

UM GUIA DA FAMÍLIA PARA MIOPATIA MIOTUBULAR

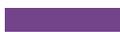
 Joshua Frase
FOUNDATION™



UM GUIA DA FAMÍLIA PARA MIOPATIA MIOTUBULAR



ÍNDICE

	Sobre a MTM.....	4
	Visão geral respiratória.....	12
	Equipamento domiciliar.....	20
	Alimentação e cuidados gastrointestinais	28
	Cuidados ortopédicos.....	30
	Mobilidade	32
	Outros problemas e considerações	34
	Medicações	38
	Cuidando do seu filho em casa	40
	Seguro e Medicaid	46
	Pesquisa, tratamento e registros	47
	Honrando e lembrando	48
	Recursos e links	50
	Glossário de termos médicos	54
	Equipamento médico durável (DME)	64
	Transporte, assentos de carro, carrinhos de bebê e mais.....	68
	Contribuidores	78

AVISO LEGAL: As informações e conselhos publicados ou disponibilizados nesta brochura não têm como objetivo substituir os serviços de um médico. Esta brochura foi escrita e editada por vários especialistas com experiência em Miopatia miotubular (Miotubular Miopathy, MTM). Sugere-se que os pais usem esta brochura como referência e o compartilhem com o médico de seus filhos. Qualquer ação de sua parte em resposta às informações fornecidas nesta brochura fica a seu critério.



UM PONTO DE PARTIDA PARA QUEM É NOVO NA COMUNIDADE DE MTM.

Bem-vindo(a) a um dos grupos de apoio comunitário mais poderosos de qualquer doença rara! Os pais e familiares de crianças com MTM estão unidos para ajudar uns aos outros e estão trabalhando juntos para encontrar os tratamentos para esta doença. Convidamos você e sua família a se conectar conosco da maneira que puderem e estamos ansiosos para conhecê-los. O diagnóstico de miopatia miotubular (MTM) ou miopatia miotubular ligada ao X (X-linked myotubular myopathy, XLMTM) pode ser assustador e opressor. Esperamos que você se console com o fato de que outras pessoas apresentaram o que você está passando, e estamos ansiosos para compartilhar nosso conhecimento coletivo com você para facilitar os primeiros passos nesta jornada. As próximas páginas conterão informações vitais para levá-lo desde o nascimento até cuidar de seu filho em casa, e além...



COMO USAR ESTE PACOTE DE BOAS-VINDAS DA MTM

Da UTIN aos primeiros meses em casa

O objetivo deste guia é fornecer as informações mais básicas para novas famílias e ajudar a conectar os recém-diagnosticados com os recursos disponíveis. O guia foi criado em 2013 e atualizado em 2020 pelo Conselho Consultivo Educacional da Joshua Frase Foundation, que consiste em pais informados cujas famílias convivem com esta doença. Este documento também foi revisado pelo Conselho Consultivo Científico da Joshua Frase Foundation. Criamos este pacote de boas-vindas para ajudar novas famílias a lidar com a grande quantidade de informações médicas que encontram no início desta jornada. Entendemos que existe uma ampla gama de gravidade para pessoas com MTM. Nem todos os itens podem se aplicar ao seu caso. Este documento também pode ser útil para famílias com formas graves de Miopatia centronuclear (Centronuclear Myopathy, CNM) ou outras doenças neuromusculares semelhantes.

Infelizmente, você encontrará médicos que nunca ouviram falar da MTM ou, se já ouviram falar, podem ter apenas informações desatualizadas e um tanto sombrias. Queremos ser claros, isso não é culpa do seu médico, a MTM é uma doença muscular órfã rara da qual poucos ouviram falar e muitos médicos podem nunca ver um único caso em toda a sua carreira. Recomendamos que você compartilhe este guia com profissionais de saúde, familiares, funcionários da escola e/ou outros prestadores de cuidados. Seu médico pode ajudar a explicar alguns dos pontos mencionados neste guia, se você tiver dúvidas.

Além disso, em 2012, foi publicado um artigo no Journal of Child Neurology que foi o resultado da colaboração entre vários profissionais médicos e fornece uma visão geral do Padrão de tratamento para miopatias congênitas, incluindo miopatia miotubular. Este artigo, a [Declaração de consenso sobre o Padrão de tratamento para miopatias congênitas](#), deve ser compartilhado com sua equipe médica. O site da Joshua Frase Foundation contém links para este e outros recursos que podem ser úteis para sua equipe médica na seção "[Para médicos](#)". O Padrão de tratamento é um documento mais técnico relacionado ao tratamento médico de uma variedade de Miopatias congênitas. Nosso documento tem como objetivo fornecer uma breve visão geral focando especificamente no tratamento da MTM em um formato fácil de entender.



COMO VOCÊ CHEGOU AQUI.

Se você está lendo isso, você provavelmente tem um filho que nasceu "mole".

Seu médico pode ter lhe dito que seu filho pode ter uma miopatia e você vasculhou a internet em busca de informações sobre miopatia. Seu filho pode ter feito uma biópsia muscular e você foi informado de que seu filho tem Miopatia centronuclear ou Miopatia miotubular. Finalmente, seu filho pode ter sido submetido a um teste genético para confirmar o diagnóstico de Miopatia miotubular. Se você se enquadrar em qualquer uma dessas categorias, este guia pode ajudar você e seu médico.

Miopatia centronuclear vs Miopatia miotubular

O termo Miopatia centronuclear é um termo amplo que inclui várias miopatias específicas diferentes que compartilham uma "aparência" comum ao observar as células musculares em um microscópio. Este guarda-chuva mostra as diferentes condições que se enquadram na Miopatia centronuclear.

Existem mais crianças com MTM do que qualquer uma das outras miopatias sob o guarda-chuva da CNM, e em determinada época os termos MTM e CNM eram usados para significar a mesma coisa. Hoje, o termo Miopatia

miotubular ainda é às vezes mal utilizado como um termo amplo para CNM quando, na verdade, a única maneira de uma pessoa ser oficialmente diagnosticada com Miopatia miotubular é com um teste genético. Uma biópsia muscular pode levar ao diagnóstico de Miopatia centronuclear, mas o teste genético é necessário para determinar o subtipo específico. Se você não fez o teste genético, é recomendável obter a confirmação genética. Isso é importante porque seu filho pode ter uma das outras miopatias centronucleares, conforme mostrado no diagrama de guarda-chuva, ou pode ter uma doença muscular completamente diferente, como distrofia miotônica congênita. O teste genético também é importante porque muitas vezes é necessário para entrar no estudo clínico.



A confirmação da MTM é feita por um teste genético

Para obter a confirmação genética da MTM, uma pequena amostra de sangue é enviada a um laboratório especializado em testes genéticos. A Universidade de Chicago definiu o padrão para testes de CNM/MTM. [Baixe o formulário aqui](#). Para outros laboratórios de teste comparáveis em todo o mundo, [clique aqui](#). Se você não obteve a confirmação genética, seu médico deve conseguir coletar o sangue e enviá-lo ao laboratório da Universidade de Chicago para realização de teste. Embora a maioria dos seguros e planos de saúde financiados pelo estado paguem por este teste, existem programas disponíveis que podem pagar por este teste se você não conseguir fazer o teste através do seu provedor de cobertura médica. **Assim que tiver a confirmação genética, guarde seus documentos originais como se fosse um passaporte.** Você **PRECISARÁ** mostrar o relatório genético aos pesquisadores se decidir participar de estudos clínicos para novos medicamentos e terapias.



O QUE É A MTM?

A Miopatia miotubular (XLMTM ou MTM) é uma doença genética rara. Esse distúrbio específico afeta a força dos músculos esqueléticos e, frequentemente, os pulmões e o diafragma. A gravidade da doença difere de caso para caso, mas geralmente é fatal. Na maioria das vezes, a MTM estará presente no nascimento, e uma criança nascida com essa condição provavelmente é “mole” ou, em termos científicos, mostra sinais de hipotonia – o que significa “baixo tônus muscular”. Seu bebê pode estar extremamente fraco. Na maioria das vezes, esses bebês também lutam com a capacidade de mamar, engolir e respirar por conta própria, porque todas essas tarefas básicas usam os músculos. Geralmente, o desenvolvimento do cérebro e a inteligência não são afetados pela MTM, nem a função cardíaca é afetada diretamente, pois o coração é um tipo diferente de músculo.

Apesar dos desafios da MTM, existem muitas pessoas em todo o mundo que convivem e crescem com a doença, graças aos avanços na tecnologia e nos cuidados médicos. Existem alguns programas de pesquisa muito empolgantes em andamento que trazem grandes esperanças de melhorar a força muscular na MTM no futuro.

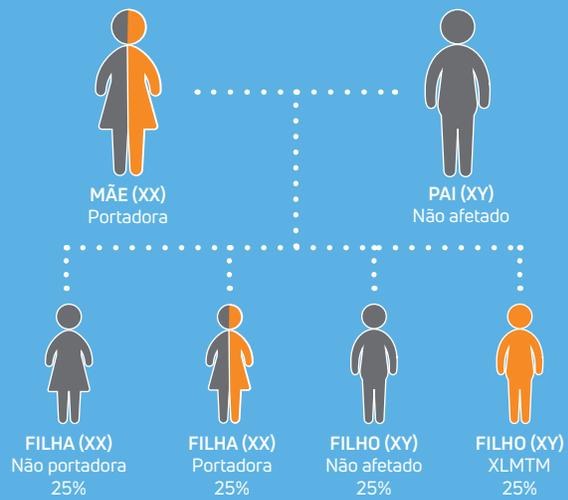


Genética e diagnóstico

A MTM é uma doença genética, o que significa que a pessoa com MTM nasce com ela em seus genes, da mesma forma que nasce com uma determinada cor de cabelo ou tipo de corpo. Frequentemente, uma alteração (ou mutação) neste gene é transmitida pela mãe (visão geral [ligada ao X](#) em genética), embora a mãe geralmente não seja afetada pela doença da mesma forma que um menino, devido às diferenças nos cromossomos entre homens e mulheres. Os cromossomos são os pacotes de genes. A principal diferença entre homens e mulheres são os cromossomos sexuais, X e Y. Os homens têm um cromossomo X e um Y, enquanto as mulheres têm 2 cromossomos X. O gene para MTM está localizado no cromossomo X. Como os homens têm apenas um cromossomo X, eles apresentam sintomas de MTM, enquanto as mulheres têm 2 cromossomos X, o que explica por que podem apresentar sintomas mais leves ou nenhum sintoma. Normalmente, a mãe nem sabe que é portadora de uma alteração no gene até o nascimento de uma criança afetada, embora um número crescente de meninas e mulheres afetadas esteja sendo identificado. Às vezes, um menino nasce com MTM devido a uma alteração espontânea no gene, o que significa que a mãe não é uma portadora (mutação de novo). Isso ocorre cerca de 10% das vezes. Compreender a genética da MTM pode ser importante por várias razões, e é recomendável que você entre em contato com um bom conselheiro genético (como no [Beggs Laboratory](#) ou [Jim Dowling's Laboratory](#), (também consulte as referências abaixo)) para discutir a obtenção de confirmação genética.

XLMTM é uma **condição ligada ao X**, causada por uma alteração no gene *MTM1* no cromossomo X.

- As mulheres têm dois cromossomos X e os homens têm um X e um Y
- Mulheres que têm uma alteração genética no gene *MTM1* são saudáveis e são conhecidas como **portadoras**
- Homens que herdam uma alteração genética no gene *MTM1* de suas mães portadoras apresentam **XLMTM**



SOBRE A MTM

The Joshua Frase Foundation



Tornando-se o defensor do seu filho e construindo sua equipe de cuidados

A pessoa que vai liderar a gestão de cuidados do seu filho é você, o(a) pai/mãe. Como a MTM é tão rara, muitos médicos e hospitais têm pouca ou nenhuma experiência em diagnosticar e cuidar de alguém com MTM, e os primeiros médicos que você encontra (por exemplo, na UTIN) podem não saber a melhor maneira de tratar seu filho. Acabará sendo sua responsabilidade assegurar que você tenha uma excelente equipe de médicos e terapeutas. Não tenha medo de obter uma segunda opinião e procurar novos médicos se não estiver satisfeito com o atendimento que está recebendo. Defenda o que sabemos que você precisará, conforme detalhado nas próximas seções. Você deve ter em sua equipe um Pneumologista, Especialista neuromuscular, Médico gastrointestinal, Ortopedista pediátrico/ Cirurgião ortopédico, Fisioterapeuta, Terapeuta ocupacional, Fonoaudiólogo, Especialista em reabilitação (Fisiatra) e, com sorte, um médico primário muito bom que possa ajudar a coordenar os cuidados de todos esses especialistas. Se um médico de Cuidados primários paliativos em necessidades especiais estiver disponível, ele pode ser magnífico para ajudar a gerenciar todas as informações que chegam de especialistas.

Um bom recurso para recomendações médicas são outros pais. Eles têm experiência e conselhos de grande valor sobre os cuidados de crianças com MTM. Os grupos do Facebook frequentemente usados "[Apoio e discussão familiar na MTM/CNM](#)" e "[Famílias unidas na CNM/MTM](#)" são locais de encontro para os pais com MTM. Os membros responderão a perguntas e o ajudarão no que puderem. É também um lugar onde você está cercado por pessoas que "entendem" - o que é um recurso de grande valor. Além disso, tem havido uma conferência familiar a cada dois anos, onde as famílias se reúnem e ouvem os profissionais e encontram outras famílias afetadas pela CNM/MTM aqui nos EUA e na Europa.

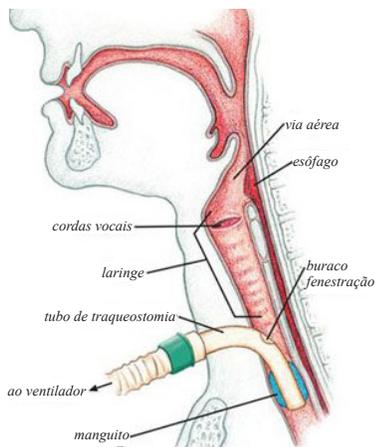


VISÃO GERAL RESPIRATÓRIA

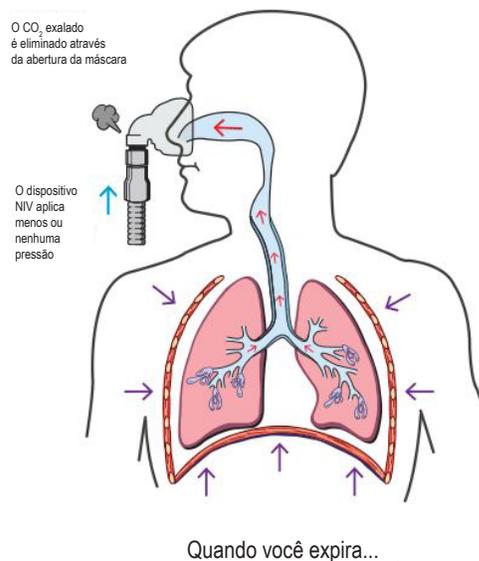
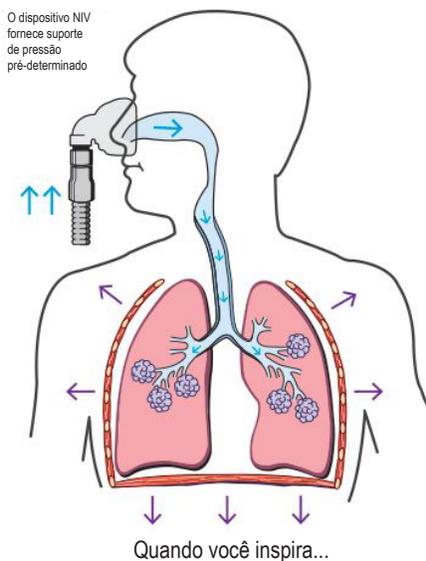
Todas as crianças com MTM têm músculos enfraquecidos, o que torna o ato de respirar difícil e/ou impossível. Existem muitos músculos que nos ajudam a respirar. O diafragma é um grande músculo na base dos pulmões; quando ele não se move bem devido à fraqueza, nossa capacidade de respirar é muito afetada. Com um diafragma enfraquecido e outros músculos enfraquecidos, a capacidade de respirar será reduzida (hipoventilação) e a troca gasosa normal de oxigênio e dióxido de carbono não pode ocorrer. Quando há troca gasosa inadequada, ocorre uma diminuição do oxigênio (hipoxemia) e um acúmulo de dióxido de carbono (hipercarbia). Se isso não for tratada, surge uma situação de emergência e, sem intervenção imediata, ocorrerá a morte. Esta é a razão pela qual as crianças MTM devem ter um excelente suporte respiratório. Outros problemas de controle respiratório incluem ajudar seu filho a controlar as secreções orais e auxiliar na tosse. Elas serão explicadas em uma seção separada abaixo, mas são muito importantes para manter um bom cuidado respiratório.

