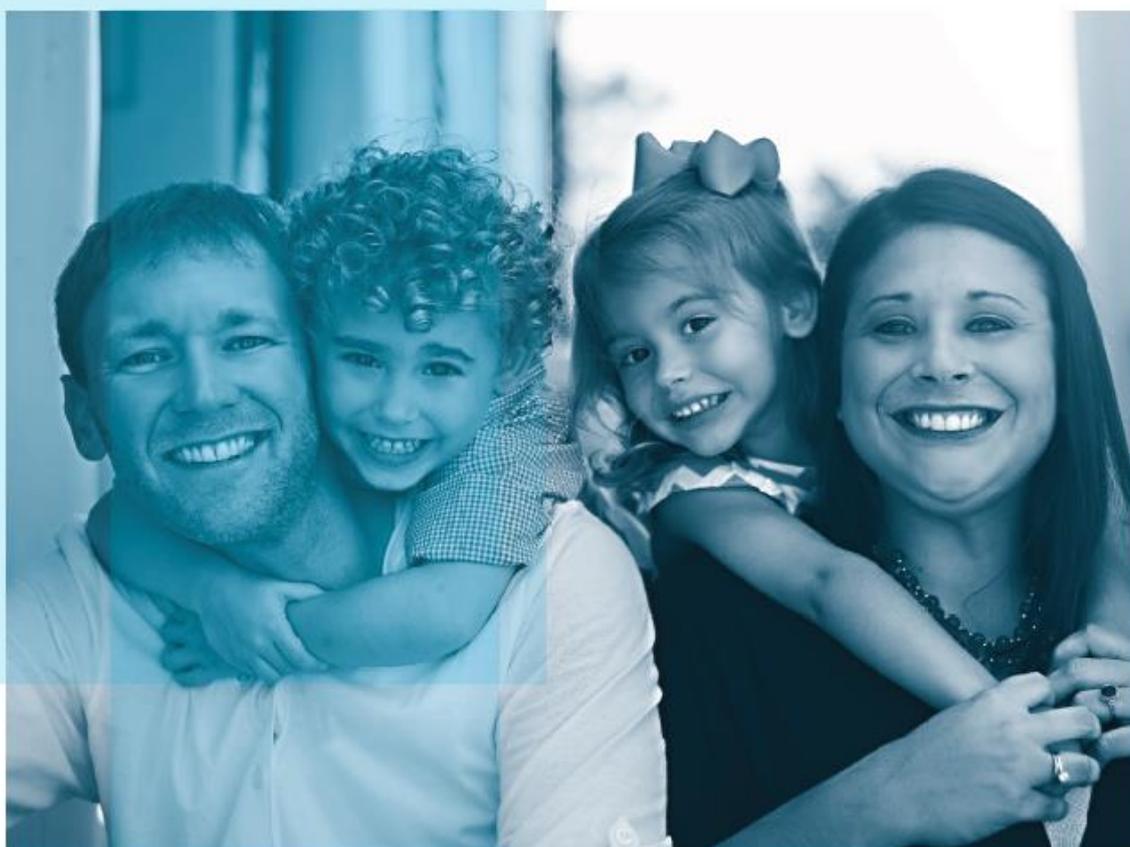


МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА

ПОСТАНОВКА ДИАГНОЗА И ВЕДЕНИЕ ПАЦИЕНТОВ

РУКОВОДСТВО ДЛЯ СЕМЬИ



Содержание

1. ВВЕДЕНИЕ.....	4
2. КАК ПОЛЬЗОВАТЬСЯ РУКОВОДСТВОМ.....	7
<i>Формирование многопрофильной команды врачей; Стадии мышечной дистрофии Дюшенна</i>	
3. УХОД В ПРОЦЕССЕ ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА	18
<i>В каких случаях подозревать мышечную дистрофию Дюшенна</i>	
4. ПОСТАНОВКА ДИАГНОЗА	21
5. НЕРВНО-МЫШЕЧНАЯ СИСТЕМА	25
<i>Поддержание физической силы и функций</i>	
6. СТЕРОИДНАЯ ТЕРАПИЯ.....	26
<i>Схемы приема, дозировка и побочные действия</i>	
7. ЭНДОКРИННАЯ СИСТЕМА	36
<i>Рост, половое созревание и мониторинг функции коры надпочечников</i>	
8. ЗДОРОВЬЕ КОСТЕЙ (ОСТЕОПОРОЗ).....	38
<i>Мониторинг и лечение сколиоза и переломов</i>	
9. ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНЫЙ АППАРАТ.....	40
<i>Мониторинг сколиоза и возможных переломов</i>	

Содержание

10. РЕАБИЛИТАЦИЯ.....	42
<i>Физическая терапия и эрготерапия</i>	
11. ДЫХАТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА.....	46
<i>Контроль состояния дыхательных мышц</i>	
12. СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ СИСТЕМА.....	49
<i>Контроль состояния сердца</i>	
13. ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНЫЙ ТРАКТ.....	51
<i>Питание, глотание и другие аспекты</i>	
14. ПСИХОСОЦИАЛЬНАЯ ПОМОЩЬ.....	54
<i>Поведение, обучение и адаптация к жизни с мышечной дистрофией</i>	
<i>Дюшенна</i>	
15. ЧТО СЛЕДУЕТ УЧИТЫВАТЬ ПРИ ОПЕРАЦИИ	57
16. ЭКСТРЕННАЯ ПОМОЩЬ	59
17. ОКАЗАНИЕ ПОМОЩИ ДО И ПОСЛЕ СОВЕРШЕННОЛЕТИЯ....	62
ЗАКЛЮЧЕНИЕ	65

ПРЕДУПРЕЖДЕНИЕ

Информация, опубликованная в этой брошюре, является рекомендацией и не заменяют клинического ведения пациентов принятого в конкретных медицинских учреждениях, данное руководство так же не заменяет индивидуального подхода конкретного врача к пациенту. Данные рекомендации следует сочетать с медицинскими рекомендациями и вашим индивидуальным здоровьем и конкретными симптомами, которые могут потребовать диагностических процедур или отдельной медицинской помощи. Принимая решение основываясь на данном документе вы послушаете по своему усмотрению и несете полную ответственность за эти действия. Несмотря на то, что были предприняты все усилия для обеспечения точности и полноты информации, содержащейся в этой брошюре, мы не можем гарантировать ее точность, лечение пациента в каждой конкретной ситуации должно быть подобрано индивидуально.

1. ВВЕДЕНИЕ

Мышечная дистрофия Дюшенна (МДД или Миодистрофия Дюшенна) – это сложный для понимания и ведения диагноз. В этот мир никто не приходит добровольно. Ассоциация Мышечной Дистрофии (MDA), Родительский проект мышечной дистрофии (Parent Project Muscular Dystrophy, PPMD), Ассоциации по изучению методов лечения нейромышечной патологии (TREAT-NMD) и Всемирная организация по мышечной дистрофии Дюшенна (UPPMD) понимают душевную боль и тревогу, которую испытывают родители, столкнувшиеся с диагнозом, и как они нуждаются в поддержке. Очень важно, чтобы вы и ваш ребёнок получали лучшее лечение, поддержку и информацию о заболевании из первоисточников. Именно по этой причине мы разработали Руководство для семьи по ведению МДД 2018 года.

«Это руководство по «медицинским» аспектам мышечной дистрофии Дюшенна, но всегда следует помнить, что проблема не исчерпывается медицинскими вопросами. Идея состоит в том, что при сведении к минимуму медицинских проблем, ваш ребенок сможет продолжать свою жизнь, и вы сможете продолжать оставаться семьёй. Стоит помнить, что большинство детей с мышечной дистрофией Дюшенна – счастливые ребята, и большинство семей справляются с ситуацией, преодолев первоначальный шок от поставленного диагноза.

Элизабет Врум, Всемирная организация по мышечной дистрофии Дюшенна (UPPMD)

Мышечная дистрофия Дюшенна относится к классу мышечных заболеваний под общим названием «дистрофинопатии». Дистрофинопатии развиваются на фоне нехватки мышечного белка дистрофина и могут иметь как тяжелые фенотипические признаки (видимые симптомы), как при мышечной дистрофии Дюшенна, так и менее выраженные, но всё же изменчивые фенотипические проявления, как при мышечной дистрофии Беккера. Для простоты в Руководстве речь будет идти преимущественно о мышечной дистрофии Дюшенна, далее МДД.

Руководство предназначено для людей с диагнозом МДД и родителей во время постановки диагноза и ранней стадии развития болезни. В соответствии с назначением документа, обращение «вы» относится к человеку, которому поставлен диагноз.

ПРЕДПОСЫЛКИ К ФОРМИРОВАНИЮ ПРИНЦИПОВ УХОДА ЗА ПАЦИЕНТАМИ

Центр контроля и профилактики заболеваний США (CDC) по уходу за пациентами с МДД это руководство тепло называет «особенности ухода». Исходная и обновленная версия «Особенностей ухода» основаны на масштабном исследовании, проведенном 84 экспертами различных медицинских специальностей по диагностированию и ведению пациентов с МДД со всего мира. Они независимо «оценили» применяемые методики ухода при МДД как «необходимые», «целесообразные» (соответствующие) или «неподходящие» (несоответствующие) для применения на различных этапах болезни. В целом, они изучили более 70.000 отдельных случаев. Это позволило написать руководство, которое большинство специалистов квалифицировало как наилучшее для

осуществления ухода за пациентами с МДД. Обновленное руководство было составлено таким же образом.

Руководство для семьи по МДД 2018 года объединяет в себе результаты последних медицинских исследований по уходу за пациентами. Как начальная, так и обновленная версия руководства были разработаны при поддержке Центров контроля и профилактики заболеваний США (CDC) в сотрудничестве с инициативными группами и Ассоциацией по изучению методов лечения нейромышечной патологии (TREAT-NMD). Основной документ опубликован в журнале *Lancet Neurology* и доступен для ознакомления на сайтах RPMD, MDA, UPPMD, TREAT-NMD и CDC. Благодаря усилиям TREAT-NMD и UPPMD, на сайте TREAT-NMD доступны переводы документа на многие языки.

По каждой узкой специальности подготовлена отдельная статья для более глубокого понимания специфики этой области при лечении. Эти статьи опубликованы в 2018 году в журнале *Pediatrics*, том *Pediatric Supplement*, официальном журнале Американской академии педиатрии, и доступны на указанных ниже веб-сайтах.

ССЫЛКИ НА ОСНОВНОЙ ДОКУМЕНТ:

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

<https://worldduchenne.org/>

ОПУБЛИКОВАННЫЕ «ОСОБЕННОСТИ УХОДА»

- Диагностика и ведение мышечной дистрофии Дюшенна, обновленная версия, часть 1: Постановка диагноза, нейромышечная, реабилитационная, эндокринная и желудочно-кишечная терапии, питание.
- Диагностика и ведение мышечной дистрофии Дюшенна, обновленная версия, часть 2: Дыхательная, сердечная, и ортопедическая терапии, здоровье костей.
- Диагностика и ведение мышечной дистрофии Дюшенна, обновленная версия, часть 3: Первичная медицинская помощь, неотложная помощь, психосоциальная терапия, виды ухода в зависимости от этапа жизни.

ССЫЛКИ

- CDC: www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html
- Родительский проект мышечной дистрофии: www.parentprojectmd.org/careguidelines
- MDA: www.mda.org
- Всемирная организация по мышечной дистрофии Дюшенна: <https://worldduchenne.org/>
- TREAT-NMD: www.treat-nmd.org/dmd-care

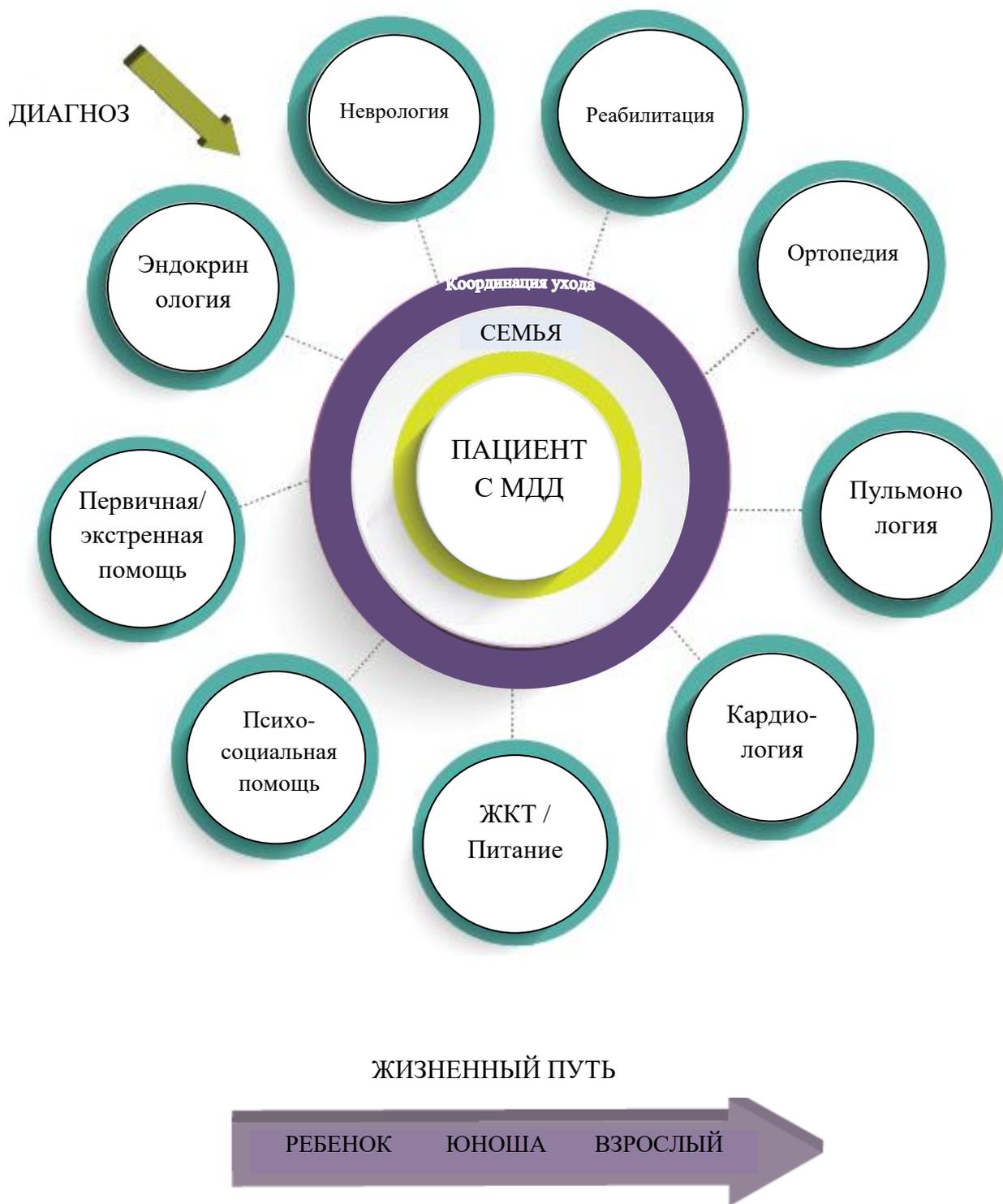


Рисунок 1

2. КАК ПОЛЬЗОВАТЬСЯ РУКОВОДСТВОМ

МОЖНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ ЭТОТ ДОКУМЕНТ ДВУМЯ СПОСОБАМИ:

1. Обратиться к определенной стадии заболевания;
2. Сосредоточить внимание на области терапии.

Следующий раздел, включая Таблицу 1, отражает поэтапное течение заболевания. Руководство даёт обзор существующих терапевтических подходов.

Если вы хотите глубже ознакомиться с вопросами ведения заболевания, имеющими для вас значение сейчас, просто найдите их в содержании.

