

TYDZIEŃ Z CHŁOPCAMI Z DMD

POZNAJEMY CHŁOPCÓW, DLA KTÓRYCH RUCH
I CODZIENNE CZYNNOŚCI SĄ TRUDNIEJSZE



PLAN PREZENTACJI

- Co sprawia, że możemy biegać, skakać i wspinać się po drabinkach?
- Czym jest dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD)?
- Jak rozwijają się chłopcy z DMD?
- Codzienne wyzwania chłopców z DMD
- Jak wygląda opieka nad chłopcami z DMD?
- Przyszłość chłopców z DMD



ZASTANÓWMY SIĘ...

CO SPRAWIA, ŻE
MOŻEMY BIEGAĆ,
SKAKAĆ I WSPINAĆ SIĘ
PO DRABINKACH?



JAKIE FUNKCJE PEŁNIĄ MIĘŚNIE W NASZYM CIELE?

Mięśnie są bardzo ważne, bo dzięki nim możemy się ruszać, biegać, skakać, śmiać się i robić różne rzeczy każdego dnia. To one sprawiają, że możemy podnosić przedmioty, chodzić po schodach czy bawić się z przyjaciółmi. Mięśnie umożliwiają ruch ciała i wykonywanie codziennych aktywności poprzez skurcze i rozluźnienia.

Warto też wiedzieć, że nie tylko ręce czy nogi mają mięśnie – serce również jest mięśniem, a oddychanie działa dzięki mięśniom oddechowym, które pomagają płucom pracować.

Pytania do omówienia w klasie:

1. *Co by się stało, gdybyśmy przestali używać mięśni?*
2. *Jak moglibyśmy zauważyć, że czyjeś mięśnie stają się słabsze niż wcześniej?*



DLACZEGO MIĘŚNIE SŁABNĄ

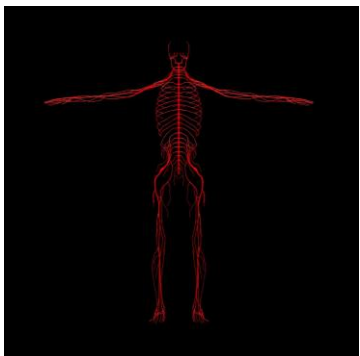
- Jeśli mięsień nie jest regularnie używany, włókna mięśniowe ulegają osłabieniu, a masa mięśniowa maleje.
- W przypadku chorób takich jak DMD mięśnie słabną nie tylko z powodu braku ruchu, ale też dlatego, że przez wadę genetyczną nie produkują białka dystrofiny, potrzebnego do prawidłowego funkcjonowania mięśni.
- Zaraz opowiemy, co to za choroba, jak się rozwija od momentu, jak dziecko uczy się chodzić aż do momentu, gdy potrzebna jest większa pomoc w codziennym życiu.



CZYM JEST DYSTROFIA MIĘŚNIOWA DUCHENNE'A (DMD)?



DEFINICJA I PRZYCZYNY CHOROBY



Co to jest dystrofia mięśniowa Duchenne’a, czyli DMD?

Dystrofia mięśniowa Duchenne’a, czyli DMD, to choroba, która sprawia, że mięśnie stają się coraz słabsze i zanikają. Dzieje się tak dlatego, że w ciele osoby z DMD brakuje bardzo ważnego składnika – białka dystrofiny. Dystrofina to taki „pomocnik” mięśni, który pomaga im być silnymi i sprawnymi.



Przyczyna choroby

Ta choroba pojawia się, gdy w genach, czyli w instrukcji budowy naszego ciała, jest mały błąd. Ten błąd sprawia, że mięśnie nie dostają wystarczająco dużo dystrofiny i z czasem zaczynają słabnąć i zanikać.

Czasami ten błąd jest przekazywany w rodzinie, najczęściej przez mamę, która sama nie choruje, ale może być nosicielką, ale u jednego na trzy dzieci z DMD pojawia się zupełnie niespodziewanie – przez nową, przypadkową zmianę w genach, która nie została odziedziczona.



