ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ
МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА

РУКОВОДСТВО ДЛЯ СЕМЕЙ

Содержание

1. ВВЕДЕНИЕ 05

2. КАК ПОЛЬЗОВАТЬСЯ ЭТИМ ДОКУМЕНТОМ 08
3. ДИАГНОЗ 20
4. ДИАГНОСТИКА 23
5. НЕЙРОМЫШЕЧНЫЕ АСПЕКТЫ 27
6. СТЕРОИДНАЯ ТЕРАПИЯ 28
7. ЭНДОКРИННОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ 38
8. ОСТЕОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ 40
9. ОРТОПЕДИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ 43

Содержание *(продолжение)*

10. РЕАБИЛИТАЦИЯ **45**
физическая терапия и эрготерапия

11. ПУЛЬМОНОЛОГИЯ **49**

12. КАРДИОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ **52**

13 ГАСТРОЭНТЕРОЛОГИЯ **54**
питание, глотание и другие проблемы с ЖКТ

14. ПСИХОСОЦИАЛЬНОЕ УПРАВЛЕНИЕ **58**

15. ВАЖНОЕ О ХИРУРГИЧЕСКОМ ВМЕШАТЕЛЬСТВЕ. ОПЕРАЦИИ **62**

16. ЭКСТРЕННАЯ ПОМОЩЬ **64**

17. ПРЕМСТВЕННОСТЬ ПОМОЩИ **67**

18. ЗАКЛЮЧЕНИЕ **71**

ПРЕДУПРЕЖДЕНИЕ

Информация и рекомендации, опубликованные или сделанные в этой брошюре, не заменяют собой услуги медицинского персонала (врача, медсестры, сиделки и т.д.) и не являются частью отношений между врачом и пациентом. Данные советы следует принимать в сочетании с медицинскими рекомендациями, к которым вы должны прислушиваться по всем вопросам, касающимся вашего здоровья; в частности, в отношении симптомов, которые могут потребовать диагноза или медицинской помощи. Любое действие с вашей стороны в ответ на информацию, представленную в этом буклете, производится под вашу ответственность. Несмотря на то, что были предприняты все усилия для обеспечения точности и полноты информации, содержащейся в этой брошюре, точность не может быть гарантирована, и лечение в каждой ситуации должно быть индивидуальным.

1. ВВЕДЕНИЕ

Дюшенн - сложный, комплексный в понимании и лечении диагноз. В этот мир не входят добровольно. Ассоциация Мышечной Дистрофии, Родительский Проект Мышечной Дистрофии (PPMD), Treat NMD и Всемирная Организация Дюшенна (UPPMD) понимают страдания и тревогу, которые родители чувствуют при этом диагнозе, и осознают необходимость последующей поддержки. По мере вашего “путешествия” по этому диагнозу всем нам важно, чтобы вы и ваш ребенок получали самые лучшие уход, поддержку и ресурсы. Поэтому мы все вместе работали над составлением обновленного семейного руководства по Дюшенну 2018 года.

«ЭТО РУКОВОДСТВО ПО ‘МЕДИЦИНСКИМ’ АСПЕКТАМ ДЮШЕННА, НО ВСЕГДА ИМЕЙТЕ В ВИДУ, ЧТО МЕДИЦИНСКАЯ СТОРОНА - ЭТО НЕ ВСЁ. ИДЕЯ СОСТОИТ В ТОМ, ЧТО, МИНИМИЗИРУЯ МЕДИЦИНСКИЕ ПРОБЛЕМЫ, ВАШ РЕБЕНОК МОЖЕТ ПРОДОЛЖАТЬ СВОЮ ЖИЗНЬ, И ВЫ МОЖЕТЕ ПРОДОЛЖАТЬ ОСТАВАТЬСЯ СЕМЬЁЙ. ВАЖНО ПОМНИТЬ, ЧТО БОЛЬШИНСТВО ДЕТЕЙ С ДЮШЕННОМ - СЧАСТЛИВЫЕ ДЕТИ, И БОЛЬШИНСТВО СЕМЕЙ ОЧЕНЬ ХОРОШО СПРАВЛЯЮТСЯ С ПЕРВОНАЧАЛЬНЫМ ШОКОМ ДИАГНОЗА».

Элизабет Врум, Всемирная Организация Дюшенна (UPPMD)

МДД является одним из спектра мышечных заболеваний, известных как «дистрофинопатии». Дистрофинопатии обусловлены отсутствием мышечного белка «дистрофин» и варьируются от более тяжелого фенотипа (симптомы, которые вы наблюдаете) мышечной дистрофии Дюшенна к более мягкому, но переменному фенотипу мышечной дистрофии Беккера. В этом семейном руководстве для простоты изложения мы в первую очередь рассматриваем Мышечную дистрофию Дюшенна.

В этом руководстве мы обращаемся к родителям пациента с МДД, а также к самому человеку, живущему с Дюшенном. В настоящем документе «вы» обращение к человеку, живущему с Дюшенном.

РЕКОМЕНДАЦИЙ ПО МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА. ИСТОРИЯ

Рекомендации (гайдлайны) по миодистрофии Дюшенна были разработаны при поддержке Центров по контролю и профилактике заболеваний США (CDC) и известны в сообществе как «Рекомендации по уходу». И оригинальные (2010 год), и обновленные (2018) «Рекомендации по уходу» основаны на результатах обширного исследования мультидисциплинарной команды, с участием 84 экспертов по МДД из разных стран. Они провели независимую оценку методов ухода, используемых в лечении (ведении) пациента с Дюшенном, чтобы определить насколько «**необходим**», «**применим**» или «**неприменим**» каждый из них на разных стадиях заболевания. В общей сложности эксперты рассмотрели более 70 000 различных сценариев. Это позволило определить основополагающие принципы, которые представляют «**наилучшую практику**» для ухода за пациентом с МДД.

1. ВВЕДЕНИЕ *(продолжение)*

«Руководство для семей» 2018 года содержит все изменения и дополнения, в соответствие с обновленными Рекомендациями (по оказанию медицинской помощи) по мышечной дистрофии Дюшенна. Как первоначальный документ, так и обновленные Рекомендации поддержаны Центром по контролю и профилактике заболеваний (CDC) США в сотрудничестве с пациентскими организациями и европейской организацией TREAT NMD. Документы опубликованы в журнале “Lancet Neurology” и доступны на веб-сайтах Родительского Проекта Мышечной Дистрофии, Ассоциации Мышечной Дистрофии, Всемирной Организации Дюшенна (UPPMD) и TREAT NMD. Кроме того, благодаря TREAT NMD и Всемирной Организации Дюшенна (UPPMD), «Руководство для семей» представлено на многих языках на сайте TREAT NMD.

Помимо этого, для каждой специализации была разработана отдельная статья с более “глубоким погружением” в предметную часть. Эти статьи будут опубликованы в 2018 году в нескольких выпусках журнала «Педиатрия», официального журнала Американской Академии Педиатрии, и будут доступны через перечисленные ниже сайты.

ССЫЛКИ К ДОКУМЕНТУ:
ПАЦИЕНТСКИЕ ОРГАНИЗАЦИИ

www.mda.org

www.ParentProjectMD.org

www.treat-nmd.eu

www.WorldDuchenne.org

ОПУБЛИКОВАННЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО МДД

Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, an update, part 1: Diagnosis, neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management

Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, an update, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management

Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, an update, part 3: Primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan

ПОЛЕЗНЫЕ СТРАНИЦЫ

Центр по контролю и профилактике заболеваний: www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html

Родительский Проект: www.ParentProjectMD.org/CareGuidelines

Ассоциация Мышечной Дистрофии: www.mda.org/disease/duchenne-muscular-dystrophy/medical-management

Всемирная Организация Дюшенна: www.WorldDuchenne.org

TREAT NMD: treatnmd.ncl.ac.uk/care/dmd/diagnosis-management-DMD

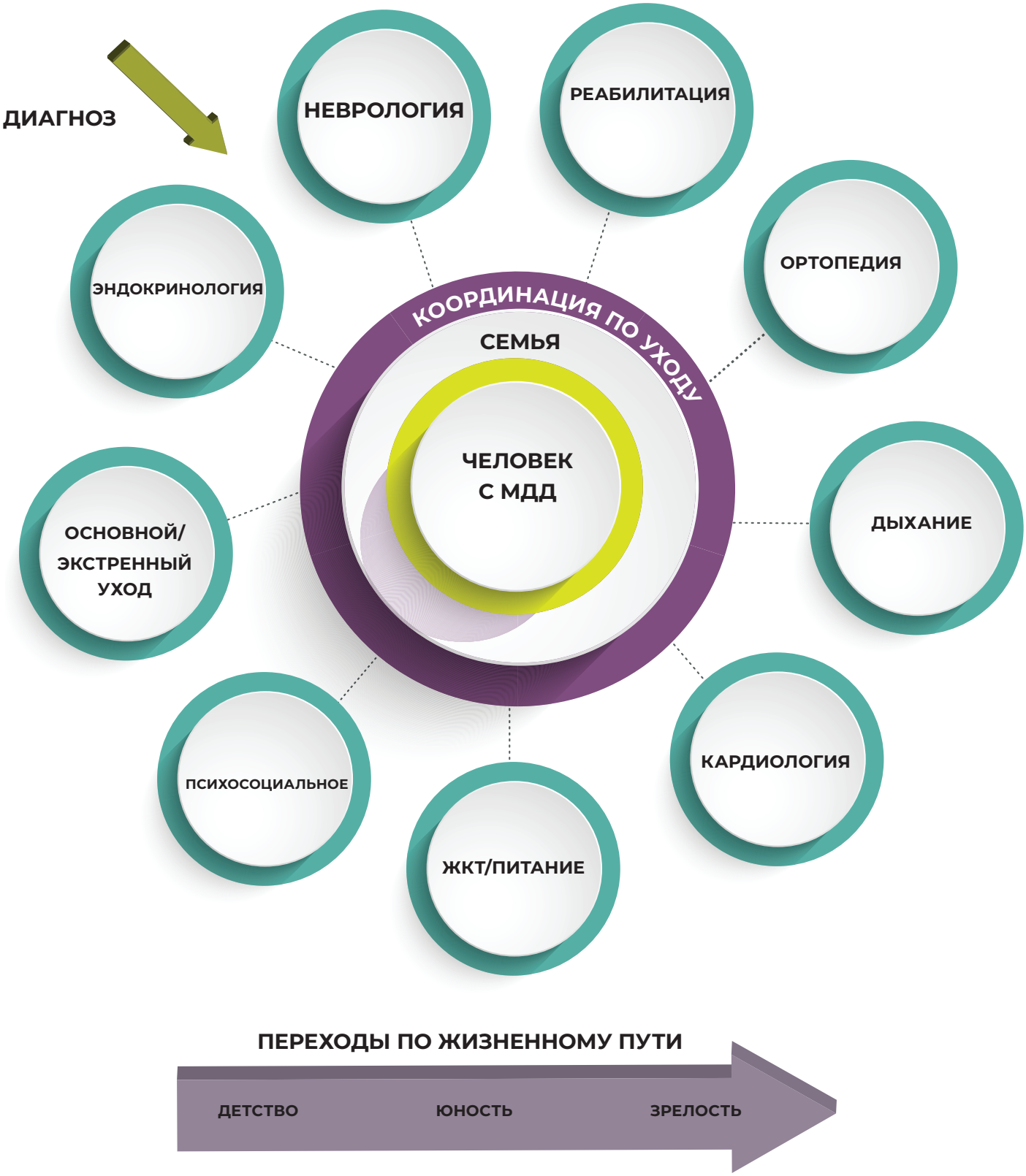

ДИАГНОЗ
НЕВРОЛОГИЯ
РЕАБИЛИТАЦИЯ
ЭНДОКРИНОЛОГИЯ
ОРТОПЕДИЯ
КООРДИНАЦИЯ ПО УХОДУ
СЕМЬЯ
ЧЕЛОВЕК С МДД
ОСНОВНОЙ/ ЭКСТРЕННЫЙ УХОД
ДЫХАНИЕ
ПСИХОСОЦИАЛЬНОЕ
КАРДИОЛОГИЯ
ЖКТ/ПИТАНИЕ
ПЕРЕХОДЫ ПО ЖИЗНЕННОМУ ПУТИ
ДЕТСТВО
ЮНОСТЬ
ЗРЕЛОСТЬ

Рисунок 1

2. КАК ПОЛЬЗОВАТЬСЯ ЭТИМ ДОКУМЕНТОМ

ВЫ МОЖЕТЕ ПОЛЬЗОВАТЬСЯ РУКОВОДСТВОМ ДВУМЯ СПОСОБАМИ::

1. Обратиться к информации по стадии заболевания, которая интересует
2. Сосредоточиться на определенной области – неврология/пульмонология/кардиология и т.д.

Например, следующий раздел, включая Таблицу 1, описывает прогрессирование МДД по стадиям заболевания. Это позволяет легко находить необходимую информацию применительно к стадии, в которой находится человек с МДД.

Кроме того, если вы хотите прочитать об определенных аспектах, которые могут иметь к вам отношение в данный момент, вы можете легко найти их в оглавлении.

ОРГАНИЗАЦИЯ ПОМОЩИ – ОРГАНИЗАЦИЯ КОМАНДЫ

Для лучшего ведения пациента с МДД требуется **многопрофильный подход**, с привлечением специалистов из разных областей, которые смогут обеспечить всестороннее лечение. **Нервно-мышечный специалист** (НМС) будет выступать в качестве «ведущего врача» вашей нервно-мышечной команды, принимая ответственность за объем помощи на протяжении всей вашей жизни. По мере вашего взросления, этот специалист (НМС) может смениться с педиатрического на взрослого, но он останется ведущим врачом вашей команды. Координатор по уходу является важным членом команды, который поможет обеспечить координацию общения между членами команды, между вами и командой, а также между вашей нервно-мышечной командой и вашими местными / первичными медработниками (педиатром, семейным врачом и т.д.) Если ваша нервно-мышечная команда не включает координатора по уходу, обязательно спросите, кого вы должны вызывать для вопросов / проблем / чрезвычайных ситуаций, возникающих между посещениями специалистов.

Это Руководство предоставит вам базовую информацию, которая позволит вам эффективно участвовать в процессе получения всесторонней помощи. Ваш НМС должен знать все потенциальные проблемы при МДД и должен быть осведомлен о необходимых вмешательствах, которые являются основой для надлежащего ухода, с возможностью привлечения врачей других специальностей. По мере вашего взросления, необходимость вмешательств, так же как и необходимость участия того или иного специалиста могут меняться. Данное Руководство проведёт вас по различным областям ухода при МДД (рис. 1). Не все из представленных на рисунке специалистов потребоваться на той или иной стадии заболевания, но важно, чтобы они были доступны в случае необходимости и чтобы человек, координирующий уход, имел поддержку специалистов во всех этих областях.

ВЫ находитесь в центре вашей мультидисциплинарной команды - важно, чтобы вы и ваша семья активно сотрудничали с медицинским специалистом, который будет координировать оказание помощи вам (Рисунок 1).

МДД – МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА. (ТАБЛИЦА 1)

Основные потребности молодых людей, которые необходимо учитывать при планировании переходного периода у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна

1. ПРЕСИМПТОМАТИЧЕСКАЯ СТАДИЯ

В настоящее время большинство детей с МДД не диагностируются в **предсимптоматической** стадии (дети проявляют мало или вообще не проявляют симптомов), если нет случаев МДД в семье или не были проведены анализы крови по другим причинам. Задержка речевого и моторного развития (поздно пополз/пошёл/заговорил) присутствуют, но обычно слабо выражены и часто не распознаются как симптом МДД.

Родители часто первыми замечают особенности в развитии своего ребенка, первыми задают вопросы, и они - те, кто просят продолжить тестирование, чтобы объяснить замеченные задержки развития. Американская Академия Педиатрии разработала инструмент, помогающий родителям оценивать развитие своего ребенка, определить возможные задержки и адресовать эти проблемы специалисту. Этот инструмент можно найти по адресу: **motordelay.aap.org**.

Новодиагностированной семье (семья, получившая подтверждение диагноза) чрезвычайно важна психологическая и социальная поддержка. Принятие диагноза МДД чрезвычайно сложно. Появляется так много вопросов без ответов, и семьи часто чувствуют себя одинокими и ошеломленными, не зная, к кому обратиться. Представители первого звена медицинской помощи и нервно-мышечные специалисты могут быть особенно полезными в течение этого времени, помогая наладить связи семьи с организациями (пациентскими, благотворительными) для получения ресурсов, информации и поддержки родителям и семьям. В США организация PPMD разработала специальную страницу с ресурсами, которую родители могут использовать в качестве помощи в течение первых 3 месяцев после постановки диагноза (www.ParentProjectMD.org/Diagnosis). Помимо этого, у PPMD и MDA есть информационные ресурсы о заболевании, разработанные специально для сиблингов (братья, сестры) и других родственников ребёнка с МДД.

Связь с пациентскими организациями (работающими с редкими заболеваниями или именно с диагнозом МДД), благотворительными фондами, организациями по защите прав пациентов поможет вам узнать о ресурсах, помогающих поддержать семью.

2. РАННЯЯ АМБУЛАТОРНАЯ СТАДИЯ

На **ранней амбулаторной стадии** дети будут демонстрировать то, что называют «классическими» признаками Дюшенна. Эти признаки могут быть неявными, включают:

- Затруднения в поднятии головы
- Не ходит к 15 месяцам
- Затруднения в ходьбе, беге или подъёме по лестнице
- Спотыкания и частые падения
- Трудности с прыжками и подпрыгиваниями
- Не такая хорошая как у других детей в этом возрасте речь
- Необходимость в помощи, чтобы встать с пола, или перебирание руками по полу для обретения равновесия (см. «**Приём Говерса**», Рисунок 2 ниже)

Рисунок 2

- Увеличенные икроножные мышцы (псевдогипертрофия)
- Ходьба с широкорасставленными ногами
- Ходьба на носочках и вразвалочку
- Ходьба с выпяченной грудью (или согнутой, сгорбленной или выгнутой спиной)
- Повышенная креатинкиназа (называемая «СК» или «СРК» - фермент, высвобождаемый мышцей при её повреждении; уровень СК измеряется анализом крови; если СК превышает 200, необходимо дополнительное тестирование на МДД)
- Повышенные ферменты печени (повышение AST или ALT также признак того, что необходимы дополнительные проверки; дальнейшие обследования печени ни в коем случае не должны выполняться до тех пор, пока тестирование на МДД не будет завершено).

ДИАГНОЗ:

При подозрении на МДД, первым тестом часто является анализ крови на КФК, чтобы увидеть, повышен ли уровень креатинкиназы («креатинфосфокиназа» или «креатинкиназа» - это фермент, обычно находящийся внутри мышцы и попадающий в кровь при её разрушении). Люди с МДД часто имеют уровень СК в 10-100 раз выше обычного. Если это обнаружено, будут рекомендованы дальнейшие тесты, чтобы обнаружить изменение в ДНК («генетическая мутация»), которое вызывает Мышечную дистрофию Дюшенна. Для такой диагностики необходимо привлечение специалистов - генетиков. С ними также можно будет обсудить результаты тестирования, как они могут повлиять на вашего ребенка и, возможно, на других членов семьи. Диагноз МДД часто ставится во время ранней амбулаторной стадии.

ПСИХОСОЦИАЛЬНЫЙ АСПЕКТ, ОБУЧЕНИЕ И ПОВЕДЕНИЕ:

Люди, живущие с Дюшенном, имеют высокий шанс на проблемы в обучении и поведении. Некоторые проблемы связаны с отсутствием дистрофина в мозге, другие могут быть связаны с физическими ограничениями. Некоторые лекарства, такие как стероиды, приём которых часто начинается на ранней или поздней амбулаторной стадии (см. ниже), также могут играть определенную роль. Некоторые дети, принимающие стероиды, могут испытывать трудности с контролем импульсов, гневом, изменениями настроения, вниманием и памятью, в то время как другие - нет. Если обнаружены задержки в развитии и/или учебе, обследование психологом или нейропсихологом поможет выявить конкретные проблемы, а также дать рекомендации, чтобы помочь достичь полного потенциала. Эмоциональные и поведенческие проблемы не являются чем-то необычным и решаются лучше всего на раннем этапе. **Дефектолог и психолог** могут быть очень полезны в этом случае. Речь и язык также должны быть оценены, и, если это необходимо, терапия должна начаться как можно скорее. Если ваша семья испытывает трудности с доступом к ресурсам, социальные работники могут помочь вам в нахождении таких связей. Поддержка семьи первостепенна, а для решения конкретных психосоциальных, учебных и поведенческих проблем может потребоваться помощь специалистов (Раздел 14).

ФИЗИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ / ФИЗИОТЕРАПИЯ:

знакомство с физическим терапевтом (Раздел 10) на этой ранней стадии позволит постепенно приучать ребенка к физическому режиму, упражнениям / растяжкам. Всё это необходимо, чтобы поддерживать гибкость мышц и предотвращать или сводить к минимуму скованность суставов. Команда по реабилитации также может посоветовать соответствующие упражнения во время игрового времени / перерывов, а также адаптивное физическое воспитание, чтобы обеспечить безопасность вашего ребенка в школьной активности. Программа физической терапии должна фокусироваться

на растяжке и поддержании диапазона движения, а не на наращивании силы. Ночные тутора (часто называемые «ортезы» или «AFO») могут быть рекомендованы на этом этапе, чтобы предотвратить потерю подвижности голеностопа. Программа домашних растяжек, рекомендованная физическим терапевтом, должна стать частью вашей повседневной жизни

СТЕРОИДЫ:

Кортикостероиды (или просто «стероиды») должны быть обсуждены; предпочтительно это сделать при постановке диагноза, и их применение может быть начато уже на этой стадии (Раздел 6). При планировании использования стероидов важно обсудить их преимущества, позаботиться о завершении плана вакцинаций и обсудить любые факторы риска побочных эффектов стероидов, а также то, как предвидеть эти эффекты и сводить их к минимуму. Необходима рекомендация в области питания (желательно от зарегистрированного диетолога и так часто, как необходимо), чтобы избежать таких побочных эффектов, как увеличение веса и изменение здоровья костей.

ЗДОРОВЬЕ КОСТЕЙ И ГОРМОНЫ:

Принятие стероидов может привести к слабым костям и повлиять на уровень нескольких гормонов, таких как гормон роста и тестостерон (мужской половой гормон) (Раздел 7). Питание важно для поддержания стабильности костей, а диеты, содержащие витамин D и кальций, следует поощрять (разделы 8 и 13). Обязательно посещайте диетолога при каждом нервно-мышечном визите, чтобы оценить свой рацион и пищевые добавки. Рост и вес должны проверяться при каждом посещении специалиста и их следует наносить на график для отслеживания изменений с течением времени (Раздел 7). Измерение длины кости в предплечье («длина локтевого сустава»), или голени («длина большеберцовой кости»), или сумма длин плеча и предплечья («сегментная длина руки») являются альтернативными способами записи точного «роста», и их также следует отслеживать в качестве базовых измерений. Необходимо контролировать уровень плотности костной ткани (используется метод двойного поглощения рентгеновского излучения «DEXA»), проводить денситометрию после начала приёма стероидов (см. Раздел 8).

СЕРДЦЕ И ДЫХАТЕЛЬНЫЕ МЫШЦЫ:

Как правило, проблемы с сердцем и дыхательными мышцами вряд ли будут обнаружены на данной стадии, но наблюдение должно начинаться с момента постановки диагноза, чтобы установить исходный уровень (что является для вас «нормальным»), и последующие визиты будут отслеживать результаты/изменения. Начальное тестирование функции лёгких в молодом возрасте поможет вашему ребенку привыкнуть к оборудованию и позволит ему «тренироваться» к последующим посещениям. Мониторинг сердца (ЭКГ и сердечная МРТ или эхокардиограмма) рекомендуется производить во время постановки диагноза и далее ежегодно до 10 лет, а затем чаще (1 раз в 6 мес. И далее, так часто как необходимо) (Раздел 12). Также важно получить пневмококковую вакцинацию (от пневмонии) и делать ежегодные прививки от гриппа, чтобы избежать болезни (Раздел 11).

3. ПОЗДНЯЯ АМБУЛАТОРНАЯ СТАДИЯ

На позднем амбулаторном этапе ходьба даётся всё труднее, увеличиваются сложности в моторной деятельности, такой как подъём по лестнице и вставание с пола.

ПСИХОСОЦИАЛЬНЫЙ АСПЕКТ, ОБУЧЕНИЕ И ПОВЕДЕНИЕ:

на данной стадии важна постоянная оценка отставания в учёбе или проблем в обучении. Психологи и нейропсихолог могут помочь подобрать способы, способствующие лучшему усвоению образовательной программы. Постоянная поддержка со стороны профессионалов будет необходима для решения любых проблем, связанных с обучением и поведением, а для решения проблем, связанных с потерей физической силы и определённых функций могут потребоваться особые вмешательства (Раздел 14). На этом этапе вы должны начать планировать будущее, чтобы вы и ваша семья могли разработать со школой необходимые условия для организации обучения несмотря на изменения в состоянии здоровья. Некоторым ученикам может быть произведена нейропсихологическая оценка, которая поможет выявить возможные когнитивные нарушения и предоставить стратегии для функционирования на максимуме в домашних и школьных условиях.

Родителям и семьям важно поддерживать связь друг с другом. Услуга временного ухода через агентства, социальные службы, друзей или родственников может быть очень полезной, предоставляя родителям /лицам, осуществляющим уход возможность передышки, времени для отдыха и восстановления энергии.

ФИЗИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ / ФИЗИОТЕРАПИЯ:

Реабилитационные вводные продолжают концентрироваться на поддержании диапазона движения, силе и функциональности ради поддержки независимости (Раздел 10). Если физической терапии недостаточно для поддержания подвижности суставов, требуется оценка и мнение ортопедических специалистов. У физического терапевта много задач, включая контроль за режимами растяжки и рекомендации по оборудованию – будь то коляски для независимого передвижения или “вертикализатор» (опора для стояния), которые способствуют удержанию собственного веса и вертикализации (это поддержит также здоровье костей и пищеварения). Важно следить за тем, чтобы средства передвижения, такие как кресла-коляски, были снабжены сиденьями с поддержкой для обеспечения правильного положения тела, изменения положения тела, правильного позиционирования и комфорта. Ежедневные растяжки имеют важное значение.

СТЕРОИДЫ:

На данной стадии важно продолжать лечение стероидами, уделяя особое внимание режиму и дозировке (Раздел 6), а также предотвращению побочных эффектов, наблюдению и управлению ими. Каждые полгода необходимо проводить контроль силы и функции скелетных мышц. Особенное внимание за контролем веса, любое отклонение в сторону, недостаточный или избыточный вес должно быть оценено специалистом (Раздел 13).

ЗДОРОВЬЕ КОСТЕЙ И ГОРМОНЫ:

Постоянное наблюдение за здоровьем костей, для снижения риска переломов важно во время приёма стероидов, особенно по мере утраты двигательных возможностей. Важно, чтобы ваш НМС контролировал риск переломов с помощью анализов крови, которые проверяют уровень витамина D («25 OH витамин D»), а также сканирования DEXA или рентгена позвоночника, который может оценивать плотность / здоровье костей (Раздел 8). При каждом визите к специалистам должна производиться оценка вашего питания, чтобы удостовериться, что вы потребляете достаточное количество витамина D и кальция. Рост, длины конечностей и вес следует продолжать отслеживать на предмет признаков задержки роста (Раздел 7).

СЕРДЦЕ И ДЫХАТЕЛЬНЫЕ МЫШЦЫ:

Необходимы постоянные обследования сердца и дыхательных мышц. ЭКГ, МРТ сердца или эхокардиограмма и другие исследования должны проводиться не реже одного раза в год после постановки диагноза, а после 10 лет – 2 раза в год или чаще, по мере необходимости. Кардиолог будет рекомендовать вмешательства, если на ЭКГ, МРТ сердца или эхокардиограмме будут видны какие-либо изменения (Раздел 12).

4. РАННЯЯ НЕАМБУЛАТОРНАЯ СТАДИЯ

В **ранней неамбулаторной** стадии вы можете начинать уставать после ходьбы на большие расстояния. Когда это произойдет, скутер или кресло-коляска используются для поддержания мобильности (Раздел 10).

ПСИХОСОЦИАЛЬНЫЙ АСПЕКТ, ОБУЧЕНИЕ И ПОВЕДЕНИЕ:

Когда вы переходите во взрослую жизнь, ваша независимость постепенно увеличивается, и она требует тщательного и постоянного планирования. Важно её поддерживать, чтобы вы могли продолжать получать удовольствие от занятий дома, в школе и с друзьями. Решения по выбору стратегии ухода должны отражать ваши личные цели на будущее и должны быть сделаны в контексте с тем, где вы будете жить, учиться, работать и получать медицинскую помощь. Такие обсуждения должны начинаться с 13-14 лет. В то время, как детский и взрослый медицинские персоналы, социальные работники, школьные и другие специалисты, которые должны принимать участие в обсуждении, будут помогать вам спланировать плавный переход, отдельные лица в команде должны быть выбраны для руководства определенными аспектами этого планирования. В эти годы социализация становится всё более важной. Следует поощрять взаимодействие с друзьями и участие в мероприятиях. Некоторые люди, живущие с Дюшенном, не имеют психосоциальных проблем, а у других они присутствуют. Скрининг тревоги и депрессии, которые могут быть распространены в данной стадии, должен производиться при каждом посещении НМС. Если выявляются тревога или депрессия, их следует лечить соответствующим образом на ранней стадии.

ФИЗИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ:

В дополнение к текущей программе растяжек на дому, внимание к скованности в ваших верхних конечностях (плечах, локтях, запястьях и пальцах) становится очень важным, равно как и необходимость стояния/вертикализации (с поддержкой, если необходимо). Искривление спины (сколиоз) встречается гораздо реже при использовании стероидов, но контроль за этим по-прежнему очень важен после потери мобильности. В некоторых случаях сколиоз может развиваться довольно быстро, часто в течение нескольких месяцев (Раздел 9). Мнение ортопеда также может потребоваться для решения проблем с положением ног, которые могут вызывать боль или дискомфорт и ограничивать выбор обуви. Хирургические варианты оказания помощи (если это возможно) при скованности суставов голеностопа и ступни, должны обсуждаться.

СТЕРОИДЫ:

Ведение стероидной терапии продолжает оставаться важной частью лечения на этом этапе (Раздел 6), независимо от того, когда она началось - ранее или на этой стадии.

ЗДОРОВЬЕ КОСТЕЙ И ГОРМОНЫ:

Необходимо следить за здоровьем костей, уделяя особое внимание симптомам компрессионных переломов позвоночника (Раздел 8). Постоянное наблюдение за ростом, длинами конечностей и весом важно для мониторинга развития. Альтернативные измерения роста, такие как от предплечья (длина локтевого сустава), низа ноги (длина голени), сумма длин ваших верхних и нижних конечностей («сегментарная длина») должны применяться, когда занять вертикальное положение становится затруднительным. Начиная с 9 лет важно следить за половым созреванием. Если половое созревание не началось в возрасте 14 лет, вам следует обратиться к эндокринологу. Если уровень тестостерона низкий, может потребоваться терапия (Раздел 7).

СЕРДЦЕ И ДЫХАТЕЛЬНЫЕ МЫШЦЫ:

Мониторинг сердечной функции по меньшей мере раз в год по-прежнему необходим, и любые изменения в функции или признаки фиброза (рубцевания) в сердечной мышце (видимые только на МРТ сердца) нужно оперативно лечить (Раздел 12). Дыхательная функция должна контролироваться каждые 6 месяцев посредством тестирования функции легких. Если респираторная функция начинает деградировать, следует обсудить и ввести меры вмешательства для помощи с дыханием и при кашле (Раздел 11).

ПАЛЛИАТИВНАЯ ПОМОЩЬ:

Команда паллиативной помощи включает медицинских работников, которые сосредоточены на том, чтобы помочь вам достичь наивысшего качества жизни, облегчить боль и дискомфорт и помочь, чтобы ваши жизненные цели совпадали с выбранным вами лечением. Несмотря на то, что паллиативную помощь иногда путают с заботой о «конце жизни», команда паллиативной помощи поможет вам справиться с проблемами на всех стадиях вашего диагноза и будет вспомогательным ресурсом для вас и вашей семьи при переходах через различные изменения на протяжении всей жизни.

Все люди, с болезнью Дюшенна или без неё, должны принимать решения, связанные с экстренной помощью, - что с их телом может быть сделано в чрезвычайной ситуации, чего они не хотели бы, кто будет их «медицинским доверенным лицом», который возьмёт на себя принятие медицинских решений, если сам человек

не может этого сделать. Команда паллиативной помощи особенно полезна в составлении плана экстренной помощи, определении того, что он должен включать и где его следует хранить.

5. ПОЗДНЯЯ НЕАМБУЛАТОРНАЯ СТАДИЯ

В **поздней неамбулаторной** стадии сила торса и верхних конечностей может ослабевать, что затрудняет функционирование и поддержание хорошей осанки.

ФИЗИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ:

Важно обсудить с вашим физиотерапевтом, какие виды растяжек, упражнений и оборудования будут наилучшим образом поддерживать ваш желаемый уровень независимости и функционирования. Включение эрготерапевта в вашу реабилитационную группу может помочь в таких действиях, как питание, питьё, посещение туалета, переход в кровать и поворачивание в постели, если это необходимо. Также нужно рассмотреть вспомогательные технологии (средства абилитации) для сохранения и расширения самостоятельности (независимости) и безопасности.

СТЕРОИДЫ:

Вы должны продолжать обсуждать стероидные режимы, питание, половое созревание и контроль веса с вашей нервно-мышечной командой (специалистов). Текущие рекомендации поддерживают пожизненное использование стероидов (Раздел 6) для сохранения силы и функции дыхания и верхних конечностей.

ЗДОРОВЬЕ КОСТЕЙ И ГОРМОНЫ:

Пристальное наблюдение за здоровьем костей следует продолжать на протяжении всей жизни. Проблемы с костями могут приводить к возникновению болевого синдрома, и их следует решать с помощью специалистов нервно-мышечной команды (Раздел 8).

СЕРДЦЕ И ДЫХАТЕЛЬНЫЕ МЫШЦЫ:

Рекомендуется проводить мониторинг функции сердца и лёгких по крайней мере каждые 6 месяцев, и часто требуются более серьёзные исследования и вмешательства (Разделы 11 и 12).

ПАЛЛИАТИВНАЯ ПОМОЩЬ:

Группа паллиативной помощи продолжает оставаться важной составляющей на этом этапе. Как упоминалось выше, в эту группу входят медицинские работники, которые сосредоточены на том, чтобы помочь вам достичь наивысшего качества жизни, облегчить боль и дискомфорт и помочь обеспечить соответствие жизненных целей и выбранного вами лечения. Несмотря на то, что паллиативную помощь иногда путают с заботой о «конце жизни», команда паллиативной помощи поможет вам справиться с проблемами на всех этапах вашего диагноза и станет вспомогательным ресурсом для вас и вашей семьи при переходах через различные изменения на протяжении всей жизни. Все люди, с болезнью Дюшенна или без неё, должны принимать решения, связанные с экстренной помощью, - что с их телом может быть сделано в чрезвычайной ситуации, чего они не хотели бы, кто будет их «медицинским доверенным лицом», который возьмёт на себя принятие медицинских решений, если сам человек не может этого сделать.

ЖИЗНЬ С ДЮШЕННОМ ВО ВЗРОСЛОМ ВОЗРАСТЕ:

Важно постоянно осознанно планировать своё будущее, основываясь на личных ожиданиях и целях. Планирование перехода во взрослую жизнь должно включать в себя решения, касающиеся образования и планирования карьеры, жилья, транспорта и мобильности в обществе, а также социальных отношений. Жизнь человека с Дюшенном во взрослом возрасте требует больше финансов, чем жизнь человека без диагноза МДД, требует ресурсов для поддержания ваших личных целей. Важнейшее значение имеет знание о праве на льготы и поддержку, социальную помощь, умение пользоваться этими возможностями. Также важно продолжать находить способы оставаться на связи с друзьями на этом этапе, особенно когда жизни людей начинают меняться. В то время, как многие люди не испытывают психосоциальных проблем, некоторые взрослые с Дюшенном испытывают беспокойство или депрессию, и им будет необходимо лечение. Скрининг на предмет тревоги и депрессии должен происходить при каждом нервно-мышечном визите. Если вы чувствуете тревогу или депрессию, следует начать как можно раньше. Переход к сопровождению командой взрослых специалистов (от детских к взрослым медицинским работникам) - это процесс, который должен начаться в раннем подростковом возрасте. Независимо от того, меняется ли ваше “медицинское учреждение”, ресурсы и привилегии подвергнутся изменениям в процессе перехода из детства во взрослую жизнь; соответствующее планирование должно включать самого человека, живущего с Дюшенном, его семью, образовательные и медицинские команды. Этот процесс и всё, что он влечёт за собой, обсуждаются в разделе 17.

АСПЕКТЫ ВЕДЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ	СТАДИЯ 1: На момент установления диагноза	СТАДИЯ 2: Ранняя амбулаторная (ходячая)
НЕЙРОМЫШЕЧНЫЕ	Ведение в междисциплинарной клинике; рекомендации по новым вариантам лечения; предоставление пациенту и семье поддержки, образовательной помощи и генетическое консультирование	
	Контроль соблюдения плана иммунизации	Оценка функциональных возможностей, силы и диапазона движений по меньшей мере каждые 6 месяцев с целью установления стадии заболевания
	Обсуждение применения глюкокортикоидов	Начало и контроль применения глюкокортикоидов
	Направление женщин-носительниц мутантного гена к кардиологу	
РЕАБИЛИТАЦИОННЫЕ	Проведение комплексного междисциплинарного обследования, включая стандартизованные обследования, по меньшей мере каждые 6 месяцев	
	Проведение непосредственного лечения физическими терапевтами и эрготерапевтами, а также логопедами исходя из результатов обследований и индивидуальных потребностей пациента	
	Помощь в предотвращении контрактуры или деформации, перетренированности и падений; способствование экономии усилий и подходящего уровня интенсивности упражнений или активности; предоставление ортезов, оборудования и поддержки обучения	
ЭНДОКРИННЫЕ	Измерение роста в положении стоя каждые 6 месяцев	
	Оценка роста в положении не стоя каждые 6 месяцев	
		Оценка статуса полового созревания каждые 6 месяцев начиная с возраста 9 лет
		Предоставление образовательно-информационной помощи семье и рецептов на «стрессовую» дозу стероида, в случае применения глюкокортикоидов
ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНЫЕ И НУТРИЦИОННЫЕ	Включить обследование официально сертифицированным диетологом-нутрициологом во время визитов в клинику (каждые 6 месяцев); внедрять стратегии предотвращения ожирения; проводить мониторинг на предмет избыточной и недостаточной массы тела, в особенности во время критически важных периодов переходного возраста	
	Производить ежегодные определения уровня 25-гидроксивитамина D в сыворотке и потребления кальция	
		Оценивать нарушение функции глотания, наличие запоров, гастроэзофагеальной рефлюксной болезни, а также гастропареза каждые 6 месяцев
РЕСПИРАТОРНЫЕ		Проводить обучение проведению спирометрии и исследованиям сна при необходимости (низкий риск проблем)
	Проконтролировать своевременность иммунизаций: пневмококковыми вакцинами и ежегодно – инактивированной противогриппозной вакциной	
КАРДИОЛОГИЧЕСКИЕ	Консультация кардиолога; обследование с использованием электрокардиографии и эхокардиографии* или МРТ сердца*	Ежегодная оценка функции сердца; начало применения ингибиторов АПФ или блокаторов рецепторов ангиотензина к возрасту 10 лет
АСПЕКТЫ ВЕДЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ, СВЯЗАННЫЕ СО ЗДОРОВЬЕМ КОСТНОЙ ТКАНИ		Обследование в виде рентгенографии позвоночника в боковой проекции (пациенты, получающие лечение глюкокортикоидами: каждые 1–2 года; пациенты, не получающие лечение глюкокортикоидами: каждые 2–3 года) В случае ранних признаков склонности к переломам направлять к специалисту в области здоровья костной ткани (перелом позвонка степени I по Genant или выше либо первый перелом длинной кости)
ОРТОПЕДИЧЕСКИЕ	Оценивать объем движений не реже чем каждые 6 месяцев	
		Ежегодный мониторинг наличия сколиоза
	При необходимости направление на ортопедическую операцию (требуется редко)	Направить на операцию на стопе и ахилловом сухожилии для улучшения походки в отдельных ситуациях
ПСИХО-СОЦИАЛЬНЫЕ	При каждом визите в клинику оценивать психическое здоровье пациента и семьи и предоставлять непрерывную поддержку	
	Проводить нейропсихологические обследования / вмешательства в случае проблем, связанных с обучением, эмоциональных и поведенческих проблем	
		Оценить образовательные потребности и доступные ресурсы (индивидуализированная образовательная программа, план 504); оценить потребность в поддержке в получении профессионально-технического образования у взрослых Способствовать соответствующей возрасту самостоятельности и социальному развитию
ПЕРЕХОДНЫЕ ПЕРИОДЫ	В оптимистическом ключе проводить дискуссии о будущем, об ожидаемой жизни во взрослом периоде	Поощрять постановку целей и ожидания от будущего во взрослой жизни; оценить готовность к переводу под наблюдение на следующем этапе оказания лечебной помощи (к возрасту 12 лет)