ФОРМИРОВАНИЕ ГРУППЫ ПО УХОДУ

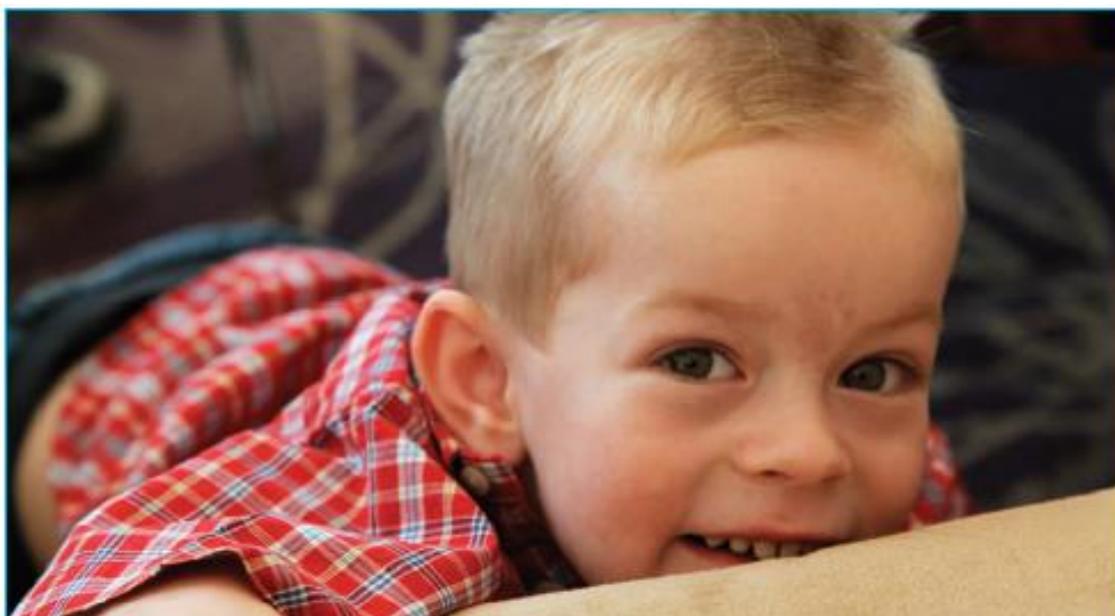
Ведение МДД требует многопрофильного подхода и всестороннего наблюдения врачей. Специалист по нервно-мышечным заболеваниям (например педиатр –невролог) будет ведущим врачом в группе, на которого ложится ответственность по ведению пациента. По мере взросления, эта функция может перейти к неврологу работающему со взрослыми пациентами.и он продолжит возглавлять группу по ведению МДД. Ключевым членом группы является клиницист, который обеспечивает общение и обмен информацией по лечению между членами группы, а также между вами и группой, или между нервно-мышечной командой с вашим основным медицинским учреждением (педиатр, семейный доктор и т.д.). Если группа специалистов не включает координатора, узнайте, кому следует звонить в случае возникновения вопросов и неотложных ситуаций.

Это руководство позволит вам эффективно участвовать в процессе получения всесторонней медицинской помощи. Ваш ведущий специалист по нервно-мышечным заболеваниям должен учитывать все потенциальные проблемы МДД и должен быть осведомлен о необходимых вмешательствах, которые являются основой для надлежащего ухода, с возможностью привлечения врачей узких специальностей . По мере вашего взросления, необходимость вмешательств, так же как и необходимость участия того или иного специалиста могут меняться. В Руководстве показана связь между этапами жизни и областью терапии МДД (Рисунок 1). Не все вышеуказанные врачи будут необходимы на на той или иной стадии, но важно убедиться, что все они являются доступными и что ваш координатор сотрудничает со специалистами во всех областях.

В центре группы по уходу находитесь ВЫ – важно, чтобы вы и ваша семья принимали активное участие в работе специалистов, которые координируют ваше лечение (Рисунок 1).

СТАДИИ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА (ТАБЛИЦА 1)

МДД представляет собой медоенно текущее состояние. Мы выделили несколько ключевых стадий течения МДД, чтобы помочь вам предвидеть необходимые рекомендации по уходу для данного периода. Подобное деление на стадии довольно условно, но тем не менее, достаточно важно для определения нужного варианта медицинской помощи, которую вам следует ожидать на данном этапе от медицинского персонала.



1. ДИАГНОЗ (младенчество/детство)

У большинства детей с МДД диагноз не выявляется на предсимптоматической стадии, кроме ситуаций, когда похожие состояния были в семейном анамнезе, или по какой-либо причине проводились исследования крови. Такие симптомы, как задержка моторного (поздно начал ползать / ходить) и речевого развития присутствуют, но не являются ярко выраженными, поэтому часто не интерпретируются как патология.

Родители часто первыми замечают отклонения в развитии ребенка, начинают задавать вопросы и настаивать на проведении дальнейших исследований. Американская академия педиатрии разработала инструмент, который помогает родителям оценить развитие их ребенка, увидеть возможные задержки развития и обратиться к лечащему врачу для решения проблемы. Этот инструмент можно найти по ссылке www.motordelay.aap.org

Психосоциальная и эмоциональная поддержка очень важна при постановке диагноза. Принять его невероятно сложно. Появляется так много вопросов без ответов, и семьи часто чувствуют себя одинокими и ошеломленными, не зная, к кому обратиться. . Основной лечащий врач и специалисты по нервно-мышечным заболеваниям станут первыми, кто поможет и укажет путь к надлежащему лечению и инициативным группам, которые, в свою очередь, предоставят материалы, информацию и поддержку. В США родительский проект PPMD создал страницу с источниками, которые помогут родителям преодолеть первые 3 месяца после постановки диагноза (www.ParentProjectMD.org/Diagnosis). В Великобритании организация Duchenne UK разработала руководство для семей, впервые столкнувшихся с диагнозом (<https://www.duchenneuk.org/Pages/FAQs/Category/what-to-do-when>). Организация по мышечной дистрофии Великобритании (MDUC) предлагает целый каталог ресурсов (<https://www.musculardystrophyuk.org/about-muscle-wasting-conditions/duchenne-musculardystrophy/duchenne-resources/>). PPMD и MDA предлагают рекомендации по общению с детьми и близкими родственниками о диагнозе. Связь с местными инициативными группами позволит вам получить доступ к ещё большему количеству ресурсов.

2. РАННЯЯ СТАДИЯ ПРИ СОХРАНЕНИИ СПОСОБНОСТИ ХОДИТЬ (детство)

На ранней стадии или стадии самостоятельной ходьбы у детей наблюдаются классические симптомы МДД. Некоторые из этих симптомов могут быть слабовыраженными. К ним относятся:

- Трудности с поднятием головы;
- Не ходит к 15 месяцам;
- С трудом ходит, бегаем или поднимается по лестнице;
- Часто спотыкается и падает;
- С трудом прыгает;
- Не говорит так же хорошо, как другие дети его возраста;
- Нуждается в помощи, чтобы встать с пола, или при подъеме помогает себе руками; (см. проба Говерса, рисунок 2)



Рисунок 2. Проба Говерса

- Икроножные мышцы выглядят увеличенными (псевдогипертрофия);
- При ходьбе расставляет ноги врозь;
- Ходит на носочках, переваливаясь с ноги на ногу;
- Ходит с выпяченной грудью (круглая, седловидная или выгнутая спина);
- Повышенный уровень креатинкиназы («кк») – фермента, высвобождаемого мышцами при их повреждении. Если уровень кк в сыворотке крови превышает 200, необходимо провести дополнительные анализы на мдд;
- Повышенный уровень печеночных ферментов алт или аст (при выявлении повышенного уровня аст или алт также рекомендуется проводить дополнительные анализы на мдд. Дальнейшее исследование состояния печени проводят только после исключения диагноза мышечной дистрофии).

ДИАГНОСТИКА МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА

При подозрении на дистрофию Дюшенна чаще всего первым исследованием является анализ крови с целью выяснения уровня КК. У больных МДД уровень КК в 10–100 раз превышает норму. При повышенном уровне КК рекомендуется провести тесты, направленные на поиск изменений в ДНК (генетических мутаций), характерных для МДД. На данном этапе требуется помощь генетиков. С ними также можно будет обсудить результаты тестирования, как они могут повлиять на вашего ребенка и, возможно, на других членов семьи.. Диагноз часто ставят уже на ранней (амуляторной) стадии.

ПСИХОСОЦИАЛЬНЫЕ АСПЕКТЫ, ОБУЧЕНИЕ И ПОВЕДЕНИЕ

Пациенты с мышечной дистрофией Дюшенна чаще других испытывают трудности с обучением и контролем поведения. Некоторые из этих трудностей связаны с недостатком дистрофина в головном мозге, другие являются следствием физических ограничений. Такие препараты, как стероиды, прием которых назначают на ранней или поздней стадии (см. ниже) также влияют на психоэмоциональное состояние. Некоторые дети, принимающие стероиды, испытывают трудности с самоконтролем, управлением гневом, перепадами настроения, концентрацией внимания и памятью; у других таких проблем не возникает. Если у ребенка наблюдаются задержки в развитии и / или обучении, психолог или нейропсихолог поможет выявить конкретные проблемы и дать рекомендации по полному раскрытию потенциала ребёнка. Эмоциональные и поведенческие трудности нередки, и приступать к их решению нужно как можно раньше. В этом вам помогут дефектолог и психологи. Следует также оценить речевые навыки, что может помочь определить необходимость начала терапии. Если ваша семья испытывает трудности в самостоятельном поиске ресурсов, вам помогут социальные работники или врачи. Поддержка семьи первостепенна, а для решения конкретных психосоциальных, учебных и поведенческих проблем может потребоваться помощь специалистов (Раздел

14). ФИЗИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ

Введение физиотерапии (Раздел 10) на ранней стадии позволит постепенно вводить комплексы упражнений и растяжек для поддержания гибкости мышц и предотвращения или минимизации скованности суставов. Физиотерапевты и реабилитологи могут посоветовать полезные упражнения на время школьных перемен и разработать адаптивную программу физических упражнений, чтобы ваш ребенок без вреда для себя мог участвовать в школьной жизни. Программа физической терапии, прежде всего, должна уделять внимание растяжкам и сохранению объёма движений. На данной стадии вам может быть рекомендовано ношение тугоров (часто называемые «ортезы» или «АГО») на голеностопный сустав для растяжки и предупреждения сокращения объема подвижности голеностопа. Программа растяжек в домашних условиях, рекомендованная физиотерапевтом, должна стать неотъемлемой частью вашей повседневной жизни



СТЕРОИДНАЯ ТЕРАПИЯ

Необходимость начала приема кортикостероидов (или «стероидов») следует обсуждать уже при постановке диагноза (Раздел 6). При подготовке к стероидной терапии важно обсудить ее положительный лечебный эффект, убедиться в наличии всех профилактических прививок, а также учесть факторы риска, связанные с побочными эффектами, в том числе методы их предотвращения и минимизации. К последним относятся консультации по питанию. Для этого лучше обратиться к лицензированному диетологу. Правильная диета поможет вам избежать таких побочных эффектов от стероидных препаратов, как набор веса или повышенная хрупкость костей.

ЗДОРОВЬЕ КОСТЕЙ И СТЕРОИДЫ

Прием стероидов может привести к повышенной хрупкости костей и влиять на уровень нескольких гормонов, таких как гормон роста и тестостерон (мужской половой гормон) (Раздел 7). Правильная диета с высоким содержанием витамина D и кальция важна для поддержания прочности костей (Разделы 8 и 13). Консультация лицензированного диетолога может понадобиться во время каждого визита к нервно-мышечному специалисту. Так же регулярно должны быть измеряны рост и вес и зафиксированы на графике измерения роста и веса (Раздел 7). Другими достоверными способами измерения «роста», которые также нужно отслеживать, являются длина костей предплечья (ульнарная длина) или голени (большеберцовая длина), или сложение длин плеча и предплечья (сегментарная длина руки). Перед началом стероидной терапии измеряют исходную плотность костей методом двухэнергетической рентгеновской абсорбциометрии (ДРА).

СЕРДЦЕ И ДЫХАТЕЛЬНЫЕ МЫШЦЫ

Как правило, проблемы с сердцем и дыхательными мышцами на данной стадии заболевания не обнаруживаются, но наблюдение должно начинаться с момента постановки диагноза, чтобы установить исходный уровень (что является для вас «нормальным»), и последующие визиты будут отслеживать результаты/изменения.

Проведение функциональных тестов легких с раннего возраста поможет ребенку привыкнуть к оборудованию и «подготовиться» к последующим исследованиям. Динамическое наблюдение сердца (ЭКГ, МРТ сердца или эхокардиография) рекомендуется начать сразу после постановки диагноза и проводить ежегодно до 10-

летнего возраста, затем, при необходимости, чаще (Раздел 12). Во избежание респираторных заболеваний убедитесь, что ребенок привит от пневмонии (пневмококк) и гриппа (Раздел 11).

3. ПОЗДНЯЯ АМБУЛАТОРНАЯ СТАДИЯ (старший детский / подростковый / юношеский возраст способность ходить сохранена)

На позднем амбулаторном этапе ходьба даётся всё труднее, так же и выполнении других видов двигательной активности, например, подъеме по лестнице или вставание с пола.

ПСИХОСОЦИАЛЬНЫЕ АСПЕКТЫ, ОБУЧЕНИЕ И ПОВЕДЕНИЕ

На данной стадии необходима продолжительная оценка отставания в обучении или специфических нарушений в обучении. Психологи и нейропсихологи помогут определить подходящие под вашу программу обучения виды терапии. Продолжительная работа со специалистами потребует для разрешения проблем с обучением или контролем поведения. Терапия поможет психологически справиться с потерей мышечной силы и функций (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. Для сохранения наилучших результатов в некоторых случаях может потребоваться консультация нейропсихолога для выявления когнитивных нарушений и разработки занятий и тренировок в условиях дома и школы.

Уход за пациентом требует много сил и энергии. Поэтому очень важно находить время для себя и общения с другими. Чтобы позволить распределить обязанности и выделить время на отдых, вы можете воспользоваться помощью няни предоставленной через агентства, социальными службами, а так же друзей или родственников, кому вы доверяете.

ФИЗИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ

Физическая терапия также направлена на поддержание объема движений и силы мышц, чтобы пациент как можно дольше сохранял самостоятельность (Раздел 10). Если скованность суставов не устраняется посредством физической терапии, подумайте об использовании ортопедических изделий. Физиотерапевт играет многоплановую роль в реабилитации: от выбора режима тренировок и оборудования (кресло-коляска или приспособление для помощи при вставании «вертикализатор») до назначения продолжительной весовой нагрузки и сохранения навыков стояния – это полезно как для сохранения здоровья костей, так и для пищеварения. Убедитесь, что вспомогательные средства передвижения, такие как кресло-коляска, имеют поддерживающую посадку для правильного и комфортного положения тела. Большое значение по-прежнему отводится ежедневной программе растяжек, которые необходимо выполнять дома.

СТЕРОИДЫ

На данной стадии важен регулярный контроль стероидной терапии, особенно нужно уделять внимание режиму приема препаратов, дозировке и предупреждению побочных эффектов. Дважды в год необходимо проводить обследование скелетной мышечной силы и мышечных функций. Продолжайте отслеживать динамику веса и, в случае его недостатка или избыточности, необходимо принять меры (Раздел 13).

СОСТОЯНИЕ КОСТЕЙ И ГОРМОНЫ

Поскольку при приеме стероидов повышается риск переломов, особенно при прогрессирующем снижении мобильности, необходимо наблюдение за состоянием костей. Вашему лечащему врачу важно отслеживать риск переломов посредством анализа крови на уровень витамина D (25-гидроксивитамин D), а также проводить ДРА или

рентгенография позвоночника для диагностической визуализации плотности костей. При каждом визите к специалистам должна производиться оценка вашего питания, чтобы удостовериться, что вы потребляете достаточное количество витамина D и кальция. Для выявления признаков задержки продолжают отслеживать рост, длины конечностей и вес (Раздел 7).