Dotknięta grupa pacjentów

DMD najczęściej dotyka chłopców, bo sposób przekazywania tej choroby jest związany z tym, jak działają geny u chłopców i dziewczynek (dziedziczenie recesywne sprzężone z chromosomem X).



DZIEDZICZENIE

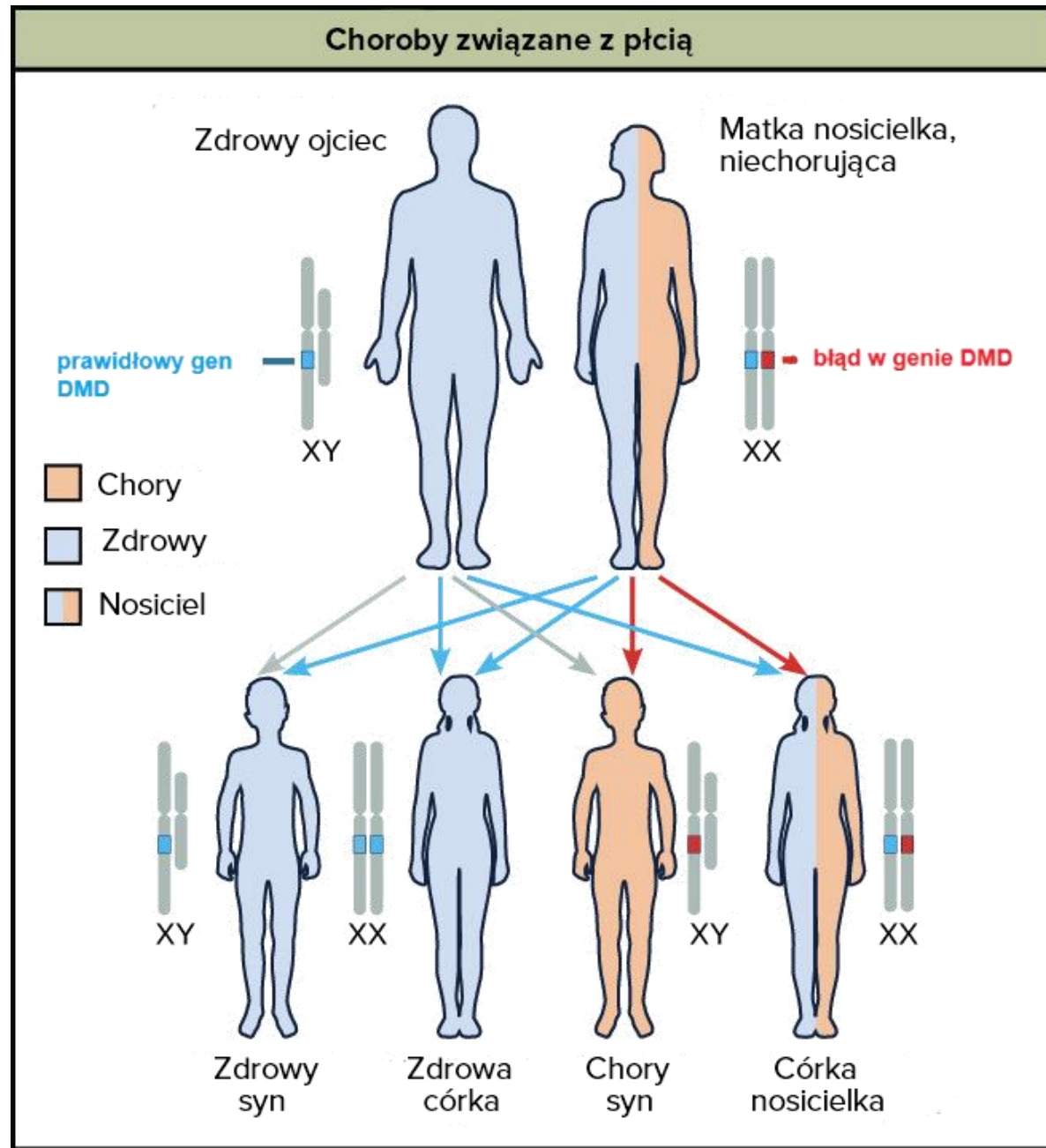
W naszym ciele są chromosomy – „instrukcje”, które mówią, jak mamy wyglądać i działać.