CONTROLAR A RESPIRAÇÃO DO SEU FILHO É A PRIORIDADE NÚMERO UM PARA A MAIORIA DAS CRIANÇAS COM MTM

Suporte invasivo



Suporte não invasivo



Localizando o Médico / Pneumologista Certo

No início, você provavelmente encontrará um pneumologista que trabalhará para tratar as necessidades respiratórias de seu filho. Um pneumologista é um internista que dedicou mais 3 anos de estudos para se especializar em doenças pulmonares, como asma ou fibrose cística. É importante entender que a MTM não é uma doença pulmonar e não deve ser tratada dessa forma. No entanto, conforme discutido acima, músculos enfraquecidos causam problemas de risco à vida e é fundamental ter um pneumologista familiarizado com esse problema. Alguns dos tratamentos são semelhantes a uma doença pulmonar, mas alguns tratamentos são muito diferentes.

Opções de tratamento para problemas respiratórios

Aproximadamente 90% das crianças com MTM necessitam de suporte respiratório ao nascer, e a maioria é colocada em um ventilador (máquina de respiração) devido à sua incapacidade de respirar de maneira adequada. O tubo respiratório que é usado naquele momento não pode permanecer instalado por muito tempo devido às complicações que ele criará. O objetivo da equipe do hospital será tentar remover o tubo na esperança de que seu filho consiga respirar sozinho. Eles diminuirão a quantidade de suporte que o ventilador fornece para verificar como seu filho está se saindo. A maioria das crianças com MTM não será capaz de fazer isso devido a uma fraqueza grave e a equipe do hospital conversará com você sobre a realização de uma traqueostomia. Entre 60 a 80% dos meninos com MTM acabarão por utilizar uma traqueostomia para suporte. Aqueles que não necessitam de traqueostomia frequentemente precisarão de suporte por meio de alguma outra forma de suporte mecânico, como a Pressão positiva em vias aéreas a dois níveis (BiLevel Positive Airway Pressure, BiPAP) ou um ventilador por pressão negativa.

Estimamos que 15 a 30% das crianças com MTM são tratadas com ventilação não invasiva e que esse número pode estar aumentando com os avanços nos cuidados respiratórios. Exploraremos essas opções aqui.

RECENSUS

Em 2018, um estudo de história natural chamado **RECENSUS** foi publicado. O objetivo do **RECENSUS** era definir a carga da doença e a necessidade médica de crianças com MTM.

O **RECENSUS** coletou e analisou dados sobre coisas como suporte respiratório, frequências de hospitalizações e cirurgias e outras complicações de 112 pacientes com MTM em seis centros clínicos diferentes. Com a colaboração dos cientistas e famílias que participaram, pudemos obter uma imagem mais clara de como a MTM se apresenta e é controlada ao longo do tempo e em nossa população de pacientes.

Esse conhecimento pode ajudar as famílias a se informar sobre o processo e a apresentação típicos da doença para melhor informar suas decisões de cuidado. Sugerimos encaminhar uma cópia do **RECENSUS** ao médico do seu filho para análise prévia. Dessa forma, você pode trazer uma cópia com você para uma consulta e discutir suas descobertas e implicações para o plano de cuidados individuais do seu filho.

O estudo RECENSUS é um ótimo exemplo de como a participação em um estudo de pesquisa de história natural pode ajudar a impulsionar a compreensão da doença para pesquisadores e nossa comunidade. Um estudo RECENSUS atualizado e maior foi lançado em 2019. Revise os resultados, [clique aqui](#).



112
PARTICIPANTES
COM MTM

+



6
CENTROS
CLÍNICOS

+



100%
DE COLABORAÇÃO DAS
FAMÍLIAS + CIENTISTAS

Consulte o link na *seção de Tratamentos e registros da pesquisa* para ler o **RECENSUS**.

O RECENSUS 2019 é um estudo retrospectivo internacional de mortalidade e suporte respiratório em pacientes com XLMTM. Este é um ótimo exemplo de como a participação em uma análise retrospectiva pode ajudar a impulsionar a compreensão da doença para os pesquisadores e nossa comunidade. Você pode revisar o artigo [aqui](#).

Traqueostomia e ventiladores

A maioria das crianças com MTM apresenta fraqueza muscular tão severa que a ventilação de longo prazo por meio de uma máquina de respiração é a única resposta para sua sobrevivência. Para isso, é necessário realizar uma traqueostomia. A traqueostomia é um orifício (ostomia) na parte frontal do pescoço com outro orifício na traqueia onde um tubo de traqueostomia será colocado. Um ventilador pode então ser conectado na parte externa do tubo de traqueostomia e as configurações imitarão o ato de respirar para seu filho.

O tubo de traqueostomia também fornece acesso para a remoção de secreções. Tomar a decisão de permitir que o médico faça uma traqueostomia em seu filho costuma ser difícil. É importante compreender que muitas crianças melhoram quando recebem suporte respiratório adequado, porque não precisam mais se esforçar tanto para simplesmente respirar. Sua energia pode ser usada para outras coisas, como brincar e interagir com seus entes queridos. Compreender todo o escopo de como será a vida para você e seu filho será importante. Estar preparado e ter uma ideia do que esperar ajudará nos ajustes que sua família precisará fazer.

VANTAGENS DE UMA TRAQUEOSTOMIA

Seu filho pode ter suporte respiratório de suporte de vida 24 horas por dia

Ele provavelmente terá mais energia, já que não precisa mais se exercitar tanto para respirar

Acesso direto às vias aéreas para fins de sucção e para administração de medicamentos por nebulização

Sem obstrução do rosto

DESVANTAGENS DE UMA TRAQUEOSTOMIA

Isso exigirá habilidades recém-aprendidas e o cuidado é mais complicado

Um cuidador devidamente treinado sempre precisará estar com seu filho

Alguns terão dificuldade para falar e engolir

Tossir para limpar as vias aéreas menores é difícil

Existe um risco de infecção no local da traqueostomia (estoma)

Assim que seu filho tiver recebido a traqueostomia (se necessário), a equipe do hospital conectará um ventilador (máquina de respiração) a ele e usará configurações específicas para as necessidades do seu filho. Eles começarão a ensiná-lo sobre o ventilador, como cuidar da traqueostomia de seu filho, como mudar sua traqueostomia, o que fazer em uma emergência e todos os outros cuidados necessários. Ter um bom assistente social em sua equipe também pode ser muito útil ao planejar a alta de seu filho para casa. Provavelmente será muito difícil, mas confie que você será capaz de aprender e se tornar um especialista no cuidado de seu filho. Os ventiladores usados no hospital são bastante grandes, mas os ventiladores domiciliares são relativamente portáteis, permitindo que as crianças divirtam-se na escola, viagem e tenham uma ampla gama de experiências. Exigirá planejamento e preparação extras, mas com o tempo você verá que uma vida plena pode ser alcançada.

Suporte não invasivo

Conforme mencionado anteriormente, existe um pequeno grupo de crianças com MTM que não precisam de tanto suporte respiratório. Eles não só têm a capacidade de respirar por conta própria, mas alguns podem, eventualmente, sentar-se e aprender a andar. Mesmo entre este grupo, existem diferentes níveis de suporte necessários. É por isso que é valioso ter uma equipe de profissionais que possam avaliar de maneira adequada seu filho com base em suas habilidades e objetivos. É comum nesse grupo que, durante qualquer tipo de doença, sua capacidade de respirar sem suporte possa ficar gravemente comprometida. Ser capaz de reconhecer a necessidade crescente de apoio e fornecer as intervenções é muito importante.

A forma mais comum de suporte é chamada Pressão positiva em vias aéreas a dois níveis (BiPAP). A Pressão positiva contínua nas vias aéreas (Continuous Positive Airway Pressure, CPAP) nunca deve ser usada em pacientes com doença neuromuscular, como MTM. A BiPAP atua fornecendo suporte às vias aéreas por meio de uma máscara que se ajusta sobre o nariz ou sobre o nariz e a boca. Com crianças pequenas, uma máscara que cubra o nariz e a boca muitas vezes não é recomendada. A máscara será instalada em uma máquina de BiPAP ou em um pequeno ventilador portátil. As configurações serão determinadas pelo médico do seu filho e devem ser reavaliadas pelo menos uma vez por ano. Sempre que seu filho estiver doente, seu médico pode desejar considerar uma alteração temporária de configuração, se ele estiver tendo problemas para respirar. Frequentemente, crianças com uma forma mais branda de MTM usarão a BiPAP durante o sono para prevenir a hipoventilação e durante uma doença. Algumas crianças precisarão usar a BiPAP por longos períodos de tempo durante o dia. Novamente, como alguns de nossos filhos são mais fortes do que outros, um profissional poderá ajudar a orientá-lo.

Outra forma de suporte não invasivo é por meio de um ventilador por pressão negativa (negative pressure ventilator, NPV). Isso funciona como o velho pulmão de ferro em que as pessoas eram colocadas quando a poliomielite era uma grande epidemia. Assim como o ventilador, o NPV também se tornou menor e mais portátil. Há uma couraça ou concha que se encaixa sobre o tórax e a área do tronco, e se conecta a um ventilador que força o ar para dentro e para fora dos pulmões usando pressão negativa. Conforme seu filho respira, o ventilador sentirá isso e expandirá mais os pulmões, diminuindo assim a carga de trabalho dos músculos do seu filho. Ele imita a maneira como respiramos naturalmente, usando pressão negativa.

Saber e considerar todas as opções com base nas habilidades de seu filho ajudará você e sua equipe de especialistas a desenvolver um plano de cuidados adequado para seu filho e sua família.

Embora o fornecimento de suporte respiratório possa ser diferente, existem outros equipamentos médicos que a maioria das crianças com MTM usa. Você pode ouvir os termos “higiene pulmonar” ou “banheiro pulmonar”, que basicamente se refere aos atos de manter os pulmões saudáveis e funcionando. Todas as máquinas listadas aqui constituem o que é necessário. Isso ajuda a manter seu filho saudável e a fornecer cuidados quando ele está doente. Elas são vitais no cuidado diário contínuo de seu filho. Mesmo que você não as esteja usando agora, chegará um momento em que você as usará, e é importante tê-las em casa.

VANTAGENS DA BIPAP E/OU NPV

Nenhuma cirurgia necessária

A capacidade de falar e engolir permanece intacta

Pode usar apenas quando necessário

O músculo do diafragma continua a funcionar

DESVANTAGENS DA BIPAP E/OU NPV

Irritação da pele decorrente do uso de máscara ou couraça

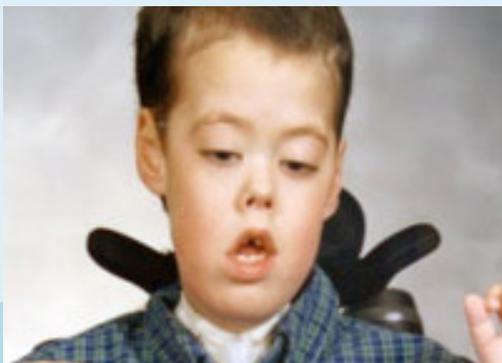
A máscara interfere na comunicação e nas interações

Pode haver distensão do estômago

Máscara/couraça pode não ser tolerada por uma criança pequena

VISÃO GERAL RESPIRATÓRIA

The Joshua Frase Foundation







EQUIPAMENTOS DOMICILIARES

Ventiladores

Os ventiladores de hoje são bastante avançados e relativamente portáteis, permitindo que nossos filhos divirtam-se na escola, aproveitem as viagens e uma gama completa de experiências com algum planejamento e preparação extras.

Alguns dos efeitos negativos da traqueostomia/ventilador são a dependência da máquina e uma capacidade reduzida de fala. Embora algumas crianças aprendam a falar, outras não. Um fonoaudiólogo pode ajudar seu filho a aprender a falar com uma traqueostomia instalada. Isso geralmente envolvia o uso de uma válvula de fala colocada no tubo de traqueostomia/eostomia que permite que o ar do ventilador entre no paciente, mas força o ar para fora do tubo de traqueostomia/eostomia e através das cordas vocais e para fora pelo nariz ou boca. Alguns indivíduos com MTM também se comunicam com linguagem de sinais ou dispositivos auxiliares de comunicação.



Respicronics Trilogy

Suporte com Pressão positiva em vias aéreas a dois níveis (BiPAP)

BiPAP é um termo cunhado por uma empresa que desenvolveu pela primeira vez uma máquina para esse tipo de terapia. A máquina e suas habilidades diferem muito das máquinas de CPAP bem conhecidas, pois a máquina ajusta a pressão para uma configuração menor quando o paciente expira. Isso permite uma expiração mais natural e muito mais fácil. Existem máquinas mais novas agora que são ainda mais sofisticadas e ajudam a dar suporte à respiração sem a necessidade de uma traqueostomia. Uma máquina popular usada por muitos pacientes com músculos enfraquecidos é o ventilador Trilogy. É basicamente uma máquina "BiPAP" muito sofisticada. Haverá duas configurações principais que o médico do seu filho definirá com base nas necessidades dele. Eles são conhecidos como Pressão inspiratória positiva das vias aéreas (Inspiratory Positive Airway Pressure, IPAP) e Pressão expiratória positiva das vias aéreas (Expiratory Positive Airway Pressure, EPAP). A configuração de EPAP será menor do que a configuração de IPAP, permitindo que seu filho expire contra uma pressão menor nas vias aéreas. As máquinas mais sofisticadas, como a Trilogy, têm uma configuração de Suporte de pressão garantida de volume médio (Average Volume Assured Pressure Support, AVAPS). A máquina se ajustará automaticamente às alterações para manter um volume corrente adequado. O volume corrente é definido como o volume de ar que é inspirado ou expirado em uma única respiração. Isso pode ser útil durante os momentos em que as necessidades do seu filho podem mudar, como durante uma doença respiratória.

CPAP

A pressão positiva contínua nas vias aéreas (Continuous Positive Airway Pressure, CPAP) é um tratamento que usa pressão de ar contínua para manter a parte posterior da garganta aberta. Ela foi desenhada somente para pessoas com apneia do sono. Ela não tratará a hipoventilação causada por músculos respiratórios fracos. Ela nunca **deve ser usada** como forma de apoiar a respiração em pacientes com doenças neuromusculares e dificuldade para respirar.