СЕРДЦЕ И ДЫХАТЕЛЬНЫЕ МЫШЦЫ

Необходимо постоянно оценивать работу сердца и дыхательных мышц. По меньшей мере, раз в год после постановки диагноза (а при необходимости и чаще) и по достижению 10-летнего возраста необходимо проводить следующие исследования: ЭКГ, МРТ сердца или эхокардиография, а также другие типы исследований. При изменении показаний ЭКГ, МРТ сердца или эхокардиограммы, Кардиолог сделает соответствующее назначение по дальнейшей медикаментозной терапии.

4. РАННЯЯ Амбулаторная стадия (СТАДИЯ ПОТЕРИ СПОСОБНОСТИ ХОДИТЬ (старший детский / подростковый / юношеский возраст))

На данной стадии вы начинаете чувствовать усталость после продолжительной прогулки. Когда это произойдет, подумайте об использовании кресла-коляски с электроприводом или без (Раздел 10).

ПСИХОСОЦИАЛЬНЫЕ АСПЕКТЫ, ОБУЧЕНИЕ И ПОВЕДЕНИЕ

Начните беседовать с ребенком о переходе во взрослую жизнь с возраста 13-14 лет. Ваша группа по уходу, педиатры и другие специалисты, социальные и школьные работники помогут вам разработать план плавного перехода, которым будут руководить один или два специалиста по нервно-мышечным заболеваниям. В разговоре о планах на будущее поднимайте вопросы образования, места жительства, места учебы и работы, а также получения медицинской помощи. Будучи взрослым, важно сохранять самостоятельность, принимать активное участие в домашних и школьных мероприятиях. Общайтесь, заводите новых знакомых и поддерживайте отношения со старыми друзьями. Многие люди с мышечной дистрофией Дюшенна не имеют психологических преград в общении, однако, у некоторых таковые есть. Скрининг (диспансеризация) тревоги и депрессии, которые могут присутствовать на данной стадии, должен производиться при каждом посещении лечащего врача. Лечение назначают При обнаружении признаков депрессии.

ФИЗИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ

В дополнение к растяжкам, выполняемым в домашних условиях, обращайте внимание на скованность в суставах верхних конечностей (плечевых, локтевых, запястий и пальцев), а так же постарайтесь сохранять навыки стояния (с опорой, если необходимо). При приеме стероидов искривление позвоночника (сколиоз) развивается намного реже, однако контроль состояния позвоночника крайне важен в условиях, когда способность к самостоятельной ходьбе потеряна. Иногда сколиоз развивается довольно быстро, в течение нескольких месяцев (Раздел 9). Для коррекции неправильного положения стопы, вызывающего боль или дискомфорт и ограничивающего выбор обуви, используют ортопедические средства. Можно рассмотреть хирургическое вмешательство для устранения скованности суставов щиколотки и ступней.

СТЕРОИДЫ

Стероидная терапия, начатая на предыдущих стадиях или на текущей, продолжает составлять важную часть лечения (Раздел 6).

СОСТОЯНИЕ КОСТЕЙ И ГОРМОНЫ

Наблюдение за состоянием костей необходимо продолжить, уделяя особое внимание признакам компрессионного перелома (Раздел 8). Нужно проводить регулярные измерения роста, длин конечностей и веса, особенно в период активного роста. Способ отслеживания «роста» через длину локтевой и большеберцовой кости, или посредством сложения длин плеча и предплечья, становится все более актуальным по мере того, как пациенту становится тяжелее стоять на ногах. Начиная с возраста 9 лет, отслеживают наступление половой зрелости. Если половая зрелость не наступила к 14 годам, нужно обратиться к эндокринологу. При низком уровне тестостерона должен быть рассмотрен вопрос о назначении тестостероновой терапии (Раздел 7).

СЕРДЦЕ И ДЫХАТЕЛЬНЫЕ МЫШЦЫ

Исследование функций сердца обязательно проводится не реже раза в год. Срочному лечению подлежат любые функциональные изменения и признаки фиброза (рубцевания) сердечной мышцы, наблюдаемые на МРТ-снимках (Раздел 12). Функциональная диагностика легких проводится каждые 6 месяцев. При ухудшении функций легких следует обсудить своевременное введение аппарата неинвазивной вентиляции легких и откашливателя. (Раздел 11).

ПАЛЛИАТИВНАЯ ПОМОЩЬ

Команда паллиативной помощи включает в себя медицинских работников, основной задачей которых является помощь в достижении наилучшего возможного качества жизни, снятие боли и дискомфорта, и обеспечение соответствия ваших жизненных целей выбранному лечению. Хотя паллиативная помощь ассоциируется с уходом за терминальными больными, эта особая разновидность терапии поможет вам справиться со многими трудностями на протяжении всего течения болезни.

Каждый человек должен определить для себя меры в случае экстренной ситуации вне зависимости от того, страдает он мышечной дистрофией Дюшенна или нет: как вы хотели бы распорядиться своим телом в экстренном случае, какие типы вмешательств считаете недопустимыми и кто будет иметь юридические полномочия при принятии медицинских решений. Группа паллиативной помощи укажет направление в составлении плана для экстренных ситуаций. Она обозначит, что в включается в план и где он должен храниться.

5. Поздний амбулаторный период (неспособность САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ ХОДЬБЫ (юноша / взрослый))

На поздней стадии вы ощутите значительное ослабление мышц спины и верхних конечностей, выполнение функций и поддержание осанки будет затруднено.

ФИЗИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ

Обсудите с физиотерапевтом, какие виды силовых упражнений, растяжки и оборудования помогут вам достичь желаемого уровня самостоятельности и функциональности. Эрготерапевты из группы по реабилитации помогут с такими вещами как прием пищи, питье, принятие ванны и перемещение в кровать. Оцените возможность использования безопасных реабилитационных технологий для поддержания самостоятельности.

СТЕРОИДЫ

Необходимо продолжить отслеживать режим приема стероидов, питания, наступления половой зрелости и веса в тесном взаимодействии с вашей нервно-мышечной группой. Рекомендуется принимать стероиды на протяжении всей жизни для поддержания силы и функций респираторных мышц и мышц верхних конечностей, (Раздел 6).

СОСТОЯНИЕ КОСТЕЙ И ГОРМОНЫ

Пристальное наблюдение за здоровьем костей следует продолжать на протяжении всей жизни. Проблемы с костями могут стать причиной боли, поэтому их следует немедленно решать вместе с вашей нервно-мышечной командой по уходу (Раздел 8).

СЕРДЦЕ И ДЫХАТЕЛЬНЫЕ МЫШЦЫ

Рекомендуют проводить исследование функций сердца и легких каждые 6 месяцев, в некоторых случаях могут потребоваться более тщательные исследования и вмешательства (Разделы 11 и 12).

ПАЛЛИАТИВНАЯ ПОМОЩЬ

Группа паллиативной помощи продолжает играть важную роль в лечении. Как уже говорилось выше, команда паллиативной помощи состоит из профессионалов, основной задачей которых является помощь в достижении наилучшего возможного качества жизни, снятия боли и дискомфорта и в обеспечении соответствия ваших жизненных целей выбранному лечению. Хотя паллиативная помощь ассоциируется с уходом за терминальными больными, эта особая разновидность терапии поможет вам справиться со многими трудностями на протяжении жизненного пути. Каждый человек должен определить для себя меры в случае экстренной ситуации, вне зависимости от того, страдает он мышечной дистрофией Дюшенна или нет: как вы хотели бы распорядиться своим телом в экстренном случае, какие типы вмешательств считаете недопустимыми, и кто будет иметь юридические полномочия при принятии медицинских решений.

ВЗРОСЛАЯ ЖИЗНЬ С ДИАГНОЗОМ МДД:

Полноценная продуктивная жизнь самостоятельного взрослого с мышечной дистрофией Дюшенна требует планирования. Разработку плана перехода из юношеского возраста во взрослую жизнь начинают в возрасте 13-14 лет. Ваш личный план плавного перехода должен основываться на ваших жизненных ожиданиях и целях в отношении образования, работы, места проживания и способа передвижения. Ответственность за медицинский уход теперь переходит к врачу, специализирующемуся на работе со взрослыми (врач остается прежним, если он работает как с детьми, так и со взрослыми с МДД). Вне зависимости от того, поменяется ли ваш лечащий врач, переход во взрослую жизнь повлияет на лечение. Планированием этих изменений должны заниматься вы, ваша семья, школа и группа по уходу. Данный процесс и всё, что он предполагает, описан в Разделе 17. Взрослая жизнь с мышечной дистрофией Дюшенна предполагает большие расходы, чем жизнь без заболевания. Вам потребуются ресурсы для получения помощи, необходимой для достижения ваших целей. Специалист из нервно-мышечной команды по уходу расскажет о доступных ресурсах (например, право на льготы и социальную помощь) и возможностях их получения, а также поможет связаться с местными и национальными инициативными группами. Важно находить новые креативные способы общения с друзьями по мере того, как меняется ваше состояние. Многие люди с мышечной дистрофией Дюшенна не имеют психологических преград в общении, но у некоторых они есть. Во время каждого посещения специалиста по нервно-мышечным заболеваниям обязательно проводится оценка тревоги и депрессии. При обнаружении признаков депрессии назначают надлежащее лечение.



	Стадия 1: При постановке диагноза	Стадия 2: Ранняя, самостоятельная ходьба	Стадия 3: Поздняя, самостоятельная ходьба	Стадия 4: Ранняя, отсутствие самостоятельной ходьбы	Стадия 5: Поздняя, отсутствие самостоятельной ходьбы
Нервно-мышечная терапия	Мультидисциплинарный уход; новые виды терапии; поддержка пациента и семьи, образование, генетическое консультирование				
	Убедитесь в наличии всех необходимых прививок	Оценка функций, мышечной силы и объема движений, как минимум, раз в 6 месяцев для определения стадии болезни			
	Рассматривают возможность приема глюкокортикостероидов	Начало и мониторинг приема глюкокортикостероидов			
	Носителей-женщин направляют к кардиологу				Уход за больным в последней стадии
Реабилитация	Всеобъемлющая мультидисциплинарная оценка, по меньшей мере, раз в 6 месяцев				
	Физическая терапия, эрготерапия, занятия с логопедом или дефектологом на основании индивидуальной оценки пациента				
	Предупреждение контрактур и деформаций, перенапряжений и падений; разработка подходящего комплекса упражнений; ношение тьюторов, специального оборудования, поддержка при обучении		Продолжают предыдущие виды терапии; подбирают средства передвижения, ортопедическую технику; предупреждают переломы и боль; ведут поиск ресурсов, средств, групп поддержки; переход во взрослую жизнь		
Эндокринология	Измеряют рост в положении стоя каждые 6 месяцев				
	Альтернативные способы измерения роста каждые 6 месяцев				
		С возраста 9 лет отслеживают наступление половой зрелости			
Пищеварительная система	При приеме глюкокортикостероидов проводят образовательный курс для семьи и предписывают дозировку в случае чрезвычайных ситуаций				
	Консультация лицензированного диетолога каждые 6 месяцев; предупреждение ожирения; контроль недостатка и избытка веса, особенно при переходе на следующую стадию				
	Ежегодная оценка уровня 25-гидроксивитамина D в сыворотке крови и потребления кальция				
Дыхательная система			Контролируют расстройство глотания, появление запоров, ГЭРБ и пареза желудка каждые 6 месяцев		Начинают использование гастростомической трубки
			Спирометрия и наблюдение пациента во время сна (низкий риск)		Функциональная диагностика органов дыхания каждые 6 месяцев
	Своевременная вакцинация: пневмококковая вакцина и ежегодная прививка от гриппа				
	Респираторная поддержка				
Функции сердца			Искусственная вентиляция легких ночью и помощь при кашле (откашливатель)		
			Искусственная вентиляция в дневное время		
Здоровье	Консультация у кардиолога; электро- и эхокардиография, МРТ сердца		Ежегодная оценка функций сердца; прием ингибиторов АПФ или блокаторов ангиотензиновых рецепторов с возраста 10 лет		Оценка функций сердца раз в год или чаще при наличии симптомов; контроль сердечного ритма
			Стандартные вмешательства при сердечной недостаточности при ухудшении функций		
Здоровье			Рентгенография позвоночника (при приеме глюкокортикостероидов: каждые 1-2 года; в отсутствии приема глюкокортикостероидов: каждые 2-3 года)		

		Обращаются к специалисту при признаках перелома (перелом позвоночника 1 степени и выше, перелом длинной трубчатой кости)	
Ортопедия	Оценивают объем движений каждые 6 месяцев		
		Ежегодный контроль развития сколиоза	Контроль развития сколиоза каждые 6 месяцев
	Ортопедическая хирургия (необходима в редких случаях)	Операция на ступни или ахиллово сухожилие для коррекции походки (в особых случаях)	Коррекция постановки стопы на кресле-коляске, спондилодез в особых случаях
Психосоциальная сфера	Оценка психологического здоровья пациента и членов его семьи на каждой консультации и предоставление постоянной поддержки		
	Нейропсихологическая оценка/ вмешательства для коррекции трудностей в обучении, эмоциональных и поведенческих проблем		
		Оценка способностей к обучению и доступных ресурсов (индивидуальная программа обучения); оценка необходимости в эрготерапии	
Переходы		Способствуют сохранению независимости сообразно возрасту и социальному развитию	
	Проводят оптимистические беседы о будущем, о переходе во взрослую жизнь	Постановка целей и ожиданий на будущее; подготовка к переходу (к 12 годам)	План перехода в сфере здравоохранения, образования, работы и взрослой жизни (к 13-14 годам); контроль прогресса раз в год; подбор координатора и социального работника для ухода и контроля
			Предоставляют поддержку при переходе и изменениях состояния здоровья

Таблица 1. Ведение МДД на различных стадиях по специальностям

3. УХОД ПРИ ПОСТАНОВКЕ ДИАГНОЗА

Причина расстройства здоровья в медицине называется «диагноз». При подозрении на мышечную дистрофию Дюшенна важно как можно скорее установить конкретный диагноз. В зависимости от системы здравоохранения в вашей стране, основным лечащим врачом обычно является первым специалистом, к кому вы обратитесь по поводу задержек в развитии ребенка. Им может являться врач общей практики, терапевт, педиатр или семейный врач.

Уход на данном этапе заключается в постановке точного диагноза в наиболее короткий срок. Семья должна подготовиться, собрать информацию о мышечной дистрофии Дюшенна, изучить доступные планы лечения. На данном этапе ключевыми факторами являются правильный уход, постоянная поддержка и информирование. Лучше всего, если вашего ребенка осмотрит специалист по нервно-мышечным заболеваниям, который сможет правильно интерпретировать результаты лабораторных и генетических исследований и поставить диагноз (Раздел 4).

ChildMuscleWeakness.org и rcpch.ac.uk/resources/recognising-neuromusculardisorders-elearning – инструменты помощи профессионалам при оценке задержек развития и при постановке диагноза.

Осознавая, что родители часто первыми замечают задержки в развитии своего ребенка, Американская академия педиатрии (ААП) разработала инструмент оценки отклонений моторных функций. Этот инструмент поможет родителям отслеживать развитие ребенка, понять, что является нормальным, а что – отклонением, и когда стоит начинать беспокоиться. Данный инструмент можно найти по ссылке www.HealthyChildren.org/MotorDelay.

При постановке диагноза важно проконсультироваться со специалистом, имеющим опыт по ведению мышечной дистрофии Дюшенна. Список медицинских центров, где предоставляют лечение МДД, можно найти на следующих веб-сайтах:

Организация по мышечной дистрофии Великобритании (MDUC) составила список таких центров на территории Великобритании:

www.musculardystrophyuk.org/get-the-right-care-and-support/people-and-places-to-help-you/professionals-and-organisations/muscle-centres/

Ассоциации по изучению методов лечения нейромышечной патологии (Treat-NMD):

www.treat-nmd.eu

Всемирная организация по мышечной дистрофии Дюшенна (UPPMD):

<http://world Duchenne.org/>

Это время, когда контакт с организацией по поддержке пациентов может оказать особую помощь. Найти такие организации в вашей стране можно по ссылке: www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations.