СТАДИЯ 3: Поздняя амбулаторная (ходячая)	СТАДИЯ 4: Ранняя не амбулаторная (неходячая)	СТАДИЯ 5: Поздняя не амбулаторная (неходячая)
Ведение в междисциплинарной клинике; рекомендации по новым вариантам лечения; предоставление пациенту и семье поддержки, образовательной помощи и генетическое консультирование		
Оценка функциональных возможностей, силы и диапазона движений по меньшей мере каждые 6 месяцев с целью установления стадии заболевания		
Начало и контроль применения глюкокортикоидов		Помощь в планировании паллиативного лечения в терминальной стадии
Проведение комплексного междисциплинарного обследования, включая стандартизованные обследования, по меньшей мере каждые 6 месяцев		
Проведение непосредственного лечения физическими терапевтами и эрготерапевтами, а также логопедами исходя из результатов обследований и индивидуальных потребностей пациента		
Продолжение всех предшествующих мер; предоставление устройств, обеспечивающих мобильность, устройств для сидения, стояния с поддержкой, а также технических средств реабилитации; защита интересов в получении финансовой помощи, обеспечения равных прав доступа, участия в общественной жизни и самореализации во взрослой жизни		
Оценка статуса полового созревания каждые 6 месяцев начиная с возраста 9 лет		
Предоставление образовательно-информационной помощи семье и рецептов на «стрессовую» дозу стероида, в случае применения глюкокортикоидов		
Включить обследование официально сертифицированным диетологом-нутрициологом во время визитов в клинику (каждые 6 месяцев); внедрять стратегии предотвращения ожирения; проводить мониторинг на предмет избыточной и недостаточной массы тела, в особенности во время критически важных периодов переходного возраста		
Производить ежегодные определения уровня 25-гидроксивитамина D в сыворотке и потребления кальция		
Оценивать нарушение функции глотания, наличие запоров, гастроэзофагеальной рефлюксной болезни, а также гастропареза каждые 6 месяцев		
Начать ежегодное обсуждение вопроса о гастростомии в рамках обычного процесса лечения		
Проводить обучение проведению спирометрии и исследованиям сна при необходимости (низкий риск проблем)	Проводить оценку дыхательной функции по меньшей мере каждые 6 месяцев	
Проконтролировать своевременность иммунизаций: пневмококковыми вакцинами и ежегодно – инактивированной противогриппозной вакциной		
	Начать проводить рекрутирования объема легких	
	Приступить к использованию вспомогательного кашля и ночной вентиляции легких	
	Добавить дневную вентиляцию легких	
По меньшей мере ежегодная оценка функции сердца, при наличии симптомов или патологических изменений результатов визуализационных исследований – чаще; мониторинг патологических изменений ритма		
При ухудшении функции используются стандартные вмешательства по лечению сердечной недостаточности		
Обследование в виде рентгенографии позвоночника в боковой проекции (пациенты, получающие лечение глюкокортикоидами: каждые 1–2 года; пациенты, не получающие лечение глюкокортикоидами: каждые 2–3 года)		
В случае ранних признаков склонности к переломам направлять к специалисту в области здоровья костной ткани (перелом позвонка степени I по Genant или выше либо первый перелом длинной кости)		
Оценивать объем движений не реже чем каждые 6 месяцев		
Ежегодный мониторинг наличия сколиоза	Мониторинг наличия сколиоза каждые 6 месяцев	
Направить на операцию на стопе и ахилловом сухожилии для улучшения походки в отдельных ситуациях	Рассмотреть возможность вмешательства для позиционирования стопы в случае позиционирования на кресле-коляске; в определенных ситуациях начать вмешательство с проведением заднего спондилодеза	
При каждом визите в клинику оценивать психическое здоровье пациента и семьи и предоставлять непрерывную поддержку		
Проводить нейропсихологические обследования / вмешательства в случае проблем, связанных с обучением, эмоциональных и поведенческих проблем		
Оценить образовательные потребности и доступные ресурсы (индивидуализированная образовательная программа, план 504); оценить потребность в поддержке в получении профессионально-технического образования у взрослых		
Способствовать соответствующей возрасту самостоятельности и социальному развитию		
Начать планирование на переходный период по вопросам лечения, образования, трудоустройства и взрослой жизни (к возрасту 13–14 лет); отслеживать динамику по меньшей мере ежегодно; включать в списки координаторов лечения или социальных работников для предоставления им руководства и возможности наблюдения		
Предоставлять поддержку в переходных периодах, давать упреждающие рекомендации, касающиеся изменений состояния здоровья		

3. ДИАГНОЗ

Причина расстройства здоровья в медицине называется «диагноз». При подозрении на МДД, очень важно установить точный диагноз. В зависимости от системы здравоохранения в конкретной стране, ваш лечащий врач может стать первым медицинским специалистом, который услышит вашу обеспокоенность по поводу слабости или задержек в развитии вашего ребенка. Обычно это врачи первого звена, участковые педиатры, неврологи, врачи общей практики.

Целью в это время должно быть определение точного диагноза как можно быстрее. Быстрый диагноз поможет каждому в семье получить информацию о Дюшенне, о генетическом консультировании и о планах лечения. На данном этапе необходимы надлежащий уход, постоянная поддержка и обучение. В идеале, нервно-мышечный специалист (НМС) оценит вашего ребенка и поможет правильно начать и/или интерпретировать лабораторные и генетические тесты, способствуя тем самым установлению/верификации диагноза. (Раздел 4).

www.ChildMuscleWeakness.org - это инструмент, помогающий специалистам оценить пациентов в части задержки развития и возможных нервно-мышечных диагнозов.

Американская академия педиатрии (ААП) понимает, что родители чаще всего первыми замечают задержки в развитии своего ребенка. ААП разработала «инструмент диагностики моторной задержки». Этот документ помогает вам следить за развитием вашего ребенка, определять, что есть норма и задержанное развитие, и сообщает вам, когда следует беспокоиться. Этот инструмент можно найти по адресу: **www.HealthyChildren.org/MotorDelay**

После того как диагноз подтвержден, очень важно встретиться с (нервно-мышечным специалистом) НМС, знакомым с диагнозом МДД. Список центров, в которых вы можете получить помощь в своей стране:

Центры помощи MDA в США:
www.mda.org/services/your-mda-care-center

Сертифицированные PPMD центры помощи при Дюшенне в США:
www.ParentProjectMD.org/CareCenters

TREAT-NMD:
www.treatn-md.eu

Всемирная организация Дюшенна (UPPMD):
www.worldduchenne.org

Федеральные лечебные учреждения России

Научно-исследовательский институт клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России

http://www.pedklin.ru/

Научный центр здоровья детей РАМН

http://nczd.ru/department/

Это время, когда контакт с организацией по поддержке пациентов может оказать особую помощь. Вы можете найти организации пациентов в вашей стране по адресу www.treatnmd.eu/dmdpatientorganisations.

КОГДА СЛЕДУЕТ ЗАПОДОЗРИТЬ МДД (РИС.3)

При следующих признаках нужно заподозрить миодистрофию Дюшенна (даже если в семье нет случаев Дюшенна):

- Задержка в развитии и/или в речи
- Проблемы с функцией мышц. Приём Говерса (Рис.2) является классическим признаком Дюшенна
- Увеличенные икроножные мышцы (называется «псевдогипертрофия»)
- Повышенный СК и/или увеличение трансаминаз или ферментов печени (АЛТ и АСТ) в анализах крови
- **Приведенный ниже рисунок** описывает последовательность диагностики МДД.

КОГДА СЛЕДУЕТ ЗАПОДОЗРИТЬ НАЛИЧИЕ МДД

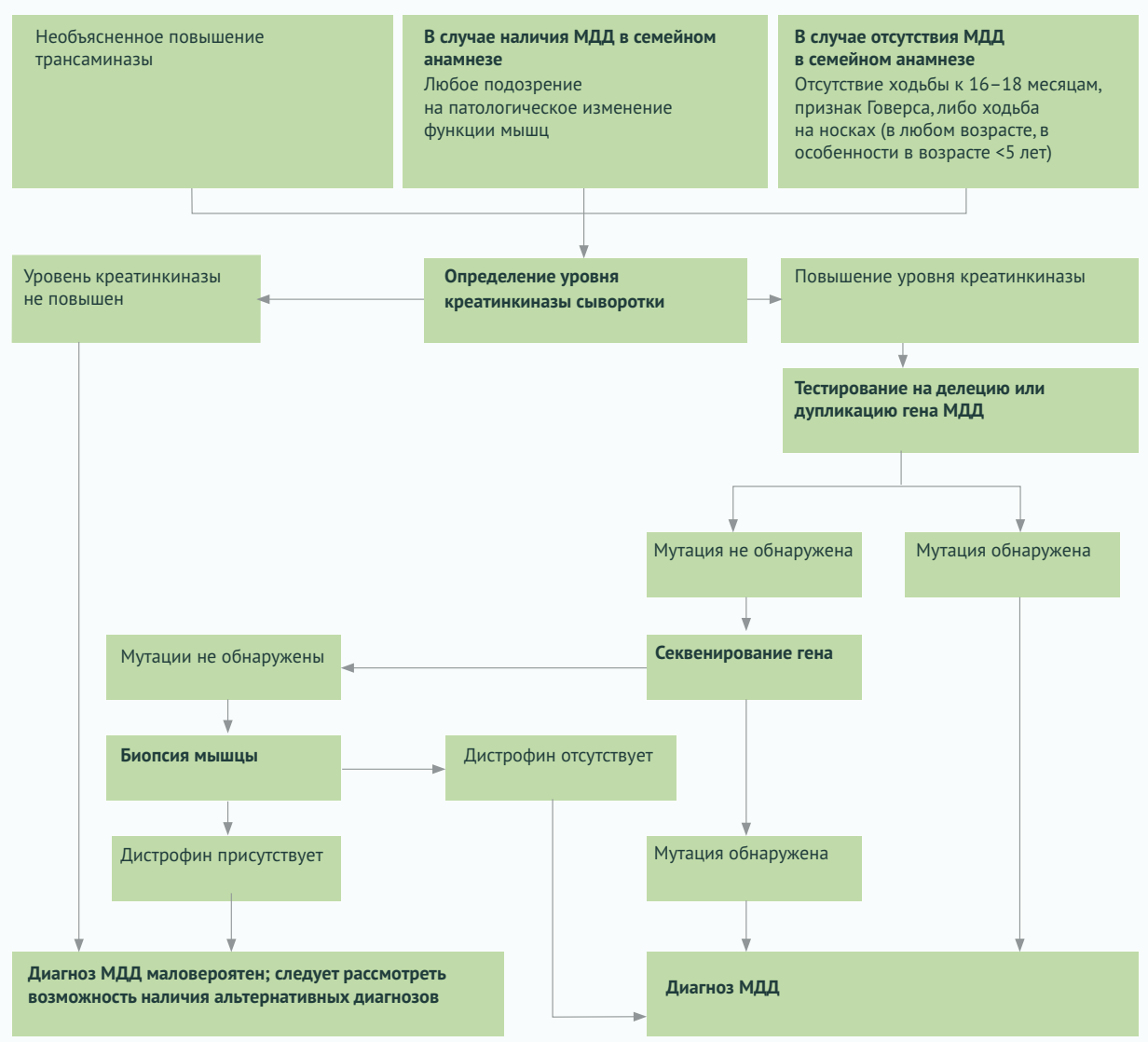


Рисунок 3. Диагностика мышечной дистрофии Дюшенна

РОЛЬ ВРАЧА ПЕРВИЧНОГО ЗВЕНА

После того, как диагноз подтверждён, информация и ресурсы по МДД должны быть посланы вашим докторам по месту жительства. Обычно это врачи первого звена, лечебное учреждение по месту жительства. Эти врачи должны стать источником помощи, стабильности и поддержки, так необходимой для вас.

Обязанности этого врача включают в себя:

- Первичную помощь при острых и хронических медицинских проблемах
- Соответствующий возрасту уход на всех стадиях развития
- Координация лечения с соответствующими специалистами
- Ежегодный скрининг слуха и зрения
- Ежегодный скрининг расстройств настроения, зависимостей и прочих проблем психического здоровья
- Контроль и обеспечение своевременных вакцинаций, включая ежегодные прививки от гриппа (используются только инактивированные вакцины)
- Ежегодный скрининг сердечно-сосудистых факторов риска, таких как высокое кровяное давление («гипертония») и высокий уровень холестерина («гиперхолестеринемия»)

4. ДИАГНОСТИКА

ЧТО ЯВЛЯЕТСЯ ПРИЧИНОЙ МДД?

Дюшенн является генетическим заболеванием, вызванным мутацией или изменением в гене, ответственном за синтез дистрофина. Дистрофин - это белок, который присутствует в каждом мышечном волокне в организме. Дистрофин действует как «амортизатор», который позволяет мышцам сжиматься и расслабляться, не будучи поврежденными. Без дистрофина мышцы не могут нормально функционировать или восстанавливаться. Кроме того, мышечная мембрана легко повреждается повседневной активностью, создавая крошечные микроразрывы в клеточной мембране. Без дистрофина мышцы не в состоянии восстановить себя. Эти крошечные разрывы позволяют проникать в клетку кальцию, который является токсичным для мышц веществом. Кальций повреждает и в конечном итоге убивает мышечные клетки, позволяя им быть замененными рубцовой тканью и жиром. Потеря мышечных клеток приводит с течением времени к потере силы и функциональности.

ПОДТВЕРЖДЕНИЕ ДИАГНОЗА

Диагноз МДД должен быть подтвержден генетическим тестированием. Это, как правило, проверки из образца крови, но также могут быть проведены и другие тесты.

1) ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ (РИСУНОК 2)

Генетическое тестирование всегда необходимо и должно предлагаться каждому пациенту. Различные типы генетических тестов способны предоставить точную и более подробную информацию об изменении ДНК, известном как «генетическая мутация». Наличие генетического подтверждения диагноза очень важно, это в том числе может помочь определить соответствие критериям для участия в клинических испытаниях под определенные мутации.

Как только точная генетическая мутация известна, матерям должна быть предоставлена возможность для генетического тестирования, чтобы проверить, являются ли они носителями. Эта информация будет важна для других членов женского пола со стороны матери (сёстры, дочери, тёти, двоюродные сёстры), чтобы понять, могут ли они быть носителями поломанного гена. Наличие этой информации поможет семье получить знания о риске рождения других детей с Дюшенном и принимать решения относительно пренатальной диагностики и иных репродуктивных методах. Семьям должно предлагаться генетическое консультирование после постановки диагноза (**Блок 1**).

ТИПЫ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ

- **Мультиплексная лигингозависимая амплификация зонда** (MLPA): MLPA проверяет делеции и дупликации; способен идентифицировать до 70% генетических мутаций МДД
- **Секвенирование генов:** Если тестирование MLPA отрицательное, секвенирование генов может обнаружить мутации, отличные от удалений или дублирования (т. е. точечные мутации (нечувствительные или с неправильной чувствительностью) и небольшие дублирования / вставки); этот тест способен идентифицировать остальные 25-30% генетических мутаций Дюшенна, которые тест MLPA не находит

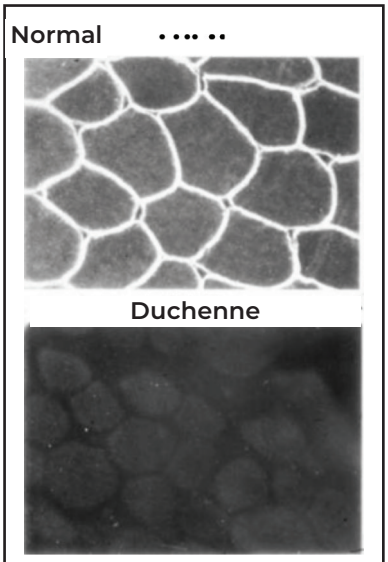
2) БИОПСИЯ МЫШЦ

Если у вас высокий уровень СК и признаки Дюшенна, но генетические мутации не были обнаружены с использованием генетического тестирования, вам может потребоваться биопсия мышц. Биопсию мышц проводят путем хирургического взятия

небольшого образца мышц для анализа. Генетическая мутация при Дюшенне означает, что организм не может продуцировать дистрофин или не производит его в достаточном количестве. Проверка биопсии мышц может предоставить информацию о количестве дистрофина, присутствующего в мышечных клетках (**см. Блок 1**).

Большинству людей с Дюшенном биопсия мышц не требуется.

Существует два типа тестов, обычно выполняемых при биопсии мышц: иммуногистохимия и тест Вестерн-блот. Эти тесты проводятся для определения наличия или отсутствия дистрофина в мышцах. Во время иммуногистохимичекого исследования крошечный кусок мышцы кладут на слайд, на него помещают пятно, и затем изучают мышечные клетки под микроскопом для подтверждения наличия дистрофина. Вестерн-блот тест - это химический процесс, который анализирует химическое присутствие дистрофина.



Блок 1.
Мышечная биопсия; Выше: нормальная мышца, показывающая дистрофин в белом вокруг волокон. Ниже: дистрофическая мышца с отсутствующим дистрофином.

3) ДРУГИЕ ТЕСТЫ

В прошлом проверки известные как электромиография (ЭМГ) и исследования нервной проводимости (тесты с иглой) были традиционной частью оценки при подозрении нервно-мышечного заболевания. **Эксперты согласны с тем, что ЭМГ и тест на нервную проводимость НЕ подходят и не необходимы для тестирования/верификации МДД.**

ПОЧЕМУ ВАЖНО ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ПОДТВЕРЖДЕНИЕ

ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ И ТЕСТ НА НОСИТЕЛЬСТВО:

- Иногда генетическая мутация, вызывающая МДД, возникает случайно. Это называют «спонтанной мутацией». В этих случаях нет семейной истории Дюшенна. 30% случаев Дюшенна вызваны спонтанной мутацией в гене, который кодирует дистрофин, а не семейной наследственностью.
- Если у матери есть мутация в ее ДНК, которую она передает ребенку, её называют «носителем». У носителя 50% вероятность при каждой беременности передать генетическую мутацию своим детям. У мальчиков, которые получают мутированный ген, будет Дюшенн, в то время как девочки, которые получают мутированный ген, сами станут носителями. Если во время тестирования матери обнаруживается мутация, она может принимать взвешенные решения о будущих беременностях, а её родственники по женской линии (сёстры, тёти и дочери) также могут быть протестированы, чтобы узнать, являются ли они носителями.
- Женщина, которая является носителем и демонстрирует некоторые признаки Дюшенна (мышечная слабость, усталость, боль и т. д.), называется «проявляющим носителем». Нет никакого теста, который показал бы, является ли женщина-носитель проявляющим носителем.
- Даже когда женщина не является носителем, существует небольшой риск того, что на будущие беременности может повлиять Дюшенн. Генетическая мутация, вызывающая Дюшенна, может возникать только в яйцеклетках, а не во всех клетках. Это называется «гонадный мозаицизм». Нет никакого анализа крови на гонадный мозаицизм.
- У женщины-носительницы также существует повышенный риск развития сердечной и скелетной мышечной слабости и дисфункции. Такие женщины должны проходить кардиологический мониторинг (ЭКГ, МРТ сердца или эхо-КГ) каждые три года, если проверки в норме (или чаще, если предписано кардиологом). Знание статуса носителя помогает определить этот риск и получить соответствующие рекомендации и лечение.
- Генетический консультант может объяснить всё вышесказанное в подробностях.

УЧАСТИЕ В КЛИНИЧЕСКИХ ИСПЫТАНИЯХ:

- В мире проводится ряд клинических испытаний препаратов, направленных на конкретные генетические мутации, вызывающие МДД. Генетическое тестирование важно, чтобы знать, есть ли возможность участвовать в этих испытаниях. Чтобы помочь организатору клинических испытаний найти пациентов, которые подходят для участия в испытаниях, обязательно зарегистрируйтесь в вашем национальном регистре пациентов Дюшенна

- список можно найти здесь: http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD/.

- Если ранее проведённое генетическое тестирование не соответствовало принятым в настоящее время стандартам, позволяющим определять точную мутацию, может потребоваться дальнейшее/повторное тестирование. Вы должны обсудить это с вашим нервно-мышечным специалистом и/или генетическим консультантом. Точная генетическая мутация также необходима для регистрации в реестрах Дюшенна. Вы можете найти подробную информацию о типах тестов, которые могут быть выполнены, и о том, насколько они эффективны в обнаружении данных о мутации, в основном документе.
- Взрослым, у которых не было генетического тестирования или было в прошлом, необходимо тестирование с использованием более современных методов (спросите своего генетического консультанта, должны ли вы повторить тестирование), следует рассмотреть вопрос о проведении генетического тестирования, чтобы быть рассмотренным для участия в клинических испытаниях.

5. НЕЙРОМЫШЕЧНЫЕ АСПЕКТЫ

При МДД скелетные мышцы постепенно ослабевают, потому что в них нет дистрофина. Вы должны регулярно проходить обследование с помощью нервно-мышечного специалиста (НМС), знакомого с диагнозом МДД. НМС понимает процесс прогрессирования мышечной слабости и может помочь вам и вашей семье подготовиться к следующей стадии. Для НМС важно знать, как работают ваши мышцы, чтобы как можно раньше начать правильную терапию.

НЕРВНО-МЫШЕЧНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ

Рекомендуется, чтобы вы встречались со своим НМС каждые 6-12 месяцев, а с физическим и/или эрготерапевтом - каждые 4 месяца. Это важно для принятия решений о новых методах лечения или изменения существующих вовремя, а также для прогнозирования и максимально возможного предотвращения проблем.

Тесты, используемые для оценки прогрессирования заболевания, могут варьироваться. Но крайне важно, чтобы вы регулярно проходили те же самые тесты каждый раз, чтобы были видны любые изменения. Регулярные исследования должны включать тесты, которые контролируют прогрессирование заболевания и помогают определять необходимые вмешательства. Эти обследования должны включать:

СИЛА:

Мышечная сила может быть измерена несколькими различными способами, чтобы проверить, меняется ли усилие, создаваемое конкретными мышцами.

ДИАПАЗОН ПОДВИЖНОСТИ СУСТАВОВ:

Это делается для мониторинга развития тугоподвижности в суставах, наличия контрактур - чтобы помочь определить, какие растяжки и/или вмешательства будут наиболее полезными для вас.