Kobieta ma **dwa chromosomy X**.

- Jeśli jeden X ma mutację w genie DMD, a drugi jest zdrowy:
 - kobieta jest **nosicielką**, zwykle **nie choruje**, bo zdrowa kopia genu dostarcza dystrofinę.
 - Mogą pojawić się **łagodne objawy** w rzadkich przypadkach (np. nieznaczne osłabienie mięśni).

Mężczyzna ma **tylko jeden X**.

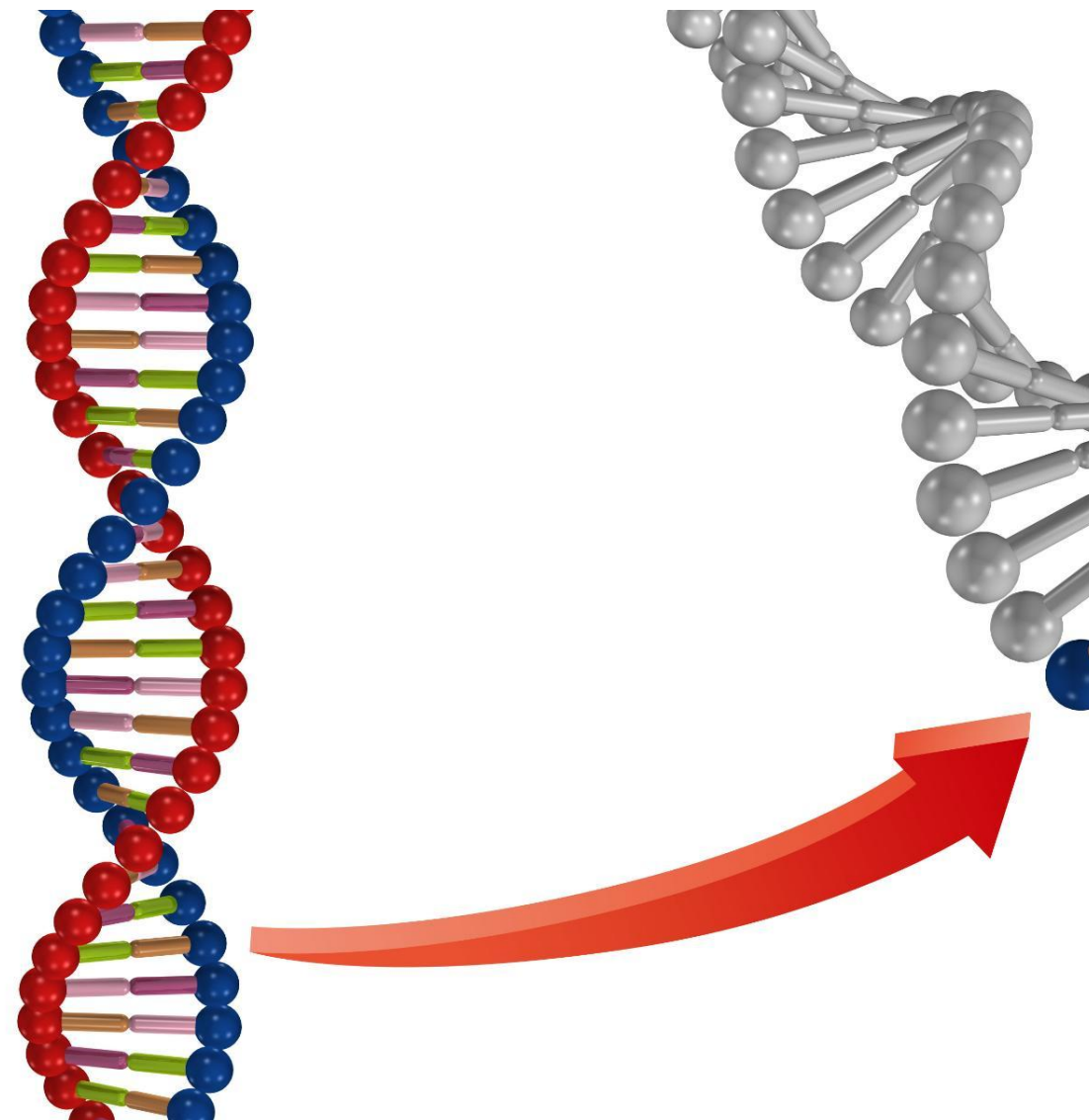
- Jeśli jego X ma mutację w genie DMD → **choroba się ujawnia**, bo nie ma drugiej „zdrowej” kopii genu.



