This guideline was translated into Turkish by Hacettepe University Faculty of Medicine, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Ankara-Turkey.

Organizing the document: Yağız Menekşedağ (Hacettepe University Faculty of Medicine, MD, PhD Programme Student)

Translation: Dr. Sibel Öz (Hacettepe University Faculty of Medicine, Division of Pediatric Neurology)

Editing: Prof. Dr. Gökür Halilođlu (Hacettepe University Faculty of Medicine, Division of Pediatric Neurology)

Bu rehberin Türkçeye çevrilmesi ve düzenlenmesinde katkıda bulunanlar:

Yağız Menekşedağ, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi MD, PhD Programı Öğrencisi

Dr. Sibel Öz, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı

Prof. Dr. Gökür Halilođlu, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı

Ek kaynaklar

Cure CMD'nin misyonu; KMD tedavilerine yönelik arařtırmaları ilerletmek ve topluluđumuzun katılımı ve desteđi yoluyla KMD ile yařayanların yařamlarını iyileřtirmektir.

Konjenital Musküler Distrofi hakkında daha fazla bilgi edininiz:

Web: curecmd.org

YouTube: youtube.com/curecmd

Konjenital musküler distrofiler hakkında bilgi ve rehberlere <https://cmdtr.org/> sayfasından ulařılabilir.

Her bir alt tür için dođal gidiři daha iyi anladıkça, bu kılavuz periyodik olarak güncellenecektir.