В КАКИХ СЛУЧАЯХ ПОДОЗРЕВАТЬ МДД (ТАБЛИЦА 3)

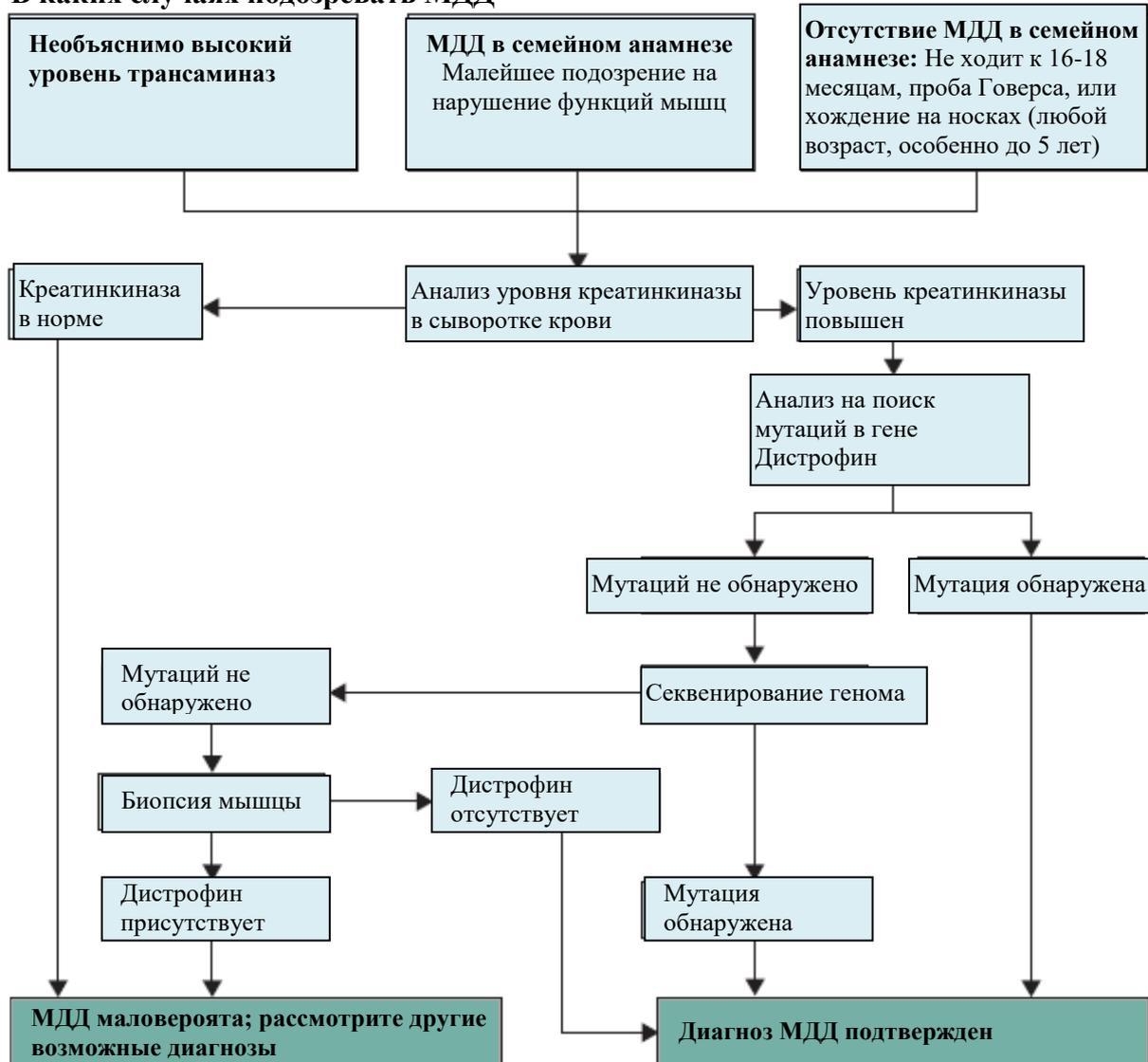
Подозрение на мышечную дистрофию Дюшенна возникает при наличии одного из следующих симптомов (даже при отсутствии МДД в семейном анамнезе):

- задержка в развитии, в том числе в развитии речи;
- нарушение функций мышц, положительная проба Говерса (Рисунок 2) является классическим симптомом МДД;

- увеличенные икроножные мышцы (псевдогипертрофия);
- повышенный уровень КК и / или трансаминаз, или печеночных ферментов АСТ или АЛТ в крови.

Хотя подозрение может быть вызвано различными симптомами, на рисунке 3 приводится последовательность действий при диагностике МДД.

В каких случаях подозревать МДД



Наиболее часто наблюдаемые признаки и симптомы при МДД: Рисунок 3

Двигательные	Не связанные с двигательной функцией
<ul style="list-style-type: none"> • нарушения походки • псевдогипертрофия икр • не может прыгать • сниженная выносливость • плохо контролирует голову, если помогать сесть, потянув за руки • с трудом поднимается по лестнице • плоскостопие • часто падает и неуклюж • положительная проба Говерса • задержка в развитии крупной моторики • гипотония 	<ul style="list-style-type: none"> • проблемы с контролем поведения • задержка когнитивного развития • плохо растет и с трудом набирает вес • проблемы с обучением и концентрацией внимания • задержка речевого развития и нарушения артикуляции

<ul style="list-style-type: none">• отстает в развитии от сверстников• боль в мышцах или спазмы• хождение на носочках• с трудом бегают или лазают	
--	--

РОЛЬ ОСНОВНОГО ЛЕЧАЩЕГО ВРАЧА В ГРУППЕ ПО УХОДУ

После того, как диагноз подтвержден специалистом по нервно-мышечным заболеваниям, информация о мышечной дистрофии Дюшенна должна быть направлена вашему основному лечащему врачу. Им может являться врач общей практики, терапевт, педиатр или семейный врач. Постоянное общение с основным лечащим врачом даст вам необходимую поддержку и стабильность.

Сфера ответственности основного лечащего врача включает:

- Первичную помощь при острых и хронических заболеваниях;
- Надлежащий уход в соответствии с возрастом и стадией развития;
- Направление к узким специалистам;
- Ежегодную проверку слуха и зрения;
- Ежегодные обследования на психоэмоциональные расстройства, злоупотребление алкоголем или наркотиками, и другие психологические расстройства;
- Своевременную вакцинацию, включая ежегодные прививки против гриппа (рекомендуется инъекция прививки, а не назальные капли);
- Ежегодную проверку факторов риска сердечно-сосудистых заболеваний, таких как повышенное артериальное давление (гипертензия) и повышенный уровень холестерина (гиперхолестеринемия).



4. ПОСТАНОВКА ДИАГНОЗА

ЧТО ЯВЛЯЕТСЯ ПРИЧИНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА?

МДД – это генетическое заболевание, вызванное мутацией гена, кодирующего белок дистрофин. Дистрофин присутствует во всех мышечных волокнах тела. Он выполняет функцию «амортизатора», обеспечивая безопасное сокращение и расслабление мышц. Без дистрофина мышцы не могут правильно функционировать и самостоятельно регенерироваться. Клеточная мембрана мышц становится настолько уязвимой, что в результате обычной ежедневной деятельности на ней появляются микро-разрывы. Без дистрофина не происходит регенерация мышц. Сквозь микро-разрывы в клетку проникает кальций, который повреждает клетку, что приводит к ее гибели. Вместо погибших клеток образуются рубцы и жировые отложения, а мышца утрачивает свою силу и функциональность.

ПОДТВЕРЖДЕНИЕ ДИАГНОЗА

Мышечная дистрофия Дюшенна должна быть подтверждена генетическим анализом. Как правило это анализ ДРК из образца крови, но также могут быть проведены и другие тесты.

1) ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ТЕСТ (РИСУНОК 2)

Генетический анализ необходим в любом случае и должен быть предложен каждому пациенту. Разные типы генетических исследований способны дать специфическую, детальную информацию об изменении последовательности ДНК, известной как генетическая мутация. Подтверждение диагноза на основании генетических данных очень

важно и может помочь определить соответствие критериям для участия в клинических испытаниях, спроектированных под определенные мутации.

При установлении генетической мутации, матерям пациентов также следует пройти генетическое исследование, чтобы определить, являются ли они носителями. Это также касается и других членов семьи женского пола (сестры, дочери, тети, двоюродные сестры). Владение данной информацией позволит семье оценить риск рождения других детей с мышечной дистрофией Дюшенна и принять решения относительно дородового диагноза. После постановки диагноза семье предлагают пройти генетическую консультацию (Рамка 2).

ТИПЫ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ

- **Мультиплексная амплификация лигированных зондов (MLPA):** тест на выявление делеций или дупликаций в гене, устанавливает 70 процентов генетических мутаций, связанных с МДД.
- **Секвенирование генома:** если тест MLPA отрицательный, секвенирование генома поможет выявить мутации, не связанные с делециями или дупликациями (т.е. точечные мутации [нонсенс или миссенс], а также небольшие дупликации/вставки); данный анализ поможет установить остальные 25-30 процентов генетических мутаций, не определяемых анализом MLPA.

2) БИОПСИЯ МЫШЦЫ

При повышенном уровне КК и наличии других симптомов МДД, но при отсутствии выявленных генетических мутаций, проводят биопсию мышцы. Биопсию мышц проводят путем хирургического взятия небольшого образца мышц для анализа. При мышечной дистрофии Дюшенна организм не производит белок дистрофин, или производит его в недостаточном количестве. Биопсия мышцы позволит установить количество дистрофина в мышечных клетках (см. Рамка 1).

Большинство больных МДД не нуждаются в проведении биопсии мышцы.

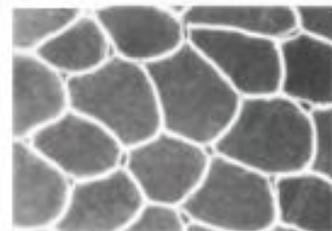
Биопсия мышцы обычно включает в себя два анализа: иммуногистохимический и вестерн-блоттинг. Данные анализы определяют наличие или отсутствие дистрофина в мышцах. При иммуногистохимическом исследовании кусочек мышцы помещают на пластину, добавляют краситель и сквозь микроскоп ищут признаки присутствия дистрофина. Вестерн-блоттинг выявляет химические следы присутствия дистрофина.

3) ДРУГИЕ ВИДЫ АНАЛИЗОВ

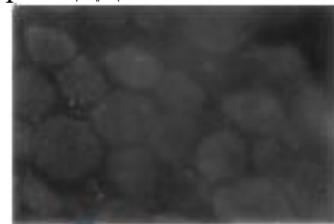
В прошлом, для выявления нервно-мышечных нарушений проводились такие исследования, как электромиография (ЭМГ) и исследование проводимости нервов.

Эксперты сходятся во мнении, что ЭМГ и исследование проводимости нервов НЕ пригодны для постановки диагноза МДД.

Норма



При МДД



Рамка 1.

Биопсия мышцы. **Верхняя:** дистрофин в белом цвете вокруг мышечных волокон. **Нижняя:** отсутствие дистрофина в мышце.



ПОЧЕМУ НЕОБХОДИМО ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ПОДТВЕРЖДЕНИЕ

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КОНСУЛЬТАЦИЯ И ВЫЯВЛЕНИЕ НОСИТЕЛЕЙ

- Иногда генетическая мутация, вызывающая мышечную дистрофию Дюшенна, возникает спонтанно. Тогда говорят о «спонтанной мутации». При этом отсутствуют случаи заболевания в семейном анамнезе. У тридцати процентов больных детей заболевание получено не от члена семьи, а в результате спонтанной мутации гена, кодирующего белок дистрофин.
- Если у матери в ДНК имеется мутация, которую она передает своему ребенку, её называют «носителем». Носитель с 50% вероятностью для каждой беременности передает ребенку генетическую мутацию. Мальчики, получившие мутировавший ген, заболеют МДД, девочки сами станут носителями. Если у матери обнаружена мутация, она сможет принимать взвешенные решения по поводу будущих беременностей, а её родственницы (сестры, тети и дочери) смогут также пройти обследование.
- Биопсию мышц проводят путем хирургического взятия небольшого образца мышц для анализа. Анализа, который смог бы определить, будут ли у женщины-носителя проявляться симптомы, не существует.
- Даже если женщина не является носителем, существует риск, что у её будущих детей снова проявится мышечная дистрофия Дюшенна. Генетическая мутация может возникать в яичниках или в яйцеклетках. Это называется мозаицизм клеток зародышевой линии («гонадный мозаицизм»). Анализа крови на мозаицизм клеток зародышевой линии не существует.
- Женщины-носители имеют повышенный риск развития нарушений функций сердца или скелетных мышц. Они должны наблюдаться у кардиолога и проходить исследования (ЭКГ, МРТ сердца или эхокардиография) каждые 3-5 лет, если анализы в норме (чаще, если рекомендовано кардиологом). Важно понимать, являетесь ли вы носителем, чтобы правильно и своевременно получить консультацию врача и лечение.
- Более подробную информацию можно получить у генетика.

УЧАСТИЕ В КЛИНИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЯХ:

- На сегодняшний день в мире проводятся ряд клинических исследований, направленных на коррекцию определенных генетических мутаций, вызывающих МДД. Необходимо пройти генетический анализ, чтобы понять, подходите ли вы для участия в таких исследованиях. Зарегистрируйтесь в государственном реестре пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна, чтобы центры клинических исследований смогли вас найти – список можно найти по ссылке: <http://www.treat-nmd.eu/resources/patientregistries/list/DMD-BMD/>.
- Если ранее проведенный генетический анализ не соответствует актуальным принятым стандартам, необходимо пройти повторное исследование. Обсудите это со специалистом по нервно-мышечным заболеваниям и / или генетическим консультантом. В реестре пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна также указывают конкретную генетическую мутацию. Вы можете узнать о видах анализов и их эффективности из основного документа.
- Взрослые пациенты, не проходившие генетический анализ, или проходившие его в прошлом, должны повторить генетическое исследование с применением современных методов (уточните у генетического консультанта, нужно ли проводить повторный анализ), чтобы быть рассмотренным для участия в клиническом исследовании.

5. НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ АСПЕКТЫ

При мышечной дистрофии Дюшенна скелетные мышцы становятся все более слабыми ввиду отсутствия дистрофина. Следует регулярно посещать специалиста по нервно-мышечным заболеваниям, знакомого с ведением заболевания. У врача должно быть понимание того, как будет прогрессировать болезнь и как он поможет вашей семье подготовиться к следующему этапу. Специалист по нервно-мышечным заболеваниям должен отслеживать изменения в работе мышц, чтобы своевременно назначить терапию.

НЕРВНО-МЫШЕЧНАЯ ОЦЕНКА

Рекомендуется посещать специалиста по нервно-мышечным заболеваниям каждые 6 месяцев, а психолога и / или эрготерапевта – каждые 4 месяца. Это важно для принятия решений о внедрении новых видов терапии или коррекции текущих методов лечения, а также для прогнозирования и предупреждения осложнений насколько это возможно. Тесты, используемые для оценки прогрессирования заболевания, могут варьировать в разных клиниках. Очень важно проводить их регулярно и одними и теми же методами, чтобы отслеживать изменения. Регулярные тесты должны включать оценку прогрессирования заболевания и принятие решения о необходимости вмешательства. В Великобритании тест на оценку прогрессирования заболевания носит название Норд Стар Ассесмент (<https://www.muscular dystrophyuk.org/informationfor-professionals/health-professionals/community-physiotherapy-working-group/muscular-dystrophy-uks-north-star-network/>).

Обследование проходит по следующим критериям.

СИЛА

Определяется изменение силы, производимой конкретной скелетной мышцей.

ОБЪЕМ ПОДВИЖНОСТИ СУСТАВА

Проводится для выявления контрактур или ограниченной подвижности суставов с последующей рекомендацией астяжек и / или хирургических вмешательств.