Máquina de sucção

Este é um equipamento vital que você provavelmente deve ter com você o tempo todo. A máquina de sucção é essencialmente um vácuo para remover o muco das vias respiratórias e a saliva da boca e do nariz. A fraqueza muscular decorrente da MTM afeta a deglutição e, portanto, a máquina de sucção também é usada para remover saliva e muco que se acumulam na boca, nariz e pulmões. O acúmulo de saliva e muco pode ser um terreno fértil para infecções e pode causar tampões de muco. O tampão mucoso é uma secreção mais espessa que a criança não consegue expelir devido à fraqueza muscular.



DeVilbiss 7305

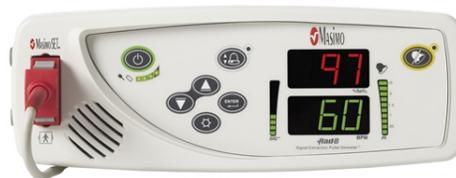
Os tampões de muco podem ser fatais, pois podem bloquear as vias aéreas e impedir que o ar entre e saia dos pulmões. O processo de manter as passagens de ar livres de muco é chamado de "higiene pulmonar". Além da máquina de sucção, um oxímetro de pulso, nebulizadores, umidificadores para umidade, cateteres de sucção e fisioterapia respiratória podem ajudar a monitorar e manter a higiene pulmonar diária do seu filho.



NOTA IMPORTANTE: Se você estiver deixando o hospital sem o equipamento a seguir, pergunte o motivo e peça ao seu médico para lhe fornecer uma receita para o equipamento a seguir listado nas páginas a seguir.

Oxímetro de pulso

Os nomes comumente usados são oximetria de pulso ou monitor de saturação. Esta máquina é obrigatória para todas as crianças com MTM. Ele monitora o nível de oxigênio ou a saturação de oxigênio em seu sangue. Ele também detectará sua frequência cardíaca. Ele soará um alarme sempre que os níveis de oxigênio do seu filho caírem e/ou quando a frequência cardíaca detectada estiver abaixo ou acima do normal. Verifique com seu médico para saber os parâmetros corretos de O₂ (oxigênio) para sua área.



Masimo Rad-8 Oxímetro de pulso

Dependendo da altitude de onde você mora, o alarme será definido para disparar ao se aproximar da zona de perigo. Se o alarme de baixo oxigênio disparar, esta é uma situação de emergência. Você aprenderá as diferentes coisas a verificar, como uma possível desconexão do suporte ventilatório, um tubo de traqueostomia conectado ou a leitura baixa pode ser o início de uma infecção respiratória. O monitoramento diário contínuo dos níveis de oxigênio do seu filho é uma obrigação. Conhecer a frequência cardíaca normal do seu filho em repouso também pode ajudar a avisar quando o problema está se formando.

Nebulizador

Um nebulizador é uma máquina que permite que certos medicamentos líquidos sejam vaporizados e inalados para os pulmões. Muitos de nossos filhos tomam medicamentos como Albuterol, Pulmicort®, Pulmozyme®, DuoNeb® e FloVent® como parte de um regime diário de manutenção das vias aéreas. Esses medicamentos podem atuar reduzindo a inflamação das vias aéreas ou diluindo as secreções pulmonares. Os medicamentos geralmente são administrados pela manhã e novamente à noite. Tratamentos adicionais são geralmente recomendados quando a criança desenvolve um resfriado comum ou outro problema respiratório. Acredita-se que a taxa de sobrevivência de pacientes com MTM seja melhorada com a manutenção agressiva das vias aéreas. Verifique com seu médico, mas um programa agressivo de manutenção das vias aéreas aumentará a taxa de sobrevivência de seu filho.

Fisioterapia respiratória

A fisioterapia respiratória (Chest Physical Therapy, CPT) é usada para desprender as secreções. Um colete de percussão é frequentemente usado como a terapia primária. Existem muitos termos e nomes de marcas diferentes para um colete de percussão, mas em cada caso, uma máquina usa ar para encher e esvaziar rapidamente um colete. Como resultado, o colete causa tremores no peito da criança. A mesma terapia pode ser realizada manualmente com ventosas de percussão. O(A) pai/mãe bate as ventosas de percussão no peito da criança repetidamente. A CPT pode ser concluída com o colete ou ventosas de percussão. O colete (ou bandagem para crianças muito pequenas), no entanto, trata várias regiões diferentes dos pulmões ao mesmo tempo e, além disso, permite que os pais tenham as mãos livres para controlar a sucção e outras tarefas. Muitos pais acreditam que a CPT tem sido vital para manter a saúde e evitar tampões de muco e pneumonias potencialmente fatais. No entanto, nem a CPT nem o colete de percussão podem ser a única desobstrução das vias aéreas em um paciente com fraqueza neuromuscular e tosse fraca, porque eles apenas liberam o muco e facilitam a limpeza com a tosse.

Ventilação percussiva intrapulmonar (IPV)

Outro dispositivo que pode ser usado para soltar as secreções antes da remoção com o dispositivo para cough assist é uma ventilação percussiva intrapulmonar (Intrapulmonary Percussive Ventilation, IPV). Dependendo da criança, pode auxiliar na melhor mobilização das secreções em relação ao colete de CPT. Algumas crianças respondem melhor a uma IPV e outras à terapia com colete, tanto em tolerância quanto em eficácia. Aproveite o tempo que passa no hospital para experimentar ambas e veja qual funciona melhor para o seu. Esta máquina funciona fornecendo rajadas de ar rápidas, mas pequenas, diretamente nas vias aéreas, por meio de um adaptador para o circuito do ventilador ou de uma máscara facial.

Isso faz com que as vias aéreas se abram e as secreções se separem do revestimento pulmonar para que possam ser removidas mais facilmente. Os medicamentos podem ser nebulizados com a máquina enquanto ela também está funcionando para ajudar a desprender as secreções. A pesquisa mostrou que, dependendo da configuração, uma quantidade pequena do medicamento pode ser entregue ao paciente usando o dispositivo, portanto, tenha isso em mente ao escolher a ordem de suas terapias. A solução salina também pode ser usada durante o funcionamento. Em alguns hospitais, eles se referem à IPV como “Metaneb”. Esta é uma versão da IPV feita pela Hill-Rom. Não é adaptável ao ambiente domiciliar, mas é muito semelhante à ação que você obteria em casa.

Cough Assist

O cough assist, também conhecido como insuflador-exsuflador, também ajuda a mover o muco para cima e para fora e é a única forma eficaz de substituir a tosse em um paciente com fraqueza neuromuscular. Por causa disso, ele é uma parte essencial dos cuidados respiratórios do seu filho no dia a dia quando ele está bem e, mais importante, quando ele fica doente.

O cough assist é uma máquina que simula uma tosse. A máquina se conecta ao tubo de traqueostomia eostomia do seu filho se eles forem ventilados de forma invasiva ou pode ser usada com uma máscara em crianças que não têm traqueostomia. Primeiro, ele empurra o ar para os pulmões para inflá-los e, em seguida, suga o ar. Essa ação de sucção imita o empurrão forte de uma tosse, na tentativa de mover as secreções para fora das pequenas vias aéreas dos pulmões. Devido à fraqueza muscular, as crianças com MTM não apresentam tosses fortes. Na verdade, muitos não conseguem tossir. O cough assist pode ser usado em conjunto com os outros tratamentos descritos acima, mas muitas vezes é eficaz como o único dispositivo de desobstrução das vias aéreas.

É importante lembrar que quando seu filho está doente, ele precisará de tratamentos de cough assist frequentes, assim como a frequência com que você precisa tossir quando fica doente. Isso pode significar usar o cough assist a cada 1 a 2 horas quando seu filho estiver doente e, ocasionalmente, com mais frequência conforme necessário. Isso é muito importante se seu filho estiver no hospital; ele precisará de um pedido de cough assist que especifique com que frequência e a que pressão o tratamento pode ser administrado. Seu filho deve ter um pedido, conforme necessário ou "PRN", para o cough assist para que ele possa usá-lo com a frequência necessária.

Em alguns casos, um tratamento com nebulizador de Albuterol ou solução salina pode ser usado para ajudar a liberar o muco, seguido pelo colete de percussão e, em seguida, o cough assist. O cough assist é a peça final que ajuda a limpar as vias aéreas e os pulmões das secreções que foram desprendidas pelos dois primeiros tratamentos.

Se seu filho não tiver um cough assist, pergunte ao seu pneumologista se ele pode se beneficiar com um. A sua seguradora pode tentar negar-lhe o seu dispositivo de cough assist ou o seu dispositivo de mobilização de secreções (cough assist/IPV) e cobrir apenas um. Lembre ao seu médico que nas miopatias, o paciente não precisa apenas de ajuda na mobilização da secreção, mas também na remoção da secreção (tosse). Isso ajudará a orientá-los a escrever a carta de necessidade médica. Muitos estudos apoiam o dispositivo de cough assist como o padrão de tratamento para pacientes miopáticos.



Philips Respironics T70
Cough Assist



INFORMAÇÕES BÁSICAS SOBRE FALHA E FADIGA DO ALARME

A fadiga do alarme é uma coisa perigosa, mesmo em hospitais, onde ocorrem fatalidades e ferimentos devido a esse fenômeno.

O que é fadiga do alarme?

Quando os seus alarmes soam o tempo todo por motivos não emergentes e você se torna insensível a eles. Assim, eles perdem o poder de alertá-lo sobre uma emergência quando ela acontecer.

O que é falha do alarme?

Falha do alarme é quando um equipamento atrasa ou falha no alarme em uma emergência. Existem vários motivos pelos quais isso pode acontecer. [Veja este documento no site da JFF para obter mais informações.](#) Lembre-se de que os alarmes só são úteis se forem configurados de forma adequada para o seu filho e estiverem conectados ou carregados de maneira adequada. Trabalhe com sua equipe pulmonar para adequar seu equipamento ao seu filho e sempre certifique-se de ter excessos em caso de falha da máquina.



Como pais de crianças dependentes de ventilador, compreender os fatores que contribuem para a falha e fadiga do alarme é muito importante para evitar lesões por hipóxia desnecessárias e perda de vidas. Cada segundo é importante ao lidar com eventos respiratórios emergentes; como dizemos no campo, “o tempo é um problema”.

Nota importante sobre os equipamentos respiratórios

Todos os equipamentos respiratórios essenciais listados acima necessitam de energia elétrica para funcionar. É importante solicitar um dispositivo reserva para cada um desses equipamentos quando possível (particularmente a máquina de sucção e o ventilador), uma opção de bateria reserva se disponível e/ou adaptadores ou cabos que podem ser usados durante viagens em veículos. Essas fontes de alimentação reserva são úteis quando você começa a se aventurar na comunidade e também são vitais em casos de quedas de energia e falhas de equipamento. Muitas famílias também investem em geradores reserva para suas casas e você pode falar com a equipe de apoio do hospital para descobrir se o seu estado oferece assistência para essas circunstâncias. Além disso, é recomendável entrar em contato com sua empresa de energia e informá-los que você tem um filho que depende de “equipamentos de suporte de vida”, o que lhes permitirá priorizar a restauração de energia para sua casa no caso de uma queda generalizada. Outra etapa pode ser notificar seu esquadrão paramédico local para que saibam que você tem um filho com respirador. Isso os ajuda a saber quem podem ser chamados no futuro.

Oxigênio

Na maioria das vezes, a manutenção adequada das vias aéreas e o suporte ventilatório permitirão que a pessoa com MTM respire o “ar ambiente” como qualquer outra pessoa. Mas às vezes eles precisarão de um pouco de oxigênio extra (o ar ambiente tem 21% de oxigênio), que pode ser fornecido por meio de um cilindro de gás comprimido, um sistema de oxigênio líquido menor ou um concentrador eletrônico de oxigênio. O oxigênio pode ser fornecido continuamente pelo ventilador em quantidades variadas ou administrado por meio de uma cânula nasal ou máscara facial, conforme o caso. O oxigênio suplementar nunca deve ser fornecido sem primeiro perguntar o porquê e tentar tratar o motivo. O motivo mais comum é um tampão de muco nos pulmões e o tratamento seria usar o cough assist para limpar o muco.



Tanques de oxigênio

O oxigênio requer receita do seu médico e, como outros medicamentos, deve ser usado de acordo com as instruções. Seu médico pode instruí-lo a usar oxigênio regularmente ou “PRN” (conforme necessário), para manter a saturação de oxigênio do seu filho em uma faixa ideal. É importante entender que um aumento da necessidade de oxigênio geralmente indica problemas respiratórios que devem ser resolvidos - por exemplo, um tratamento com cough assist e aspiração de um tampão de muco, ou tratamento de pneumonia. Não forneça ou aumente o oxigênio sem também tentar resolver o problema subjacente e procure o conselho de seu médico se seu filho precisar de oxigênio. O oxigênio pode muitas vezes mascarar a ventilação ineficaz, permitindo que os níveis de CO₂ (dióxido de carbono) se acumulem no sangue e diminuam a vontade de respirar. [Erros mais comuns do controle respiratório.](#)

Bolsa de ressuscitação “Ambu”

Uma bolsa Ambu (uma forma de ressuscitador manual modificado) é um dispositivo portátil usado para fornecer manualmente respirações de ar para os pulmões de pacientes que não estão respirando de maneira adequada por conta própria. Para a maioria dos pacientes com MTM, este é um equipamento vital que deve estar com você o tempo todo. Ao apertar esta bolsa autoinflável, ela fornece respirações completas pelo nariz e pela boca ou por meio da traqueostomia. Frequentemente, você fará respirações com a bolsa Ambu enquanto aspira rotineiramente ou quando seu filho precisa de uma respiração mais profunda ou completa. Também é importante carregá-la com você, se seu filho usar um ventilador para o caso de mau funcionamento do colete, a bolsa Ambu será usada para fornecer as respirações necessárias enquanto a ajuda de reserva chega. Se o seu filho precisar de oxigênio, uma bolsa Ambu pode ser facilmente conectada à sua fonte de oxigênio. No caso de uma emergência, uma bolsa Ambu pode ser usada para obter respirações profundas.



Bolsa Ambu



ALIMENTAÇÃO E CUIDADOS GASTROINTESTINAIS

Alimentação

Como a maioria dessas crianças não tem o tônus muscular necessário para a ingestão via oral, elas recebem a nutrição de que precisam com um líquido administrado por meio de um tubo de alimentação. Dá trabalho mastigar e engolir alimentos, o que pode cansar seu filho antes que ele consiga comer o suficiente para se nutrir. Além disso, se seu filho tem problemas significativos de respiração, ele pode ter dificuldade em coordenar a respiração e a deglutição com segurança. Seu médico pode receitar uma fórmula específica ou você pode decidir fazer uma fórmula caseira, usando um liquidificador especial como o Vitamix. Um Vitamix é um liquidificador poderoso que liquefaz os alimentos para que possam passar por um pequeno tubo. Nossa comunidade teve grande sucesso com o Vitamix, mas saiba que existem outros liquidificadores comparáveis disponíveis no mercado. Tomar a decisão de fazer você mesmo a comida do seu filho requer planejamento e uma consulta com um nutricionista para assegurar a ingestão adequada de nutrientes e calorias.

Se você escolheu usar fórmula, estas são perguntas que você deve fazer ao médico do seu filho ao determinar qual fórmula é melhor para assimilação e absorção.