MUTACJE SPONTANICZNE

Warto wiedzieć, że czasami ta choroba pojawia się zupełnie niespodziewanie – nawet jeśli nikt w rodzinie wcześniej na nią nie chorował. Takie przypadki nazywamy „mutacjami spontanicznymi”. Oznacza to, że u jednego na trzy dzieci z DMD choroba powstaje przez nowy, przypadkowy błąd w genach, który pojawił się sam, a nie został odziedziczony po rodzicach.

Dlatego DMD może dotknąć każdego chłopca, nawet jeśli w jego rodzinie nikt wcześniej nie miał tej choroby.





CZĘSTOŚĆ WYSTĘPOWANIA DMD

Na całym świecie, na 3500 do 5000 chłopców, jeden może zachorować na DMD. To znaczy, że jest to bardzo rzadka choroba.

W Polsce co roku diagnozuje się około 30–40 nowych przypadków DMD. Szacuje się, że w naszym kraju żyje obecnie kilkaset* **pacjentów** z tą chorobą.

Możesz sobie wyobrazić, że w dużej szkole, gdzie jest kilka tysięcy chłopców, tylko jeden z nich może mieć DMD.

*Dane szacunkowe oparte na źródłach:

DMD. Niepełnosprawni wśród niepełnosprawnych – wiadomości

WS.4211.10.2024 Raport Agamree_DMD.pdf

Dystrofia mięśniowa Duchenne’a (DMD): realne wyzwania i nadzieja na lepsze dłuższe jutro. - Magazyn Informacyjny Osób Niepełnosprawnych „Nasze Sprawy”



JAK ROZWIJAJĄ SIĘ CHŁOPCY Z DMD?





PIERWSZE SYMPTOMY

Dzieci z DMD uczą się niektórych rzeczy trochę później niż inne dzieci.

Siedzenie: Większość maluchów siada samodzielnie, gdy mają **6–9 miesięcy**. Dzieci z DMD czasem potrzebują na to więcej czasu.

Chodzenie: Zwykle dzieci zaczynają chodzić w wieku **około roku**. U dzieci z DMD pierwsze kroki mogą pojawić się **po 18. miesiącu**, a czasem jeszcze później.

Dlaczego? Mięśnie dzieci z DMD są słabsze, więc potrzebują więcej czasu, żeby nauczyć się tych rzeczy.





TRUDNOŚCI Z CHODZENIEM I WSTAWANIEM

U dzieci z DMD mięśnie nóg stają się coraz słabsze, więc chodzenie jest trudniejsze niż u innych dzieci.

Chodzenie: Dzieci mogą chodzić trochę chwiejnie, czasem się kołyszą i mają problem z utrzymaniem równowagi.

Wstawanie z podłogi: Kiedy chcą wstać, często pomagają sobie rękami, opierając je na nogach – to normalne przy DMD.