ТЕСТЫ НА ВРЕМЯ

Во многих лечебных учреждениях контролируют время выполнения рутинных действий, таких как подъем с пола, прохождение определенной дистанции или подъем на несколько ступенек. Это предоставляет важную информацию об изменении мышечной функциональности и действенности вмешательств.

ШКАЛА ОЦЕНКИ ДВИГАТЕЛЬНЫХ ФУНКЦИЙ

Существуют различные типы шкал оценки, но ваше медицинское учреждение всегда должно применять одну и ту же для достоверности измерений. Различные шкалы могут понадобиться на различных этапах.

Динамическое наблюдение ПОВСЕДНЕВНОЙ АКТИВНОСТИ:

Ваш клиницист оценит

нужна ли дополнительная помощь, чтобы помочь сохранить вашу самостоятельность/способность к самообслуживанию.

МЕДИКАМЕНТОЗНАЯ ТЕРАПИЯ

В настоящее время проводятся многочисленные исследования по поиску новых видов терапии МДД. Обновленные рекомендации по уходу включают в себя только те виды

терапии, для которых существуют достаточные доказательства эффективности. По мере того, как будет появляться новая терапия, рекомендации будут меняться и обновляться. Хотя в будущем и ожидается появление более широкого спектра возможных терапевтических решений, в настоящее время они ограничены. Множество экспертов сходятся во мнении в отношении того, что на сегодняшний день стероиды являются единственным рекомендованным и эффективным лечением нарушений функций скелетных мышц при МДД. Стероидная терапия в подробностях описана в Разделе 6. Методы лечения других специфических симптомов заболевания, таких как проблемы с сердцем, обсуждаются ниже в Разделе 12

6. СТЕРОИДНАЯ ТЕРАПИЯ

Глюкокортикостероиды, или стероиды, применяются по всему миру для лечения различных заболеваний. Несомненно, что стероиды приносят пользу многим больным мышечной дистрофией Дюшенна, и эта польза должна быть соизмерима с мерами по предотвращению побочных эффектов стероидов. Прием стероидов очень важен при МДД и потому обсуждается до проявления признаков мышечной слабости.

ОСНОВНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Стероиды замедляют ослабление мышечной силы и ухудшение двигательных функций, характерных для МДД. Глюкокортикостероиды отличаются от анаболических стероидов, которыми иногда злоупотребляют спортсмены, желающие стать сильнее. Целью стероидной терапии при МДД является поддержание мышечной силы и функций, что позволит дольше ходить самостоятельно, сохранять функциональность верхних конечностей и дыхательных мышц, а также избежать операции по коррекции сколиоза (искривления позвоночника).

- Лечение стероидами следует обсудить уже при постановке диагноза. Оптимальным временем начала терапии считается стадия самостоятельной ходьбы, пока не произошел значительный спад физической силы (см. Рисунок 4).
- До начала стероидной терапии рекомендуется завершить плановую вакцинацию, в том числе, должен быть установлен иммунитет к ветряной оспе. **Национальный календарь профилактических прививок в России можно найти по ссылке: <https://base.garant.ru/70647158/53f89421bbdaf741eb2d1ecc4ddb4c33/>**. Получите рекомендации по вакцинации у вашего специалиста по нервно-мышечным заболеваниям.
- Рекомендации по вакцинации центра контроля и профилактики заболеваний США (CDC) можно найти по ссылке www.ParentProjectMD.org/Vaccinations.
- Рекомендации для Великобритании и Ирландии можно найти по ссылкам <https://www.nhs.uk/conditions/vaccinations/childhood-vaccines-timeline/> и <https://www.hse.ie/eng/health/immunisation/>.
- Предупреждение и профилактика побочных эффектов должна осуществляться заблаговременно на основании прогноза (см. Таблица 1).

СХЕМЫ ПРИМЕНЕНИЯ СТЕРОИДОВ

Специалисты по нервно-мышечным заболеваниям назначают разные схемы приема стероидов. В данном разделе описываются методы эффективного и безопасного применения стероидов, основанные на регулярной оценке функций препаратов и побочных эффектов (см. Рисунок 4).

- Преднизон и дефлазакорт (торговое наименование в США – «Эмфлаза») – два основных типа стероидов, используемых при мышечной дистрофии Дюшенна. Они

имеют схожий механизм действия. Долгосрочные исследования этих препаратов помогут понять относительную пользу каждого.

- Выбор в пользу какого-либо стероида будет зависеть от ваших предпочтений, предпочтений врача, доступности препарата в вашей стране, его стоимости, и от предполагаемых побочных эффектов. Преимуществом преднизона является его низкая цена. Дефлазакорт предполагает меньший риск набора лишнего веса и проблем с поведением, однако, высок риск задержки роста и развития катаракты.

РЕЖИМ ДОЗИРОВАНИЯ И ПОБОЧНЫЕ ДЕЙСТВИЯ (РИСУНОК 4, ТАБЛИЦА 2)

- Очень важен внимательный контроль побочных эффектов, связанных с приемом стероидов,. Хотя на данный момент стероидная терапия является центральным звеном медикаментозной терапии МДД, не стоит воспринимать её как должное, а проводить только под наблюдением квалифицированного врача.
- К факторам, определяющим необходимость коррекции дозировки стероидов, относятся: реакция организма на лечение, вес, рост, половая зрелость, здоровье костей, поведение, катаракта, а также наличие и подконтрольность побочных эффектов.

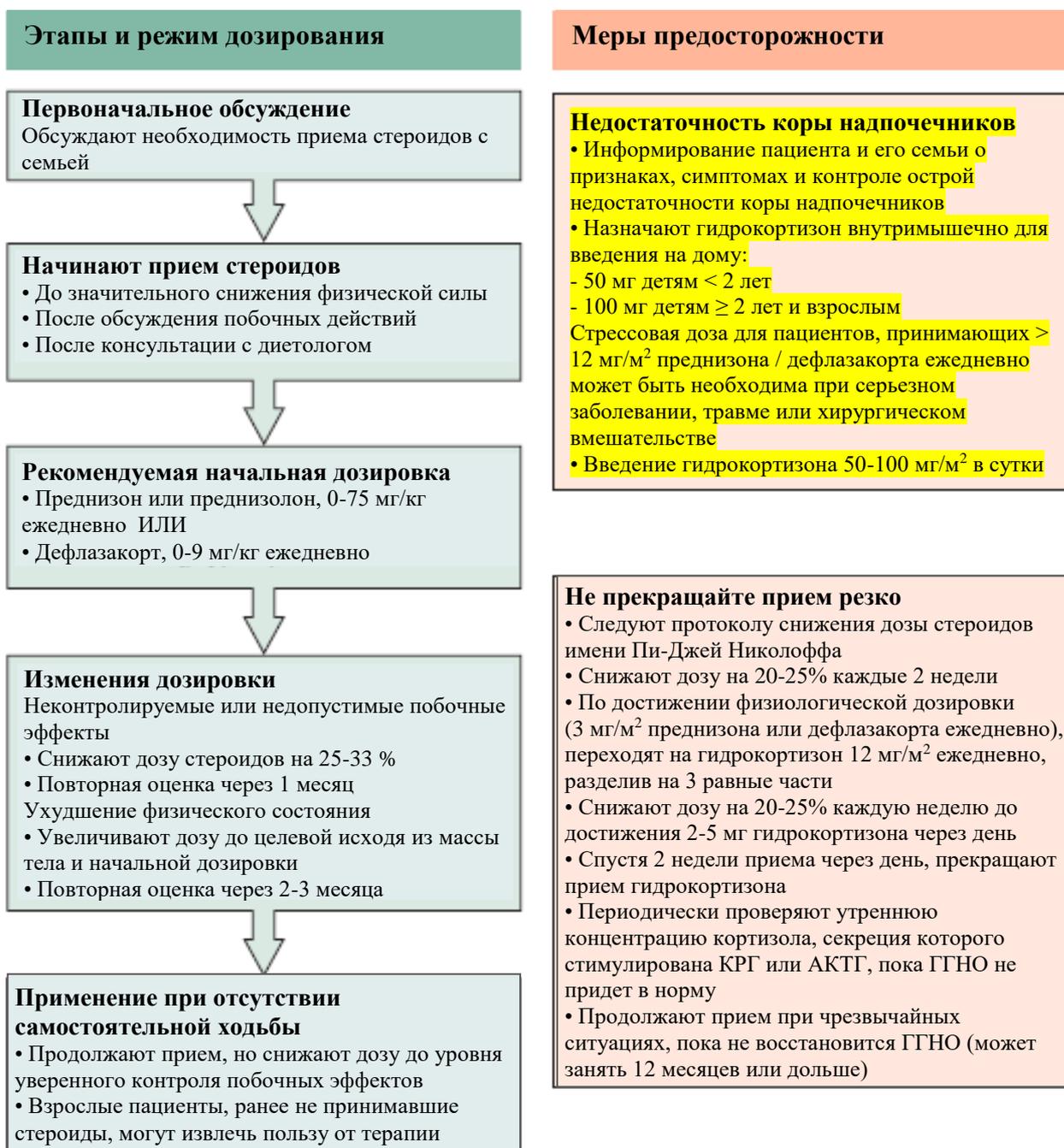


Рисунок 4 Таблица 2. Режим дозирования и контроль стероидной терапии

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ

Надпочечные железы вырабатывают гормон кортизол, который помогает организму справляться со стрессом (например, при серьезном заболевании или травме). При ежедневном приеме стероидов надпочечные железы прекращают выработку кортизола (это называется «недостаточность коры надпочечников»). При прекращении приема стероидов телу понадобится несколько недель или месяцев, чтобы вновь начать вырабатывать кортизол. В отсутствие кортизола ваше тело неспособно справляться со стрессом, что может привести к таким жизнеугрожающим состояниям, как острая недостаточность коры надпочечников. По этой причине нельзя резко прекращать прием стероидов (или без помощи врача) или пропускать прием более чем на 24 часа.

Когда организм испытывает дополнительный стресс (высокая температура, операция, перелом), ему может потребоваться дополнительная (стрессовая) доза стероидов.

Информацию по дозировке в случае чрезвычайных ситуаций и по распознаванию / лечению / предотвращению острой недостаточности коры надпочечников можно найти в протоколе приема стероидов имени Пи-Джей Николоффа, доступном на сайте www.parentprojectmd.org/pj.

ДРУГИЕ ЛЕКАРСТВЕННЫЕ ПРЕПАРАТЫ И ПИЩЕВЫЕ ДОБАВКИ

Наряду со стероидами, применяются и другие препараты для терапии МДД, такие как Exondys 51 (Etiplersen), который был одобрен Управлением по контролю за продуктами питания и лекарственными препаратами США (FDA), и Translarna (Ataluren), утвержденный к использованию в нескольких европейских странах Европейским агентством лекарственных средств, но не в США. Exondys 51 (Etiplersen) и Translarna (Ataluren) показаны к применению людьми с определенными типами мутаций, вызывающих МДД.

Exondys 51 показан больным МДД, имеющим генетическую мутацию, корректируемую посредством пропуска 51 экзона (около 13% пациентов). Препарат направлен на пропуск дефектного участка (экзона) в гене и способствует выработке частично функционального дистрофина.

Translarna (Ataluren) показан больным МДД с нонсенс-мутацией (около 13% пациентов). Механизм действия аталурена неизвестен. Считается, что он взаимодействует с той частью клетки, которая «считывает» белки, позволяя ей «считывать» функциональный белок в обход нонсенс-мутации.

В настоящий момент проводятся несколько клинических исследований, направленных на специфические генетические мутации, вызывающие МДД. Генетический анализ позволит узнать, подходите ли вы для участия в каком-либо из этих исследований. За Чтобы помочь организатору клинических испытаний найти пациентов, которые могут участвовать в испытаниях, обязательно зарегистрируйтесь в вашем национальном регистре пациентов с Дюшенном – список можно найти по ссылке: <http://www.treat-nmd.eu/resources/patientregistries/list/DMD-BMD/>.

При мышечной дистрофии Дюшенна используют и другие препараты и пищевые добавки, помимо перечисленных выше, однако они не были одобрены Управлением по контролю за продуктами питания и лекарственными препаратами США (FDA) или Европейским агентством лекарственных средств (EMA). Хотя многие из тех, что перечислены в Рамке 3, используются повсеместно, отсутствуют достаточные доказательства в пользу их эффективности или вредности. Проконсультируйтесь со специалистом по нервно-мышечным заболеваниям, прежде чем начинать или прекращать прием лекарственных препаратов.

РАМКА 3. ДРУГИЕ ПРЕПАРАТЫ И ПИЩЕВЫЕ ДОБАВКИ, НЕ ОДОБРЕННЫЕ К ИСПОЛЬЗОВАНИЮ ПРИ МДД

Эксперты рассмотрели серию препаратов и пищевых добавок, в некоторых случаях применяемых для лечения мышечной дистрофии Дюшенна. На основании обзора опубликованных данных по данным субстанциям, они сделали вывод, достаточно ли доказательств их безопасности и эффективности.

Эксперты пришли к следующим выводам:

- Применение оксандролона (анаболического стероида) не рекомендовано.
- Применение ботокса не рекомендовано.
- Отсутствуют доказательства в пользу систематического применения креатина. Рандомизированное контролируемое исследование креатина у больных МДД не выявило явной пользы. Если у пациента, принимающего креатин, развиваются проблемы с почками, прием этого препарата следует прекратить.
- На данный момент невозможно дать однозначную рекомендацию относительно применения других пищевых добавок или препаратов, таких как кофермент Q10, карнитин, аминокислоты (глутамин, аргинин), противовоспалительные субстанции и антиоксиданты (рыбий жир, витамин Е, экстракт зеленого чая, пентоксифиллин), и других, включая растительные экстракты. Эксперты заключили, что отсутствуют подтверждения эффективности их применения.
- Эксперты сходятся во мнении, что в этой области требуются дополнительные исследования. Поощряется активное участие пациентов и их семей в виде регистрации в реестрах и участия в клинических испытаниях.

ТАБЛИЦА 2. ПОБОЧНЫЕ ДЕЙСТВИЯ СТЕРОИДОВ: РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ПРЕДУПРЕЖДЕНИЮ И ПРОФИЛАКТИКЕ

Здесь перечислены наиболее распространенные побочные действия, связанные с долгосрочным приемом стероидов. Важно помнить, что разные люди по-разному переносят эту терапию. Ключ к успешной стероидной терапии – это осознание потенциальных побочных действий и усилия по их предотвращению или минимизации. Если побочные действия не поддаются коррекции, может потребоваться снижение дозы (Рисунок 4). Если это не дало результатов, необходимо перейти на другой тип стероидов или режим дозирования, а не прекращать прием вовсе. Это происходит под наблюдением специалиста по нервно-мышечным заболеваниям.

ТАБЛИЦА 2. ПОБОЧНЫЕ ДЕЙСТВИЯ СТЕРОИДОВ

Побочное действие	Дополнительная информация	Обсудите со специалистом по нервно-мышечным заболеваниям
Набор веса и ожирение	Стероиды могут стимулировать аппетит; получите рекомендации по питанию до начала приема стероидов.	Выбор рациона питания для всей семьи должен быть продуманным во избежание набора лишнего веса. План здорового питания составляют по совету диетолога и группы по уходу.
Синдром кушинга (лунообразное лицо)	Становится более заметной полнота лица и щек.	Внимательный контроль диеты, минимальное потребление сахара и соли остановят набор веса и проявление синдрома кушинга.
Избыточный рост волос на теле (гирсутизм)	Стероиды часто вызывают избыточный рост волос на теле.	Обычно симптомы умеренные и не требуют изменения медикаментозной терапии.
Акне, грибковые инфекции кожи (лишай), бородавки	Сильнее проявляется у подростков.	Направленное лечение (топические средства). Режим приема стероидов меняют только при сильном эмоциональном переживании.
Низкий рост	Рост измеряют, как минимум, раз в 6 месяцев в рамках общего осмотра.	Если рост замедлился или остановился, или увеличивается менее чем на 4 см/год, или если рост < 3 перцентилей, необходимо обратиться к эндокринологу.