- 1 – Qual a importância das fórmulas baseadas em aminoácidos?
- 2 – Existem fórmulas mais benéficas para a função hepática?
- 3 – As fórmulas à base de aminoácidos têm menos probabilidade de aumentar as enzimas hepáticas?

Constipação

Constipação, evacuações com dificuldade ou 3 ou menos evacuações em uma semana afetam 50% das crianças na comunidade de MTM e podem ser desconfortáveis. Fraqueza muscular, diminuição da atividade, dieta e medicamentos podem contribuir para a constipação e a lentidão da motilidade das fezes pelo intestino. As fezes que se movem lentamente através do intestino podem se tornar duras, secas e difíceis de evacuar, o que pode causar distensão abdominal. O tratamento adequado pode ajudar a aliviar esse problema.

Rotina diária, treinamento esfinteriano, dieta, hidratação adequada, remédios naturais e medicamentos, como amaciadores de fezes, laxantes, suco de ameixa, supositórios e enemas podem ser úteis. Consulte seu médico antes de iniciar uma rotina intestinal para escolher a solução mais adequada para seu filho.

Tubo NG/G

Uma sonda NG é uma abreviatura para uma sonda nasogástrica, que é um tubo de alimentação flexível que passa pelo nariz e desce para o estômago. Isso geralmente destina-se ao uso de curto prazo.

Um tubo G (tubo gastrônômico) é um pequeno dispositivo colocado cirurgicamente, comumente chamado de “botão”, que entra diretamente no estômago e é uma opção mais permanente do que o tubo NG. É usado para permitir que a nutrição líquida seja fornecida diretamente ao estômago, sem a necessidade de a pessoa engolir.



Botão G

A deglutição exige que muitos músculos trabalhem de maneira coordenada, incluindo a epiglote, que é uma “escotilha” que se fecha na hora certa sobre as vias aéreas, mantendo o alimento fora dos pulmões. Algumas crianças aprendem a engolir suas próprias secreções e, eventualmente, alguns alimentos ou líquidos, mas pode levar tempo. Um teste deve ser feito em um hospital, com um radiografia, para ver como a deglutição de seu filho está funcionando antes que qualquer alimento ou líquido seja oferecido. O teste é comumente chamado de estudo da deglutição. Quase todas as crianças com MTM precisam de um tubo G. O tubo G e a máquina de alimentação que o acompanha são fáceis de usar e permitem que as crianças cresçam, limitando o risco de entrada de alimentos nos pulmões.

Funduplicatura de Nissen

Em termos mais gerais, esse procedimento cirúrgico contrai a parte superior do estômago para ajudar a prevenir o refluxo e o vômito. O vômito pode causar irritação do esôfago, mas também existe o risco de aspiração. A aspiração é quando secreções, vômitos ou líquidos são respirados nas vias respiratórias. Os músculos que limitam o refluxo também são fracos em crianças com MTM. Crianças com vômitos e/ou refluxo significativos podem precisar de uma Nissen. Em muitos casos, uma Nissen é executada ao mesmo tempo que a colocação do tubo G. Às vezes, com ou sem uma Nissen, a medicação pode ser necessária para ajudar a controlar o refluxo. Seu gastroenterologista ajudará a determinar quais medicamentos e cirurgias serão mais benéficos.



CUIDADOS ORTOPÉDICOS

A maioria das crianças com MTM não consegue andar (não deambulam) e exigem o uso de uma cadeira de rodas. Essas crianças também não suportam peso, o que pode fazer com que seus ossos sejam mais finos e fracos do que outras crianças de sua idade. Quanto mais cedo você puder envolver seu filho em exercícios e fisioterapia/terapia ocupacional, mais você pode aumentar a probabilidade de maximizar seu potencial físico e resistência óssea. Trabalhar em exercícios de amplitude de movimento pode prevenir o tensionamento de músculos e tendões devido a movimentos reduzidos. O assistente social do seu hospital terá informações sobre os programas de Intervenção precoce em sua área e conectará você a fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais, que podem ajudar no progresso físico do seu filho.

Ao nascer, algumas crianças com MTM apresentam pés tortos, onde os pés se voltam para dentro no tornozelo devido à baixa força muscular. Um especialista em ortopedia provavelmente irá guiá-lo através das várias opções de tratamento que incluem gesso, órtese e cirurgia de liberação de tendão. Muitas vezes as crianças usam órteses de pé e tornozelo (ankle foot orthotics, AFOs) para ajudar a manter os pés alinhados. Usar AFO é uma maneira indolor de manter os pés crescendo em alinhamento.

É comum que crianças com MTM sejam muito altas para a idade. Em muitos casos, as crianças excedem a altura de 90% das outras crianças de sua idade. À medida que seu filho cresce, você também precisará de seu especialista em ortopedia para observar problemas de coluna, como escoliose (curvatura lateral da coluna). A escoliose é bastante comum entre crianças com MTM, uma vez que o crescimento muscular não consegue acompanhar o crescimento ósseo e pode ser difícil manter uma postura adequada. Algumas crianças usam uma órtese de suporte tóraco-lombar (thoracic lumbar support orthotic, TLSO), também conhecida como "jaqueta", que é como um colete rígido para apoiar a área do tronco. Os testes de densidade óssea podem ser feitos para rastrear a aparência da densidade óssea em relação aos surtos de crescimento. A intervenção precoce e a presença de um bom especialista em ortopedia em sua equipe podem fazer com que esse processo ocorra sem problemas. Conforme seu filho cresce, a escoliose pode se tornar um problema para o conforto e a respiração. A cirurgia para corrigir a curva pode ser considerada. É um procedimento importante, mas pode oferecer alívio.



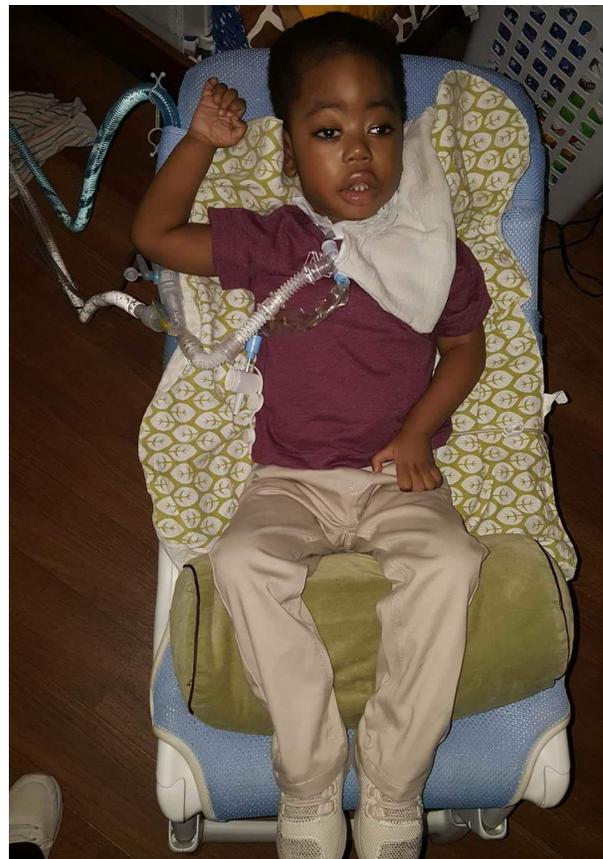
AFO's



Braçadeira TLSO

Outro problema ortopédico comum em crianças com MTM é a subluxação do quadril. Isso ocorre quando a bola do fêmur se desloca parcialmente de seu alvéolo e é devido em parte à hiper mobilidade da articulação e à ausência de suporte de peso. Trabalhar com sua equipe de terapia para adquirir uma postura para ajudar seu filho nos exercícios de sustentação de peso para manter a estabilidade das articulações pode ajudar com esse problema, assim como fornecer informações adequadas aos ossos para evitar mais fraqueza e deslocamento completo ou fratura. O suporte mantém seu filho em uma posição vertical em ângulos progressivamente desafiadores, enquanto protege os joelhos, quadris e tórax e tem um apoio para a cabeça. Um dispositivo para rastreamento simulado, denominado creepster crawler, usa um conceito semelhante para suportar o peso nos joelhos e braços.

Lembre-se de que a aquisição de equipamentos especiais do seguro pode levar 6 meses ou mais, portanto, não demore para começar. Esteja ciente de suas outras opções, como armários de equipamentos da Associação de Distrofia Muscular (Muscular Dystrophy Association, MDA) que empresta equipamentos para famílias quando eles os têm disponível, assim como outras famílias nos grupos de apoio do Facebook que podem ter equipamentos que não estão mais usando. Visite o [Programa de Compartilhamento de Equipamentos da JFF](#) para essa finalidade.



MOBILIDADE

Conforme mencionado anteriormente, a maioria das crianças são não deambulantes e requerem o uso de uma cadeira de rodas. As crianças costumam se dar muito bem com uma cadeira de rodas motorizada (uma cadeira de rodas motorizada, controlada por uma alavanca ou outro dispositivo). Ela oferece mobilidade autogerida para crianças que não poderiam se mover de outra forma em seu desenvolvimento na primeira infância. Em muitos casos, as crianças em idades mais precoces podem manusear brinquedos que auxiliam ou beneficiam a mobilidade, ao mesmo tempo que auxiliam no desenvolvimento muscular.

Comece a se candidatar para a primeira cadeira de rodas do seu filho em 6 a 9 meses. Muitas crianças começam com uma cadeira de rodas do tipo carrinho de bebê. Conseguir seguro, auxílio estatal ou outras seguradoras para pagar por uma cadeira de rodas pode ser um processo longo e pode levar muitos meses.



MOBILIDADE

The Joshua Frase Foundation





OUTROS PROBLEMAS E CONSIDERAÇÕES

A MTM é uma doença muito rara e, apesar dos grandes avanços nas pesquisas nos últimos anos, muito ainda se desconhece sobre a MTM. Embora a fraqueza muscular seja claramente o principal problema que afeta a todos com MTM, existem alguns outros problemas que foram apresentados por alguns em nossa comunidade. Essas condições não são universais, mas podem estar de alguma forma relacionadas à MTM geneticamente ou como “efeitos colaterais” da condição geral.

Problemas de fígado

Infelizmente, perdemos algumas pessoas em nossa comunidade devido a sangramento hepático grave/repentino. O termo técnico é peliose hepática (“peliose do fígado”). Não está claro se ou como isso pode estar ligado ao gene MTM1 que afeta principalmente os músculos, mas ainda existem muitas incógnitas sobre esta doença. A peliose hepática se manifesta como cistos cheios de sangue no tecido hepático que podem se romper e causar hemorragia interna grave. Existem alguns relatos de caso (alguns publicados, alguns apenas compartilhados em nossa comunidade) desde pelo menos a década de 1990, embora realmente não tenha sido muito estudado em termos do que fazer para detecção, prevenção e tratamento. É uma complicação um tanto rara em uma doença já rara. Estudos de imagem, como RM, TC e ultrassom, podem ser realizados para detectar sinais de peliose, e você e seu médico devem considerar exames periódicos. No entanto, não há boas evidências de que exames com ultrassom ou estudos de sangue de rotina da função hepática sejam capazes de detectar peliose hepática antes de uma hemorragia de risco à vida. Se uma criança com MTM apresentar febre e dor abdominal inexplicáveis, é importante considerar a peliose como causa e, nesse momento, os exames de imagem (ultrassonografia/TC/RM) devem ser adequados para detecção.

Outros problemas de fígado ocorreram com algumas crianças com MTM, como enzimas hepáticas elevadas, níveis elevados de ácido biliar ou sais biliares e cálculos biliares à base de cálcio. O especialista do seu filho pode sugerir uma biópsia do fígado. Este procedimento não é isento de riscos significativos e deve ser considerado apenas à luz de qual terapia pode ser adicionada ou alterada como resultado do que é visto na biópsia. Crianças com MTM morreram como resultado de sangramento não controlado durante as biópsias hepáticas. É importante observar que, embora os testes laboratoriais possam indicar que os tempos de sangramento são normais, algumas das crianças apresentam sangramento prolongado, apesar dos resultados dos testes laboratoriais normais. Às vezes, a função hepática anormal pode ser causada por medicamentos e, muitas vezes, os problemas hepáticos se resolvem por conta própria. Em alguns casos, a medicação é necessária para ajudar a resolver a função hepática anormal.

Convulsões

Algumas crianças com MTM também apresentaram convulsões, embora a prevalência disso seja rara (4% em um estudo). As convulsões são definidas como um surto excessivo de atividade elétrica no cérebro. Elas podem ser focais (em uma área do cérebro), multifocais (em muitas áreas do cérebro) ou generalizados (em todo o cérebro). Alguns tipos de convulsões incluem crises de ausência, crises parciais e crises tônico-clônicas. A causa das convulsões nessas crianças não é bem compreendida, embora às vezes possam resultar de falta prolongada de oxigênio, febre ou infecções graves. Convulsões descontroladas podem causar danos cerebrais significativos e até a morte.

Às vezes, as convulsões podem ser difíceis de identificar ou facilmente ignoradas. Por exemplo, durante uma crise de ausência, uma criança pode olhar fixamente sem expressão ou meio que “zozna” e não responder. Este tipo é fácil de ignorar porque as crianças com MTM são frequentemente não verbais e fracas, e podem ter tempos de piscamento prolongados. As crises de ausência geralmente duram de segundos a vários minutos. As crises tônico-clônicas são mais óbvias com o enrijecimento e espasmos do corpo. Este tipo pode durar de vários minutos a muito mais tempo. As convulsões podem se apresentar de forma diferente, desde ausência de olhar fixo, uma pequena contração ou movimento repetitivo em um membro ou face, até o tipo de espasmo tônico-clônico mais significativo.

Algumas crianças podem sentir uma “aura” antes da própria crise, que pode consistir em uma sensação de que uma crise está chegando, dormência, um cheiro estranho ou um sabor estranho. Após uma convulsões (período pós-ictal), as crianças podem ficar confusas, sonolentas, ter dor de cabeça, ficar não responsivas ou ficar perturbadas por um período de tempo. Você pode observar frequências cardíacas altas ou baixas, uma diminuição nos níveis de oxigênio do seu filho, pele suada e/ou olhos revirados. Se você suspeitar que seu filho está tendo uma convulsão, você deve chamar o nome de seu filho e tentar determinar se ele responde durante a convulsão.

Um teste de EEG (eletroencefalograma) pode ajudar a estabelecer o risco potencial de convulsões e raramente detectará uma convulsão em si. Como tal, um EEG mostrará apenas a atividade cerebral atual, não mostrará se as convulsões anteriores ocorreram; portanto, é mais útil para compreender o risco de convulsões e para orientar a escolha de medicamentos contra convulsões, se necessários. Em alguns casos, um EEG prolongado (até 24 horas ou mais) pode ser útil para capturar o registro de uma convulsão enquanto ela está acontecendo e isso pode ajudar seu neurologista a determinar se os “episódios” que seu filho está apresentando são na verdade convulsões ou, em vez disso, outros tipos de movimentos ou comportamentos. Existe uma grande variabilidade com as convulsões. Se você acha que seu filho pode estar tendo convulsões, fale com seu médico.

Testículos que não descem

Testículos que não descem são comuns na MTM e, embora não sejam diretamente prejudiciais, os testículos que não descem podem aumentar o risco de câncer testicular mais tarde na vida. Muitos pais optaram por descer os testículos manualmente por meio de intervenção cirúrgica.