Trudności z bieganiem i skakaniem – dzieci z DMD rzadko biegają lub skaczą tak sprawnie jak ich rówieśnicy, a z czasem te czynności stają się niemożliwe.

Problemy z wchodzeniem po schodach – już od najmłodszych lat dzieci z DMD mają trudności z pokonywaniem schodów, często muszą podpierać się rękami.





POGŁĘBIANIE SIĘ TRUDNOŚCI

Wsparcie w codziennych czynnościach

Z czasem niektóre rzeczy, które kiedyś były łatwe – jak ubieranie się, jedzenie czy wchodzenie po schodach – mogą wymagać pomocy dorosłych lub rodzeństwa. To może być trudne, bo każdy lubi być samodzielny.

Trudności społeczne i fizyczne

Dzieci z DMD zauważają, że chodzenie staje się coraz trudniejsze. Może się zdarzyć, że patrząc na kolegów biegających po boisku, czują smutek albo złość, bo sami nie mogą już tak szybko biegać czy skakać. Przez to mogą mieć problemy z uczestnictwem w aktywnościach fizycznych i społecznych z rówieśnikami.





UTRATA SAMODZIELNOŚCI: 10, 12, 14 LAT

Dla chłopców z DMD przychodzi taki moment, kiedy mięśnie są już tak słabe, że nie da się chodzić samodzielnie. Wtedy nie ma wyboru – trzeba zacząć używać wózka inwalidzkiego. To nie jest coś, co się wybiera, tylko konieczność. Wózek staje się codziennością, bo bez niego nie można się już samemu poruszać, nawet po domu czy szkole.

To bardzo trudne, bo wielu chłopców marzy, żeby biegać i bawić się jak inni, a nagle muszą pogodzić się z tym, że już nigdy nie będą mogli tego zrobić.

Z czasem słabną też ręce, więc niektóre czynności, jak podnoszenie kubka czy ubieranie się, stają się trudniejsze i wymagają pomocy dorosłych.





PROBLEMY Z SERCEM I ODDYCHANIEM

W późniejszym etapie tej choroby słabną nawet bardzo ważne mięśnie – te, które pomagają nam oddychać i te, które sprawiają, że serce bije.

Mięśnie oddechowe

Oddychanie robi się cięższe i płytsze, dlatego potrzebne są specjalne urządzenia, które pomagają wciągać i wydychać powietrze.

W bardzo zaawansowanym etapie chłopcy mogą potrzebować **tracheotomii**. To mała rurka w szyi, przez którą podłączony jest respirator. Ten sprzęt pomaga oddychać, kiedy mięśnie już nie dają rady.

Serce

Serce ma mniej siły, pracuje wolniej i męczy się szybciej, dlatego chłopcy z DMD mogą mieć mniej energii i potrzebować częstszej opieki lekarzy. Lekarze pomagają sercu działać najlepiej, jak to możliwe, przepisując odpowiednie leki i regularnie sprawdzając jego pracę.



PYTANIA DO OMÓWIENIA W KLASIE:

- 1. Czy znacie jakiegoś chłopca z DMD? Ile ma lat? Jakie symptomy u niego widzicie?*
- 2. Czy zauważylibyście, gdyby ktoś z waszej klasy męczył się szybciej niż inni?*
- 3. Jak moglibyśmy pomóc koledze, który zaczyna mieć trudności z bieganiem czy wchodzeniem po schodach?*



CODZIENNE WYZWANIA CHŁOPCÓW Z DMD





TRUDNOŚCI W ŚRODOWISKU SZKOLNYM

Czasami w szkole są miejsca, do których trudno się dostać, na przykład wysokie schody, wąskie drzwi albo brak windy. Dla dzieci, które poruszają się na wózku lub mają trudności z chodzeniem, takie przeszkody mogą sprawić, że nie mogą wejść do niektórych sal albo bawić się na całym boisku. To właśnie nazywamy barierami architektonicznymi.