ТЕСТЫ НА СКОРОСТЬ:

Многие клиники регулярно проводят замеры времени при выполнении определенных действий. Например, время подъёма с пола, время прохождения определенного расстояния, время на подъём по ступенькам (т.н. тест Северной звезды). Это даёт важную информацию о том, как ваши мышцы меняются и реагируют на различные вмешательства.

ШКАЛА ОЦЕНКИ МОТОРНОЙ ФУНКЦИИ:

Существует большое количество различных шкал, но ваша клиника должна регулярно использовать одну и ту же каждый раз, когда они вас оценивают. В разное время могут потребоваться различные шкалы.

МОНИТОРИНГ ПОВСЕДНЕВНОЙ АКТИВНОСТИ:

Команда может рассказать, нужна ли какая-то дополнительная помощь, чтобы помочь сохранить вашу самостоятельность/способность к самообслуживанию.

МЕДИКАМЕНТОЗНОЕ ЛЕЧЕНИЕ

На данный момент в области лечения МДД происходит много исследований. Обновленное руководство включает только рекомендации по терапии, для которых имеются достаточные доказательства эффективности. Эти рекомендации будут меняться в будущем, когда новые методы лечения получат одобрение. Такие данные будут рассмотрены и добавлены в рекомендации по мере поступления новых результатов.

Хотя ожидается, что в будущем будет доступен более широкий спектр вариантов лечения, в настоящее время он ограничен. На сегодня стероиды - это единственный рекомендованный препарат для лечения скелетно-мышечных осложнений при МДД согласно мнению специалистов, которые сходятся на том, что имеется достаточная информация по доказательной эффективности препарата. Стероиды подробно обсуждаются в Разделе 6.

Лекарственные препараты для других осложнений заболевания, таких, как проблемы с сердцем, обсуждаются в Разделе 12.

6. СТЕРОИДНАЯ ТЕРАПИЯ

Кортикостероиды (или просто “стероиды”) используются при многих других проблемах здоровья во всем мире. Нет никаких сомнений в том, что стероиды могут принести пользу многим людям с МДД, но эта польза должна быть сбалансирована с упреждающим управлением возможными побочными эффектами. Использование стероидов очень важно при МДД и должно обсуждаться до того, как будет наблюдаться снижение физической функции (до фазы «плато»).

ОСНОВЫ

Известно, что стероиды замедляют деградацию мышечной силы и моторной функции при МДД. Кортикостероиды отличаются от анаболических стероидов, которыми иногда злоупотребляют спортсмены, желающие стать сильнее. Целью стероидной терапии при Дюшенне является поддержание мышечной силы и функции, чтобы помочь вам ходить дольше, сохранять функции верхних конечностей и дыхания и избежать операций по лечению сколиоза (искривления позвоночника).

- Стероиды следует обсудить уже в момент постановки диагноза. Оптимальное время начала использования стероидов происходит на амбулаторной стадии, прежде, чем произойдет значительная физическая деградация (см. Рисунок 4).
- Рекомендуемый национальный график вакцинации должен быть завершен до начала стероидной терапии, также должен выработаться иммунитет против ветряной оспы. Рекомендации по вакцинации от Центра по контролю и профилактике заболеваний (CDC) для США можно найти здесь: www.ParentProjectMD.org/Vaccinations. Проконсультируйтесь с региональными властями в отношении рекомендаций по вакцинации в вашей стране.
- Предотвращение и лечение побочных эффектов стероидов должно быть проактивным и упреждающим (см. Таблицу 1).

СХЕМЫ ПРИЁМА СТЕРОИДОВ

НМС могут предписывать различные режимы стероидов. Здесь мы попытались установить чёткое руководство по эффективному и безопасному использованию стероидов, основываясь на регулярных оценках функционирования и побочных эффектов (см. Рисунок 4).

- Преднизон и дефлазакорт (TM Emflaza в США) - это два типа стероидов, которые в основном используются при Дюшенне. Считается, что они работают одинаково. Продолжающиеся испытания этих препаратов важны, и они должны помочь нам лучше понять преимущества каждого из них.
- Выбор того, какой стероид использовать, зависит от предпочтения вашей семьи, предпочтения вашего НМС, доступности стероида в вашей стране, его стоимости и предполагаемых побочных эффектов. Преимущество преднизона заключается в том, что он недорогой. Дефлазакорт может быть предпочтителен,

потому как у него меньше побочных эффектов - более низкий риск увеличения веса и возникновения поведенческих проблем, но чуть более повышена частота задержки роста и развитиякатаракты.

СТЕРОИДЫ: ДОЗИРОВКА, УПРАВЛЕНИЕ И ПОБОЧНЫЕ ЭФФЕКТЫ (РИСУНОК 4, ТАБЛИЦА 2)

- Внимательное управление побочными эффектами, связанными со стероидами, имеет решающее значение. В то время, как стероидная терапия в настоящее время является основой лекарственной терапии при МДД, к ней не следует относиться легкомысленно, и ее необходимо контролировать только с помощью НМС с соответствующим опытом.

СРОКИ И ДОЗИРОВКА

Первичное обсуждение
Обсуждение применения стероидов с семьей

Начало схемы применения стероидов
- До существенного ухудшения физического состояния
- После обсуждения побочных эффектов
- После консультации нутрициолога

Рекомендованная стартовая доза
- Преднизон или преднизолон 0,75 мг/кг в сутки ИЛИ
- Дефлазакорт 0,9 мг/кг в сутки

Изменения дозировки
В случае не поддающихся контролю или непереносимых побочных эффектов
- Снижение дозы стероидов на 25 %–33 %
- Повторное обследование через 1 месяц

В случае ухудшения функционального состояния
- Повышение дозы стероидов до целевой дозы на единицу массы тела на основании стартовой дозы
- Повторное обследование через 2–3 месяца

Использование на неамбулаторной стадии
- Продолжение применения стероидов, но в сниженной дозе, если это необходимо для контроля побочных эффектов
- Более взрослые пациенты, ранее не получавшие стероиды, могут получить пользу от начала программы лечения стероидами

ПРЕДУПРЕЖДЕНИЯ

Надпочечниковая недостаточность
Просветительская работа с пациентом и семьей
- Информирование о признаках, симптомах и ведении адреналового криза

Назначение внутримышечно вводимого препарата гидрокортизона для введения на дому
- 50 мг у детей в возрасте <2 лет
- 100 мг у детей в возрасте ≥2 лет и у взрослых

Стрессовые дозы у пациентов, получающих >12 мг/м2 в сутки преднизона / дефлазакорта ежедневно
- Могут потребоваться в случае тяжелого заболевания, большой травмы или операции
- Введение гидрокортизона в дозе 50–100 мг/м2 в сутки

Резкое прерывание применения стероидов НЕДОПУСТИМО
- Использование протокола постепенного снижения дозы стероида PJ Nicholoff29
- Снижение дозы производится на 20 %–25 % каждые 2 недели
- После достижения физиологической дозы (3 м/м2 в сутки преднизона или дефлазакорта) производится перевод на гидрокортизон в дозе 12 мг/м2 в сутки с разделением на три равные дозы
- Продолжается снижение дозы на 20 %–25 % каждую неделю вплоть до достижения дозы 2,5 мг гидрокортизона через день
- После 2 недель применения препарата через день гидрокортизон отменяют
- Регулярно проводят проверку утреннего уровня стимулируемого КРЛ или АКТГ кортизола вплоть до нормализации ГГН оси
- Продолжение использования стрессовой дозировки вплоть до восстановления ГГН оси (может продолжаться 12 месяцев или дольше)

Рисунок 4. Комплексный обзор лечения для начала применения глюкокортикоида (стероида) и их использования у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна

- Факторы, которые необходимо учитывать при поддержании или повышении дозировки стероидов, включают переносимость терапии, вес, рост, половое созревание, здоровье костей, поведение, катаракта, а также - наблюдаются ли побочные эффекты и насколько они управляемы.

НАДПОЧЕЧНИКОВАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ (КРИЗ)

Надпочечниковые железы находятся сверху почек и вырабатывают гормон (кортизол), который помогает организму справляться со стрессом (т. е. с тяжелой болезнью или травмой). Когда вы принимаете стероиды ежедневно, надпочечники перестают производить кортизол (процесс, называемый «надпочечниковая недостаточность») и становятся неактивными. Если приём стероидов прекращается, вашему телу может потребоваться несколько недель или месяцев для того, чтобы снова начать производить кортизол. Без кортизола ваше тело не в состоянии справиться со стрессом, что приводит к «надпочечниковому кризу», который может угрожать жизни. По этой причине вы никогда не должны прекращать ежедневный приём стероидов внезапно (или без помощи врача) или пропускать дозы более 24 часов.

Кроме того, когда ваше тело испытывает дополнительный стресс (например, высокая температура, хирургическое вмешательство, переломы), могут потребоваться дополнительные дозы стероидов или «дозы стресса». Информация для стрессового дозирования и по распознаванию / лечению / профилактике острой надпочечниковой недостаточности содержится в «Стероидном Протоколе PJ Nicholoff», который можно найти здесь: **www.ParentProjectMD.org/PJ**

ДРУГИЕ ЛЕКАРСТВА И ПИЩЕВЫЕ ДОБАВКИ

Наряду со стероидами другие препараты, одобренные для использования при Дюшенне, включают Exondys 51 (Eteplirsen), который одобрен в США Управлением по контролю за продуктами и лекарствами (FDA) и Ataluren (Translarna), который одобрен для использования в нескольких европейских странах Европейским агентством по лекарственным средствам (EMA). И Exondys 51 (Eteplirsen), и Ataluren (Translarna) предназначены для людей с различными типами мутаций МДД.

Exondys 51 (Eteplirsen) предназначен людям, живущим с Дюшенном, которым подходит метод пропуска 51 экзона (около 13% от популяции). Этот препарат направлен на «пропуск» дефектной части (экзона) для производства частично функционального дистрофина.

Ataluren (Translarna) назначается людям, живущим с МДД, которые имеют нонсенс-мутацию (около 13% случаев). Хотя механизм действия Ataluren (Translarna) неизвестен, считается, что он взаимодействует с частью клетки, которая «считывает» белки, позволяя клетке «читать сквозь» нонсенс-мутацию для получения функционального белка.

Проводится ряд клинических испытаний, направленных на конкретные генетические мутации, вызывающие МДД. Генетическое тестирование важно, чтобы узнать, можете ли вы участвовать в этих испытаниях. Чтобы помочь организатору клинических испытаний найти пациентов, которые могут участвовать в испытаниях, обязательно зарегистрируйтесь в вашем национальном регистре пациентов с Дюшенном - список можно найти здесь: http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD

В дополнение к лекарствам, рассмотренным выше, есть много других лекарств и добавок, которые могут быть использованы при МДД, но они не одобрены FDA или EMA. Несмотря на то, что многие из препаратов (см. Блок 3) широко используются,

доказательств безопасности и эффективности недостаточно. Важно обсудить все лекарства с вашим НМС, прежде чем думать о добавлении или прекращении приёма лекарств.

БЛОК 3. ДРУГИЕ ЛЕКАРСТВА И ПИШЕВЫЕ ДОБАВКИ, НЕ ОДОБРЕННЫЕ К ИСПОЛЬЗОВАНИЮ ПРИ МДД

Эксперты рассмотрели ряд препаратов и добавок, которые в некоторых случаях использовались для лечения Дюшенна. Они рассмотрели опубликованные данные по этим веществам, чтобы убедиться, что есть достаточные доказательства их безопасности и эффективности, вследствие которых они могли бы давать рекомендации.

Эксперты пришли к выводу о следующем:

- Использование оксандролона, анаболического стероида, не рекомендуется.
- Использование Ботокса не рекомендуется.
- Нет оснований для систематического использования креатина. Рандомизированное контролируемое исследование креатина при Дюшенне не показало явного положительного эффекта. Если человек принимает креатин, и наличествуют признаки проблем с почками, следует прекратить приём этой добавки.
- В настоящее время не могут быть даны рекомендации относительно других добавок или препаратов, которые иногда используются в лечении Дюшенна, включая кофермент Q10, карнитин, аминокислоты (глютамин, аргинин), противовоспалительные средства / антиоксиданты (рыбий жир, витамин Е, экстракт зеленого чая, пентоксифиллин) и другие, включая травяные или ботанические экстракты. Эксперты пришли к выводу, что в опубликованной литературе недостаточно доказательств для их использования.
- Эксперты согласились с тем, что это область, в которой необходимы дополнительные исследования. Было поощрено активное участие семей в мероприятиях, которые развивают дополнительные знания, такие как реестры пациентов и клинические испытания.

ТАБЛИЦА 2. ПОБОЧНЫЕ ЭФФЕКТЫ СТЕРОИДОВ: МОНИТОРИНГ И ВМЕШАТЕЛЬСТВО

Справа перечислены наиболее распространенные побочные эффекты долгосрочного приёма стероидов. Важно отметить, что у разных людей будут разные реакции на стероиды. Ключом к успешному управлению стероидами является осознание потенциальных побочных эффектов и работа по предотвращению или уменьшению их, когда это возможно. Уменьшение дозы стероидов может потребоваться, если побочные эффекты являются неуправляемыми или невыносимыми (рисунок 4). Если это не увенчалось успехом, необходимо перейти на другой стероидов или режим приёма, прежде чем отказаться от лечения в целом. Это должно быть сделано с вашим НМС.

ТАБЛИЦА 2. ПОБОЧНЫЕ ЭФФЕКТЫ СТЕРОИДОВ

Побочные эффекты	Дополнительная информация	Обсудите с вашим НМС
Набор веса и ожирение	Вам следует знать, что стероиды могут повышать аппетит; диетические рекомендации должны быть представлены пациенту до начала приёма стероидов	Для предотвращения избыточного веса важно, чтобы вся семья питалась сбалансировано. Рацион здорового питания можно найти на странице https://www.choosemyplate.gov
Кушингоидные признаки (“лунно-образное лицо”)	Полнота щёк и лица становится более заметной с течением времени	Внимательное отслеживание питания, ограничение в потреблении сахара и соли помогут в борьбе с набором веса и минимизируют проявление кушингоидных черт лица
Повышенная волосатость (гирсутизм)	Стероиды часто вызывают повышенный рост волос на теле	Обычно это не так серьезно, чтобы отказываться от приёма лекарств
Прыщи, грибковые кожные инфекции, бородавки	Чаще встречается у подростков	Пользуйтесь специальными средствами и не спешите менять стероидный режим, если нет сильного эмоционального стресса
Низкий рост	Проверки роста должны производиться каждые 6 месяцев в рамках регулярных тестирований	Если рост замедлился или остановился, или прирост составляет меньше 4см в год, или рост меньше 3го перцентиля, возможно, необходимо направление к эндокринологу

ТАБЛИЦА 2. ПОБОЧНЫЕ ЭФФЕКТЫ СТЕРОИДОВ

Побочные эффекты	Дополнительная информация	Обсудите с вашим НМС
Задержка полового созревания	Половое созревание должно проверяться при каждом визите начиная с 9 лет. Расскажите своему НМС о семейной истории позднего полового созревания, если таковая имеется. Терапия обычно рекомендована мальчикам, у которых не началось половое созревание к 14 годам	Если вы озабочены задержкой в половом развитии или половое созревание не началось к 14 годам, может быть необходимо направление к эндокринологу для его оценки
Неблагоприятные поведенческие изменения *(дополнительную информацию о поведении см. в Разделе 10)*	Сообщите НМС о любых проблемах с настроением, темпераментом и проблемах СДВГ (ADHD). Имейте в виду, что часто это временное ухудшение в течение первых шести недель от начала стероидной терапии	Исходные проблемы поведения следует лечить до начала терапии стероидами, например, консультациями по СДВГ или рецептурно. Это может помочь сдвинуть сроки стероидного лечения на более позднее время суток - обсудите это со своим НМС, который может также рассмотреть направление к специалисту по поведению.
Иммунносупрессия (подавление иммунитета)	Принятие стероидов может снизить иммунитет (способность бороться с инфекциями). Помните о риске серьёзной инфекции и необходимость оперативного лечения мелких инфекций	Сделайте вакцинацию от ветряной оспы до начала терапии стероидами, и, если этого не сделано, обратитесь за медицинской помощью при контакте с ветряной оспой. Если в месте проживания существует проблема с туберкулёзом, может потребоваться специальное наблюдение.

ТАБЛИЦА 2. ПОБОЧНЫЕ ЭФФЕКТЫ СТЕРОИДОВ

Побочные эффекты	Дополнительная информация	Обсудите с вашим НМС
Подавление функции надпочечников	Сообщите всему медицинскому персоналу, что вы принимаете стероиды, носите карточку пациента (с информацией о стероидах и действиях в экстренных случаях) Очень важно, чтобы дозы стероидов не пропускались более 24 часов, так как это может вызвать кризис надпочечников. Важно знать про «стрессовые дозы», они назначаются в случае тяжёлой болезни, серьёзной травмы или хирургического вмешательства, чтобы предотвратить кризис надпочечников. Важно знать признаки и симптомы кризиса надпочечников (боли в желудке, рвота, летаргия). Храните рецепт для внутримышечной инъекции гидрокортизона дома (вам, возможно, потребуется знать, как его вводить при кризисе надпочечников). Никогда резко не прекращайте принимать стероиды.	Спросите вашего НМС о «Плане стрессовых доз стероидов», который объясняет: • Что делать в случае пропущенной дозы стероида > 24 часа (из-за поста, болезни или отсутствия рецепта) • Когда давать стрессовые дозы стероидов, в какой дозе и в какой форме (орально, внутримышечно или капельницей); обратитесь к «Стероидному протоколу PJ Nicholoff» для примерного плана: www.ParentProjectMD.org/PJ • Если вы собираетесь прекратить принимать стероидные лекарства, спросите своего НМС о плане постепенной отмены. Он может обратиться к тому же примерному плану: www.ParentProjectMD.org/PJ

ТАБЛИЦА 2. ПОБОЧНЫЕ ЭФФЕКТЫ СТЕРОИДОВ

Побочные эффекты	Дополнительная информация	Обсудите с вашим НМС
Высокое кровяное давление (гипертония)	Следует проверять кровяное давление при посещении врача и дома.	Если давление повышается, снижение потребления соли и снижение веса могут быть первыми шагами в регуляции давления. Если это не приносит эффекта, лечащий врач может рассмотреть вопрос о дополнительной терапии
Снижение толерантности к глюкозе	Во время визитов в клинику необходимо делать анализ мочи на глюкозу. Анализ крови должен проводиться один раз в год для мониторинга развития диабета II типа и других осложнений, вызванных увеличением веса в связи с приёмом стероидов	Если анализы мочи на глюкозу положительны или присутствуют симптомы, вызывающие волнения (учащенное мочеиспускание, жажды и др.), типа могут потребоваться дальнейшие анализы крови на диабет II
Гастрит / гастроэзофагеальный рефлюкс (ГЭРБ)	Стероиды могут вызывать симптомы рефлюкса (изжога). Сообщите вашему НМС, если у вас есть эти симптомы.	Избегайте нестероидных противовоспалительных препаратов (НПВП) - таких как аспирин, ибупрофен, напроксен. Для облегчения симптомов может использоваться Антацид
Язвенная болезнь	Сообщайте о симптомах боли в желудке, поскольку это может быть признаком повреждения слизистой желудка. Если вы страдаете анемией или есть подозрение на кровотечение кишечника, сдайте анализ кала на наличие скрытой крови	Избегайте НПВП (аспирин, ибупрофен, напроксен) Симптоматически могут использоваться лекарства, отпускаемые по рецепту, и антациды. Вам может потребоваться обращение к гастроэнтерологу для обследования и лечения

ТАБЛИЦА 2. ПОБОЧНЫЕ ЭФФЕКТЫ СТЕРОИДОВ

Побочные эффекты	Дополнительная информация	Обсудите с вашим НМС
Катаракта	Стероиды могут вызывать доброкачественную катаракту; необходимо обследование с ежегодной проверкой глаз	Подумайте о переходе от дефлазакорта к преднизону, если развиваются катаракты, которые влияют на зрение (было доказано, что дефлазакорт имеет более высокий риск развития катаракты) Если катаракта присутствует, может потребоваться консультация офтальмолога. Катаракты нужно будет лечить, только если они мешают зрению
Остеопороз	Сообщайте своему НМС о переломах и боли в спине при каждом посещении. Рентген позвоночника должен осуществляться каждые 1-2 года для наблюдения за компрессионными переломами позвонков. DEXA - каждые 2-3 года для мониторинга плотности костной ткани. Ежегодный уровень витамина D в крови должен проверяться с использованием теста 25 OH на витамин D (идеально - поздней зимой в сезонных климатах): добавки витамина D с витамином D3 могут потребоваться, если их уровни низки. Вашу диету следует оценивать ежегодно, чтобы убедиться, что вы потребляете достаточное количество кальция.	Добавки витамина D могут потребоваться в зависимости от его уровня в крови. Проверяйте уровень содержания витамина D ежегодно; принимайте добавки по мере необходимости. Убедитесь, что потребление кальция с едой соответствует рекомендациям для вашего возраста. Добавки кальция могут потребоваться, если ваша диета не включает достаточное количество кальция. Вертикализация (стояние) является необходимым для здоровья костей. Обсудите это с вашим НМС/физическим терапевтом при обсуждении программы упражнений.