Olhos secos

Crianças com CNM/MTM tendem a piscar com menos frequência e menos completamente. Isso pode causar olhos secos e lacrimejamento e sensibilidade à luz forte. Seu filho pode não fechar totalmente os olhos durante o sono, o que também pode causar secura. Os sinais incluem vermelhidão e lacrimejamento. A longo prazo, podem ocorrer abrasões da córnea e cicatrizes na superfície dos olhos.

Várias intervenções ajudaram outras pessoas a proteger seus olhos. Colírios lubrificantes aplicados com frequência durante o dia e uma pomada sem receita médica (over the counter, OTC) à noite são úteis. Pomadas e colírios sem conservantes são recomendados. Existem alguns óculos noturnos que são muito protetores e ajudam a manter a umidade contínua. Existe uma intervenção cirúrgica que pode ajudar, mas traz riscos próprios, em que uma sutura é colocada para manter as pálpebras mais próximas.

Os óculos de proteção são muito favoráveis por causa da vedação contra umidade e por manter os olhos fechados. Aqui está um link para uma página que mostra um exemplo de pomada para os olhos que geralmente pode ser comprada em uma farmácia local: <http://www.refreshbrand.com/Products/refresh-lacrilube>

Infecções auriculares

O acúmulo de líquido atrás dos tímpanos pode ocorrer devido à falta de deglutição e pode estar relacionado ao uso crônico do ventilador. Este líquido pode ser doloroso e infeccionar, exigindo tratamento com antibióticos. Algumas crianças têm tubos auditivos pequenos (também chamados tubos de miringotomia) colocados em seus tímpanos para permitir que o excesso de fluido escape, o que ajuda a prevenir infecções auriculares.

Problemas nos ossos

Com o tempo, os ossos que não estão sujeitos a exercícios de sustentação de peso não desenvolvem a mesma força e espessura que as crianças ativas. Isso pode significar que os ossos são mais suscetíveis a fraturas. O médico do seu filho pode encaminhá-lo a um especialista para fazer isso. Em geral, a suplementação de cálcio e vitamina D pode ser útil para manter a densidade óssea adequada e a saúde óssea geral e deve ser considerada em todos os indivíduos com MTM. Também é importante otimizar a exposição ao sol, se possível, pois esta é a melhor fonte de vitamina D para o corpo. Algumas famílias tentaram tratamentos com biofosfonato para ajudar a fortalecer os ossos.

Outras complicações

Existem outras complicações que foram documentadas e/ou relatadas e compartilhadas dentro de nossa comunidade. Essas complicações (relatadas em menos de 10% dos indivíduos com MTM, e muitas vezes muito menos do que isso) incluíram: cálculos renais, cálculos biliares, esferocitose (uma alteração na forma dos glóbulos vermelhos), estenose pilórica (um estreitamento do esfíncter entre o estômago e o intestino delgado), tendência de sangramento responsivo à vitamina K, ritmos cardíacos anormais, maturidade sexual atrasada com baixa testosterona, problemas dentários devido a uma boca menor ou palato arqueado alto, hidrocefalia (um acúmulo de fluido dentro do cérebro), encefalopatia hipóxica isquêmica (hypoxic ischemic encephalopathy, HIE), dano cerebral causado por falta de oxigênio) problemas de visão, perda de audição, baixo nível de plaquetas, baço aumentado, problemas de sangramento, velocidade de processamento de informações mais lenta e baixos níveis de energia. Quando crianças com distúrbios neuromusculares recebem anestesia, elas correm um risco ligeiramente maior de complicações relacionadas ao uso da anestesia. Geralmente, os anestésicos podem ser bem tolerados, mas é muito importante que os profissionais médicos envolvidos estejam cientes desses riscos mais elevados. Agentes bloqueadores neuromusculares (como succinilcolina) devem ser evitados. Por outro lado, os indivíduos com MTM NÃO correm o risco de desenvolver hipertermia maligna (HM).



OBSERVE: todas essas são complicações RARAS em um distúrbio muito raro. Seu filho pode nunca ser afetado por qualquer uma das "outras complicações". No entanto, queremos que você esteja totalmente equipado, caso haja necessidade.



MEDICAMENTOS FREQUENTEMENTE USADOS POR CRIANÇAS COM MTM

Seu filho pode receber medicamentos prescritos de um tipo ou de outro. Cada criança é única e tem sua própria lista de medicamentos prescritos para ela.

A seguir está uma lista de alguns dos medicamentos usados:

ALBUTEROL, BROMETO DE IPRATRÓPIO E SULFATO DE ALBUTEROL (DUONEB®) - usados na prevenção e tratamento de sibilos e falta de ar causados por problemas respiratórios.

COLÍRIO/POMADA PARA OS OLHOS - ajuda a manter os olhos úmidos e ajuda com vermelhidão, coceira e olhos lacrimejantes.

PROPIONATO DE FLUTICASONA (FLOVENT®) - os esteroides inalados, também chamados de corticosteroides, reduzem a inflamação nos pulmões. Eles são usados para tratar asma e outras doenças respiratórias. Os esteroides inalados reduzem a inflamação nos pulmões, permitindo que você respire melhor. Em alguns casos, eles também reduzem a produção de muco.

PAMIDRONATO - usado para tratar níveis elevados de cálcio no sangue e certos problemas ósseos (metástases/lesões ósseas). Também é usado para tratar um certo tipo de doença óssea (doença de Paget) que causa ossos fracos e anormais.

FENOBARBITAL - comumente usado para tratar convulsões em crianças pequenas; pode ser administrado por via intravenosa, injetado em um músculo ou ingerido pela boca.

PREDNISONA - a prednisona proporciona alívio para as áreas inflamadas do corpo. A prednisona é um corticosteroide (medicamento semelhante à cortisona ou esteroide). Ela atua no sistema imunológico para ajudar a aliviar o inchaço, vermelhidão, coceira e reações alérgicas.

PREVACID® - usado para tratar e prevenir úlceras estomacais e intestinais.

PULMICORT® - usado para controlar e prevenir os sintomas (respiração ofegante e falta de ar) causados pela asma. Atua diretamente nos pulmões para facilitar a respiração, reduzindo a irritação e o inchaço das vias respiratórias.

PULMOZYME - usado para melhorar a respiração e reduzir o risco de infecções pulmonares. É usado junto com outros tratamentos (por exemplo, fisioterapia respiratória, medicamentos, suplementos nutricionais).

Atua nas vias respiratórias diminuindo a viscosidade/espessura do muco para que possa ser eliminado dos pulmões com mais facilidade.

SINGULAIR® - um medicamento comumente usado para prevenir ataques de asma e sintomas de alergia.

TRIANCINOLONA - pomada de triancinolona acetona, (nomes comerciais: Cinolar, Kenalog, Triderm) é uma pomada corticosteroide tópica para a pele, usada para tratar inflamação ou irritação causada por condições, como reações alérgicas, eczema e psoríase.

URSODIOL - usado para dissolver certos tipos de cálculos biliares, para evitar a formação de cálculos biliares.

VITAMINAS E MINERAIS - Tais como a vit D, são considerados nutrientes essenciais - porque agem em conjunto, eles desempenham centenas de funções no corpo. Eles ajudam a fortalecer os ossos, curar feridas e fortalecer o sistema imunológico. Eles também convertem alimentos em energia e reparam os danos celulares.

ZOLOFT® - um antidepressivo usado principalmente para tratar transtornos depressivos maiores.

ZYRTEC® - usado para tratar sintomas de resfriado e/ou alergia, como espirros, coceira, lacrimejamento ou coriza.



CUIDANDO DO SEU FILHO EM CASA

Todo pai precisa se lembrar, antes de mais nada, que as crianças com MTM/CNM são apenas isso, crianças! Elas têm todas as esperanças e sonhos, ímpeto, determinação, amor e carinho de qualquer outra criança nascida neste mundo. Essas crianças com MTM são inteligentes, amorosas e francamente engraçadas!

Elas adoram brincar com jogos, fazer origami, construir modelos, assistir esportes, dirigir karts, pilotar aviões com controle remoto, passear na floresta, brincar na piscina, praticar esportes, sair com os amigos e até mesmo ajudar pela casa e quintal! Tendo muitas das mesmas oportunidades que qualquer outra criança, as crianças com MTM se desenvolvem e amam a vida!

À luz disso, nesta seção você encontrará dicas sobre como (e quando) implementar sistemas para ajudá-lo a dar ao seu filho o melhor cuidado possível.



Equipamento Médico Durável (DME)

Os equipamentos médicos comuns às residências de famílias com MTM são normalmente fornecidos e mantidos por uma empresa de equipamentos médicos duráveis (Durable Medical Equipment, DME). O melhor momento para criar sua lista de suprimentos necessários é enquanto você ainda está no hospital com a equipe de profissionais médicos que conhecem as necessidades do seu filho. É também o momento mais fácil para obter a aprovação da sua seguradora, pois ela estará ansiosa para dar alta ao seu filho do hospital para cuidados domiciliares, onde as despesas com cuidados serão menores. Solicite todos os itens que sua equipe acha que você vai precisar e peça também os itens reserva. Às vezes, a autorização padrão fornecida pela sua seguradora será menor do que o que seu filho precisa, pois os padrões nem sempre são escritos com condições como a MTM em mente. Seu médico pode precisar escrever uma Carta de necessidade médica e/ou uma Carta de superutilização para acompanhar a prescrição e explicar que a cobertura é garantida para seu filho.



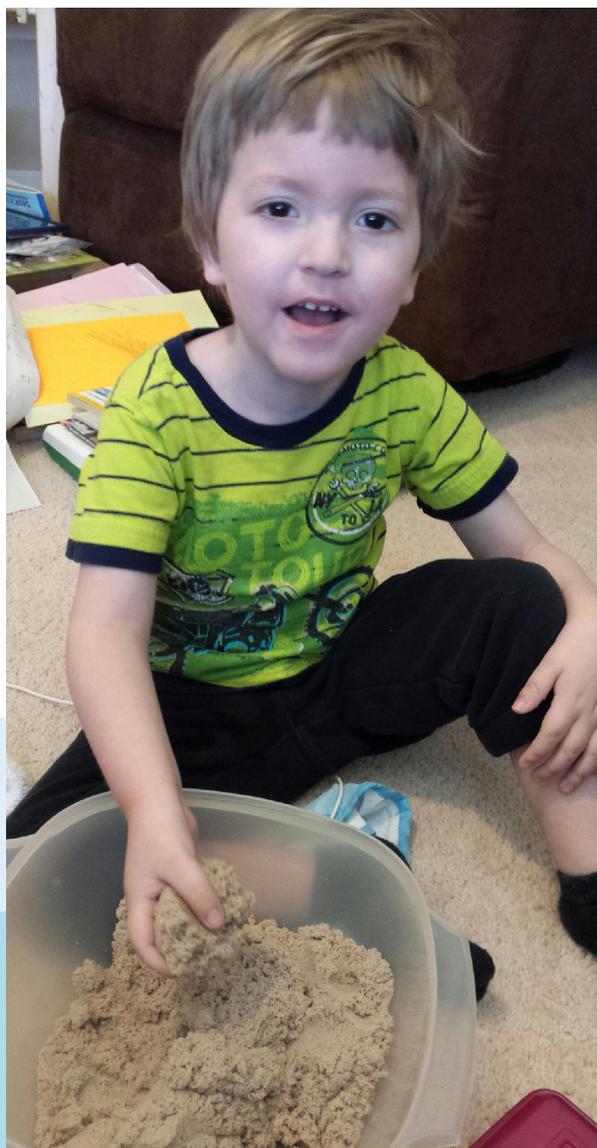
Cuidados de enfermagem

Algumas seguradoras e muitos programas estaduais de assistência fornecem assistência médica domiciliar. Explique. Alguns estados fornecem enfermagem domiciliar apenas para aqueles que estão em uso de um ventilador. A assistente social do hospital deve ser capaz de discutir os cuidados de enfermagem com você e auxiliar na seleção de uma agência de enfermagem. A [Joshua Frase Foundation](#) também pode ajudar a conectá-lo com outras famílias em sua área, para que possa aprender mais sobre suas opções de enfermagem.



Terapias de intervenção precoce (EI) na infância

A Intervenção Precoce (Early Intervention, EI) é um programa que fornece terapias para crianças com atrasos no desenvolvimento. Os serviços de intervenção precoce são regulamentados pelo governo federal através da Lei de Educação de Indivíduos com Deficiências. Normalmente, as crianças com MTM serão elegíveis para terapias EI até os três anos de idade, quando as escolas são obrigadas a assumir as terapias. Suas terapias EI podem incluir, mas não estão limitadas a; Fisioterapia (Physical Therapy, PT), Terapia Ocupacional (Occupational Therapy, OT) e Fonoaudiologia (Speech Therapy, ST). Outra assistência oferecida por meio da EI também pode incluir tecnologia assistiva e serviços nutricionais. Dependendo do estado, muitas dessas terapias serão fornecidas em sua casa. Esses serviços podem ter uma taxa familiar dependendo do estado e da renda familiar.



Cuidando do Cuidador

A experiência de ter um filho com necessidades especiais é uma tarefa assustadora e às vezes pode parecer opressora para você e seu outro significativo. Saiba que é normal e que buscar o apoio de outras pessoas, como família, amigos, outras pessoas da comunidade e conselheiros profissionais, muitas vezes é útil. Ninguém está realmente sozinho. Um terapeuta familiar às vezes pode ser útil para famílias que estão passando por alterações associadas ao seu filho com necessidades especiais. Lembre-se de que, quando está saudável de maneira física e emocional, você pode ser um cuidador melhor para seu filho.







SEGURO E MEDICAID

As despesas médicas para indivíduos com MTM são extraordinárias. Frequentemente, os planos de seguro primário não cobrem todos os serviços médicos necessários e a maioria não inclui a cobertura de cuidados domiciliares privados que a maioria das crianças com MTM exige. É muito importante verificar para quais programas estaduais seu filho pode se qualificar, incluindo SSI [Supplemental Security Income (Renda de segurança suplementar)] e/ou programas de isenção de Medicaid. Cada estado tem um programa de isenção de Medicaid para crianças que dependem de tecnologia médica para viver em casa. Em muitos estados, nossos filhos com MTM se qualificam para este programa Medicaid que não leva em consideração a renda de uma família, mas é concedido com base apenas nas necessidades médicas de seu filho. É importante informar à sua companhia de energia elétrica que seu filho é dependente de energia elétrica.

Embora a intenção desse programa de isenção tenha sido implementada especificamente para crianças como a nossa, alguns estados têm cláusulas de exclusão, listas de espera ou recursos limitados. É importante falar com a equipe do hospital/assistente social imediatamente para se inscrever em qualquer programa de isenção de Medicaid para o qual seu filho possa ser elegível para assegurar a melhor cobertura possível. [Como se inscrever para os Benefícios de Invalidez da Previdência Social com Miopatia Miotubular.](#)

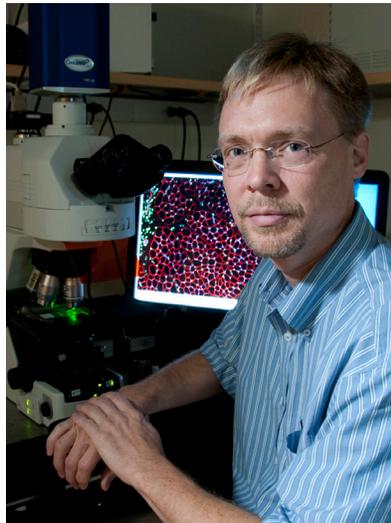




PESQUISA, TRATAMENTOS E REGISTROS

A participação de nossa comunidade é fundamental para assegurar o sucesso potencial dessas terapias em estudo. A pesquisa avançou tanto porque famílias como você estavam dispostas a compartilhar suas informações familiares e médicas com esses cientistas. Para ver todas as iniciativas de pesquisa para nossa comunidade e para se envolver, acesse a página [Envolva-se](#) no site da JFF. Além disso, outra iniciativa muito importante é o [Registro Internacional de Famílias para Miopatias Centronucleares e Miotubulares](#), o objetivo deste registro é criar uma relação investigador-paciente a fim de permitir que os pesquisadores entendam melhor a CNM/MTM e localizem participantes para os estudos clínicos. Se você ou um membro da família for afetado pela CNM/MTM, [registre-se aqui](#) levará apenas dez minutos do seu tempo. Existem dois outros registros também usados por nossa comunidade, [CMDIR](#) e [o Registro de Pacientes com Miopatia Miotubular e Centronuclear](#). Você pode encontrar todos os três registros listados no site da [Joshua Frase Foundation](#). Muitos dos participantes envolvidos nos estudos pré-clínicos para nossa comunidade até agora, como [RECENSUS](#), utilizaram esses mesmos registros.