ТАБЛИЦА 2. ПОБОЧНЫЕ ДЕЙСТВИЯ СТЕРОИДОВ

Побочное действие	Дополнительная информация	Обсудите со специалистом по нейромышечным заболеваниям
Задержка полового развития	<p>Наступление половой зрелости контролируют при каждом осмотре, начиная с 9 лет.</p> <p>Сообщите врачу о случаях позднего полового созревания в семейном анамнезе.</p> <p>Мальчикам, не достигшим половой зрелости к 14 годам, рекомендуют тестостерон заместительную терапию.</p>	<p>Если вас беспокоит задержка полового развития, или если половое созревание не произошло к 14 годам, обратитесь за консультацией к эндокринологу.</p>
Расстройство поведения (дополнительная информация о поведении в Разделе 10)	<p>Сообщите врачу об изменении фонового настроения, темперамента и о развитии СДВГ.</p> <p>Имейте в виду, что симптомы часто временно обостряются в первые шесть недель стероидной терапии.</p>	<p>Фоновые расстройства поведения следует лечить до начала стероидной терапии, например, проводят коррекцию СДВГ.</p> <p>Можно сдвинуть время приема стероидов на более позднее время суток – обсудите это со специалистом по нервно-мышечным заболеваниям и специалистом по поведенческим проблемам.</p>
Иммуносупрессия	<p>Прием стероидов может снизить иммунитет (способность противостоять инфекциям). Будьте начеку и принимайте меры по предотвращению и лечению инфекций.</p>	<p>Пройдите вакцинацию от ветряной оспы до начала стероидной терапии; если таковой не проводилось, обратитесь к врачу после контакта с носителями.</p> <p>Если в вашем регионе существует повышенный риск заболеваемости туберкулезом, вам потребуется дополнительное наблюдение.</p>

ТАБЛИЦА 2. ПОБОЧНЫЕ ДЕЙСТВИЯ СТЕРОИДОВ

Побочное действие	Дополнительная информация	Обсудите со специалистом по нервно-мышечным заболеваниям
Подавление функции коры надпочечников	<p>Проинформируйте весь обслуживающий медицинский персонал о том, что вы принимаете стероиды, и носите с собой личную карточку.</p> <p>Не пропускайте прием очередной дозы стероидов более чем на 24 часа, так как это может привести к острой недостаточности.</p> <p>Помните, в каких случаях следует вводить стрессовые дозы стероидов (серьезное заболевание, травма или операция) во избежание острой недостаточности.</p> <p>Помните признаки и симптомы острой недостаточности (боль в животе, рвота, летаргия).</p> <p>Получите рецепт на внутримышечные инъекции гидрокортизона (вы должны уметь применять в случае острой недостаточности).</p> <p>Ни в коем случае не прекращайте резко прием.</p>	<p>Попросите специалиста по нервно-мышечным заболеваниям составить для вас план приема стероидов в случае чрезвычайных ситуаций. Таковой должен включать следующие указания:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Что делать, если вы пропустили очередной прием стероидов более чем на 24 часа (из-за воздержания от пищи, болезни или недоступности рецепта) • Когда вводить стрессовые дозы стероидов, в каком объеме, и в какой форме (перорально, внутримышечная или внутривенная инъекция). В качестве примера ознакомьтесь с протоколом приема стероидов имени Пи-Джей Николоффа на сайте www.parentprojectmd.org/pj • Если вы собираетесь прекратить прием стероидов, попросите врача составить план постепенного снижения дозы. В качестве образца он может использовать протокол приема стероидов имени Пи-Джей Николоффа, составленный Родительским проектом мышечной дистрофии, www.parentprojectmd.org/pj.
Повышенное артериальное давление (гипертензия)	<p>Артериальное давление (АД) измеряют на каждом визите к врачу.</p>	<p>При повышенном АД попробуйте снизить потребление соли и сбросить вес.</p> <p>Если данные меры не дают результата, ваш основной лечащий врач рассмотрит введение дополнительных медикаментов.</p>

ТАБЛИЦА 2. ПОБОЧНЫЕ ДЕЙСТВИЯ СТЕРОИДОВ

Побочное действие	Дополнительная информация	Обсудите со специалистом по нервно-мышечным заболеваниям
Непереносимость глюкозы	<p>Во время визитов к врачу исследуют мочу на содержание глюкозы с помощью тест-полоски.</p> <p>Сообщите врачу об увеличении объема мочи или уровня потребления жидкости.</p> <p>Раз в год проводят анализ крови в целях контроля развития диабета 2 типа и других осложнений, связанных с набором веса при приеме стероидов.</p>	<p>Если анализ мочи или симптомы свидетельствуют о развитии непереносимости, могут потребоваться дополнительные анализы крови на диабет 2 типа.</p>
Гастрит / гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь (ГЭРБ)	<p>Стероиды могут вызывать рефлюксоподобные симптомы (изжогу). Если у вас появились такие симптомы, сообщите специалисту по нервно-мышечным заболеваниям.</p>	<p>Избегайте приема нестероидных противовоспалительных препаратов (НПВП), таких как аспирин, ибупрофен, напроксен.</p> <p>Антациды помогут купировать симптомы.</p>
Язвенная болезнь	<p>Сообщите о боли в желудке, так как это может говорить о повреждении стенок желудка.</p> <p>При анемии или при подозрении на кровотечение в кишечнике проверяют стул на наличие крови.</p>	<p>Избегайте приема НПВП (аспирин, ибупрофен, напроксен).</p> <p>Рецептурные препараты и антациды помогут купировать симптомы.</p> <p>Обратитесь к гастроэнтерологу за диагностикой и лечением.</p>
Катаракта	<p>Стероиды могут вызывать неосложненную катаракту; необходима ежегодная проверка у офтальмолога.</p>	<p>При развитии катаракты, затрудняющей зрение, рассмотрите возможность перехода с дефлазакорта на преднизон (дефлазакорт связан с повышенным риском развития катаракты).</p> <p>Получите консультацию офтальмолога.</p> <p>Катаракту лечат только в том случае, если она затрудняет зрение.</p>

ТАБЛИЦА 2. ПОБОЧНЫЕ ДЕЙСТВИЯ СТЕРОИДОВ

Побочное действие	Дополнительная информация	Обсудите со специалистом по нервно-мышечным заболеваниям
Остеопороз	<p>При каждом посещении специалиста по нервно-мышечным заболеваниям сообщайте о переломах и боли в спине.</p> <p>В целях контроля компрессионных переломов, каждые 1-2 года делают рентгенограмму позвоночника.</p> <p>ДРА каждые 2-3 года в целях контроля плотности костей.</p> <p>Ежегодно проводят тест на 25-гидроксивитамин D (поздней зимой в условиях климата с сезонными изменениями): при низком уровне назначают витамин D3 в качестве добавки.</p> <p>Каждый год оценивают диету, чтобы удостовериться в адекватном потреблении кальция.</p>	<p>В зависимости от уровня витамина D в крови, его назначают в виде добавки.</p> <p>Ежегодно проверяют уровень 25-гидроксивитамина D; по необходимости назначают в виде добавки.</p> <p>Убедитесь, что ваш уровень потребления кальция соответствует рекомендуемому для вашего возраста.</p> <p>В случае недостаточного потребления кальция вместе с пищей, назначают кальций в виде добавки.</p> <p>Для поддержания здоровья костей рекомендуют упражнения с весовой нагрузкой (в положении стоя).</p> <p>Проконсультируйтесь с врачом по поводу выбора программы тренировок.</p>
Миоглобинурия (моча приобретает красно-бурый цвет из-за содержания продуктов распада мышечного белка. Анализ проводят в больничной лаборатории)	<p>Сообщите специалисту по нервно-мышечным заболеваниям, если ваша моча приобрела красно-бурый цвет.</p> <p>Проводят исследование мочи на содержание миоглобина.</p> <p>Также исследуют мочу на признаки инфекции.</p>	<p>Избегайте напряженных и экстравагантных физических упражнений, таких как бег с горы вниз или прыжки на батуте.</p> <p>Пейте достаточное количество воды.</p> <p>При сохранении симптомов проводят исследование почек.</p>

7. ЭНДОКРИННАЯ СИСТЕМА

Применение стероидов для лечения мышечной дистрофии Дюшенна может негативно сказаться на уровне некоторых гормонов. В первую очередь это касается гормона роста (что приводит к задержке роста) и тестостерона, мужского полового гормона (приводит к задержке половой зрелости). Если вас беспокоит рост, половое созревание или подавление функций коры надпочечников, специалист по нервно-мышечным заболеваниям направит вас к эндокринологу.

РОСТ И ПОЛОВАЯ ЗРЕЛОСТЬ

Низкий рост и задержка половой зрелости могут стать причиной эмоциональных переживаний, поэтому не стесняйтесь обсуждать эти вопросы с врачом. Низкий рост может свидетельствовать и о других проблемах со здоровьем, а нехватка тестостерона ухудшает здоровье костей. По этой причине специалист по нервно-мышечным заболеваниям должен внимательно контролировать рост и наступление половой зрелости (Рисунок 5).

ТЕРАПИЯ ГОРМОНОМ РОСТА

- Прием гормона роста назначают при нехватке собственного гормона роста в организме.
- В литературе отсутствуют данные относительно безопасности и эффективности применения гормона роста у больных МДД с нормальным уровнем собственного гормона.
- Применение гормона роста сопряжено с потенциальным риском появления головных болей, повышения внутричерепного давления (в головном мозге и глазах), развития эпифизеолита головки бедренной кости (вызывает боль, требует хирургического вмешательства), усугубления сколиоза, а также связано с повышенным риском развития диабета.
- До принятия окончательного решения по поводу назначения гормона роста, обсуждают соотношение риска и пользы.

ТЕСТОСТЕРОНОВАЯ ТЕРАПИЯ

- Тестостерон необходим для поддержания здоровья костей, а также для психосоциального / эмоционального развития.
- Тестостероновую терапию начинают с малых дозировок, которые постепенно увеличивают до имитации естественной половой зрелости.
- Путь введения тестостерона может быть различным, от внутримышечных инъекций до гелей и пластырей.
- До начала терапии эндокринолог должен обговорить ожидаемую реакцию организма на тестостерон: усиление запахов тела, растительность на лице, акне, усиленный рост, замыкание хрящевых пластинок роста и повышенное либидо (сексуальное влечение).
- Возможные побочные эффекты: локальная инфекция на месте введения, аллергическая реакция, перепады настроения, увеличение числа эритроцитов.
- При тестостероновой терапии необходимо регулярно проводить анализ крови для контроля ответа организма на лечение.

ОСТРАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ

Надпочечные железы вырабатывают гормон кортизол, который помогает организму справляться со стрессом (например, при серьезном заболевании или травме). При приеме стероидов надпочечные железы прекращают выработку кортизола (это называется «недостаточность коры надпочечников»). После прекращения приема стероидов телу понадобится несколько недель или месяцев, чтобы вновь начать вырабатывать кортизол. В отсутствие кортизола ваше тело неспособно справляться со стрессом, что может

приводить к таким жизнеугрожающим состояниям, как острая недостаточность коры надпочечников.

Острая недостаточность коры надпочечников – это угрожающее жизни осложнение, сопряженное с приемом стероидов (см. Рисунок 5). Важно помнить об этом риске, если вы резко прекращаете прием стероидов, или если очередная доза пропущена более чем на 24 часа. Все пациенты на ежедневной стероидной терапии должны иметь план действий на случай пропуска дозы или серьезного заболевания или травмы, когда им потребуются дополнительная (стрессовая) доза стероидов. Информация по предотвращению, распознаванию и контролю недостаточности, а также по правилам применения дозировок в случае «чрезвычайных ситуаций», включена в протокол приема стероидов имени Пиджей Николоффа, доступный на сайте www.parentprojectmd.org/pj.

СИМПТОМЫ ОСТРОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ

Признаки и симптомы острой недостаточности:

- Сильное утомление;
- Головная боль;
- Тошнота / рвота;
- Низкий уровень сахара в крови;
- Низкое кровяное давление;
- Обморок.

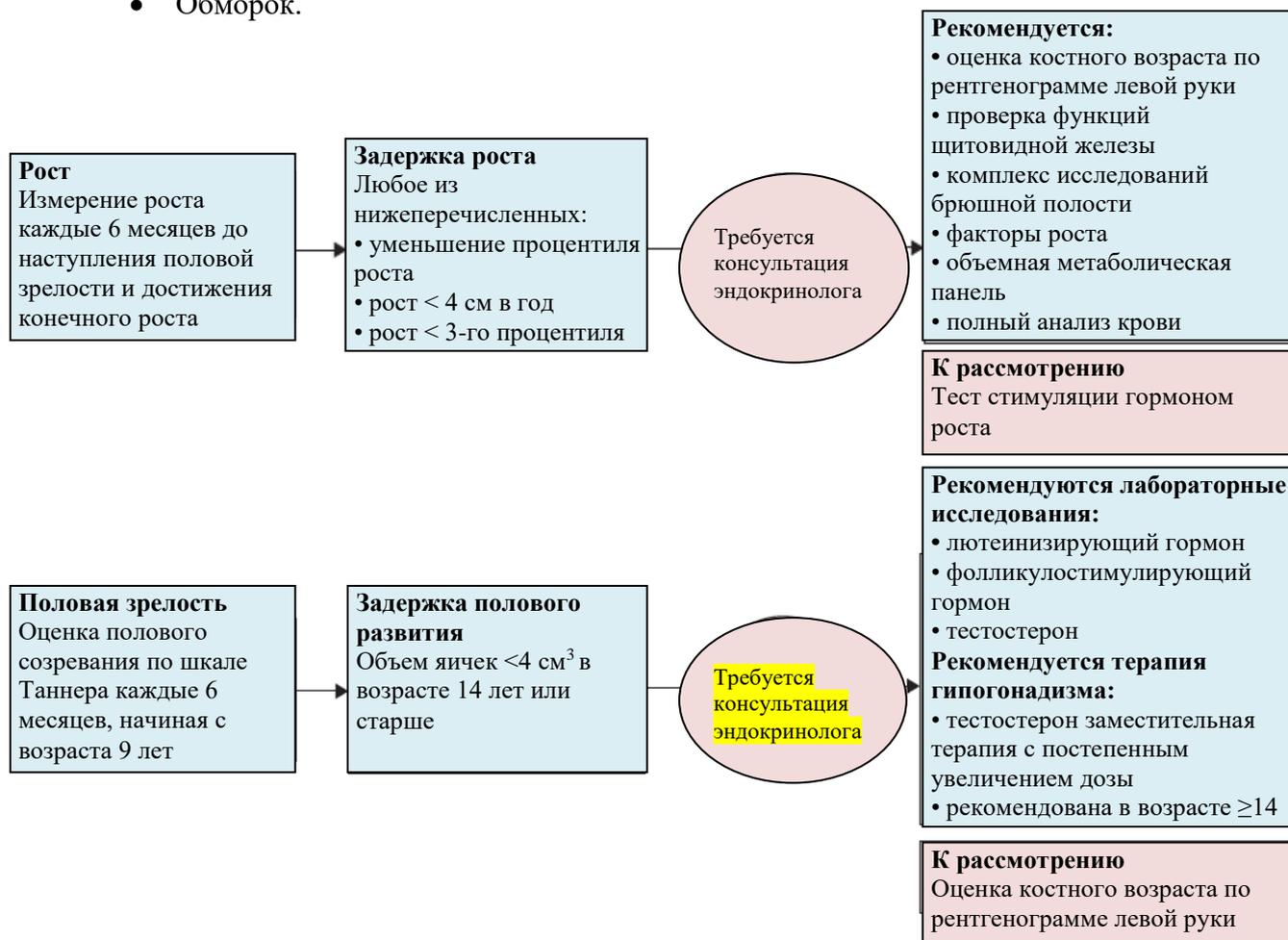


Рисунок 5. Оценка и контроль роста и наступление половой зрелости при приеме глюкокортикостероидов

8. ЗДОРОВЬЕ КОСТЕЙ (ОСТЕОПОРОЗ) (Рисунок 6)

Здоровье костей важно как на амбулаторных, так и на неамбулаторных стадиях МДД. Больные мышечной дистрофией Дюшенна всех возрастов имеют слабые кости особенно, если они принимают стероиды. Стероиды являются причиной снижения плотности костей, что, в свою очередь, связано с повышенным риском переломов. Слабость мышц и сниженная подвижность также выступают факторами риска хрупкости костей.