ТАБЛИЦА 2. ПОБОЧНЫЕ ЭФФЕКТЫ СТЕРОИДОВ

Побочные эффекты	Дополнительная информация	Обсудите с вашим НМС
Миоглобинурия **(цвет мочи красновато-коричневый, потому что она содержит продукты распада мышечных белков; необходима сделать анализы в лаборатории).**	Сообщите о красновато-коричневой моче вашему НМС. Моча может быть проверена на миоглобин. Моча также должна быть проверена на наличие инфекции.	Избегайте энергичных и эксцентричных упражнений (например, бег под гору или прыжки на батуте). Важно интенсивное потребление жидкости. Если это продолжается, необходимо исследование почек.

7. ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ

Стероиды, используемые для лечения МДД, могут негативно влиять на некоторые гормоны. Чаще всего это гормон роста (влияющий на рост) и тестостерон (мужской половой гормон, ответственный за половое созревание). Ваш НМС может рекомендовать вам посетить педиатрического эндокринолога, если есть какие-либо опасения относительно роста, полового созревания или подавления надпочечников..

РОСТ И ПОЛОВОЕ СОЗРЕВАНИЕ

Невысокий рост и позднее половое созревание могут доставлять неприятность, вы должны чувствовать себя комфортно, обсуждая эти темы с вашим НМС. Низкий рост может быть признаком других медицинских проблем, а дефицит тестостерона может ухудшить здоровье костей, поэтому важно, чтобы ваша мультидисциплинарная команда внимательно следила за вашим ростом и пубертатным развитием (Рисунок 5).

ТЕРАПИЯ ГОРМОНОМ РОСТА

- Вам может быть назначен гормон роста, если вы низкого роста и у вас дефицит этого гормона
- Нет никаких доказательств или литературы, описывающих безопасность или эффективность применения гормона роста у людей с МДД, у которых нет дефицита собственного гормона роста
- Существуют потенциальные риски, связанные с использованием гормона роста, включая головные боли, идиопатическую внутричерепную гипертензию (высокое давление в мозге и глазах), эпифизеолиз головки бедра (болезнь бедра, которая может вызывать боль, и возможна необходимость хирургического вмешательства), ухудшение сколиоза, и повышенный риск развития диабета
- Прежде чем решить, использовать ли гормон роста, ваш эндокринолог должен обсудить с вами потенциальные риски и преимущества лечения

ТЕРАПИЯ ТЕСТОСТЕРОНОМ

- Тестостерон важен для здоровья костей, а также для психосоциального / эмоционального развития
- Терапию тестостероном следует начинать с низких доз и медленно их увеличивать, имитируя нормальное половое созревание
- Тестостерон поставляется в нескольких формах, включая внутримышечные инъекции, гели и пластыри
- Ваш эндокринолог должен обсудить ожидаемый ответ на лечение до начала приёма тестостерона, который, вероятно, будет включать: усиление запаха тела, волосы на лице, угри, внезапный рост и повышенное либидо (интерес к сексу)
- Потенциальные побочные эффекты включают: инфекцию в месте инъекции, аллергическую реакцию, перепады настроения и увеличение количества эритроцитов
- Вам нужно будет регулярно сдавать кровь, принимая тестостерон, чтобы контролировать реакцию вашего организма на лечение

КРИЗИС НАДПОЧЕЧНИКОВ

Надпочечники, располагающиеся сверху почек, производят гормон (кортизол), который помогает вашему телу справляться со стрессом (например, с тяжёлой

болезнью или травмой). Когда вы принимаете стероиды, надпочечники перестают вырабатывать кортизол (происходит «подавление надпочечников»). После того, как приём стероидов прекращается, вашему телу может потребоваться несколько недель или месяцев, чтобы снова начать производить кортизол. Без кортизола ваше тело не в состоянии справиться со стрессом, что приводит к кризису надпочечников, который может угрожать жизни.

Подавление / кризис надпочечников являются потенциально опасными для жизни осложнениями длительного использования стероидов (см. Рисунок 5). Важно знать, что у вас может быть риск кризиса надпочечников, если приём стероидов прекращается внезапно или если из-за болезни или по другим причинам перерыв между дозами составляет более 24 часов. Все пациенты, принимающие хронические стероиды ежедневно, должны иметь План, который описывает, что делать в случае пропущенных доз или во время серьёзных заболеваний или тяжелой травмы, когда могут потребоваться дополнительные (“стрессовые”) дозы стероидов. Информация о предотвращении, распознавании и лечении надпочечниковой недостаточности, а также о том, когда и как применять стрессовые дозы стероидов, включена в протокол стероидов PJ Nicholoff, который можно найти здесь: www.ParentProjectMD.org/PJ

СИМПТОМЫ КРИЗИСА НАДПОЧЕЧНИКОВ

Признаки и симптомы надпочечникового кризиса

(следует помнить!):

- Сильная усталость
- Головная боль
- Тошнота / рвота
- Низкий уровень сахара в крови
- Низкое кровяное давление
- Потеря сознания

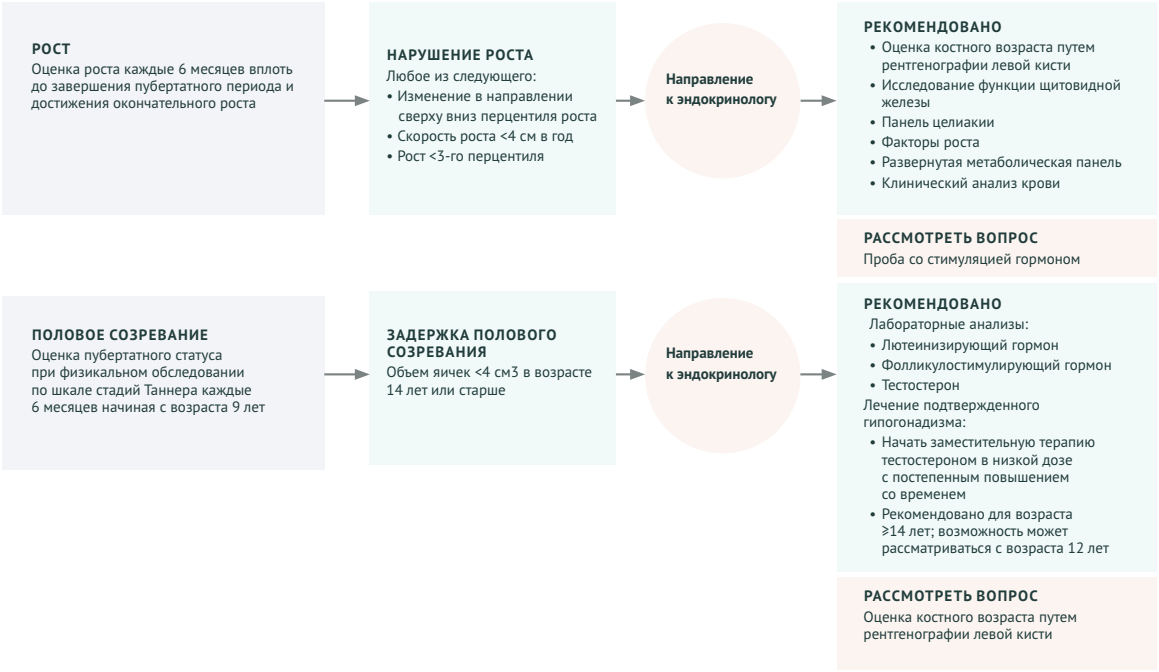


Рис. 5. Оценки и вмешательства в случае нарушения роста и задержки полового созревания у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна

8. ОСТЕОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ *(Рисунок 6)*

Здоровье костей важно как на амбулаторных, так и на неамбулаторных стадиях МДД. Люди любого возраста, живущие с МДД, имеют слабые кости, особенно, если они принимают стероиды. Стероиды понижают плотность костной ткани, увеличивая риск переломов по сравнению с общей популяцией. Слабость мышц и снижение подвижности также являются факторами риска для слабых костей.

Двойное энергетическое рентгеновское поглощение (DEXA) - это неинвазивный вид исследование, которое измеряет минеральную плотность длинных костей (как правило, ноги или руки). Более тонкая кость менее здорова и более подвержена переломам. Измерение минеральной плотности кости важно для мониторинга общего состояния костей. Рекомендуется проводить сканирование DEXA не реже одного раза в 2-3 года.

Люди, живущие с Дюшенном, особенно те, кто принимает стероиды, подвержены риску компрессионных переломов позвоночного отдела. Компрессионные переломы позвонков возникают, когда в позвонках (костях позвоночника) появляются небольшие трещины, вследствие чего они деформируются и сталкиваются друг с другом. Эти переломы и результирующие столкновения позвонков могут вызывать боль. Компрессионные переломы можно увидеть на боковом позвоночном рентгеновском снимке, даже при отсутствии боли в спине. Переломы позвонков

можно лечить бисфосфонатами, особенно, если присутствует боль. Рекомендуется проводить рентгенограммы позвоночника каждые 1-2 года или чаще, если у вас возникли боли в спине.

Стероиды замедляют восстановительную фазу роста костей. Бисфосфонаты - это лекарственные средства, которые соединяются с поверхностью кости, замедляя процесс разрушения и реабсорбции, помогая кости восстанавливаться более эффективно. Благодаря этому процессу кости становятся толще и, при благоприятном исходе, более здоровыми и менее восприимчивыми к перелому. Использование биофосфатов может быть обсуждено, если есть признаки снижения плотности костной ткани, переломов длинных костей, которые возникают без значительных травм, и/или компрессионых переломов позвонков (см. Рисунок 6)..

Проводите оценку костного здоровья с момента постановки диагноза и обязательно с момента начала стероидной терапии

Оценка (мониторинг и диагностика) костного здоровья.

Пациент принимает стероиды:

- При каждом визите: наличие боли и переломов (в том числе компрессионных).
- На исходном этапе (с последующим анализом при необходимости): сывороточный кальций, фосфат, магний, щелочная фосфатаза, паратероидный гормон ПТГ.
- Исходный и ежегодно: оценка потребления кальция / витамина D, МПКТ позвоночника с помощью ДЭРА, сыворотка 25OHD.
- Исходный и каждые 1-2 года: рентгенография грудного и поясничного отделов позвоночника в боковой проекции. При жалобах в спине или уменьшении индекса Z МКПТ на >= 0,5 S D за 12 месяцев

Пациент не принимает стероиды:

То же самое, кроме того, что рентгенография грудного и поясничного отделов проводится один раз в 2-3 года. При жалобах на бли в спине и/или снижении индекса Z МКПТ на >= 0,5 S D за 12 месяцев – чаще

Следите за здоровьем костей: Сохраняйте уровень сывороточного 25OHD > 20мг/мл (30 нмоль/л), в идеале > 30мг/мл (75 нмоль/л) посредством диеты и/или добавок. Поддерживайте соответствующее возрасту потребление кальция посредством диеты и/или добавок. Поощряйте физическую активность с переносом собственного веса в соответствии со статусом основного заболевания.

Первые признаки клинически значимой хрупкости костей: Перелом длинной кости при легкой травме, компрессионный перелом позвонков (1, 2 или 3 степень), асимптоматический перелом (степень 2 и 3), с применением методов Генонта при оценке деформации позвоночника.

ДА

Обратитесь к специалисту с опытом в лечении педиатрического остеопороза

Лечение – фаза стабилизации: Устраните недостаток кальция/витамина D и убедитесь в нормальной работе почек прежде, чем начать терапию бисфосфонатами. После начала терапии бисфосфонатами:

Придерживайтесь назначенной терапии* до достижения клинической стабильности**.

Ежегодно проводите рентгенографию грудного и поясничного отдела позвоночника.

Каждые 6 месяцев проверяйте следующие показатели: МПКТ позвоночника с помощью ДЭРА; уровень витамина D в сыворотке крови; боли в спине; потребление кальция и других витаминов; биохимические маркеры метаболизма костной ткани и минерального обмена (кальций, фосфат, магний, щелочная фосфотаза, ПТГ)

Лечение – фаза поддерживающей терапии: Риск хрупкости костей (остеопороз) сопровождает пациентов с МДД (наличие миопатий, снижающаяся двигательная активность, стероидная терапия). При достижении клинической стабильности** состояния костей рассмотрите продолжение бесфосфатной терапии с постепенным снижением дозировки для сохранения результатов лечения. Продолжительность поддерживающей терапии зависит от статуса костного здоровья пациента (клинически стабильный** или нет) и продолжается ли ГК-терапия. Следите за безопасностью и эффективностью поддерживающей терапии так же, как в стабилизационной фазе.

НЕТ

Продолжайте мониторинг костного здоровья до появления первых признаков хрупкости костей:

Пациент принимает стероиды:

Ежегодная рентгенография грудного и поясничного отдела позвоночника; МПКТ позвоночника с помощью ДЭРА; уровень витамина D в сыворотке крови; боли в спине; потребление кальция и других витаминов; биохимические маркеры метаболизма костной ткани и минерального обмена (кальций, фосфат, магний, щелочная фосфотаза, ПТГ)

Пациент не принимает стероиды:

То же самое, что для пациента на стероидной терапии. Кроме: рентгенография грудного и поясничного отдела позвоночника 1 раз в 2 года.

Аббревиатуры:

ГК = глюкокортикоид
МПКТ = минеральный плотность костной ткани
МДД = миодистрофия Дюшенна
ДЭРА = двухэнергетическая рентгеновская абсорбциометрия
25OHD = 25 гидроксивитамин D
ПТГ = паратиреоидный гормон
SD = стандартное отклонение

Полуколичественный метод Генанта по определнию позвоночных переломов основан на следующих процентах по высоте: Степень 0 (норма) < 20%; перелом 1 степени (легкий) – от 20% до 25%; перелом 2 степени (средний) – от 25% до 40%; перелом 3 степени (тяжелый) > 40%

*** Начальные дозы бисфосфонатной терапии (для лечения фазы стабилизации остеопороза):**
Памидронат максимум 9мг/кг/год в разделенных дозах, золедроновая кислота максимум 0,1мг/кг/год в разделенных дозах или неридронат максимум 6мг/кг/год в разделенных дозах

**** Клинически стабильный определяется как:**
Отсутствие новых непозвоночных переломов
Стабильные, вылеченне переломы позвонков:
- Без изменений в оценке Генанта для отдельных позвонков или в общем индексе деформации позвоночника*** плюс свидетельство радиографического исцеления ИЛИ
- Изменения формы позвоночных переломов (определяемое как уменьшение оценки Генанта ли индекса деформации позвоночника минимум на 1)
Отсутствие новых позвоночных переломов в прежде нормальных позвоночных телах
Отсутствие боли в костях и в спине
Z-оценка BMD соответствующая Z-оценке роста или > -2 SD

***** Индекс деформации позвоночника = сумма оценок Генанга**

Рис. 6. Мониторинг костного здоровья

9. ОРТОПЕДИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ *(Рисунок 7)*

Основными целями ортопедической помощи являются поддержание ходьбы и / или моторной функции как можно дольше, а также минимизация суставных контрактур. Способность ходить или стоять помогает вам поддерживать прямой позвоночник и улучшает здоровье костей.

КОНТРАКТУРЫ

По мере того, как мышцы становятся слабее, и суставы двигаются всё с большим трудом, они рискуют оказаться заблокированными в одной позиции. Это называется контрактурой. Правильная осанка может помочь предотвратить контрактуры в спине, ногах и голеностопах во время ходьбы. При сидении важно убедиться, что ваша осанка находится в хорошем положении, с равным распределением веса по обеим сторонам тела. Ваши ноги должны располагаться правильно, в хорошей позиции и с надлежащей поддержкой. Решающее значение имеет правильная система сидения в кресле-коляске, поддерживающая симметрию позвоночника и таза и вытягивающая позвоночник. Если необходимо, могут быть хирургические варианты, которые помогут поддерживать правильное положение ног и ступней.

СКОЛИОЗ

Люди, живущие с Дюшенном, которые не лечатся кортикостероидами, имеют 90% -ный шанс развития прогрессирующего сколиоза (боковое искривление позвоночника, которое со временем ухудшается). Было доказано, что ежедневная терапия стероидами снижает риск сколиоза или значительно замедляет его начало. Обращайте внимание на осанку и правильное положение тела (позиционирование) в пространстве/кресле/кровати. Это крайне важно для предотвращения сколиоза. Необходимо постоянное обследование вашего позвоночника на протяжении всей жизни.

ПЕРЕЛОМЫ ДЛИННЫХ КОСТЕЙ

Перелом ноги может представлять значительную угрозу для дальнейшей способности ходить. Если у вас в ноге трещина или перелом, узнайте, следует ли рассматривать хирургическое вмешательство. Хирургическая коррекция часто позволяет людям, живущим с Дюшенном, как можно скорее встать на ноги. В случае перелома убедитесь, что ваша нервно-мышечная команда получает информацию до принятия любых решений о лечении. Ваша нервно-мышечная команда поможет проследить и за переломом, и за последующей терапией.

Синдром жировой эмболии (FES) представляет собой риск при Дюшенне и является экстренным медицинским случаем. Эмболия вызвана крошечным кусочком жира, который высвобождается в кровоток вследствие перелома или серьезного удара кости. Этот кусочек жира (называемый «эмболия») может перейти через кровь в лёгкие, не позволяя организму получать достаточное количество кислорода. Симптомы жировой эмболии могут включать в себя растерянность, дезориентацию, странное поведение, учащенное дыхание и сердцебиение, и/или затрудненное дыхание. **Если вы подозреваете, что у ребенка, возможно, был удар, падение и/или перелом, и он показывает какие-либо признаки FES, как можно быстрее доберитесь до скорой помощи и сообщите персоналу, что вы подозреваете, что у вашего ребенка жировая эмболия. Это экстренный медицинский случай.**

Амбулаторная стадия	Ранняя неамбулаторная стадия	Поздняя неамбулаторная стадия
Обследование		
Оценивать объем движений не реже, чем каждые 6 месяцев		
Осмотр позвоночника ежегодно	Осмотр позвоночника каждые 6 месяцев	
Выполнить рентгенографическое исследование при выявлении искривления позвоночника или если осмотр затруднен	Выполнить рентгенографию позвоночника при утрате пациентом способности к ходьбе; если имеется искривление позвоночника, выполнять рентгенографию каждые 6 месяцев - 1 год, в зависимости от состояния развития скелета; направить к хирургу ортопеду при угле искривления позвоночника >20°	Ежегодно выполнять рентгенографию позвоночника в вертикальном положении в передне-задней проекции у пациентов с установленным прогрессированием сколиоза
Вмешательства		
При инструктировании по лечебной физкультуре ввести домашние занятия с программой растяжения с акцентом на голеностопных, коленных и тазобедренных суставах		
	При инструктировании по эрготерапии акцентировать внимание на верхних конечностях	
При пассивном тыльном сгибании <10° использовать индивидуально смоделированные ночные ортезы для голеностопного сустава и стопы,установленные в нейтральном положении	Использовать индивидуально смоделированные дневные ортезы для голеностопного сустава и стопы, чтобы замедлить прогрессирование эквиноварусной контрактуры	Продолжать использовать шины на нижних конечностях; может быть целесообразным изготовление индивидуальных шин на запястье и кисть
	В начале программы тренировки стояния пользоваться приспособлениями для поддержки в положении стоя или креслом-каталкой с возможностью установки в вертикальное положение	С осторожностью использовать программы тренировки стояния
Направить на операцию на стопе и ахилловом сухожилии для улучшения походки в случае выраженной контрактуры голеностопных суставов при удовлетворительной силе четырехглавых мышц и мышц-разгибателей бедра	Направить на операцию на стопе и голеностопном суставе для улучшения положения стопы, если на этом будет настаивать пациент	
Избегать использования ортезов для позвоночника		
Провести заблаговременный инструктаж родственников пациента по профилактике переломов		
Консультация кардиолога и пульмонолога перед любым хирургическим вмешательством		
Направить на физическую терапию после операции	Направить на выполнение заднего спондилодеза, если угол искривления позвоночника >20-30° у пациентов предпубертатного возраста, не получающих кортикостероиды; обеспечить предоперационное и послеоперационное обследование и лечебную физкультуру	Направить на выполнение заднего спондилодеза, если искривление позвоночника прогрессирует
Убедиться, что родственники пациентов и члены медицинской бригады знают о синдроме жировой эмболии		

Рис. 7. Аспекты оказания ортопедической и хирургической помощи пациентам с мышечной дистрофией Дюшенна по стадиям заболевания

10. РЕАБИЛИТАЦИЯ

Физическая терапия и эрготерапия

Люди, живущие с Дюшенном, нуждаются в доступе к различным видам реабилитации (абилитации) на протяжении всей своей жизни. В команду по реабилитации могут входить врачи, физические терапевты (ФТ), эрготерапевты, логопеды, ортопеды и поставщики медицинского оборудования и ТСР.

Команда должна учитывать ваши цели и образ жизни, чтобы обеспечить вам последовательную профилактическую помощь, минимизировать влияние заболевания на вашу жизнь и деятельность и оптимизировать качество жизни. Реабилитация может предоставляться в амбулаторных условиях и школьных учреждениях и должна продолжаться на протяжении всей вашей жизни. Вы должны обследоваться специалистом по реабилитации как минимум каждые 4-6 месяцев.