Duas empresas de biotecnologia estão se aproximando dos primeiros tratamentos para a MTM. A Audentes Therapeutics e a Dynacure estão trabalhando em dois diferentes tratamentos potenciais que se mostraram promissores em dados laboratoriais e pré-clínicos. Ambas as empresas iniciaram estudos clínicos (testes em humanos) e estão muito interessadas em se conectar com a comunidade de CNM/MTM e fazer a diferença para nossas crianças. Confira seus sites em: www.audentestx.com e www.dynacure.fr.





HONRANDO E LEMBRANDO

Com o uso de tecnologia médica e suporte respiratório avançado, o número de indivíduos que convivem e desenvolvem-se com MTM está aumentando e ultrapassando em muito as últimas estatísticas publicadas sobre esta doença. Uma dura realidade é que a MTM tira muitas vidas, desde muito cedo. Embora estejamos incrivelmente esperançosos em relação ao nosso futuro, infelizmente as famílias podem enfrentar a perda inimaginável de um filho enquanto lutam bravamente contra essa doença. Nossa comunidade está aqui para você; para ajudar a apoiá-lo nesta perda e para homenagear e lembrar o seu ente querido. Você não está sozinho(a). Aqueles em nossa comunidade que perderam um filho para a MTM encontram conforto em se conectar com nossa comunidade e nos dar a honra de ajudar a manter o legado de seu filho forte e uma parte valiosa de nossa família da MTM global. Oferecemos duas formas de homenagear...". Existem muito mais do que duas maneiras, portanto, de dizer "Existem maneiras de homenagear nossos filhos preciosos que se foram antes de nós, se você escolher, adorá-los".

homenagear quaisquer entes queridos falecidos afetados pela CNM/MTM" na página Em memória do joshuafrase.org. Também encorajamos você a registrar suas informações no [Registro Internacional de Famílias para Miopatias Centronucleares e Miotubulares \(Mapa Global\)](#); suas informações são tão importantes quanto seus filhos que ainda estão conosco. Para homenagear seu ente querido que faleceu na página Em memória, envie um e-mail com a foto do seu filho junto com a data de nascimento e a data em que recebeu as asas de anjo para info@joshuafrase.org.

HONRANDO E LEMBRANDO

The Joshua Frase Foundation



Alison, Paul, Isabella e Joshua Frase



RECURSOS E LINKS

Joshua Frase Foundation

Para começar, você deve começar olhando o site da Joshua Frase Foundation, www.joshuafrase.org. A JFF é o local principal para todas as coisas da CNM/MTM. Ele tem financiado pesquisas por mais de duas décadas e já financiou mais de 50% dos dólares de pesquisa pré-clínica em todo o mundo para terapia genética. Várias de nossas famílias compartilham sua jornada de perseverança e esperança por meio de [histórias de família](#). O site tem toneladas de materiais que você achará úteis. A página do Facebook da Joshua Frase Foundation é, [Joshua Frase Foundation apoiando a Miopatia Centronuclear e Miotubular](#), é uma página pública para atualizações sobre iniciativas de pesquisa e acontecimentos em nossa comunidade.



Grupos de suporte do Facebook

Há também uma comunidade maravilhosamente ativa e solidária no Facebook. Aqui estão links para alguns dos grupos fechados mais ativos; [Famílias Unidas com CNM/MTM](#) e [Apoio e Discussão Familiar na MTM/CNM \(Miopatia Miotubular/Centronuclear\)](#). Este fórum é onde os pais podem fazer perguntas, discutir tópicos da CNM/MTM e encontrar incentivo de nossa comunidade global.



Onde há uma vontade, há uma cura

A família de William Whiston formou a Will Cure, www.will-cure.org para arrecadar fundos para apoiar a pesquisa médica da MTM. Seus esforços continuam a financiar cientistas e projetos que estão trabalhando em novas terapias para crianças com MTM.



A Conferência de Famílias com MTM-CNM

Há uma Conferência de Famílias com MTM-CNM semestral, www.mtm-cnm.com realizada nos Estados Unidos. Este é um evento de base organizado por uma equipe de famílias, proporcionando uma oportunidade maravilhosa de se conectar com outras famílias e pesquisadores líderes pessoalmente. O site da conferência e o grupo do Facebook são ótimos para obter recursos e networking familiar.

www.facebook.com/groups/mtmcmfamilyconference



Myotubular Trust

Anne Lennox e Wendy Hughes, duas mães de crianças afetadas pela miopatia miotubular fundaram a Myotubular Trust www.myotubulartrust.com em fevereiro de 2006. Elas rapidamente se tornaram a principal fonte de financiamento e uma das principais fontes de informações. Com sede no Reino Unido, elas apoiam os esforços mundiais com foco na pesquisa europeia.



ZNM - Zusammen Stark E.V.

Elas são a associação para miopatias miotubulares e outras miopatias centronucleares na Alemanha. Dar voz às famílias, compartilhar informações sobre a CNM e as pesquisas mais recentes e fazer networking com outras organizações. Fundada em 5 de junho de 2015.

<https://www.facebook.com/znmstark/>



Médicos/geneticistas a entrar em contato

O site da Fundação Joshua Frase fornece uma lista de médicos que se destacam no atendimento de crianças com MTM. www.joshuafrase.org/resources/clinicians-to-contact.php



Shriner's Hospitals

A Shriner's Hospitals pode ser um recurso maravilhoso para famílias com MTM. É necessário preencher um formulário encontrado no site da Shriners.

www.shrinershospitalsforchildren.org



Shriners Hospitals
for Children®

Clínicas da Associação de Distrofia Muscular (Muscular Dystrophy Association, MDA)

A MDA, www.mda.org mantém uma rede de 200 clínicas especializadas nos Estados Unidos e em Porto Rico. A maioria das clínicas da MDA está localizada em hospitais universitários, e muitos diretores de clínicas da MDA são professores universitários de escolas de medicina e também médicos em exercício. As clínicas da MDA utilizam uma abordagem de equipe multidisciplinar, o que significa que os indivíduos podem consultar especialistas em saúde experientes de uma variedade de disciplinas, tudo em um único local.



MedicAlert Foundation

Considere o uso de uma identificação de alerta médico. Muitas vezes, são usadas como uma pulseira ou colar e podem alertar os socorristas sobre problemas médicos críticos em uma emergência médica. www.medicalert.org



Grupos de apoio adicionais para nossas famílias globais.

Visite o site JoshuaFrase.org para localizar fundações, recursos e suporte adicionais em seu país.





GLOSSÁRIO DE TERMOS MÉDICOS

ALVÉOLOS: Pequenos sacos de ar nos pulmões que dão ao tecido uma aparência de favo de mel e expandem a área de superfície para a troca de oxigênio e dióxido de carbono.

APNEIA DO SONO: Pausas anormais na respiração durante o sono. É normal que a frequência respiratória (de respiração) diminua quando alguém está dormindo; no entanto, às vezes fica muito lenta.

ARRITMIA: Uma alteração no ritmo das batidas do coração.

ARTROGRIPOSE: Condição que resulta no nascimento de um bebê com múltiplas contraturas. Este pode ser um sintoma inicial de DMC, mas pode ser confundido com outras causas de contraturas observadas ao nascimento.

ASPIRAÇÃO: Quando algo (comida, líquido, muco, etc.) vai para os pulmões em vez de ir para o estômago ou para a boca ou nariz. Quando uma substância é aspirada para os pulmões, pode causar uma infecção pulmonar (como uma pneumonia).

ATELECTASIA: Condição em que os alvéolos pulmonares entraram em colapso ou não abrem para respirar. Parte ou todos os pulmões que sofreram colapso ou desenvolveram atelectasia não participam das trocas gasosas e podem estar sob risco de infecção, o que pode contribuir para níveis baixos de oxigênio. Isso pode ser causado por um bloqueio das vias aéreas ou por pressão nas vias aéreas proveniente de fora dos pulmões.

ATENDIMENTO MULTIDISCIPLINAR: Quando os profissionais de saúde com diferentes áreas de especialização trabalham juntos como uma equipe—por exemplo, quando um neurologista, pneumologista, fisioterapeuta e nutricionista trabalham juntos para ajudar a melhorar a saúde de um paciente.

AVALIAÇÃO ENDOSCÓPICA POR FIBRA (OU ENDOSCOPIA): Um procedimento que usa um tubo fino e longo e luz para olhar o interior de uma pessoa. Por exemplo, a endoscopia pode ser usada para examinar os intestinos (colonoscopia) ou os pulmões (broncoscopia).

Bi-PAP: Também conhecida como Pressão positiva em vias aéreas a dois níveis, é uma máquina relativamente pequena e silenciosa que fornece ventilação não invasiva criando pressão e fluxo de ar que estão em sintonia com sua própria respiração. A Bi-PAP tem dois níveis de pressão nas vias aéreas: uma pressão alta quando a pessoa inspira e uma pressão baixa quando a pessoa expira. Uma máquina de Bi-PAP pode ser programada para funcionar ciclicamente quando a pessoa respira, ou pode ser configurada para um ciclo cronometrado.

BOLSA “AMBU” DE RESSUSCITAÇÃO MANUAL:

Uma bolsa Ambu® (uma forma de ressuscitador manual modificado) é um dispositivo portátil usado para fornecer manualmente respirações de ar aos pulmões, através de uma máscara facial ou uma conexão a uma traqueostomia, de pacientes que não estão respirando de maneira adequada por conta própria.

CAPACIDADE VITAL FORÇADA (CVF):

A quantidade máxima de ar que alguém pode soprar depois de respirar o máximo possível. A CVF pode ajudar a medir se há um problema com a função pulmonar, como fraqueza muscular respiratória, ou se uma infecção está presente.

COMPRIMENTO ULNAR: O comprimento da parte inferior do braço, do punho ao cotovelo, que pode ser usado para calcular a altura quando alguém não consegue ficar em pé direito.

CONTRATURA: Estreitamento nos músculos ou tendões em torno de uma articulação, que impede que a articulação se mova totalmente. Por exemplo, uma contratura no joelho pode impedir que o joelho estique ou dobre completamente.

CONVULSÃO: Uma onda excessiva de atividade elétrica no cérebro. Esse surto pode permanecer em apenas uma parte do cérebro (ausência ou convulsão parcial) ou percorrer todo o cérebro de uma vez (convulsão tônico-clônica). Uma convulsão pode se apresentar de forma diferente, dependendo de sua origem no cérebro. Algumas pessoas podem ter convulsões em que todo o seu corpo fica tenso, apenas uma contração de braço ou perna, a uma convulsão que parece que estão olhando fixamente. Se você tiver dúvidas sobre a potencial atividade convulsiva em seu filho, fale com seu médico.

Se alguém faz longas pausas entre as respirações, o dióxido de carbono pode se acumular na corrente sanguínea. Quando isso acontece, é possível que não chegue ao cérebro oxigênio suficiente (hipoventilação). A apneia do sono é estressante para o corpo. Quando alguém tem hipoventilação crônica (de longo prazo) não tratada, pode causar insuficiência cardíaca ou outros problemas multissistêmicos.

CUIDADO PALIATIVO: Um tipo de atendimento multidisciplinar para pessoas com doenças médicas graves. Os cuidados paliativos são diferentes dos cuidados ao fim da vida ou cuidados paliativos. O objetivo dos cuidados paliativos é melhorar a qualidade de vida do paciente e da família, reduzindo os sintomas da doença. O envolvimento precoce com uma equipe de cuidados paliativos muitas vezes é extremamente útil para navegar pelos desafios complexos enfrentados no cuidado de indivíduos com MTM.

DEFENDER: Trabalhar com os profissionais de saúde do seu filho como um membro da equipe para fazer o melhor por ele. Às vezes, isso pode significar falar quando você se sentir desconfortável com uma situação ou plano de cuidados, buscar uma segunda opinião ou identificar um advogado na equipe de cuidados de saúde do seu filho.

DIAGNÓSTICO: O nome específico de um distúrbio médico.

DISMOTILIDADE: Quando digerido, o alimento não passa pelo estômago ou intestinos na velocidade certa. A comida digerida se move pelo corpo quando os músculos do intestino se movem como uma onda para empurrar a comida. Às vezes, a onda se move muito lentamente e pode causar constipação. Outras vezes, ela se move muito rapidamente e pode causar diarreia.

DISPOSITIVO INSUFLADOR-EXSUFLADOR:

Uma máquina usada para ajudar a estimular o bom funcionamento do pulmão, simulando uma tosse; os pulmões ficam cheios de ar (como respirar fundo) e, em seguida, o ar é brevemente sugado dos pulmões (como uma tosse forte). Normalmente, esses dispositivos são ajustados em um ciclo de um certo número de tosses cada vez que são usados. Essas máquinas também são chamadas de Coughalators ou são conhecidas pela marca CoughAssist. Algumas crianças dizem que essas máquinas demoram um pouco para se acostumarem a usar, mas quando isso acontece elas se sentem muito melhor depois de usá-las.

DOENÇA DO REFLUXO GASTROESOFÁGICO

(DRGE): Quando o ácido do estômago sai do estômago e sobe para o esôfago (o tubo que conecta a garganta ao estômago).

ELETROENCEFALOGRAMA (EEG):

Um teste de atividade cerebral que procura a causa das convulsões colocando eletrodos (monitores) na cabeça. O cérebro se comunica com nosso corpo enviando mensagens (sinais) de um nervo para outro, produzindo um padrão regular que podemos esperar ver quando o cérebro está funcionando normalmente. Quando um padrão irregular é visto no EEG, uma pessoa pode estar em risco de ter convulsões, mas o EEG não nos diz por que essa pessoa pode estar em risco. Para usar uma analogia, os nervos são como fios de telefone conectando as casas. O EEG monitora a atividade que está acontecendo nos fios de telefone, mas não ouve as pessoas conversando entre si.

ESCOLIOSE: Uma curva lateral anormal na coluna (ossos da coluna) que faz com que a coluna adquira a forma de "C" ou "S". Este tipo de curva é diferente de uma curva na parte inferior das costas (região lombar) que faz o estômago sobressair (lordose lombar) ou uma curva na parte superior das costas (região torácica), que algumas pessoas chamam de "corcunda" (cifose torácica). Quando tanto a cifose quanto a escoliose estão presentes, isso é chamado de cifoescoliose.

ESPIROMETRIA: O mais comum dos testes de função pulmonar, a espirometria mede a quantidade de ar que entra e sai dos pulmões.

ESTOMA DE TRAQUEOSTOMIA:

A abertura no pescoço onde o tubo de traqueostomia é inserido. Também conhecido como “estoma traqueal”.