Pytania do omówienia w klasie:

- 1. Z jakimi trudnościami mierzą się chłopcy z DMD każdego dnia?*
- 2. Jak uczniowie mogą pomagać chłopcom z DMD w codziennych sytuacjach?*



JAK MOŻNA POMAGAĆ KOLEDZE LUB KOLEŻANCE Z TRUDNOŚCIAMI RUCHOWYMI

Czasami dzieci z DMD czują się inne, bo nie mogą robić wszystkiego tak jak ich koledzy i koleżanki. Zdarza się, że ktoś nie rozumie, dlaczego dziecko nie biega, nie skacze albo potrzebuje pomocy. Przez to dzieci z DMD mogą czuć się smutne, samotne albo wykluczone z zabawy. To bardzo trudne uczucie, bo każdy chce być częścią grupy i mieć przyjaciół

Nie zawsze jest łatwo zaprzyjaźnić się z innymi dziećmi, zwłaszcza jeśli ktoś porusza się inaczej albo potrzebuje pomocy. Czasem dzieci z DMD czują się trochę inne i trudno im dołączyć do zabaw czy rozmów. Ważne jest, żeby wszyscy w klasie starali się być dla siebie mili i zapraszali każdego do wspólnej zabawy, bo każdy chce mieć przyjaciół.

Pytania do omówienia w klasie:

- 1. W jaki sposób możemy być dobrymi kolegami i koleżankami dla osób z DMD?*
- 2. Jak można wspólnie spędzać czas i bawić się z kimś, kto porusza się inaczej?*
- 3. Czy zauważylibyście, gdyby ktoś z waszej klasy męczył się szybciej niż inni?*





CO TO JEST EMPATIA?

Gdy więcej osób wie, jak wygląda życie dzieci z DMD, łatwiej jest im zrozumieć, jak można pomóc i jak być dobrym kolegą lub koleżanką. Dzięki temu mniej osób ocenia innych po wyglądzie czy zachowaniu, a więcej stara się być życzliwym i pomocnym.

Kiedy staramy się zrozumieć, co przeżywa ktoś inny, łatwiej nam być dla niego miłym i wspierać go w trudnych chwilach. Każdy z nas może być empatyczny – wystarczy zapytać, jak się ktoś czuje, wysłuchać go i zaprosić do wspólnej zabawy.

Pytania do omówienia w klasie:

- 1. Jak reagować, gdy ktoś jest niesprawiedliwie traktowany z powodu niepełnosprawności?*
- 2. Jak możemy wspierać kogoś, kto przeżywa trudne chwile?*



OPIEKA NAD CHŁOPCAMI Z DMD





KOMPLEKSOWA OPIEKA INTERDYSCYPLINARNA

Dzieci z DMD potrzebują pomocy wielu specjalistów, bo ich ciało wymaga szczególnej troski i wspólnej pracy lekarzy różnych specjalności. Oto kto może im pomagać:

Lekarz neurolog – to taki lekarz, który zna się na mięśniach i nerwach. Pomaga zrozumieć, co dzieje się w ciele i jak najlepiej o nie dbać.

Lekarz kardiolog – dba o serce, bo u dzieci z DMD serce też potrzebuje wsparcia.

Lekarz pulmonolog – sprawdza, jak działają płuca i pomaga oddychać, gdy mięśnie oddechowe są słabsze.

Fizjoterapeuta – pokazuje ćwiczenia, które pomagają mięśniom być silniejszymi na dłużej.





Terapeuta zajęciowy – uczy, jak radzić sobie z codziennymi czynnościami, na przykład ubieraniem się czy jedzeniem.

Psycholog – pomaga, gdy jest smutno, trudno albo pojawiają się różne emocje.

Dietetyk – doradza, co jeść, żeby mieć siłę i zdrowie.