ДИАПАЗОН ДВИЖЕНИЯ, УПРАЖНЕНИЯ И РАСТЯЖКИ (РИСУНОК 8)

- При МДД есть много факторов, которые способствуют тому, что суставы становятся скованными или “сокращенными”, развивается тугоподвижность. Происходит это в том числе из-за того, что мышцы становятся менее эластичными из-за ограниченного использования и дисбаланса мышц вокруг сустава (одна сильнее другой)
- Поддержание хорошего диапазона движения и симметрии в различных суставах помогает поддерживать наилучшую функцию, предотвращает развитие контрактур и проблем с давлением на кожу
- Рекомендуются аэробные упражнения или аэробная деятельность; плавание - отличный пример безопасного упражнения. Некоторые упражнения (например, подпрыгивание на батуте) могут быть вредными для мышц. Поэтому все упражнения должны контролироваться и осуществляться под руководством вашего физического терапевта
- Растяжка будет контролироваться физическим терапевтом, но она должна стать частью вашей повседневной жизни
- Целью растягивания и фиксации, начиная с момента постановки диагноза, является сохранение функции/движений и поддержание комфорта

РЕАБИЛИТАЦИЯ

	АМБУЛАТОРНЫЙ ЭТАП	РАННИЙ НЕ АМБУЛАТОРНЫЙ	ПОЗДНИЙ НЕ АМБУЛАТОРНЫЙ
ОЦЕНКИ	Мультидисциплинарная реабилитационная оценка каждые 6 месяцев или чаще, если есть опасения, изменения в статусе или особые нужды		
	Оценки: меры согласно нарушениям функций, функциональная оценка, мониторинг активности и здоровья, оценка необходимости ортопедического вмешательства и вспомогательной технологии		
	Оценка и сведение к минимуму риска падения в любой обстановке		
ВМЕШАТЕЛЬСТВА	Программы, разработанные физическим терапевтом и эрготерапевтом с учетом индивидуальных потребностей, особенностей, переносимости и ожидаемого результата		
	Профилактическая растяжка дома, 4-6 раз в неделю; регулярная растяжка в области голеностопа, колени и бедра; кисти, рука и шея – по наблюдениям. Растяжка рекомендуется для тех частей тела, где возникают (сейчас или в будущем) контрактуры и деформации.*		
	Использование голеностопного ортеза в течение дня (во время отдыха) и ночью предотвращает и сдерживает прогрессирование контрактур. Начинать использование ортезов с профилактической целью необходимо как можно раньше		Голеностопный ортез для растяжки / закрепления положения ноги
		Пассивное или моторизованное техническое средство для стояния (вертикализатор) используется для людей без или с минорными контрактурами бедра, коленей, голеностопа	
		Коленно-голеностопный (на всю ногу) ортез с фиксацией коленных суставов используется в поздней амбулаторной и не амбулаторных стадиях	
	Поддержка физического терапевта команды ортопедов-хирургов в периоды переломов/операций для обеспечения необходимой реабилитации пациента. Чтобы максимально сохранить амбулаторность, способность стоять и предотвратить ускоренное развитие контрактур		
	Рекомендации по упражнениям: (1) регулярные умеренные аэробные занятия/упражнения (плавание, велосипед); (2) мониторинг перенапряжения; (3) необходимость чередования активности и отдыха		
	Осторожность в назначении упражнений пациентам, у которых, скорее всего, снижена способность к физической активности, даже несмотря на хорошее клиническое функционирование		
	Планирование и обучение вспомогательным технологиям и пользованию адаптивным оборудованием		

Рисунок 8

КОЛЯСКИ, СИДЕНЬЯ И ДРУГОЕ АДАПТИВНОЕ ОБОРУДОВАНИЕ (РИСУНОК 9)

- Даже при сохранении способности ходить, вы можете использовать скутер, коляску или кресло-коляску для передвижения на большие расстояния, чтобы сберечь силы.
- Когда вы начинаете пользоваться креслом-коляской в течение более длительных периодов времени, важно, чтобы вы использовали сиденье, который держит вашу осанку в правильном положении и обеспечивает хорошую поддержку для всех частей вашего тела.
- Поскольку трудности с ходьбой нарастают, рекомендуется, чтобы кресло-коляска с электроприводом было предоставлено как можно раньше. Кроме того, рекомендуется функция вертикального положения, (вертикализатор/опора для стояния).
- Физические терапевты и эрготерапевты смогут рекомендовать вспомогательные устройства, TCP, которые помогут сохранить вашу независимость и повысить безопасность.
- Следует думать заранее о таком оборудовании, которое будет продолжать поддерживать вашу самостоятельность и участие в различных действиях, и планировать соответственно этому.

БЛОК 4. УПРАВЛЕНИЕ БОЛЬЮ

Важно, чтобы НМС знал о ваших проблемах с болью, и тогда их можно будет решать и лечить должным образом. Это следует учитывать при каждом нервно-мышечном визите. К сожалению, в настоящее время очень мало известно о боли при МДД. Необходимы дополнительные исследования. Если вы испытываете боль, вам нужно поговорить с вашим НМС и объяснить ему, что это является проблемой.

- Для эффективного управления болью важно определить, почему она возникает, чтобы ваша нервно-мышечная команда могла обеспечить соответствующие вмешательства.
- Боль может возникнуть из-за проблем с осанкой и затруднения приобрести удобное положение; решения могут включать в себя соответствующие индивидуальные ортезы (скобы), сидения, постельные принадлежности, а также стандартные подходы к лечению лекарственными препаратами (например, миорелаксантами, противовоспалительными лекарствами). Следует учитывать взаимодействие с другими препаратами (например, стероидами и нестероидными противовоспалительными препаратами [NSAIDs]) и связанными с ними побочными эффектами, особенно теми, которые могут повлиять на функцию сердца или дыхательной системы.
- Иногда ортопедическое хирургическое вмешательство может быть показано для боли, которой невозможно управлять каким-либо другим способом. Боль в спине, особенно у людей, использующих стероиды, может быть признаком компрессионных переломов позвонков, которые хорошо реагируют на лечение бисфосфонатом.
- Наркосодержащие обезболивающие препараты следует использовать с особой осторожностью, особенно, если есть дисфункция легких. Такие препараты могут вызвать более поверхностное дыхание или остановку дыхания.

- Возможно, вам понадобится дополнительная адаптация, чтобы подниматься наверх, перемещаться, есть, пить, поворачиваться в постели, ходить в душ и в туалет.

- Простые устройства, такие как выдвижные подносы и адаптивные соломинки, могут быть полезны.
- Также могут быть полезны передовые технологии, такие как робототехника, Bluetooth и инфракрасные контроллеры окружающего пространства. Передовые вспомогательные компьютерные технологии, такие как устройства домашней автоматизации Tecla и Dragon Naturally Speaking, а также устройства распознавания голоса, такие как Google Home, Amazon Echo, могут помочь вам контролировать обстановку и помогать в повседневных задачах, значительно улучшая независимость.
- Очень важно, чтобы вы делали все, внутри и снаружи своего дома, чтобы оставаться в безопасности. Ниже приведены некоторые рекомендации Рисунок 9, которые помогут вам избежать несчастных случаев и потенциального перелома костей!

Оценка и обучение

Проведение оценки и обучения эрготерапевтом или физическим терапевтом

- Минимизируйте риски падения в любой обстановке, в том числе учитывайте поверхность для ходьбы, особенности местности и препятствия
- Проведите обучение пациентов и их родственников по безопасному пользованию креслом-каталкой; акцентируйте внимание на том, что падение с кресла-каталки является частой причиной травм
- Проведите обучение родственников пациента по безопасному подъему пациента, перемещению его в кресло-каталку и из него, а также по особенностям различных поверхностей в любой обстановке

Общие аспекты или возможные изменения

Безопасность домашней обстановки

- Уберите препятствия, такие как коврики, игрушки, веревки и ненужные вещи

Предотвращение падения с кресла-каталки или средства передвижения

- Все время пользуйтесь ремнем безопасности
- Пользуйтесь механизмом против опрокидывания на креслах-каталках

Безопасность на неровных или скользких поверхностях

- Будьте особенно осторожны на улице из-за неровных поверхностей
- Пользуйтесь обувью для бассейна, чтобы предотвратить падение при ходьбе по скользким поверхностям возле воды
- Ночью используйте нескользкие протекторы на ортезах для голеностопного сустава и стопы, чтобы уменьшить риск падения при входе в ванную и выходе из нее

Безопасное перемещение пациента в кресло-каталку и из него

- Заранее подумайте об адаптивном оборудовании и системах подъема пациента для использования во всех условиях, чтобы обеспечить безопасную поддержку и минимизировать риск падения или получения травмы во время перемещения пациента, пользования туалетом, принятия ванны или душа

Возможные варианты обустройства жизненного пространства больного

- Нескользкие коврики в душе или в ванне
- Поручни для принятия душа или ванны
- Сиденье для купания или другое адаптивное оборудование для ванных процедур
- Нескользкие протекторы на ступеньках из неотделанной древесины
- Поручни с обеих сторон лестницы

Рис. 9. Общие рекомендации по профилактике переломов для пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна и их родственников

11. ПУЛЬМОНОЛОГИЯ

Люди с МДД обычно не испытывают затруднений при дыхании или кашле, пока они могут ходить. По мере того, как вы становитесь старше и мышцы, используемые при кашле, ослабевают, вы можете подвергаться опасности грудных инфекций из-за неэффективного кашля. В дальнейшем мышцы, которые поддерживают дыхание, также могут ослабевать, и возможно развитие проблем с дыханием во время сна. Важно, чтобы ваша нервно-мышечная команда знала, есть ли у вас головные боли или утренняя усталость, так как они могут быть признаками слишком поверхностного сна и указывать на необходимость его исследования.

Если ваш кашель ослабевает, крайне важно использовать устройства, чтобы сделать кашель более эффективным, особенно во время болезни (простуды). Исследование сна оценивает, насколько хорошо вы дышите во время сна. Если ваш уровень кислорода во время сна окажется слишком низким, вам необходима вспомогательная вентиляция, для чего используется аппарат НИВЛ (BI-PAP), создающий двухуровневое положительное давление в дыхательных путях, чтобы улучшить дыхание во время сна. С возрастом вы можете обнаружить, что вам нужна помощь с дыханием и в течение дня.

Плановый и проактивный подход в респираторной поддержке необходим и должен основываться на тщательном мониторинге, предотвращении проблем и раннем вмешательстве при необходимости. Ваша команда должна включать врача (пульмонолога) и респираторного терапевта с опытом оценки дыхания у людей с Дюшенном. Их задачи в лечении, как правило, включают в себя внедрение и использование методов, которые расширяют лёгкие и сохраняют мышцы грудной клетки эластичными (раскрытие объёма лёгких), вручную и механически помогают кашлю для эффективного очищения дыхательных путей, а также обеспечение неинвазивной/ инвазивной ночной/дневной вентиляции.

НАБЛЮДЕНИЕ И ПРЕДОТВРАЩЕНИЕ (РИСУНОК 10)

- Вы должны посещать пульмонолога раз в год и начинать тестирование функции лёгких как можно скорее после момента постановки диагноза. Тестирование должно включать измерение “форсированного жизненного объёма” («FVC» - максимальный объём воздуха, который человек может полностью и с силой выдохнуть). Раннее начало этих тестов позволит детям ознакомиться с оборудованием и командой, и можно будет оценить исходную функцию дыхания.
- Когда вы уже не можете ходить без поддержки, запланированная оценка дыхательной функции должна проводиться не реже одного раза в шесть месяцев. Оценка должна включать лёгочное функциональное тестирование ФВД с измерениями FVC, инспираторный максимум (MIP - как сильно вы можете вдыхать) и уровень давления при выдохе (MEP - как сильно вы можете выдохнуть), а также пиковый поток кашля (PCF - сила вашего кашля). Изменение этих значений с течением времени будет оцениваться вашей командой.
- Помимо этого, оценка должна включать пульсоксиметрию (SpO2 - измеряет кислород в крови, пока вы бодрствуете), и когда это возможно, дыхательное или чрескожное измерение уровня углекислого газа в крови (PetCO2 / PtcCO2 - измеряет уровни углекислого газа в крови во время бодрствования).
- Исследование сна может потребоваться, если появляются признаки беспокойного сна, утренних головных болей или крайней усталости в течение дня. Это исследование оценивает дыхание и измеряет уровни кислорода и уровни углекислого газа в крови, пока вы спите.

- Пневмококковая вакцинация (для предотвращения пневмонии) и ежегодная вакцинация против гриппа (в виде прививки от гриппа, только инактивированная вакцина) позволяют предотвратить эпизоды тяжелого гриппа и пневмонии.

ОБРАТИТЕСЬ К ВАШЕМУ НЕРВНО-МЫШЕЧНОМУ СПЕЦИАЛИСТУ ИЛИ ПУЛЬМОНОЛОГУ, ЕСЛИ:

- У вас длительная болезнь с незначительными инфекциями верхних дыхательных путей
- Чувствуете себя более уставшим, чем обычно, или сонным без причины в течение дня
- Вам не хватает дыхания или вы с трудом заканчиваете предложения из-за нехватки воздуха
- У вас утренние головные боли в большинстве случаев или всё время
- У вас проблемы со сном, вы часто просыпаетесь, испытываете трудности с просыпанием или у вас ночные кошмары
- Проснувшись, вы пытаетесь отдышаться или чувствуете, как колотится сердце
- У вас проблемы с вниманием в течение дня дома или в школе

Рис. 10. Обследование и вмешательства при уходе за пациентами с мышечной дистрофией Дюшенна с нарушениями дыхания по стадиям заболевания

ВМЕШАТЕЛЬСТВА (РИСУНОК 10)

Есть способы помочь вашим лёгким функционировать так хорошо, как они только могут, в течение длительного времени.

- Полезно использовать техники для увеличения количества воздуха, которое может проникать в легкие, растягивая мышцы дыхания через глубокое дыхание («раскрытие объёма легких», «инфляция легких» или методы “складирования” дыхания).
- Если кашель становится слабым, ручные или механические техники кашля, как использование «откашливателя» (cough assist machine) помогают очистить дыхательные пути и вывести слизь и микробы из лёгких. Это снижает риск возникновения пневмонии.
- Со временем потребуется поддержка дыхания сначала в течение ночи (неинвазивная ночная вентиляция при помощи двухуровневого давления в дыхательных путях или Bi-PAP), а затем в дневное время (неинвазивная дневная вспомогательная вентиляция) по мере развития симптомов, перечисленных в абзаце “наблюдение”.
- К вспомогательной вентиляции может быть трудно привыкнуть. Существует много разных типов «интерфейсов» (разные типы масок и мундштуки, которые вы можете использовать). Важно найти интерфейс, который подходит именно вам. Ваша команда респираторной поддержки может предлагать различные типы интерфейсов, пока они не найдут самый удобный для вас.
- Иногда требуется инвазивная вентиляция - с помощью хирургически размещённой трубки в трахее («трахеостома»), в зависимости от местной практики. Нет четких указаний относительно того, когда может потребоваться трахеостомия. Часто это личное решение между вами и вашим пульмонологом.
- Вышеуказанные вмешательства могут помочь вам легче дышать и избежать острых состояний и респираторных проблем.
- Крайне важно соблюдать график вакцинации, включая пневмококковую и ежегодную вакцину против гриппа. Люди, живущие с Дюшенном, должны всегда выбирать инактивированную вакцину.
- Особое внимание к дыханию требуется во время запланированной операции (см. Раздел 15)
- Если у вас респираторная инфекция, попросите антибиотики в дополнение к использованию техник кашля или откашливателя (аппарата искусственного кашля).
- Всегда относитесь с осторожностью к использованию кислорода; убедитесь в том, что медицинский персонал знает, как пользоваться неинвазивной двухуровневой вентилицяией с положительным давлением и одновременно пристально следите за вашим уровнем углекислого газа (CO_2) см. Блок 9.

12. КАРДИОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ

Сердце - это мышца, и на него тоже влияет МДД. Болезнь сердечной мышцы называется «кардиомиопатия». При Дюшенне кардиомиопатия является результатом отсутствия дистрофина в сердечной мышце. Кардиомиопатия с течением времени вызывает снижение функции сердца или сердечную недостаточность. Есть много уровней сердечной недостаточности, и люди могут управлять сердечной недостаточностью в течение многих лет с использованием лекарств и регулярных визитов к кардиологу. Задача кардиолога является раннее выявление и лечение изменений сердечной мышцы. К сожалению, проблемы с сердцем часто могут быть “бесшумными”, и вы можете не заметить симптомов. По этой причине чрезвычайно важно привлекать кардиолога в качестве члена вашей медицинской команды с момента постановки диагноза.

НАБЛЮДЕНИЕ

- Вы должны встречаться со своим кардиологом не реже одного раза в год от момента постановки диагноза и чаще, если это рекомендуется.
- Оценка вашей сердечной функции должна включать электрокардиограмму (ЭКГ - оценивает электрические импульсы сердца и измеряет частоту сердечных сокращений) и эхокардиограмму («эхо» рисует картину структуры и функции сердца) или МРТ сердца (даёт точные изображения структуры сердца и его функции, и показывает, есть ли фиброз или рубцевание в сердечной мышце).
- Женщинам носительницам необходимо проверять сердце каждые 3-5 лет при отсутствии проблем (или чаще, если есть рекомендации), так как они тоже могут иметь такие же проблемы с сердцем, как люди, живущие с Дюшенном.

ЛЕЧЕНИЕ

- Приём кардиологических лекарств следует начинать с первых признаков фиброза миокарда (формирования рубцовой ткани в сердечной мышце, наблюдаемой на МРТ), снижении сердечной функции (определяемой уменьшением фракции выброса или изменение размеров камер сердца на МРТ или эхокардиограмме). Даже если все ваши показатели в норме, начало кардиопротекторной терапии рекомендовано в возрасте 10 лет, так как это поможет защитить ваше сердце.
- Ингибиторы ангиотензинпревращающего фермента (ACEi - лизиноприл, каптоприл, эналаприл и т. д.) или блокаторы рецепторов ангиотензина (ARB - лозартан) следует рассматривать как терапию первой линии. Эти лекарства расширяют кровеносные сосуды, поэтому вашему сердцу не нужно так сильно сжиматься, чтобы перекачивать кровь в организм.
- Другие лекарства, такие как бета-блокаторы (замедляют сердечный ритм, так что сердце может эффективно заполнять и накачивать кровь), диуретики (которые заставляют организм избавляться от жидкости, позволяя сердцу не качать кровь так быстро и так тяжело) также могут быть назначены по мере прогресса сердечной недостаточности.
- Аномальные сердечные ритмы, обнаруженные на ЭКГ, должны быть срочно исследованы и подобрано лечение.
- Холтеровское исследование оценивает ваше сердцебиение и ритм в течение 24 или 48 часов; это делается, если есть подозрения на изменения в сердечном ритме и необходима дальнейшая оценка.

- Частое сердцебиение и/или пальпитации (случайные аномальные сердечные сокращения) распространены у людей, живущих с Дюшенном, и обычно не вредны. Однако они также могут быть связаны с более серьезными проблемами сердца и должны быть исследованы кардиологом.
- Если вы испытываете сильную постоянную боль в груди, это может быть признаком проблем с сердцем, и вас следует немедленно осмотреть в отделении неотложной помощи.
- Людям, принимающим стероиды, следует следить за потенциальными побочными эффектами на сердце, такими как гипертония (высокое кровяное давление) и гиперхолестеринемия (высокий уровень холестерина); стероидная доза может потребовать корректировки или может потребоваться дополнительное лечение (см. Таблицу 2)

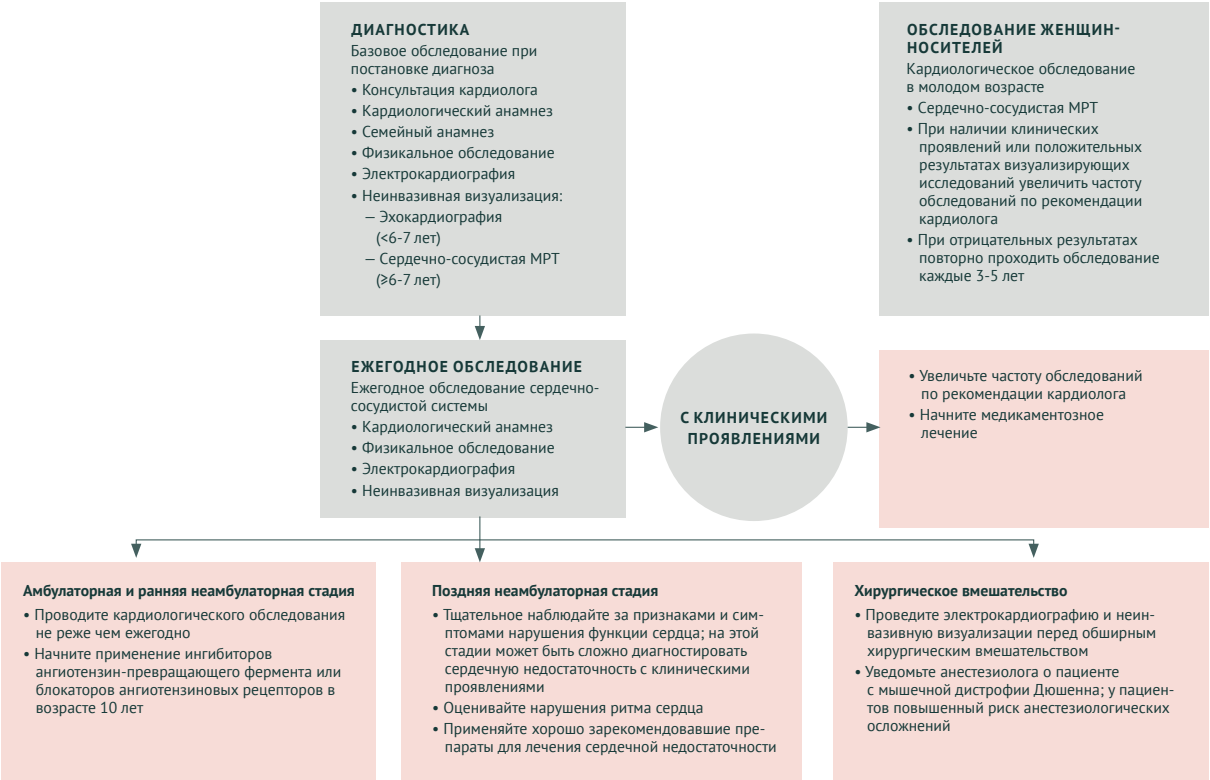


Рис. 11. Алгоритм мониторинга, диагностики и лечения нарушений со стороны сердца у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна

13. ГАСТРОЭНТЕРОЛОГ

Питание, глотание и другие проблемы с желудочно-кишечным трактом

Возможно, вам понадобятся следующие специалисты в разные возрастные периоды: диетолог, физический терапевт, логопед и гастроэнтеролог. Желудочно-кишечные проблемы у людей, живущих с Дюшенном, включают в себя: избыточный или недостаточный вес, хронический запор и затруднение глотания (дисфагия).