FREQUÊNCIA RESPIRATÓRIA: O número de respirações por minuto que realizamos. Um adulto respira normalmente de 12 a 20 vezes por minuto. As crianças respiram mais rápido do que os adultos (embora a frequência seja dependente da idade).

FUNDOPLICATURA DE NISSEN: Um “nó” que é amarrado cirurgicamente na parte superior do estômago para ajudar a prevenir a doença do refluxo gastroesofágico (DRGE) grave.

GASES SANGUÍNEOS: Um teste para medir as concentrações de oxigênio (O₂) e dióxido de carbono (CO₂) no sangue, junto com o pH do sangue e o nível de bicarbonato. É um bom indicador de ventilação adequada.

GONIOMETRIA: a medição de um ângulo de articulação, ou quanto uma articulação pode dobrar e estender.

HABILIDADES MOTORAS COMPOSTAS:

Uma maneira de medir vários tipos diferentes de habilidades motoras, como escrever à mão e comer, e juntar essas medições para ver como os vários aspectos das habilidades motoras de uma pessoa estão indo em geral.

HIPERPLASIA GENGIVAL: Crescimento excessivo do tecido que constitui a gengiva ao redor dos dentes na boca. Muitas vezes, é um efeito colateral em pacientes que não conseguem fechar a boca (devido à hipotonia ou fraqueza muscular) ou em pacientes tratados com fenitoína, um medicamento usado para controlar convulsões.

HIPERTERMIA MALIGNA:

Uma reação alérgica a alguns tipos de anestesia (medicamentos administrados a pessoas para fazê-las dormir durante um procedimento). Esta pode ser uma reação potencialmente fatal que faz com que o corpo fique muito quente. Como todas as alergias, apenas algumas pessoas têm esse problema, mas certas mutações genéticas podem aumentar o risco de hipertermia maligna. Consulte esta [diretriz de anestesia](#) para controle respiratório para aqueles que estão se preparando para a cirurgia; também compartilhe com seu médico.

Vale destacar que os indivíduos com mutações **MTM1 NÃO** estão em risco de hipertermia maligna. Aqueles com **CNM** causada pela mutação **RYR1**, no entanto, têm risco potencial de desenvolver **HM**.

HIPOPLASIA: Células deficientes ou inadequadas causando subdesenvolvimento ou desenvolvimento incompleto de um tecido ou órgão. Subdesenvolvimento de uma parte do corpo. Por exemplo, a hipoplasia do meio da face é um achatamento da área ao redor do nariz que pode estar relacionado ao uso de uma máscara facial.

HIPOTONIA: Tônus é um termo que descreve a quantidade de tensão ou resistência passiva ao movimento em um músculo. A hipotonia se refere ao tônus baixo (também chamado de mole), e a parte do corpo se move com mais facilidade do que deveria. O tônus alto é chamado de hipertonia ou espasticidade e é quando uma articulação está rígida. O tônus é uma medida diferente da força (uma criança hipotônica pode ter força residual ou até normal nos músculos), mas geralmente é difícil dizer a diferença entre tônus e força em bebês.

INCAPACIDADE DE SE DESENVOLVER:

Termo usado para descrever bebês ou crianças pequenas que não estão crescendo ou ganhando peso conforme o esperado. Geralmente está relacionado a não ingerir alimentos suficientes para atender às necessidades calóricas da criança ou a uma incapacidade de absorver os nutrientes dos alimentos.

INSUFICIÊNCIA RESPIRATÓRIA: Condição em que a função respiratória é inadequada para atender às necessidades do corpo.

MIOMETRIA: O nome formal para a medição da força muscular usando um dispositivo especial que mede a quantidade de força exercida por um determinado músculo ou grupo de músculos.

MONITOR HOLTER: Dispositivo colocado em um paciente que permite a produção de um eletrocardiograma por um período de tempo mais longo, geralmente 2 ou 3 dias. Este dispositivo registra a atividade elétrica do coração e é usado junto com um diário do paciente para identificar horários do dia ou sintomas que podem refletir uma alteração na atividade elétrica registrada. Uma vez que o monitor Holter é colocado em um paciente, o paciente geralmente pode ir para casa e não precisa ficar no consultório ou hospital. O músculo cardíaco é diferente do músculo esquelético e não é afetado diretamente pela MTM.

MULTISSISTÊMICO: Quando vários sistemas corporais diferentes são afetados por uma doença ou condição ou quando são monitorados ou examinados juntos por um profissional de saúde.

MUTAÇÃO GENÉTICA: Uma alteração nos genes de uma pessoa que altera algo sobre seu corpo ou como ele funciona. Os genes são os diagramas ou instruções de como tudo em nosso corpo é feito. Herdamos genes de nossos pais biológicos. Pode-se dizer que nossos genes compõem as letras que se unem para produzir frases em um manual de instruções.

Usando a mesma analogia, uma mutação, quando há uma alteração ruim nos genes, é como um erro de grafia ou quando está faltando uma frase ou seção do manual de instruções. Todo mundo tem algumas alterações em seus genes, assim como todo livro tem alguns erros de grafia.

A maioria dessas mutações não causa grandes problemas, mas algumas mutações genéticas podem causar problemas ou doenças. Por exemplo, finja que comprou uma cômoda e precisa montá-la em casa. Pode haver alguns erros de grafia no manual de instruções, mas você pode ignorá-los porque você pode descobrir o que fazer. No entanto, se faltarem palavras em uma frase ou se faltar uma seção do manual de instruções, você pode não saber que precisa usar parafusos para prender todas as partes da cômoda. Ou você pode, sem saber, deixar as gavetas na caixa e transformar a cômoda em prateleiras.

ÓRTESE: Um auxílio artificial ou mecânico, como uma cinta, para apoiar ou auxiliar o movimento de uma parte do corpo. Exemplos de órteses incluem AFO, que significa órtese de pé e tornozelo. Uma AFO é uma tala de plástico rígido de peça única moldada na parte posterior da perna e sob o pé, normalmente presa com velcro e pode ser usada sobre uma meia e em um sapato. O AFO fornece suporte para crianças com tônus baixo e pode ajudá-los a conseguir e manter a deambulação.

OXIMETRIA: Medição do teor de oxigênio do sangue.

PELIOSE HEPÁTICA: uma doença vascular incomum caracterizada por múltiplas cavidades cheias de sangue, distribuídas aleatoriamente, por todo o fígado. O tamanho das cavidades geralmente varia entre alguns milímetros e 3 cm de diâmetro.

PICO DE FLUXO DE TOSSE: Uma medida da intensidade com que alguém pode tossir; isso ajuda a medir a função pulmonar e a capacidade da pessoa de limpar as secreções (ou seja, tirar o muco dos pulmões).

PNEUMOLOGISTA: Um médico especialista que diagnostica e trata doenças pulmonares.

POLISSONOGRAFIA (ESTUDO DO SONO): Um registro das muitas alterações no corpo de uma pessoa que acontecem durante o sono. Durante o estudo, as funções dos pulmões, do coração e do cérebro de um paciente adormecido, juntamente com o movimento dos olhos e dos músculos, são monitorados por meio de diferentes testes. É útil para compreender a causa da fadiga diurna.

PRESSÃO POSITIVA CONTÍNUA NAS VIAS AÉREAS (CPAP): Uma das formas mais comumente usadas de ventilação não invasiva, a CPAP aumenta a pressão do ar nos pulmões durante todo o tempo em que alguém usa a máquina.

Isso é útil para pessoas cujas vias respiratórias às vezes ficam muito pequenas (como na apneia obstrutiva do sono), mas a CPAP NÃO é recomendada para indivíduos com problemas respiratórios devido à fraqueza muscular.

PRESSÃO POSITIVA NAS VIAS AÉREAS (PAP): Um tipo de ventilação não invasiva que foi originalmente desenvolvido para pessoas com apneia do sono, mas também é usado para pessoas com doenças neuromusculares.

Existem dois tipos de PAP: Pressão positiva contínua nas vias aéreas (CPAP) e Pressão positiva em vias aéreas a dois níveis (Bi-PAP). Uma vez que as vias aéreas estão abertas com este tipo de máquina, uma pessoa pode respirar normalmente.

PROGNÓSTICO: Como se espera que uma doença mude ao longo do tempo e o que essas alterações significam para a saúde e a vida de seu filho.

PROGRESSÃO: O processo ou caminho que uma doença percorre ao longo do tempo.

PULMONAR: Qualquer coisa que afete, ocorra ou esteja relacionada aos pulmões.

RESERVA PULMONAR: O aumento máximo na ventilação minuto que você pode manter sem exaurir os músculos respiratórios.

RESSONÂNCIA MAGNÉTICA (RM): Uma imagem detalhada da estrutura de uma parte do corpo. Uma RM fornece muito mais detalhes (ou seja, tem uma resolução mais alta) do que umaTM ou radiografia; além disso, uma RM não usa nenhum tipo de radiação. Uma RM é útil para examinar tecidos moles, como cérebro e músculos, mas não é a ferramenta ideal para examinar ossos. Para usar uma analogia, uma RM do cérebro é como olhar para a visualização “satélite” no Google Maps. Ela pode nos dizer onde estão as casas, ruas e parques e como eles se parecem ou se um tornado passou e causou muitos danos estruturais. Mas com uma RM (a imagem da cidade) não podemos ver as células ou nervos cerebrais individuais (pessoas nas casas), nem determinar a função do cérebro (dizer se as pessoas vão trabalhar no horário ou se há muito trânsito um dia). Uma RM só pode nos mostrar a estrutura.

SUBLUXAÇÃO: Quando um osso sai parcialmente de uma articulação, mas não se desloca completamente. Na DMC, os quadris frequentemente subluxam.

SUCÇÃO: Processo de remoção de secreções das vias aéreas/traqueostomia por meio da aplicação de sucção por meio de um cateter.

TÉCNICAS DE EMPILHAMENTO DE AR: Um tipo de terapia respiratória. O paciente usa uma bolsa especial equipada com uma válvula unidirecional e um bocal para fazer uma série de respirações sem expirar, expandindo os pulmões além do que ele pode realizar com uma única respiração. Isso alonga os pulmões e abre as vias aéreas obstruídas.

TERAPEUTA RESPIRATÓRIO: Um profissional de saúde que trata pessoas com problemas respiratórios ou cardiopulmonares.

TESTE PSICOMÉTRICO: O nome de um grupo de testes que avaliam o aprendizado, cognição, comportamento, humor e traços de personalidade. Esse tipo de teste também pode ser chamado de avaliação psicoeducacional. Os testes específicos realizados não são os mesmos para todas as crianças. Eles podem mudar devido à idade da criança ou preocupações específicas que precisam ser avaliadas.

TESTES DE FUNÇÃO PULMONAR (TFPS): Um grupo de testes que mede o quão bem os pulmões funcionam para inspirar e liberar o ar e quão bem eles movem o oxigênio para a corrente sanguínea.

TORCICOLO: Tipo de contratura do pescoço em que o pescoço é torcido, fazendo com que a cabeça se incline para um lado e a orelha se aproxime do ombro. Quando uma criança tem torcicolo, ela não pode virar a cabeça totalmente de um lado para o outro.

TRAQ: Abreviação de "traqueostomia".

TRAQUEIA: Também conhecido como "garganta", este tubo cartilaginoso e membranoso desce da laringe e se ramifica nos brônquios principais esquerdo e direito.

TRAQUEOSTOMIA: A traqueostomia é uma abertura cirúrgica na garganta (traqueia), feita por uma incisão cirúrgica abaixo do pomo de Adão (abaixo das cordas vocais).

Um tubo é colocado na abertura e o ar entra e sai pelo tubo, em vez de pelo nariz e pela boca. Para alguns, a traqueostomia é de curta duração. Para outros, é de longa duração ou permanente.

TRAQUEOTOMIA: Um procedimento cirúrgico que cria uma abertura para uma via aérea artificial para manter a capacidade de respirar de um indivíduo.

TROCA GASOSA: O processo corporal no qual o oxigênio (O₂) é movido do ar para os tecidos corporais para ser usado pelas células e o dióxido de carbono (CO₂) é movido dos tecidos para o ar. Ela ocorre nos pulmões e na corrente sanguínea.

TUBO DE GASTROSTOMIA (TUBO G): Um tipo de tubo de alimentação que é inserido cirurgicamente através da pele e diretamente no estômago. Alguns tipos específicos de tubos G são tubos de PEG, botões Mic-Key e botões Bard.

TUBO DE JEJUNOSTOMIA (TUBO J): Tipo de tubo de alimentação que é inserido cirurgicamente através da pele e diretamente na parte inferior do estômago, uma região chamada jejuno. Esse tipo de tubo diminui o risco de refluxo.

TUBO DE TRAQUEOSTOMIAUEOSTOMIA:

Um tubo curvo que se encaixa no estoma da traqueostomia. Consiste em uma cânula externa e um flange que permite que laços de traqueostomia passem ao redor do pescoço para prender o tubo no lugar. Alguns tubos de traqueostomia também possuem uma cânula interna e/ou um manguito. Há muitos estilos e tamanhos disponíveis a partir de diversos fabricantes.

TUBO NASOGÁSTRICO (TUBO NG): Um tipo de tubo de alimentação temporário que é inserido pelo nariz e termina no estômago.

VENTILAÇÃO: A troca de ar entre os pulmões e o meio ambiente, consistindo na inspiração e na expiração.

VENTILAÇÃO NÃO INVASIVA: Uma forma de ajudar as pessoas que não conseguem respirar por conta própria ou que não respiram bem. Este tipo de suporte ventilatório (respiratório) é fornecido por métodos não invasivos, como por meio de uma máscara, e não por um método invasivo como um tubo de traqueostomiaueostomia, e pode ser usado em horários específicos, como apenas à noite ou apenas durante as doenças. A ventilação não invasiva é frequentemente preferível à ventilação invasiva. A pressão positiva nas vias aéreas (Positive airway pressure, PAP) é um exemplo de técnica de ventilação não invasiva.

VENTILAÇÃO PERCUSSIVA

INTRAPULMONAR (IPV): Um tipo de fisioterapia respiratória em que um dispositivo (máquina) fornece vibração muito rápida ao tórax para ajudar a mobilizar as secreções (retirar o muco dos pulmões). Existem muitos tipos diferentes de dispositivos de IPV; alguns são manuais, outro é um colete usado pelo paciente.

VENTILADOR: Um dispositivo para fornecer respiração artificial ou auxiliar na ventilação.

VIA AÉREA: A passagem que permite que o ar se mova para os pulmões.

VIDEOFLUOROSCOPIA: Um tipo de radiografia que grava um vídeo enquanto alguém ingere alimentos ou líquidos para testar a aspiração. Este teste também é chamado de estudo de deglutição de bário modificado.

VOLUME CORRENTE: A quantidade de ar que inspiramos a cada respiração.





EQUIPAMENTOS MÉDICOS DURÁVEIS / DME

COUGH ASSIST: O Cough Assist fornece terapia respiratória não invasiva que remove com segurança as secreções das vias aéreas. O Cough Assist fornece pressão positiva para as vias aéreas e, em seguida, muda abruptamente para pressão negativa para desprender o muco. Essa pressão positiva para negativa simula a tosse para liberar as secreções dos pulmões e das vias aéreas. Os dispositivos de cough assist são usados para reduzir a incidência de infecções respiratórias. A máquina de cough assist Philips Respironics é leve e relativamente portátil.