Pytania do omówienia w klasie:

1. *Jak myślicie, czym dokładnie zajmuje się neurolog i dlaczego jego rola jest kluczowa u dzieci z DMD?*
2. *Dlaczego kardiolog też jest ważny?*
3. *Jakie problemy mogą się pojawić, jeśli mięśnie oddechowe są słabe?*
4. *Dlaczego psycholog i dietetyk są również częścią zespołu? Czy zdrowie psychiczne i jedzenie mają wpływ na ciało?*
5. *Jak myślicie, co by się stało, gdyby dziecko z DMD w ogóle nie wykonywało ćwiczeń?*
6. *Czy chcielibyście kiedyś pracować nad tworzeniem nowych terapii, które pomagają dzieciom z DMD i innymi chorobami?*



PRZYSZŁOŚĆ CHŁOPCÓW Z DMD



EDUKACJA SPOŁECZEŃSTWA I KAMPANIE NA RZECZ DZIECI Z DMD

Są ludzie, którzy chcą pomagać chłopcom z DMD i opowiadają innym, czego te dzieci potrzebują.

Szkoły, miasta i różne organizacje robią specjalne akcje, żeby więcej osób dowiedziało się o DMD i mogło pomagać. Dzięki temu dzieci szybciej dostają wsparcie, a chorobę można zauważyć wcześniej.

Są też fundacje – to takie miejsca, gdzie ludzie pomagają dzieciom z DMD i ich rodzinom. Tam można spotkać innych w podobnej sytuacji, porozmawiać i dostać potrzebną pomoc.

Dlaczego to ważne?

Dzięki działaniom wszystkich wymienionych powyżej dzieci z DMD i ich rodziny nie są sami. Mają wsparcie, mogą liczyć na pomoc i wiedzą, że ktoś troszczy się o ich lepszą przyszłość.

Dzięki temu, że ludzie pomagają i uczą innych, przyszłe dzieci z DMD będą miały większe szanse na zdrowie, wsparcie i radośniejsze życie.





PRZYKŁAD SMA – SUKCES TERAPII GENOWEJ W POLSCE I NA ŚWIECIE

Naszym wzorem są rodzice dzieci chorych na SMA, którzy pokazali, jak wspólnie można walczyć o lepszą przyszłość dla swoich dzieci.

Metody leczenia SMA inspirują naukowców do tworzenia nowych terapii genowych dla dystrofii mięśniowej Duchenne’a, co podnosi nadzieję pacjentów na skuteczniejsze leczenie w przyszłości.

Sukces terapii genowej w leczeniu SMA daje nadzieję, że podobne metody będą mogły pomóc także dzieciom z DMD.



FUNDACJA „RAZEM PRZECIW DMD”

Aby ta nadzieja mogła stać się rzeczywistością, działają fundacje wspierające dzieci z DMD i ich rodziny. Przykładem jednej z fundacji na rzecz dzieci z DMD jest fundacja „Razem przeciw DMD”. Założyli ją rodzice dzieci chorych na DMD, bo sami najlepiej wiedzą, jak wygląda życie z tą chorobą i z jakimi trudnościami trzeba się mierzyć.

Co robi nasza fundacja? M.in:

- prowadzi różne działania edukacyjne i akcje, które pokazują innym ludziom, z czym mierzą się dzieci z DMD – dzięki temu więcej osób rozumie, jak ważna jest pomoc i akceptacja,
- organizuje spotkania, na których dzieci i rodziny mogą się poznać, porozmawiać i wspierać nawzajem,
- spotyka się także z politykami i ważnymi osobami w rządzie, żeby przekonać ich, jak bardzo potrzebne są pieniądze na nowoczesne terapie i leki dla dzieci z DMD. Dzięki temu dzieci mają szansę na lepsze leczenie i dłuższe życie.



DZIĘKUJEMY, ŻE NAS WYSŁUCHALIŚCIE!

Pamiętajcie, że razem możemy zmieniać przyszłość na lepszą. Każda pomoc, uśmiech i dobre słowo się liczą. Dzięki Wam życie chłopców z DMD może stać się pełne nadziei i radości.