Двухэнергетическая рентгеновская абсорбциометрия (ДРА или ДЕХА) – это неинвазивный метод измерения минеральной плотности длинных трубчатых костей (ноги или руки). Тонкие кости более подвержены переломам. Определение минеральной плотности лежит в основе контроля общего здоровья костей. ДРА рекомендуется проводить каждые 2-3 года.

Больные МДД, особенно те, кто принимает стероиды, имеют повышенный риск развития компрессионного перелома позвоночника. Компрессионный перелом происходит, когда из-за множества мелких переломов позвонки деформируются и сдавливаются. Компрессионный перелом позвоночника может сопровождаться болевыми ощущениями, но даже если таковые отсутствуют, его можно распознать на рентгенограмме позвоночника в боковой проекции. При переломах позвоночника назначают бисфосфонаты, особенно при наличии боли. Рекомендуется проводить рентгенографию позвоночника каждые 1-2 года, при наличии боли в спине чаще.



Костная ткань постоянно разрушается, всасывается в кровь и вновь восстанавливается. Стероиды замедляют стадию восстановления. Бисфосфонаты связываются с поверхностью кости, замедляя процесс разрушения и реабсорбции, что позволяет костной ткани более эффективно восстанавливаться. Кости становятся более плотными и, как можно надеяться, более здоровыми и менее подверженными переломам. Прием бисфосфонатов обсуждают при появлении признаков снижения плотности костей, переломе длинной трубчатой кости, не сопровождавшемся серьезной травмой, или при компрессионном переломе позвоночника (см. рисунок 6).

<p>Оценка и информирование</p> <p>Информирование и оценка эрготерапевтом или физическим терапевтом</p> <ul style="list-style-type: none"> • В любой ситуации минимизировать риск падений, «смотреть под ноги», выбирать оптимальную местность для ходьбы, обходить препятствия. • Обучают пациента и его семью правилам безопасного использования кресла-коляски; объясняют, что падение из кресла-коляски часто становится причиной травм. • Обучают семью безопасному подъему и перемещению больного из и в кресло-коляску. 	
<p>Общие рекомендации</p>	
<p>Безопасность в условиях дома – убирать с пола любые препятствия, такие как ковры, разбросанные игрушки, веревки и другие бытовые предметы.</p>	<p>Избегать падений при использовании кресла-коляски или других вспомогательных приспособлений – всегда использовать ремень безопасности и антипрокидыватель.</p>
<p>Безопасность на неровных или скользких поверхностях:</p> <ul style="list-style-type: none"> • будьте особенно бдительны на улице ввиду неровных поверхностей; • рекомендуется надевать резиновые шлепанцы при ходьбе на скользкой поверхности у воды; • во избежание падений к голеностопными туторам крепят нескользящие стельки. 	<p>Безопасное перемещение в кресло-коляску и обратно – подумайте об использовании адаптивных средств помощи при подъеме уже на ранней стадии для обеспечения безопасной поддержки и минимизации риска падений и травм при перемещении, принятии ванны, использовании туалета.</p>
<p>Полезные идеи для дома:</p> <ul style="list-style-type: none"> • противоскользящие коврики для ванной; • поручни в душевой кабине или ванной; • специальное сидение или адаптивные средства для ванной; • нескользящее (рифленое) покрытие деревянных ступеней; • поручни с обеих сторон лестницы. 	

Рисунок 6. Рекомендации по безопасности и предотвращению падений

9. ОРТОПЕДИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ (Рисунок 7)

Ортопедические средства применяют для поддержания самостоятельной ходьбы и двигательных функций, и в целях минимизации появления контрактур. Способность стоять и ходить поможет сохранить здоровую осанку и здоровье костей.

КОНТРАКТУРЫ

По мере того, как ослабевают мышцы, приводить в движение суставы становится труднее. Они могут застыть в одном положении, что и называется контрактурой. Поддержание правильной осанки при ходьбе поможет предупредить развитие сколиоза и контрактур стоп и лодыжек. В положении сидя следите за осанкой и равномерным распределением веса на обе стороны тела. Ступни и ноги должны быть комфортно расставлены и иметь хорошую опору. Надлежащая посадка, обеспечивающая поддержку спины и таза, является ключевым фактором выбора кресла-коляски. Существуют хирургические операции способные придать правильное положение стопам или ногам, если это необходимо.

СКОЛИОЗ

Люди, живущие с мышечной дистрофией Дюшенна, не принимающие кортикостероиды, имеют 90-процентный риск развития прогрессирующего сколиоза (со временем усугубляющееся искривление позвоночника в сторону). Доказано, что ежедневный прием стероидов снижает риск развития сколиоза и значительно отсрочивает его во времени. В целях предупреждения сколиоза внимательно следите за осанкой и положением тела. Необходимо постоянное наблюдение за состоянием позвоночника в течение всей жизни.

ПЕРЕЛОМЫ ДЛИННЫХ ТРУБЧАТЫХ КОСТЕЙ

Перелом ноги ставит под угрозу возможность дальнейшей ходьбы. При трещине в кости или переломе ноги узнайте, потребуется ли вам хирургическое вмешательство. Хирургическое вмешательство часто помогает больным мышечной дистрофией Дюшенна скорее встать на ноги. Уведомите специалиста по нервно-мышечным заболеваниям и группу по уходу о переломе до принятия каких-либо решений. Врачи смогут дать вам рекомендации по уходу в до и послеоперационной период.

При МДД существует риск развития синдрома жировой эмболии (СЖЭ), представляющего опасность для жизни и требующего срочной медицинской помощи. Синдром возникает вследствие попадания в просвет сосуда **жировой** ткани, образовавшегося в результате перелома или серьезного ушиба кости. Вместе с потоком крови жировая ткань может переместиться в легкие и ограничить доступ кислорода в организм. Симптомы жировой эмболии включают спутанность сознания, дезориентацию, необычное поведение, учащенное дыхание и сердцебиение и одышку. **Если после падения, ушиба или перелома у вас появились симптомы СЖЭ, вызывайте бригаду скорой неотложной помощи. Сообщите медицинскому персоналу, что у вас имеются подозрения на жировую эмболию. Это чрезвычайно опасная ситуация.**

Стадия самостоятельной ходьбы	Ранняя стадия, отсутствие самостоятельной ходьбы	Поздняя стадия, отсутствие самостоятельной ходьбы
Оценка		
Как минимум раз в 6 месяцев оценивают объем движений.		
Ежегодный визуальный осмотр позвоночника.	Визуальный осмотр позвоночника каждые 6 месяцев.	
Рентгенография при видимом искривлении или при затрудненном визуальном осмотре.	Рентгенография при потере способности ходить; при наличии искривления делают рентгенограмму каждые 6 месяцев – 1 год в зависимости от скелетной зрелости; обращаются к хирургу-ортопеду при искривлении >20°.	Ежегодная рентгенография в передне-задней проекции для пациентов с установленным прогрессирующим сколиозом.
Виды вмешательств		
Под руководством физического терапевта разрабатывают программу растяжек для дома с упражнениями для лодыжек, колен и бедер.		
	Под руководством терапевта, включают упражнения для верхних конечностей.	
Если пассивное тыльное сгибание голеностопа <10°, в ночное время надевают индивидуальные голеностопные тьютора, зафиксированные в нейтральном положении.	Носят индивидуальные голеностопные тьютора и в дневное время, чтобы замедлить усугубление эквиноварусной деформации стопы.	Продолжают использование ортопедических средств для нижних конечностей; целесообразно изготовление индивидуальных шин для запястий и рук.
	Программа упражнений по принятию положения стоя с помощью приспособления для стояния (вертикализатора) или кресла-коляски с функцией вертикализации.	Выполняют упражнения по принятию положения стоя с осторожностью.
Операция на ступнях или ахилловых сухожилиях для улучшения походки в случае значительной контрактуры лодыжек при условии достаточно сильных квадрицепсов и мышц-разгибателей бедра.	Операция на ступнях или лодыжках для улучшения постановки стопы только при желании пациента или для улучшения качества жизни пациента.	
Избегают применения ортезов для позвоночника.		
Инструктируют пациента и его семью по мерам предотвращения переломов.		
Перед проведением каких-либо хирургических вмешательств проконсультируйтесь с кардиологом и пульмонологом.		
После операции обратитесь к физическому терапевту.	Установка имплантов и спондилодез при искривлении > 20-30° у пациентов предпубертатного возраста, не принимающих кортикостероиды; предоперационная и послеоперационная оценка.	Установка имплантов и спондилодез при прогрессирующем искривлении.
Убедитесь, что семья пациента и группа по уходу осведомлены о риске развития синдрома жировой эмболии.		

Рисунок 7. Оценка и терапия заболеваний спины и суставов

10. РЕАБИЛИТАЦИЯ

Физическая терапия, эрготерапия, коррекция речи

Больные мышечной дистрофией Дюшенна нуждаются в различных типах реабилитационной терапии на протяжении жизни. Группа по реабилитации включает врачей, физиотерапевтов, эрготерапевтов, логопедов, диетологов, ортопедов и ортезистов.

Группа по реабилитации, учитывая ваши цели и образ жизни, предоставляет вам постоянный профилактический уход, стараясь минимизировать влияние МДД на вашу жизнь и деятельность. Реабилитационный уход предоставляют в условиях амбулаторного отделения или школы. Специалист по реабилитации должен осматривать вас как минимум каждые 4-6 месяцев.

ОБЪЕМ ДВИЖЕНИЙ, УПРАЖНЕНИЯ И РАСТЯЖКИ (РИСУНОК 8)

- На тугость и скованность суставов влияют множество факторов, в том числе: потеря эластичности мышц, а так же несбалансированность силы мышц вокруг сустава из-за прогрессирования заболевания (одни мышцы сильнее других).
- Поддержание достаточного объема движений и симметричное развитие позволят сохранить функциональность и предотвратить появление контрактур, а также пролежней.
- Рекомендовано проведение аэробных тренировок, лучшим и безопасным примером является плавание. Некоторые упражнения (такие как прыжки на батуте) могут травмировать мышцы. Следовательно, все упражнения должны выполняться под контролем физического терапевта.
- Растяжки, одобренные физическим терапевтом, должны стать частью вашей повседневной рутины.
- Целью растяжек и применения ортопедических средств является поддержание функциональности и комфорта движений.



Врезка 2. Реабилитация: оценка и вмешательства на всех стадиях МДД

Оценка

Мультидисциплинарная оценка каждые 6 месяцев или чаще при наличии беспокойств, изменений или особых нужд.

Вмешательства

Лечение

Физическая терапия, эрготерапия, логопедия с учетом индивидуальных нужд, стадии болезни, ответа на лечение, и переносимости.

Предупреждение контрактур и деформаций

- Растяжки в домашних условиях 4-6 раз в неделю; регулярные упражнения для лодыжек, колен и бедер; позже, по результатам осмотра – растяжки запястий, рук и шеи.
- Растяжки суставов, наиболее подверженных риску развития контрактур.*
- Ортопедические вмешательства, шины, тьютора, придание правильного положения и позиционирования:
 - тьютора голеностопного сустава для ночной растяжки – достигается наилучшего эффекта при условии, если начинать использование в раннем возрасте;
 - тьютора голеностопного сустава для дневной растяжки и придания правильного положения при отсутствии самостоятельной ходьбы;
 - шины для растяжки запястий и сгибающих / разгибающих мышц пальцев – обычно при отсутствии самостоятельной ходьбы;
 - этапное гипсование – на всех стадиях;
 - пассивные / механизированные приспособления (вертикализаторы) для принятия стоячего положения;
 - тьютора колено-голень-стопа;
 - индивидуальное сидение для колясок с ручным и электрическим приводом (жесткое сидение и спинка, фиксаторы, подголовник и т.д.)
 - дополнительные возможности колясок с электроприводом (наклон, регулируемая высота сидения и опоры для ног, функция вертикализации).

Упражнения

Регулярные аэробные тренировки (плавание, велосипед) с опытным инструктором, если необходимо; избегайте напряженных тренировок, не допускайте перегрузки; уважайте свое право на отдых и сохранение энергии; возможности сердечно-сосудистой и дыхательной систем могут быть снижены, а риск повреждения мышц повышен.

Предупреждение и лечение травм и переломов

- В любой ситуации сводите риск падений к минимуму.
- Оперативное лечение переломов длинных трубчатых костей с использованием средств ортопедии и назначение реабилитационной терапии для поддержания способности ходить или самостоятельно стоять.

Обучение, концентрация внимания и сенсорное восприятие

Ведение в тесном взаимодействии с группой по уходу, по результатам оценки.

Ортопедическая и реабилитационная техника

Планирование и информирование, а также оценка, назначение, обучение и поиск средств.

Участие в жизни общества

Активное участие во всех сферах жизни при поддержке близких людей.

Предотвращение и профилактика болевых ощущений

Предотвращение боли и профилактика на протяжении всей жизни.

* Наибольшему риску деформации и развития контрактур подвержены: сгибатели бедра, подвздошно-большеберцовый тракт, подколенное сухожилие, сгибатели стопы, подошвенная фасция, сгибатели локтя, пронатор предплечья, сгибатели и разгибатели пальцев, червеобразные мышцы, разгибатели шеи; изолированные суставные контрактуры – бедренный, коленный и голеностопный суставы, варус стопы, локтевой и лучезапястный суставы, суставы пальцев; деформирование – позвоночник и грудная стенка, кифоз и лордоз, сниженная подвижность грудной стенки.

Рисунок 8.

КРЕСЛА-КОЛЯСКИ И ДРУГОЕ ВСПОМОГАТЕЛЬНОЕ ОБОРУДОВАНИЕ (РИСУНОК 9)

- Даже при сохранении способности ходить, для преодоления больших расстояний прибегайте к использованию скутеров, кресел-колясок с ручным или электрическим приводом.
- По мере того, как вы начнете передвигаться на коляске все чаще, убедитесь, что сидение поддерживает спину в правильном положении и создает комфортную опору для всех частей тела.
- Если вам стало тяжело ходить, начинайте использовать кресло-коляску с электроприводом как можно раньше. Если это возможно, выбирайте коляску с функцией вертикализации.
- Физические терапевты и эрготерапевты порекомендуют другие виды безопасного вспомогательного оборудования для обеспечения вашей независимости.
- Постарайтесь планировать заранее, какими вспомогательными приспособлениями вы будете пользоваться в будущем, чтобы в наибольшей мере сохранить независимость и активно участвовать в жизни общества.

РАМКА 4. УПРАВЛЕНИЕ БОЛЬЮ

Если вы испытываете боль, сообщите об этом специалисту по нервно-мышечным заболеваниям, чтобы он мог назначить соответствующее лечение. Обсуждайте этот вопрос при каждом посещении. К сожалению, о боли при мышечной дистрофии Дюшенна известно очень мало, и необходимы дальнейшие исследования. Если вы ощущаете боль, и она вас беспокоит, сообщите об этом врачу.