Phillips Respironics T70 Cough Assist



Phillips Respironics CA300 Cough Assist

CPT: Também conhecido como Tratamento percussivo do tórax, pode ser feito de forma manual ou mecânica. O método mecânico normalmente envolve a oscilação da parede torácica de alta frequência, que usa um colete inflável conectado a uma máquina. A máquina realiza mecanicamente a fisioterapia respiratória, vibrando em alta frequência. O colete vibra no peito para soltar e afinar o muco. Isso é frequentemente usado em conjunto com o cough assist, embora nem sempre. O Colete da Hill-Rom é um tipo de CPT mecânico. Existem diferentes tamanhos de coletes, e até mesmo simples envoltórios ao redor do peito para os mais pequenos.



Colete Hill-Rom

BOMBAS DE ALIMENTAÇÃO: Para aqueles que são alimentados por tubo, existem dois tipos principais de bombas de alimentação que nossa comunidade costuma usar – a bomba Kangaroo e a bomba Infinity. Elas normalmente não funcionam bem para alimentos combinados (misturas de alimentos caseiros, não formulados), no entanto, são usadas frequentemente para alimentos formulados. Ambas vêm com mochilas para a bomba de alimentação e seus suprimentos.



Bomba Kangaroo



Bomba Infinity

UMIDIFICADORES: a Fisher & Paykel oferece muitos modelos diferentes de umidificadores, assim como diferentes tipos de câmaras. Existem dois tipos principais de câmaras. Uma que é preenchida manualmente até uma linha de preenchimento, normalmente por um cuidador. A outra é normalmente usada com uma bolsa de água esterilizada (geralmente vêm nos tamanhos de 1 l e 2 l), semelhante ao que você veria em um hospital.



Sistema Fisher Paykel 850

OS NEBULIZADORES ajudam a fornecer tratamentos respiratórios. Eles podem variar de solução salina simples para manter as vias respiratórias úmidas até Albuterol ou até mesmo tratamentos mais pesados para ajudar os pacientes a recuperarem a saúde. A linha Aeroneb de nebulizadores é algo que os hospitais começaram a usar e recentemente se tornaram disponíveis para algumas famílias por meio de sua empresa de DME. Nem todas as empresas de DMEs os possuem, mas com uma carta de necessidade médica, às vezes você pode conseguir um. Eles são silenciosos (ultrassônicos), quebram o medicamento em partículas menores que permitem que ele penetre mais profundamente nos pulmões e, normalmente, administram tratamentos muito mais rápido do que os nebulizadores tradicionais. Sua maior desvantagem é que a duração da bateria não tem sido ótima. Existem inúmeras marcas e modelos do nebulizador de estilo bolota. Eles podem parecer simples ou podem ter formas divertidas para crianças (como focas, etc.). Todos eles normalmente vêm com a máscara facial padrão e também deve haver um kit para uso com um ventilador. Máscaras também podem ser adquiridas em divertidos formatos de animais para ajudar os mais pequenos a se sentirem mais à vontade com seus tratamentos.



Nebulizador Aeroneb Pro



Kit de nebulizador adequado para crianças

OS OXÍMETROS DE PULSO monitoram os níveis de oxigênio no sangue e também a frequência cardíaca. Eles podem ser usados em tempo integral (com a sonda geralmente na ponta do dedo) ou usando um dispositivo portátil que é usado periodicamente na ponta do dedo. Masimo é uma marca comum de oxímetro de pulso fornecida pelas empresas de DME e usa uma sonda compatível com a maioria dos hospitais. Um oxímetro de pulso portátil para a ponta dos dedos pode ser usado em movimento, para verificações periódicas.



Masimo Rad-8 Oxímetro de pulso



Oxímetro de pulso portátil

MÁQUINAS DE SUÇÃO: a DeVilbiss é uma máquina de sucção comum usada em nossa comunidade, embora não seja a única disponível. O modelo VacuAide tende a ser um dos modelos mais silenciosos por aí; no entanto, não existem modelos silenciosos.



DeVilbiss QSU



DeVilbiss 7305

VENTILADORES: Existem dois ventiladores primários usados na comunidade de MTM - Trilogy e LTV. Seu pneumologista pode ajudar a orientar sua decisão sobre qual ventilador é o melhor para seu filho. O Trilogy by Philips Respironics é um dos dois ventiladores mais usados pelos meninos com MTM. Ele vem com uma bolsa de ombro e pode ser montado em uma cadeira de rodas ou carrinho de bebê. O ventilador LTV é o outro ventilador mais utilizado pelos meninos com MTM. Ele possui um estojo que o torna apto para ser preso a cadeiras de rodas. Como um bônus adicional, atualmente as baterias dos ventiladores Trilogy também funcionam nas máquinas de cough assist (ambas fabricadas pela Phillips Respironics). Com a tecnologia em constante evolução, novos ventiladores estão surgindo no mercado e podem não ser mostrados aqui.



Trilogy 100*



LTV® 1150



TRANSPORTE / ASSENTOS DE CARRO, CARRINHOS DE BEBÊ E MAIS



Cama infantil para carro Cosco Dreamride

As camas infantis para carros podem ser uma boa alternativa para bebês que estão na UTIN e não conseguem passar no desafio do assento de carro para voltar para casa.



O assento de carro Britax B-Agile / B-Safe

oferece uma reclinção maior do que a maioria dos assentos de carro e é parte de uma configuração maior de carrinho de bebê. Oferece uma reclinção maior do que a maioria dos assentos de carro.



Chicco NextFit, um assento de carro conversível com funcionalidade SuperCinch LATCH comprovada e uma ajustabilidade fácil de usar com sistema de aperto de cinto do veículo LockSure. Também possui uma almofada de assento com zíper para máquina de lavar e um encosto 3D AirMesh respirável.



Assento elevatório Carrot 3. A Carrot fabrica uma longa linha de equipamentos para necessidades especiais. Este é o assento elevatório deles.



Carrinho de bebê Elite Tandem. Os carrinhos de bebê Tandem oferecem espaço adicional para equipamentos tanto no assento secundário do carrinho de bebê quanto embaixo.



Stokke Xplory. O carrinho de bebê Stokke era o favorito de vários pais. O bebê está em uma posição mais elevada e com a face voltada para os pais.



Zippie Voyage. O Zippie Voyage pode ser adquirido através de uma empresa de suprimentos médicos e o seguro pode ajudar a cobri-lo. Ele é projetado para crianças com necessidades especiais e fica na base de um carrinho de bebê Baby Jogger.



Carrinho de bebê Special Tomato Jogger. Carrinho de bebê para passeio destinado a funcionar junto com a cadeira Special Tomato Soft-Touch Sitter.



Kid Kart Xpress

Os assentos podem ser colocados voltados para a frente ou para trás.



Snuggin Go. Este dispositivo de posicionamento ajuda as crianças mais novas a apoiarem a cabeça e o tronco em idades precoces. Ótimo para assentos de carro padrão e assentos em casa (cadeiras infláveis, etc.).



Cadeira e base Tumble Form. Assento alimentador Tumble Form com a Cunha de babá de chão (normalmente vendida separadamente). Eles também fazem uma bandeja que se encaixa bem com esta combinação, permitindo que nossos filhos brinquem sentados.



Babá Special Tomato Soft-Touch®. As cadeiras Special Tomato podem ser usadas de forma semelhante à cadeira Tumble Form. Algumas marcas funcionam melhor do que outras.



Assento GoTo by Firefly/Leckey. Oferece suporte para o tronco e modesto suporte para a cabeça. Pode ser usado com o acessório opcional de babá de chão (permite sentar reclinado). Pode ser usado em atividades do dia-a-dia onde uma cadeira típica é usada.



EasyStand Bantam. Um stander e cadeira de atividades de duplo propósito. A cadeira se articula da posição sentada para a posição ereta e pode ser travada em qualquer posição intermediária. Ótimo para crianças que apresentam contraturas nas pernas que impedem a extensão total das pernas. Custa tanto quanto outros standers e combina dois dispositivos volumosos em um.



Sistema de Assentos Leckey Squiggles. Leckey funciona para crianças de 1 a 5 anos, como uma cadeira móvel em casa ou na escola. Fornece suporte postural para crianças mais jovens com necessidades especiais.



Stander da Rifton. O stander da Rifton ajuda a fortalecer os músculos centrais e melhorar a sustentação do peso, a alteração de peso e o controle do tronco.



Rehatec Lasse Stander. O posicionamento variável por meio do ajuste multifuncional de altura, profundidade e ângulo de inclinação, fornece posicionamento supino seguro, assim como posição vertical interativa com suporte. Para nossos amigos na Alemanha.



Cunhas de berço DexBaby. As cunhas de berço são boas para elevar a cabeça na cama ou para posicionamento geral durante o dia. Capa de tecido também disponível.



Cunha Tumble Form. As cunhas são frequentemente usadas em fisioterapia, trabalhando no controle da cabeça e na hora de brincar.



Rolos de posicionamento Tumble Form. Frequentemente usados para PT e desenvolvimento de força.



Patinete de mobilidade da Tumble Form.
Permite que as crianças trabalhem na mobilidade e na força da parte superior do corpo.



Scoot Mobility Rider. Patinete que permite que crianças com maior grau de apoio de tronco e cabeça tenham mais liberdade de movimento



Superassento 3 em 1 Assento elevatório, de atividade e de chão Summer Infant Deluxe.
Outro assento opcional e assento para brincar para aqueles que têm mais apoio para a cabeça.



Assento de chão em formato de sapo Sit Me Up da Fisher Price.
Para quem tem um pouco mais de controle de cabeça, isso pode oferecer um ambiente para brincar com um pouco de suporte.



Suporte para cabeça Hensinger. Invólucro de espuma macia ao redor do pescoço e sob o queixo. Ideal para alimentação, transporte e atividades sentadas onde é necessário suporte adicional para a cabeça. Funciona com traq/respiradouros.



Sistema de suporte para cabeça HeadPod. O suporte para cabeça oferece liberdade para girar a cabeça enquanto oferece suporte. Conecta-se a quadros de pé e cadeiras de rodas.



Aglutinante abdominal. Um envoltório abdominal elástico que pode ajudar a apoiar o torso em lugares onde os arreios podem não estar disponíveis.



Primo Eurobath. As cadeiras de banho podem demorar um pouco para serem aprovadas pelas seguradoras. Este item funcionou bem para muitos pais.



Assento de banho portátil Splashy. Assento de banho portátil para bebês e crianças. Possui base de ventosa para mantê-la no lugar e sistema de arrieio para evitar que as crianças deslizem.



Cadeira de banho Wenzelite Otter. Reclinação ajustável até pés planos e elevados, tiras para prender e cunhas para manter a cabeça na posição.



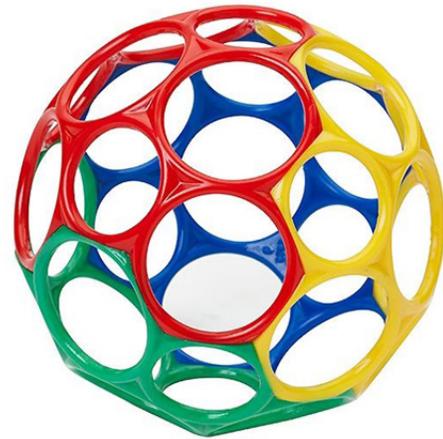
Cama segura para dormir. Uma cama grande o suficiente para um adolescente, com painéis que podem ser removidos para colocar tubos e cordas. Pode ser articulado.



Berço pediátrico HARD. Normalmente encontrados em hospitais, podem ser encontrados no Ebay para venda. Possui trilhos de queda difíceis de encontrar e a cabeça pode elevar.



Módulo Babymoon. Travesseiro que permite espaço para a orelha se deitado de lado ou eleva a parte de trás da cabeça se deitado em decúbito dorsal para ajudar a prevenir manchas achatadas.



OBall. A série Oball oferece muitas oportunidades fascinantes para crianças que podem ter dificuldade em segurar brinquedos.



Z-Vibe, uma ferramenta sensorial motora oral vibratória com acessórios de ponta intercambiáveis, ajuda a construir o tom oral e melhorar uma variedade de habilidades de fala, alimentação e sensorial.



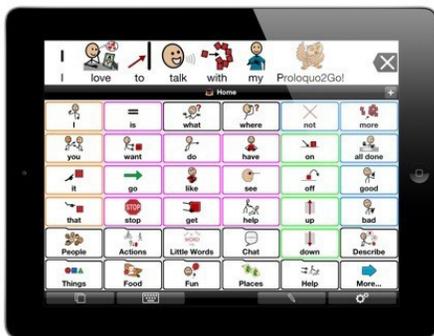
Baby Signing Time. Vídeos com linguagem de sinais que podem ajudar a ensinar às crianças (e aos pais) a linguagem de sinais básica.



Canudos longos e flexíveis. Canudos flexíveis extra longos podem ser úteis para crianças que sabem beber por via oral, mas se cansam facilmente ao levantar um copo.



Tobii Dynavox, um rastreador ocular e um dispositivo de controle ocular que possibilita aos computadores saber exatamente para onde o usuário está olhando. Quando o rastreamento e o controle dos olhos são combinados com dispositivos geradores de fala, as oportunidades de comunicação são ativadas para indivíduos com necessidades especiais.



Proloquo2Go é um dispositivo de comunicação que fornece muitas vozes de texto para voz que soam naturais, 3 vocabulários completos baseados em pesquisa, mais de 10.000 símbolos atualizados, conjugações automáticas poderosas, suporte multiusuário, facilidade de uso e a capacidade de personalizar totalmente os vocabulários.

COLABORADORES / AUTORES DA COMUNIDADE MÉDICA

A Joshua Frase Foundation gostaria de agradecer às seguintes pessoas por seu tempo e esforço na confecção deste documento:

Dr. James Dowling, PhD

Médico da equipe de Neurologia e cientista sênior de Genética e Biologia genômica em Toronto Hospital for Sick Children (SickKids), Toronto
Professor associado, Pediatria e Genética molecular, Universidade de Toronto

Kimberly Amburgey MSc, CGC

Conselheiro e instrutor genético da Divisão de Neurologia na Toronto Hospital for Sick Children (SickKids), Toronto

Alan Beggs, Ph.D em Genética humana

Diretor do Centro Manton para Pesquisa de Doenças Órfãs no Boston Children's Hospital
Professor de Pediatria na Harvard Medical School

Dr. David P. Roye, Jr.

Professor de Cirurgia ortopédica pediátrica na St. Giles, Columbia University Medical Center
Médico assistente, NewYork-Presbyterian Hospital
Diretor, Cirurgia ortopédica pediátrica, Morgan Stanley Children's Hospital

Dr. Hank Mayer

Pneumologista plantonista e diretor do Laboratório de Função Pulmonar no Children's Hospital of Philadelphia

Barbara Smith, PT, PhD.

Professor assistente de pesquisa
Departamento de Fisioterapia da Universidade da Flórida

Dr. Patrick M. Foye

Rutgers, Departamento de Medicina física e reabilitação
Codiretor, Medicina musculoesquelética

Membros do Conselho Consultivo Educacional da Joshua Frase:

Michelle Anderson, Patrick Bowers, Carol Bowers, Sarah Foye, Betsy Grant, Scott Grant, Donna Lawton, Patricia Ocampo, Angelica Townshend, Robin McDermott, Daniel McDermott, Paul Frase e Alison Rockett-Frase

Contribuintes adicionais da comunidade:

(a partir do primeiro documento publicado em 2013)

Mark Ward, Erin Ward, Shannon Mashinchi, Marie Wood




Joshua Frase
FOUNDATION™

www.joshuafrase.org