УПРАВЛЕНИЕ ПИТАНИЕМ (РИСУНОК 12)

Сертифицированный диетолог может помочь вам оценить, сколько калорий вам нужно в день, подсчитав расход энергии в покое (REE), используя ваш рост, возраст и уровень активности.

- Сохранение сбалансированного питания поможет предотвратить как недоедание, так и появление избыточного веса. Это важно с момента постановки диагноза на протяжении всей жизни.
- Важно, чтобы ваша масса или индекс массы тела (ИМТ) для вашего роста сохранялся между 10-м и 85-м процентилями стандартных диаграмм роста.
- Здоровая, сбалансированная диета с полным набором различных видов пищи необходима для поддержания здорового тела; информация для всей семьи о сбалансированной диете может быть найдена в большинстве национальных источников, включая диетические рекомендации США (www.ChooseMyPlate.gov/Dietary-Guidelines) и другие авторитетные ресурсы в вашей стране.
- Вы должны уделять особое внимание диете уже при постановке диагноза, далее с началом приёма стероидов, при потере мобильности и при возникновении проблем с глотанием.
- Ежегодно ваша диета должна быть оценена на предмет калорий, белка, жидкости, кальция, витамина D и других питательных веществ.
- Необходимо правильное потребление жидкости для предотвращения обезвоживания, запора и проблем с почками.
- Если происходит набор излишнего веса, рекомендуется уменьшить количество калорий и увеличить безопасную физическую активность.
- По мере взросления может возникать гастропарез (задержка опорожнения желудка), вызывая боль в животе после еды, тошноту, рвоту, потерю аппетита и ощущение наполненности желудка, которое приходит слишком быстро.
- Если у вас происходит неожиданная потеря веса, важно учитывать, что это может являться осложнением проблем в других системах (например, причиной могут быть проблемы с сердцем или дыханием – необходимо выяснить причину).
- Проблемы с глотанием также могут влиять на потерю веса. Ваш диетолог должен тесно сотрудничать с специалистами по глотанию, чтобы разработать планы питания, которые помогут вам сохранить или набрать вес, разработать изменения в диете, которые могут быть полезны для вас во время приема пищи, и решить, когда есть необходимость в оценке вашего глотания

УПРАВЛЕНИЕ ГЛОТАНИЕМ (РИСУНОК 12)

Слабость мышц лица, челюсти и горла может привести к проблемам с глотанием (дисфагии), что еще больше усугубляет проблемы с питанием. Дисфагия может

вызывать аспирацию (попадание в лёгкие частичек пищи или жидкости) из-за плохого движения глотающих мышц, что может увеличить риск пневмонии. Часто дисфагия возникает постепенно, то есть, её трудно обнаружить. По этой причине при каждом посещении необходимо анализировать способность глотания.

СИМПТОМЫ ДИСФАГИИ:

- Вы можете почувствовать, что есть “застрявшая в горле” еда
- У вас может быть непреднамеренная потеря веса на 10 или более процентов или неудовлетворительный набор веса (если вы всё ещё растёте)
- Время приёма пищи увеличено (длится более 30 минут) и/или во рвемя приема пищи вы чувствуете усталость, слюноотделение, кашель или удушье
- У вас может быть необъяснимое снижение лёгочной функции или жар неизвестного происхождения; это может быть признаком аспирационной пневмонии или пневмонии, вызванной жидкостью, попавшей в лёгкие.

ВМЕШАТЕЛЬСТВА ПРИ ДИСФАГИИ:

- При наличии перечисленных выше симптомов необходимы клинические и рентгенологические проверки глотания.
- В случае проблем с глотанием необходимо задействовать логопеда или специалиста по глотанию, который поможет вам разработать индивидуальный план лечения с целью сохранения функции глотания
- Установка гастростомы может обсуждаться, если усилия по поддержанию вашего веса и глотания окажутся недостаточными

– Потенциальные риски и преимущества размещения G-трубки должны быть подробно обсуждены

– Гастростомическая трубка может быть размещена несколькими способами. При принятии решения вам следует обсудить хирургические и риски анестезии, а также ваши личные предпочтения

Рис. 12. Оценка и план вмешательств для решения проблем с питанием, глотанием и нарушениями работы ЖКТ у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна

– G-трубка, установленная в нужное время, может снять давление, которое вы испытываете (пытаясь съесть достаточно пищи для поддержания своих калорий)

– Если ваши мышцы глотания сильны, наличие питательной трубки НЕ означает, что вы не можете есть пищу, которую хотите привычным путём! Это просто снимает стресс, так как вы можете дополнить питание g-трубкой.

ЗАПОР И ГАСТРОЭЗОФАГЕАЛЬНАЯ РЕФЛЮКСНАЯ БОЛЕЗНЬ (ГЭРБ)

Запор и гастроэзофагеальный рефлюкс (кислота, поступающая из желудка в горло, которая вызывает изжогу), являются двумя наиболее распространенными проблемами ЖКТ, наблюдаемых у людей, живущих с МДД. Поскольку запор является распространенной жалобой и зачастую недооценен, важно обсудить привычки работы кишечника со специалистами вашей мультидисциплинарной команды. Контроль запоров может помочь избежать будущих осложнений, которые влияют на кишечник вследствие их продолжительности.

- Слабительные и другие лекарства могут быть полезны. Спросите своего лечащего врача или специалиста мультидисциплинарной команды, какие слабительные средства наиболее подходят для вас (МДД) и как долго вы должны их принимать. Все слабительные разные.
- Важно, чтобы вы пили достаточно жидкости каждый день. Увеличение [потребления] клетчатки может ухудшить симптомы, особенно если приём жидкости остаётся на том же уровне, поэтому убедитесь, что при каждом посещение диетолога вы обсуждаете свою диету и потребление жидкости, особенно, если у вас запор.
- Гастроэзофагеальный рефлюкс обычно лечится лекарствами, которые подавляют желудочные кислоты; Как правило, эти симптомы имеют люди, которые используют стероидную терапию или оральные бисфосфонаты.
- Уход за полостью рта является важной частью для всех пациентов, особенно для тех, кто использует бисфосфонаты. Рекомендации экспертов по уходу за полостью рта приведены в Блоке 5.
- При слабости челюсти может возникать усталость при жевании, что может привести к снижению потребления калорий.

БЛОК 5. РЕКОМЕНДАЦИИ ПО УХОДУ ЗА ПОЛОСТЬЮ РТА

- Люди, живущие с Дюшенном, с раннего возрасты должны посещать стоматолога с обширным опытом и подробными знаниями о болезни. Миссией дантиста должно быть стремление к высококачественному лечению, здоровью полости рта и общему хорошему самочувствию пациента. Он также должен служить ресурсом по стоматологии в вашем домашнем сообществе. Этот дантист должен знать о специфических различиях в развитии зубов и скелета у людей с Дюшенном и сотрудничать с хорошо информированным и опытным ортодонтом.
- Уход за полостью рта и зубами основан на профилактических мероприятиях с целью поддержания хорошей гигиены этой области.
- Обучение родителей и других ухаживающих людей, как чистить зубы другого человека, особенно важно при Дюшенне, когда большой язык и иногда ограниченное открытие рта затрудняют этот процесс.
- Индивидуально адаптированные вспомогательные устройства и технические средства для гигиены полости рта имеют особое значение, когда мышечная сила кистей, рук, челюсти, рта и шеи начинает уменьшаться или присутствуют челюстные контрактуры.

БЛОК 6. УПРАВЛЕНИЕ РЕЧЬЮ И ЯЗЫКОМ – ПОДРОБНОСТИ:

- Существуют хорошо описанные модели психо-речевого отставания при МДД, включая логопедические проблемы, краткосрочную словесную память, а также риск нарушения IQ и специфических расстройств обучения.
- Они не затрагивают всех людей, живущих с МДД, но эту возможность следует учитывать и осуществлять вмешательства, если они присутствуют.
- Необходимо направление к логопеду или терапевту для оценки речи и языка, если есть подозрение на проблемы в этой области.
- Упражнения для мышц, участвующих в речи и артикуляции, могут быть подходящими и необходимыми для детей с трудностями речи и языка, а также для более взрослых людей, у которых уменьшилась сила лицевых мышц и/или понизилась разборчивость речи.
- Компенсационные стратегии, голосовые упражнения и усиление речи могут пригодиться, если становится трудно понять человека, живущего с Дюшенном, из-за проблем с респираторной функцией.
- Использование “коммуникационной помощи голосового сигнала” (VOCA) может быть в любом возрасте, если речевой выход ограничен.
- Логопедические проблемы могут привести к трудностям в школе, но с ними можно справиться при помощи надлежащей оценки и вмешательства.

14. ПСИХОСОЦИАЛЬНОЕ УПРАВЛЕНИЕ

Путешествие по жизни с Дюшенном может быть сложным, поэтому психосоциальная и эмоциональная поддержки важны как для людей, живущих с Дюшенном, так и для их семей (вставка 7). Психосоциальные проблемы могут возникнуть в любое время. Важно, чтобы вы сообщили своей нервно-мышечной команде, если у вас возникли такие проблемы, описанные ниже:

- Трудность с социальными взаимодействиями и/или обретением друзей (социальная незрелость, плохие социальные навыки, избегание или изоляция от сверстников).
- Проблемы с обучением.
- Чрезмерное или постоянное беспокойство/волнение.
- Частые споры и поведенческие вспышки; трудности в контролировании гнева или печали.
- Повышенный риск психических расстройств и расстройств, связанных с неврологическим развитием, включая расстройства аутистического спектра, синдром дефицита внимания / гиперактивности (СДВГ) и обсессивно-компульсивное расстройство (ОКР)
- Проблемы с эмоциональной коррекцией и беспокойством и / или депрессией

Психосоциальные и эмоциональные проблемы являются важной частью вашего здоровья и не должны игнорироваться. Если у вас возникают беспокойства, волнения или вопросы о вашем диагнозе или о чём-либо ещё, важно получить ответы. Вас следует опрашивать, формально или неформально, о тревоге и депрессии при каждом нервно-мышечном посещении, и, если есть проблемы, направлять на оценку и лечение как можно быстрее.

БЛОК 7. ДЛЯ СЕМЕЙ

Родители, которые открыты и готовы отвечать на вопросы, помогают детям задавать их. Важно отвечать на вопросы открыто, но в соответствии с возрастом, и отвечать только на заданный вопрос (не вдаваясь в подробности). Мы понимаем, что это может быть очень трудная беседа с вашим ребенком. Команда поддержки и специалисты вашей мультидисцилинарной команды могут помочь в информации, руководстве и ресурсах. Обязательно сообщите своей команде, что ваш ребенок обращается к вам, и что поддержка для вас и вашего ребенка очень нужна. Они могут связать вас с медицинским сотрудником, наиболее подходящим для помощи в этом тонком разговоре.

Хотя для человека с Дюшенном важно получать психосоциальную и эмоциональную поддержку, этот диагноз затрагивает всю семью. Родители и братья/сёстры могут также подвергаться риску социальной изоляции и депрессии. Важно, чтобы при каждом посещении вы сообщали специалистам, как дела у вашей семьи, и, если вы чувствуете, что можете воспользоваться консультацией, обязательно получите контакты.

Существует несколько известных вмешательств в различных областях психотерапии. К ним относятся подготовка родителей, чтобы справиться с поведением и конфликтами, индивидуальная или семейная терапия и поведенческие вмешательства. Прикладной анализ поведения может помочь с определенными шаблонами поведения, связанными с аутизмом.

ОЦЕНКИ (РИСУНОК 13)

Ваш ежегодный скрининг психического состояния должен охватывать когнитивное и языковое развитие, эмоциональную адаптацию, поведенческое регулирование, социальные навыки и все другие области, вызывающие озабоченность. Хотя не каждая клиника будет иметь прямой доступ ко всем перечисленным оценкам и вмешательствам, эти рекомендации могут служить руководством для психосоциальной помощи.

Рисунок 13: Аспекты психологической помощи пациентам с мышечной дистрофией Дюшенна

УХОД & ПОДДЕРЖИВАЮЩИЕ ВМЕШАТЕЛЬСТВА

- Координатор является важным членом нервно-мышечной команды, он координирует помощь, содействует в вопросах направления к тем или иным специалистам по мере необходимости (вне плановых визитов в нервно-мышечный центр). Если ваша команда не включает такого координатора, узнайте, с кем вам следует связываться по вопросам / проблемам / чрезвычайным ситуациям между визитами в клинику (нервно-мышечный центр).
- Важно рассказать школьному персоналу о МДД, чтобы они могли понять особенности МДД, были информированы о вашем диагнозе и обеспечивали доступ ко всему, что необходимо для вашего образования, участия в общественной жизни и будущего образования и вовлеченности.
- Следует разработать специальный индивидуальный план обучения (ИПО) для решения любых возможных проблем, которые могут возникнуть у вас в этой области, и корректировать действия, которые могут нанести вред вашим мышцам (например, уроки физкультуры), увеличить расход энергии и усталость (например, ходьба на большие расстояния на обед и обратно). Также следует позаботиться о безопасности (например, на детской площадке) и рассмотреть вопросы доступности.
- Продление самостоятельности, независимости и вовлеченности в процесс принятия решений (в частности, относительно медицинского ухода) и привыкание к помощникам (помимо родителей), обеспечивающим уход за вами, - всё это необходимо и имеет важное значение для развития независимости (см. Раздел 17)
- Развитие социальных и учебных навыков поможет вам найти работу и участвовать в нормальной повседневной жизни во взрослом возрасте.
- В дополнение к управлению болью (Блок 4) специалисты паллиативной помощи могут также оказывать вам эмоциональную и духовную поддержку, помогать вашей семье при необходимости временной замены близкого работником по уходу (патронажная сестра/социальный работник), уточнять цели лечения при принятии сложных медицинских решений, облегчать общение между вами и вашей медицинской командой, решать вопросы, связанные с горем, потерей и утратой.

ПСИХОТЕРАПИЯ И ЛЕКАРСТВЕННЫЕ ВМЕШАТЕЛЬСТВА

Если у вас возникли проблемы, связанные с беспокойством или депрессией, вы можете воспользоваться препаратами, отпускаемыми по рецепту. Необходимо получить качественное обследование и необходимое лечение.

15. ВАЖНОЕ О ХИРУРГИЧЕСКОМ ВМЕШАТЕЛЬСТВЕ. ОПЕРАЦИИ

Могут возникать различные ситуации, как связанные с Дюшенном (например, биопсия мышц, хирургия суставной контрактуры, хирургия позвоночника или гастростомия), так и не связанные (например, острые хирургические необходимости), когда может потребоваться хирургическое вмешательство и/или общая анестезия. Если вам предстоит операция, существует несколько моментов, которые необходимо учитывать в целях вашей безопасности.

Хирургия должна проводиться в больнице, в которой персонал, участвующий в операции и послеоперационном уходе, знаком с МДД и готов к совместной работе (привлечение консультантов), чтобы убедиться, что всё пройдёт гладко. Следует рассмотреть стресс-дозирование стероидов. Рекомендации по стресс-дозы можно найти в стероидном протоколе PJ Nicholoff на сайте www.ParentProjectMD.org/PJ

Все люди, живущие с Дюшенном, подвержены риску рабдомиолиза. Рабдомиолиз возникает, когда происходит массивное расщепление мышц. Этот разрыв мышц высвобождает миоглобин и калий в кровоток. Миоглобин опасен для почек и может вызвать почечную недостаточность; калий может быть опасен для сердца. Из-за риска рабдомиолиза существуют определенные проблемы (особенности) с анестезией при МДД:

- **Сукцинилхолин (суксаметоний) вызывает рабдомиолиз, и его никогда не следует использовать.**
- **Избегайте ингаляционную анестезию; существует повышенный риск рабдомиолиза с использованием ингаляционной анестезии.**
- **Анестезирующие внутривенные препараты обычно безопасны.**
- **Будьте осторожны при использовании любых препаратов для анестезии при Дюшенне.**
- **Список препаратов для анестезии, которые считаются безопасными и небезопасными, можно найти на веб-сайте PPMD по адресу: www.ParentProjectMD.org/Surgery**
- **Напомните вашей медицинской команде, что кислород следует использовать с осторожностью и только с контролем CO2 (см. Раздел 11).**
- **Использование опиатов, других седативных лекарств и миорелаксантов должно быть очень осторожным и под постоянным контролем – эти препараты могут влиять на скорость и глубину дыхания, делая дыхание более поверхностным и медленным с неблагоприятными последствиями.**

МЕДИЦИНСКАЯ ПОМОЩЬ ПРИ

Перед операцией необходимо проконсультироваться с кардиологом
Анестезиологи должны знать, что у пациентов с МДД повышен риск декомпенсации сердечной недостаточности во время операции

Обширные хирургические вмешательства

- У пациентов с МДД особо повышен риск нарушения сердечной деятельности во время обширных операций
- Эхокардиографию и электрокардиографию следует выполнять как можно ближе к проведению любой запланированной операции

Малые хирургические вмешательства

- У пациентов с нормальной функцией сердца кардиологическое обследование предлагается проводить, если последнее обследование проводилось >1 года назад

МЕДИЦИНСКАЯ ПОМОЩЬ ПРИ

Предоперационное обучение и послеоперационного использование устройств для вспомогательного кашля

- Использование методик искусственного кашля необходимо у пациентов с исходной максимальной скоростью выдоха при кашле <270 л/мин или исходным максимальным давлением на выдохе <60 см H2O*

Предоперационное обучение и послеоперационного использованиенеинвазивной вентиляции легких

- Неинвазивную вентиляцию легких необходимо проводить у пациентов с исходной ФЖЕЛ <30 % от должной
- Неинвазивную искусственную вентиляцию легких настоятельно рекомендуется проводить у пациентов с исходной ФЖЕЛ <50 % от должной

Следует избегать экстубации только с дополнительной подачей кислорода без одновременного проведения вспомогательной искусственной вентиляции легких

Стимулирующая спирометрия не показана, так как она потенциально неэффективна у пациентов со слабостью дыхательной мускулатуры, и имеются более предпочтительные альтернативные методы

АНЕСТЕЗИЯ

Настоятельно рекомендуется тотальная внутривенная анестезия

Деполяризующие миорелаксанты, такие как суксаметония хлорид, абсолютно противопоказаны из-за риска нежелательных реакций с летальным исходом

Риск рабдомиолиза и гиперкалиемия

- У пациентов с МДД повышен риск развития рабдомиолиза при ингаляционной анестезии или применении суксаметония хлорида
- Осложнения в виде рабдомиолиза часто путают со злокачественной гипертермией

КРОВОПОТЕРЯ

Использование анестетиков с гипотензивными свойствами, с целью минимизации кровопотери, не рекомендуются из-за риска гемодинамических нарушений при кардиомиопатии у пациентов с МДД.

Для борьбы с интраоперационной кровопотерей следует рассмотреть возможность использования технологии аутогемотрансфузии (селл-сейвер), наряду с применением аминокапроновой или транексамовой кислоты.

Послеоперационная антикоагулянтная терапия с применением гепарина или аспирина у пациентов с МДД нецелесообразна. Компрессионный трикотаж, на всю ногу, может быть показан для профилактики тромбоза глубоких вен.

Рисунок 14: Аспекты оказания хирургической помощи пациентам с мышечной дистрофией Дюшенна

16. ЭКСТРЕННАЯ ПОМОЩЬ

Если вам необходимо обратиться в больницу в чрезвычайной ситуации, необходимо учитывать ряд факторов.

- Ваш лечащий врач или НМС должны позвонить в больницу до вашего приезда. Это позволит персоналу больницы подготовить должный приём и уход.
- Если вы попали в отделение скорой помощи, обязательно свяжитесь с НМС или со своей нервно-мышечной командой.
- Принимающий персонал должен знать о вашем диагнозе МДД, текущих лекарствах, наличии любых респираторных и сердечных осложнений и о специалистах, которые являются вашей ключевой медицинской командой.
- Поскольку многие специалисты в области здравоохранения не знают об особенностях редкого заболевания МДД, следует иметь карманное руководство по МДД, с основной и жизненно-важной информацией (переломы, анестезия, противопоказание кислорода, сердечные и респираторные особенности, стресс-дозы стероидов и др.) для лучшего качества оказываемой помощи.

ЭКСТРЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ

В идеале вы всегда должны иметь при себе карту экстренной помощи и иметь доступ к краткому медицинскому досье, составленному вашим НМС, которое включает в себя:

- Диагноз
- Список лекарств
- Исходный медицинский статус, включая результаты недавних респираторных и кардиологических исследований
- Любая история повторяющихся медицинских проблем (например, пневмонии, сердечной недостаточности, камни в почках, желудочного пареза (запоздалого опорожнения желудка)
- Краткое рекомендации по первичной диагностике и ведению пациента с МДД

БЛОК 8. ОСНОВНЫЕ ПУНКТЫ ЭКСТРЕННОЙ ПОМОЩИ:

1. Всегда носите с собой информационную карту или скачайте приложение PPMD (www.ParentProjectMD.org/App) или приложение, доступное в вашей стране, для использования при разговоре с врачами, медсёстрами и администрацией больницы

2. Следует связаться с вашим НМС при госпитализации, чтобы обсудить процесс лечения

3. Если вы принимаете стероиды, сообщите об этом персоналу неотложной помощи

4. Если возможно, принесите копии ваших последних результатов сердечного и респираторного тестов, таких как FVC, EKG и LVEF

5. Если у вас есть вспомогательное устройство для кашля и/или дыхательное оборудование (например, BiPAP), привезите их с собой в больницу

6. Если ваш уровень кислорода падает, персонал должен быть очень осторожным, давая кислород без поддержки дыхания (вспомогательной вентиляции). Это может привести к угнетению дыхательного центра (см. Вставку 9)

7. Если у вас перелом, настаивайте на том, чтобы поговорили с вашим НМС или физическим терапевтом. Следите за признаками и симптомами синдрома жировой эмболии (FES) [раздел 9]

Также информация о том, что делать во время чрезвычайной ситуации, есть в мобильном приложении PPMD для смартфонов (www.ParentProjectMD.org/App), и может быть доступна в других странах через местные пациентские организации.

СТЕРОИДЫ

Персоналу неотложной помощи необходимо рассказать о (длительном) применении стероидов/режиме приёма. Сообщите, сколько времени вы принимаете стероиды, и был ли пропуск дозы (доз). Также важно сообщить сотрудникам скорой помощи, использовали ли вы стероиды в прошлом, даже если вы не принимаете их сейчас.

Это важно, потому что:

Персоналу неотложной помощи необходимо рассказать о (длительном) применении стероидов/режиме приёма. Сообщите, сколько времени вы принимаете стероиды, и был ли пропуск дозы (доз). Также важно сообщить сотрудникам скорой помощи, использовали ли вы стероиды в прошлом, даже если вы не принимаете их сейчас.

Это важно, потому что:

- Стероиды могут уменьшить реакцию организма на стресс, поэтому в отделении неотложной помощи могут потребоваться дополнительные стрессовые дозы стероидов
- Стероиды могут увеличить риск развития язвы желудка; это должно быть учтено персоналом
- Редко могут остро проявляться другие осложнения, связанные со стероидами, и их следует учитывать

СЕРДЕЧНАЯ ФУНКЦИЯ

- Имейте при себе недавние результаты теста вашей сердечной функции (например, результаты ЭКГ, эхо-КГ или МРТ);
- Напомните персоналу, что у пациентов с Дюшенном ЭКГ обычно вне нормы во всех возрастах; принесите копию своей ЭКГ
- Во время острых состояний требуется непрерывный кардиомониторинг, чтобы не пропустить проблемы с сердечным ритмом

ДЫХАТЕЛЬНАЯ ФУНКЦИЯ

- Недавние результаты теста респираторной функции могут быть полезными (например, “форсированный жизненный объём”, FVC); принесите их, если можете
- Важно принести любое оборудование, которое вы используете (откашливатель, BiPAP и т. д.), в больницу, если у них нет для вас такого оборудования. Настаивайте на том, чтобы сотрудники неотложной помощи использовали ваше оборудование для помощи вам.
- Если вы дома используете аппарат вспомогательной вентиляции, необходимо как можно скорее привлечь в оказание помощи отделение пульмонологии (респираторного специалиста) больницы.
- Особое значение имеет наблюдение в случае использования опиатов, других седативных (успокаивающих) препаратов и миорелаксантов - они могут влиять на скорость и глубину дыхания, делая дыхание более мелким и медленным (см. Раздел 15)
- Если необходима анестезия, следует использовать внутривенную анестезию и избегать ингаляционной анестезии; сукцинилхолин строго противопоказан при Дюшенне и его не следует применять (см. раздел 15)

- Мышцы дыхания и кашля еще больше ослабевают во время болезни, и риск этих осложнений резко возрастает.

Таким образом, если у вас ослаблена фотографии предоставлены пациентской организацией Parent Project Muscular Dystrophy.

фотограф: Rick Guidotti, Positive Exposure.аторная функция (слабые мышцы дыхания):

- В случае инфекций грудной клетки могут потребоваться антибиотики
- Дыхательная поддержка с использованием аппарата неинвазивной вентиляции, вероятно, потребуется или будет необходима дольше, чем обычно
- Если необходим кислород, будьте осторожны (см. Вставку 9)
- Непрерывное использование неинвазивной вентиляции во время бодрствования, прерываемое по мере необходимости для откашливания с помощью аппарата искусственного кашля, должно быть стандартным подходом к респираторным заболеваниям в отделении неотложной помощи

БЛОК 9. КИСЛОРОД - ВНИМАНИЕ!

- Мы все дышим, вдыхая кислород (O_2) и выдыхая углекислый газ (CO_2)
- Если у вас снижена дыхательная функция, подача кислорода извне (кислородный концентратор) может снизить «желание» организма дышать и привести к высоким уровням углекислого газа (так называемое «накопление CO_2» или «респираторный ацидоз»). Это опасно и может даже угрожать жизни. Предоставление дополнительного кислорода следует выполнять с особой осторожностью, и следует контролировать углекислый газ в крови.
- Уровни содержания углекислого газа в крови следует проверять, если уровень насыщения кислорода в крови (измеренный с помощью импульсной оксиметрии через палец) снизился до <95%. Если углекислый газ в крови повышен, необходим кашель с ручной и механической помощью (откашливатель) и неинвазивная вентиляция.
- Если необходим кислород, его следует назначать вместе с неинвазивной вентиляцией (двухуровневая вентиляция с положительным давлением) и тщательным мониторингом содержания CO_2 в крови.

ПЕРЕЛОМЫ КОСТЕЙ

Люди, живущие с Дюшенном, находятся в зоне риска переломов. Перелом ноги может затруднить возобновление способности ходить, особенно если ходьба становилась всё труднее и до перелома. Сообщите своей нервно-мышечной команде, особенно физическому терапевту, о переломе, чтобы они могли поговорить с хирургами, если это необходимо.

- Хирургическая фиксация, если она применима для вашего перелома, часто является лучшим вариантом, чем гипс, если до перелома вы ходили.
- Советы физического терапевта имеют решающее значение, чтобы вы как можно скорее встали на ноги.
- Если сломанная кость - один из позвонков, и у вас болит спина, то необходимо мнение вашего ортопеда или эндокринолога, чтобы обеспечить правильное лечение (см. Раздел 9)

Синдром жировой эмболии (FES) представляет собой риск при Дюшенне и является экстренным медицинским случаем (см. Раздел 9). Немедленно

сообщите сотрудникам неотложной помощи, что вы подозреваете эмболию. Симптомы FES включают:

- Путаницу и / или дезориентацию
- Странное поведение
- Учащенное дыхание и сердечный ритм
- Сбивчивое дыхание

17. ПРЕМСТВЕННОСТЬ ПОМОЩИ

По мере того, как вы готовитесь к большей независимости, необходимо учитывать ваши потребности в здоровье и уходе. Как правило, способность достичь желаемого уровня независимости требует тщательного и постоянного планирования.

ВРЕМЯ ПЛАНИРОВАНИЯ ПЕРЕХОДА

Начиная с вашего раннего детства, специалисты, преподаватели и родители должны начать включать вас в заботу о вашем здоровье и планировании будущего. Во многих случаях переход во взрослую жизнь может потребовать смены некоторых или всех ваших медицинских специалистов. Вы и ваша семья должны начать рассматривать планы перехода (от детского к взрослому) в возрасте до 12 лет, с началом дискуссий и планированием перехода в возрасте 13-14 лет.

- В вашем плане должны быть указаны услуги, которые должны быть предоставлены, кто их предоставит, и как они будут финансироваться.
- Ваш план перехода должен основываться на потребностях, желаниях и ценностях, которые вы и ваша семья считаете важными.
- Ваш план должен включать достижения целей, которые вы считаете важными в четырёх областях: занятость / образование (что вы хотите делать), независимое проживание (где вы больше всего хотели бы жить и с кем), здоровье (исходя из ваших личных приоритетов) и социальную интеграцию (как вы хотели бы оставаться активными с друзьями и в своём сообществе).
- Финансовое планирование должно включать долгосрочный финансовый план.
- По достижению18 лет должно быть включено юридическое планирование. Это может отличаться от страны к стране, но в США это включает обсуждение правовой опеки (кто-то другой будет вашим «опекуном» или «консерватором» и будет принимать юридические решения за вас) и доверенность по медицинским вопросам (вы должны передать кому-то право принимать решения о вашем здоровье, если вы сами не в состоянии это делать).

КООРДИНАЦИЯ ПОМОЩИ (Рисунок 15)

Координатор по уходу и/или социальный работник могут быть центральным ресурсом для решения любых вопросов, которые могут возникнуть в отношении заботы о здоровье, ухода за ребенком с диагнозом МДД. Координаторы помощи помогают облегчить общение между вами и специалистами нервно-мышечной команды, первичными врачами, членами семьи и сообществом, а также могут помочь в прогнозировании ваших потребностей в области здоровья и подключить вас к ресурсам для удовлетворения этих потребностей. Зачастую они могут помочь в получении льгот и приобретении оборудования и ресурсов. Без координации по уходу и участия социального работника уход может стать разрозненным, с безрезультатными рекомендациями и неудовлетворенными потребностями.

ЗАБОТА О ЗДОРОВЬЕ

Планирование перехода должно включать план обеспечения непрерывности сопровождения с педиатрическими специалистами до тех пор, пока не будет установлен взрослый состав нервно-мышечной команды. Координатор должен способствовать вашей самостоятельности в части управления медицинским обслуживанием, облегчить взаимодействие и доступность соответствующих взрослым медицинских специалистов и обеспечить передачу медицинских записей.

- С раннего возраста вас следует поощрять к участию в дискуссиях о вашем здоровье, и в конечном итоге (примерно в возрасте 14 лет) позволять быть наедине с персоналом.
- Когда вы начинаете проявлять интерес и способность представлять свои интересы в области ухода и удовлетворения потребностей, тогда вы готовы начать переход от педиатрической модели построения помощи, где семья поставлена во главу угла, к взрослой модели взаимодействия, в центре которого находится сам пациент с МДД.
- Чувствительные темы чаще встречаются в подростковом и юношеском возрасте, и эти темы могут вызывать дискомфорт, беспокойство, преодоление и потерю, и их следует оценивать и решать с профессионалами. Открытое обсуждение таких тем с вашей нервно-мышечной командой позволит ей помочь работать, чтобы получить для вас доступ к дополнительным медицинским или вспомогательным услугам, которые могут вам понадобиться.
- Важно сообщать свои личные ценности и предпочтения в отношении здоровья вашей нервно-мышечной команде. Родители и социальные работники, помощники могут помочь вам планировать медицинский уход раньше, чем вопросы выбора медицинских услуг во взрослой жизни станут критическими.

ОБРАЗОВАНИЕ, ЗАНЯТОСТЬ И СЛЕДОВАНИЕ СВОЕМУ ПРИЗВАНИЮ

Образование и планирование рода занятий после окончания школы требуют пристального внимания. Школьный персонал, службы профориентации и официальные клиники по переходу могут предоставить вам дополнительные рекомендации. Не каждый человек стремится получить дополнительное образование по окончанию средней школы. С целью создания индивидуальной программы обучения должны быть учтены ваши сильные стороны и таланты, предпочтения.

- Обсуждения планирования образования должны проводиться не реже одного раза в год, начиная с 13 лет, и включать оценку ваших личных сил и интересов, уделяя особое внимание вашим потребностям и целям.
- Важным является создание плана, который сохраняет баланс между вашими медицинскими потребностями и отдыхом, это связано с практическими вопросами о требованиях к посещаемости школы и академическими стандартами / требованиями к работе.
- Важно определить ресурсы для получения доступа к необходимому оборудованию и технологиям, которые вам понадобятся, а также способы передвижения (к школе/институту).
- Наделить вас способностью вести продуктивную, полезную и значимую жизнь, в любой возможной мере, является критической задачей.

ПРОЖИВАНИЕ И ПОМОЩЬ В ЕЖЕДНЕВНОЙ ЖИЗНИ

По мере того, как вы переходите из подросткового возраста в юношеский, вы должны исследовать желаемые уровни самостоятельной жизни, а также ресурсы

и поддержку, необходимые для обеспечения оптимальной независимости. Ежедневные действия поддерживаются членами семьи, пока вы очень молоды, но по мере взросления чаще начинают привлекаться помощники извне. Наёмные работники или пара-педагоги в школе могут оказывать помощь в вопросах гигиены, питания, передвижения, а также медицинских мероприятий. Агентства по уходу на дому могут часто предоставлять лицензированные услуги для решения более серьезных вопросов по здоровью. Спросите у вашей нервно-мышечной команды, какие услуги доступны для подростков / взрослых, живущих в вашей стране.

В результате часто недостаточного размера пособий по инвалидности вам может потребоваться консультирование по финансам, праву на льготы, вопросам, которые значительно глубже тех, что требуются для лиц без инвалидности. Ваша нервно-мышечная команда, особенно социальные работники, даст вам и вашей семье информацию о частных страховых, государственных или региональных программах и национальных системах социальной поддержки.

Если вы думаете о том, что бы жить независимо, существуют варианты, которые вы, возможно, пожелаете рассмотреть:

- Жилищное устройство может включать проживание в семейном доме, проживание в университетском городке во время академических занятий, в общем доме или организованном учреждении или в доме или квартире с или без соседа по комнате
- Модификация дома и помещений может потребоваться для обеспечения доступности (проконсультируйтесь с экспертами, изучите законы и свои права, финансовые ресурсы, варианты вспомогательных технологий)
- Вам может понадобиться помощь в уходе и повседневной жизни

ТРАНСПОРТ. ПЕРЕДВИЖЕНИЕ

Проблемы с мобильностью могут повлиять на вашу автономию и независимость, ваши возможности для работы или образования и на ваше участие в социальной жизни. Ваша нервно-мышечная команда должна обсудить варианты безопасного передвижения, включая:

- Независимое вождение адаптированного автомобиля
- Модификации семейного транспортного средства
- Общественный транспорт

ЛИЧНЫЕ ОТНОШЕНИЯ

- Социальные связи имеют решающее значение для обеспечения здоровья, благополучия и качества жизни
- Иногда возможности для личного контакта и социального участия возникают менее естественно и требуют для развития и укрепления социальных связей больше, чем обычно. Для подростков и взрослых с Дюшенном существует много социальных групп, и их можно найти, связавшись с крупными пациентскими организациями. У вашего социального работника может быть список социальных групп, которые могут вас заинтересовать.
- Свидания, интимные отношения и сексуальность являются темами высокого приоритета среди некоторых людей, живущих с Дюшенном. Попробуйте начать обсуждения отношений, знакомств, сексуальной ориентации и брака с надежным другом или членом семьи. Они также могут поговорить с вами о преодолении барьеров, препятствующих развитию социальных отношений и участию в социальной жизни. Общение с кем-то из вашей нервно-мышечной команды также может быть полезным.

- Во время регулярных, основных и специальных визитов в команде специалистов должен быть кто-то, с кем вы чувствовали бы себя комфортно, обсуждая чувствительные темы (о мастурбации, занятии сексом с партнером, родительстве или других интимных темах). Когда это необходимо (для вас и вашего партнера), можно получить рекомендации от семейного консультанта или терапевта.

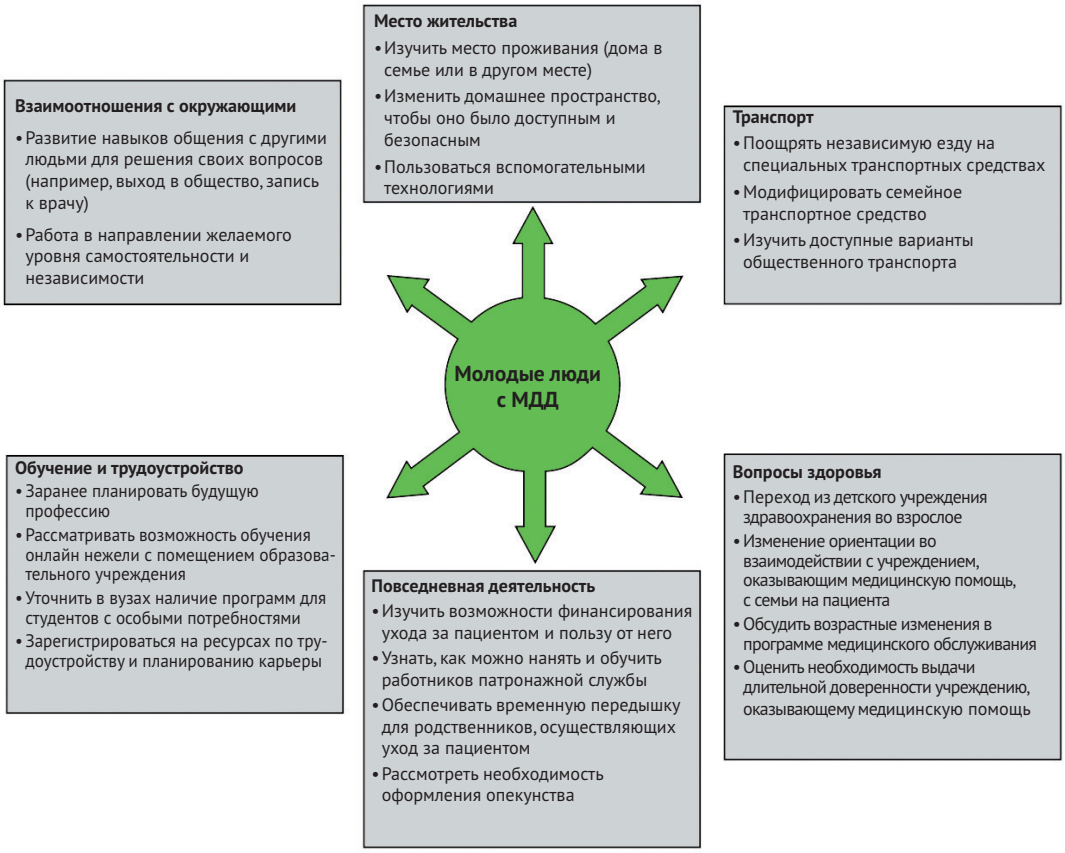


Рисунок 15: Основные потребности молодых людей, которые необходимо учитывать при планировании переходного периода у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна

18. ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Мы надеемся, что это пособие будет полезным по мере вашего путешествия по жизни с Дюшенном. Всегда помните, что есть группы поддержки, нервно-мышечные центры и команды, семьи и друзья, которые находятся здесь, чтобы поддержать вас. Первый шаг всегда самый трудный, но это только первый шаг. Вы не одиноки в этом путешествии.

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

www.WDO.org

Российские организации

Благотворительный фонд помощи детям с миодистрофией Дюшенна

https://mymiofond.ru/

Родительский информационный проект о МДД

http://www.redballoons.ru/ru/

Региональная общественная организация “Родительский проект по оказанию помощи пациентам с миодистрофией Дюшенна/Беккера”

http://duchenne-russia.com/

Фотографии предоставлены пациентской организацией Parent Project Muscular Dystrophy. Фотограф: Rick Guidotti, Positive Exposure.

Reference List

1. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. Lancet Neurol. 2018;17(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3
2. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. Lancet Neurol. 2018;17(4):347-361. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. Lancet Neurol. February 2018. doi:10.1016/S1474-4422(18)30026-7

Русско-язычная версия Руководства создана в рамках Образовательной программы Благотворительного фонда «МойМио»

МОЙМИО
mymiofond.ru

MDA

Parent
Project
Muscular
Dystrophy
JOIN THE FIGHT.
END DUCHENNE.

TREAT-NMD
Neuromuscular Network

WORLD
DUCHENNE
ORGANIZATION
UPPMD