- Для эффективного управления болью необходимо определить, что является её источником. В этом случае команда по уходу сможет предложить соответствующие вмешательства.
- Боль может возникать как следствие неправильного положения тела. Возможные вмешательства включают индивидуально подобранные тьютора, сидения, кровать и средства передвижения, а также стандартное медикаментозное лечение (миорелаксанты, противовоспалительные препараты). Следует учесть лекарственные взаимодействия (например, стероидов и нестероидных противовоспалительных препаратов) и связанные с ними побочные действия, особенно если речь идет о сердечной или дыхательной функции.
- В редких случаях для лечения боли назначают ортопедическое хирургическое вмешательство. Боль в спине, особенно у пациентов на стероидной терапии, может говорить о компрессионном переломе позвоночника, что успешно лечится приемом бисфосфонатов.
- Прием наркотических обезболивающих средств должен осуществляться с большой осторожностью, особенно при дисфункции легких. Наркотические вещества могут сделать дыхание более поверхностным или остановку дыхания..
- Вам могут понадобиться дополнительные приспособления для подъема по лестнице, еды, питья, переворачивания в кровати, приема ванной и использования туалета.
- Такие простые приспособления, как столик для кресла-коляски и соломинка для напитков могут значительно облегчить выполнение ежедневных функций.
- Используйте современные технологии: роботов, Bluetooth, инфракрасные термометры, системы «умный дом», системы распознавания речи, такие как Google Home или Amazon Echo.

Будучи дома и на улице, убедитесь, что вы принимаете все возможные меры по безопасности. Внизу приводятся некоторые предложения, как избежать переломов костей.

ТАБЛИЧКА СО СТРАНИЦЫ 43

Рисунок 9. Наблюдение и контроль со стороны группы по реабилитации

11. КОНТРОЛЬ ДЫХАТЕЛЬНЫХ ФУНКЦИЙ

Обычно при мышечной дистрофии Дюшенна не возникает проблем с дыханием или кашлем, пока вы ходите самостоятельно. По мере того, как вы взрослеете, дыхательные мышцы ослабевают и возрастает риск инфекционных заболеваний легких по причине «неэффективного» кашля. В дальнейшем могут появиться проблемы с дыханием во время сна. Сообщите группе по уходу, если утром у вас болит голова или вы чувствуете усталость – это могут быть симптомы слишком поверхностного дыхания во время сна, что требует дальнейших исследований.

Когда откашливание ослабевает, крайне важно использовать устройства, чтобы сделать кашель более эффективным, особенно во время болезни (простуды). Исследование сна определит качество вашего дыхания ночью. Если во время сна уровень кислорода в крови сильно понижается, то назначают двухфазную вентиляцию легких НИВЛ (BI-PAP), чтобы улучшить качество дыхания. Со временем, по мере того, как вы взрослеете, вам также может потребоваться помощь с дыханием в дневное время.

Респираторная поддержка требует заблаговременной подготовки, основанной на внимательном наблюдении, предупреждении и своевременном вмешательстве. Ваша группа по уходу должна включать врача-пульмонолога с опытом оценки дыхательных функций у больных МДД. Целями терапии является увеличение объема легких, поддержание гибкости мышц грудной стенки (раскрытие объема легких), помощь при кашле для эффективной очистки дыхательных путей и предоставление неинвазивной или инвазивной поддержки дыхания в ночное и дневное время.

НАБЛЮДЕНИЕ И ПРЕДУПРЕЖДЕНИЕ (РИСУНОК 10)

- Начните с ежегодного посещения врача-пульмонолога сразу после постановки диагноза, и как можно скорее проведите функциональные пробы. Проба включает измерение форсированной жизненной емкости легких (ФЖЕЛ, максимальный объем воздуха, который человек может выдохнуть после максимально глубокого вдоха). Пробу проводят в раннем возрасте, чтобы ребенок привык к оборудованию, а врач смог установить исходный уровень дыхательной способности.
- Когда вы уже не сможете ходить самостоятельно, посещение пульмонолога должно происходить, как минимум, каждые 6 месяцев. Осмотр должен включать функциональную пробу с измерением ФЖЕЛ, максимального давления фазы вдоха (насколько сильно вы можете вдохнуть воздух), максимального давления фазы выдоха (насколько сильно вы можете выдохнуть) и максимальной скорости выдоха при кашле. Пульмонолог будет отслеживать изменение этих показателей во времени.

- Помимо прочего, оценка должна включать измерение насыщения крови кислородом при помощи пульсоксиметра (SpO₂- измеряет кислород в вашей крови, когда вы бодрствуете), а также измерение уровня углекислого газа в крови (PetCO₂ / PtcCO₂ – измеряет уровень углекислого газа в крови, пока вы бодрствуете).
- При беспокойном сне, утренних головных болях или чрезмерной усталости могут потребоваться исследования дыхания во время сна. Такое исследование оценивает дыхательные функции и уровень кислорода и углекислого газа в крови ночью.
- Своевременная вакцинация от пневмококковой инфекции (против пневмонии) и ежегодная прививка от гриппа (рекомендуется в виде инъекции, а не назальных капель) помогут предупредить эти инфекционные заболевания.

ОБРАТИТЕСЬ К СПЕЦИАЛИСТУ ПО НЕРВНО-МЫШЕЧНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ИЛИ ПУЛЬМОНОЛОГУ ПРИ:

- Продолжительной болезни с легким воспалением верхних дыхательных путей;
- Необычной усталости или сонливости на протяжении дня;
- Одышке, если вам с трудом удастся перевести дыхание или закончить предложение;
- Головных болях с утра или на протяжении дня;
- Проблемах со сном, частых пробуждениях, трудностях с пробуждением, ночных кошмарах;
- Если вы просыпаетесь с учащенным сердцебиением или с трудом переводите дыхание;
- Проблемах с концентрацией внимания дома или в школе.

Стадия самостоятельной ходьбы	Ранняя стадия, отсутствие самостоятельной ходьбы	Поздняя стадия, отсутствие самостоятельной ходьбы
Оценка		
Раз в год: ФЖЕЛ	Дважды в год: ФЖЕЛ, максимальное давление фазы вдоха / выдоха, максимальная скорость выдоха при кашле, насыщение крови кислородом, парциальное давление углекислого газа.	
Исследование сна (капнография) для обнаружения признаков синдрома обструктивного апноэ сна или нарушения дыхания во сне.		
Виды вмешательств		
Вакцина от пневмококковой инфекции и ежегодная прививка против гриппа инактивированной вакциной.		
	Раскрытие объема легких при прогнозируемой ФЖЕЛ ≤ 60%.	
	Помощь при кашле при прогнозируемой ФЖЕЛ < 50%, макс. скорость выдоха при кашле < 270 л/мин, или макс. давление фазы выдоха < 60 см H ₂ O.	
	Вспомогательная вентиляция во время сна (предпочтительно неинвазивная) при симптомах гиповентиляции или нарушений дыхания во сне; прогнозируемая ФЖЕЛ < 50%, макс.	

	давление фазы вдоха < 60 см Н ₂ О, или исходный уровень при пробуждении: насыщение крови кислородом < 95% или парциальное давление углекислого газа > 45 мм ртутного столба .
	Вспомогательная вентиляция в дневное время; дневной уровень насыщения крови кислородом < 95%, и парциальное давление СО ₂ > 45 мм ртутного столба, или при наличии одышки при пробуждении.

Рисунок 10. Наблюдение и контроль врача - пульмонолога

ВИДЫ ВМЕШАТЕЛЬСТВ (РИСУНОК 10)

Существует несколько способов поддерживать функциональность легких.

- Может быть полезно применять техники для увеличения количества воздуха, который попадает в легкие путем растяжения дыхательных мышц - посредством глубокого вдоха (раскрытие объема легких).
- При ослаблении кашля применяют ручное или механическое средство помощи – откашливатель, что позволяет очистить дыхательные пути от слизи и бактерий. Это снижает риск возникновения пневмонии.
- Со временем вам понадобится вспомогательная вентиляция во время сна (неинвазивная двухфазная вентиляция легких, НИВЛ) и позже при усугублении симптомов – она может понадобиться и в дневное время.
- Поначалу привыкнуть к оборудованию вспомогательной вентиляции может быть трудно. Существуют разные типы комплектаций (маски, загубники). Важно подобрать такую, которая подходит именно вам. Врач-пульмонолог поможет вам в подборе подходящей комплектации.
- Вспомогательная вентиляция может также осуществляться путем внедрения трубки в трахею через основание шеи (трахеостомическая трубка). Такой метод считается инвазивным. Сложно дать однозначную рекомендацию, когда стоит прибегать к данной процедуре. Решение будет приниматься вами и врачом-пульмонологом.
- Вышеуказанные вмешательства облегчат дыхание и позволят избежать острой респираторной инфекции.
- Следите за своевременной вакцинацией, включая вакцину от пневмококковой инфекции и ежегодную прививку от гриппа. Больным мышечной дистрофией Дюшенна рекомендуется прививка от гриппа в виде инъекции, а не назальных капель.
- Особое внимание дыханию уделяют при проведении операций (см. Раздел 15).
- При инфекционных заболеваниях дыхательных путей назначают антибиотики, а также ручные или механические средства для помощи при кашле (откашливатель).

- Будьте внимательны при дополнительном введении кислорода; убедитесь, что медицинский персонал применяет двухфазную вентиляцию легких и внимательно контролирует ваш уровень углекислого газа (СО₂).

12. КАРДИОЛОГИЧЕСКИЙ КОНТРОЛЬ *(Рисунок 11)*

Сердце – это мышца, на которую тоже влияет мышечная дистрофия Дюшенна. Заболевания сердечной мышцы известны под общим названием «кардиомиопатия». При МДД кардиомиопатия возникает как следствие нехватки дистрофина в сердечной мышце. Кардиомиопатия вызывает нарушение сердечных функций, перерастающее со временем в сердечную недостаточность. Существуют различные степени сердечной недостаточности, и при регулярном посещении кардиолога и медикаментозной терапии с таким диагнозом можно прожить много лет. Целью кардиологического контроля при МДД является раннее выявление и лечение патологий сердечной мышцы. К сожалению, проблемы с сердцем могут себя никак не проявлять и оставаться недиагностированными. По этой причине с момента постановки диагноза врач-кардиолог должен войти в вашу группу по уходу.

НАБЛЮДЕНИЕ

- Посещайте кардиолога, как минимум, раз в год с момента постановки диагноза, или, по рекомендации, чаще.
- Исследование функций сердца включает электрокардиографию (ЭКГ, которая регистрирует изменение сердечных электрических импульсов), эхокардиографию (исследование морфологических и функциональных изменений сердца) и МРТ сердца (высокоточное изображение всех структур сердца, выявляет фиброз или рубцевание).
- Женщины-носители МДД должны проходить кардиологические исследования каждые 3-5 лет ((или чаще, если есть рекомендации),

ЛЕЧЕНИЕ

- Прием препаратов начинают при первых признаках фиброза сердечной мышцы (на снимках МРТ), снижения сердечных функций (сниженная фракция выброса, на снимках МРТ или эхокардиограмме) или с 10-летнего возраста, даже если все показатели в норме.
- В качестве терапии первой линии назначают ингибиторы ангиотензинпревращающего фермента (АПФ – лизиноприл, каптоприл, эналаприл и т.д.) и блокаторы рецепторов ангиотензина (БРА-лозартан). Данные препараты расширяют кровеносные сосуды, выводящие кровь из сердца, а значит сердцу не приходится сильно сокращаться, чтобы перекачивать кровь в организм.
- Другие препараты, такие как бета-блокаторы, замедляют ритм сердечных сокращений, позволяя сердцу более эффективно перекачивать кровь. При прогрессирующей сердечной недостаточности назначают диуретики (заставляют организм избавляться от жидкости, сокращая объем крови, замедляя ритм и снижая интенсивность сердечных сокращений).
- Аномальный сердечный ритм, выявленный на ЭКГ, подлежит срочному исследованию и лечению. Сохраните копию ЭКГ исходного уровня при нормальной функции сердца.

- Холтеровское мониторирование представляет собой непрерывную регистрацию электрокардиограммы в течение 24 или 48 часов; его проводят при подозрении на нарушения сердечного ритма.
- Частое сердцебиение и/или palpitations (случайные аномальные сердечные сокращения) распространены у людей, живущих с Дюшенном, и обычно не опасны, однако, это может свидетельствовать о более серьезных проблемах, которые должны быть диагностированы кардиологом.
- Если вы испытываете сильную, непроходящую боль в грудной клетке, это может свидетельствовать о поражении сердца. Немедленно обратитесь в скорую неотложную помощь.
- У пациентов, принимающих стероиды, необходимо контролировать возможные побочные воздействия на сердечнососудистую систему, например, гипертензию (высокое кровяное давление) и гиперхолестеринемия (высокий уровень холестерина); необходима корректировка дозировки стероидов или назначения для дополнительного лечения (см. Таблица 2).



Рисунок 11. Наблюдение, оценка и контроль врача-кардиолога

13. ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНЫЙ ТРАКТ

Питание, глотание и другие проблемы с желудочно-кишечным трактом

В разные возрастные периоды вам может понадобиться посетить следующих специалистов: диетолога, физического терапевта, логопеда, оториноларинголога и гастроэнтеролога. Проблемы с пищеварительной системой у больных мышечной дистрофией Дюшенна связаны избыточным или недостаточным весом тела, хроническим запором и расстройством глотания (дисфагия).

КОНТРОЛЬ ПИТАНИЯ (РИСУНОК 12)

Сертифицированный диетолог поможет определить необходимое вам ежедневное количество калорий путем расчета энергетических затрат в состоянии покоя, учитывая рост, возраст и уровень активности.

- Правильно составленный рацион поможет предупредить как ожирение, так и дефицит веса.
- Важно, чтобы ваш вес или индекс массы тела находился в пределах от 10-го до 85-го перцентиля по перцентильной шкале в вашей стране (раздел ресурсов).
- Здоровая, сбалансированная диета с разнообразной пищей необходима для поддержания здоровья; правила здорового питания для всей семьи можно найти на различных ресурсах, например по ссылке <https://www.nhs.uk/live-well/>. В любом случае при составлении программы питания проконсультируйтесь с диетологом.
- Уделяйте особое внимание диете при постановке диагноза, особенно в начале приема стероидов, при потере способности к самостоятельному передвижению и при появлении проблем с глотанием.
- Потребление достаточного количества жидкости поможет избежать обезвоживания, запора и проблем с почками.
- При излишней массе тела рекомендуют снизить потребление калорий и увеличить уровень безопасной физической активности.
- Гастропарез, или задержка опорожнения желудка, развивается в старшем возрасте и становится причиной болевых ощущений после приема пищи, а также тошноты, рвоты, потери аппетита и скорого чувства насыщения.
- Неожиданная потеря веса может свидетельствовать об осложнениях в других системах органов (например, сердечно-сосудистой или дыхательной).
- Проблемы с глотанием также могут вызвать потерю веса. Диетолог и оториноларинголог должны совместно разработать план питания, направленный на поддержание или набор веса.

КОНТРОЛЬ ГЛОТАНИЯ (РИСУНОК 12)

Слабые лицевые, челюстные и горловые мышцы становятся причиной нарушения глотания (дисфагии). По причине некорректной работы глотательных мышц, дисфагия может приводить к аспирации (проникновению кусочков пищи в дыхательные пути), что повышает риск пневмонии. Дисфагия развивается постепенно, на начальных этапах её трудно распознать. По этой причине, симптомы дисфагии контролируют при каждом посещении врача.

СИМПТОМЫ ДИСФАГИИ

- Ощущение, что пища «застряла в горле».

- Неожиданная потеря 10% массы тела или более или безуспешные попытки набрать вес (пока вы растете).
- Прием пищи растягивается более чем на 30 минут, и / или прием пищи сопровождается усталостью, слюнотечением, кашлем, поперхиванием.
- Необъяснимый спад легочной функции или жар неизвестной этиологии могут быть признаками аспирационной пневмонии или пневмонии, вызванной попаданием жидкости в легкое.

ВМЕШАТЕЛЬСТВА ПРИ ДИСФАГИИ

- При появлении вышеуказанных симптомов проводят клинические анализы и рентгенографию.
- При появлении нарушений глотания врач должен составить индивидуальный терапевтический план по максимальному сохранению глотательных функций.
- Если потребление пищи и жидкости через рот больше не представляется возможным, то рассматривают необходимость установки гастростомы.
 - Подробно обсудите риски и преимущества введения гастростомы.
 - Существует несколько способов установки гастростомы. При принятии решения учитывают риски, связанные с проведением операции под анестезией, и собственные пожелания пациента.

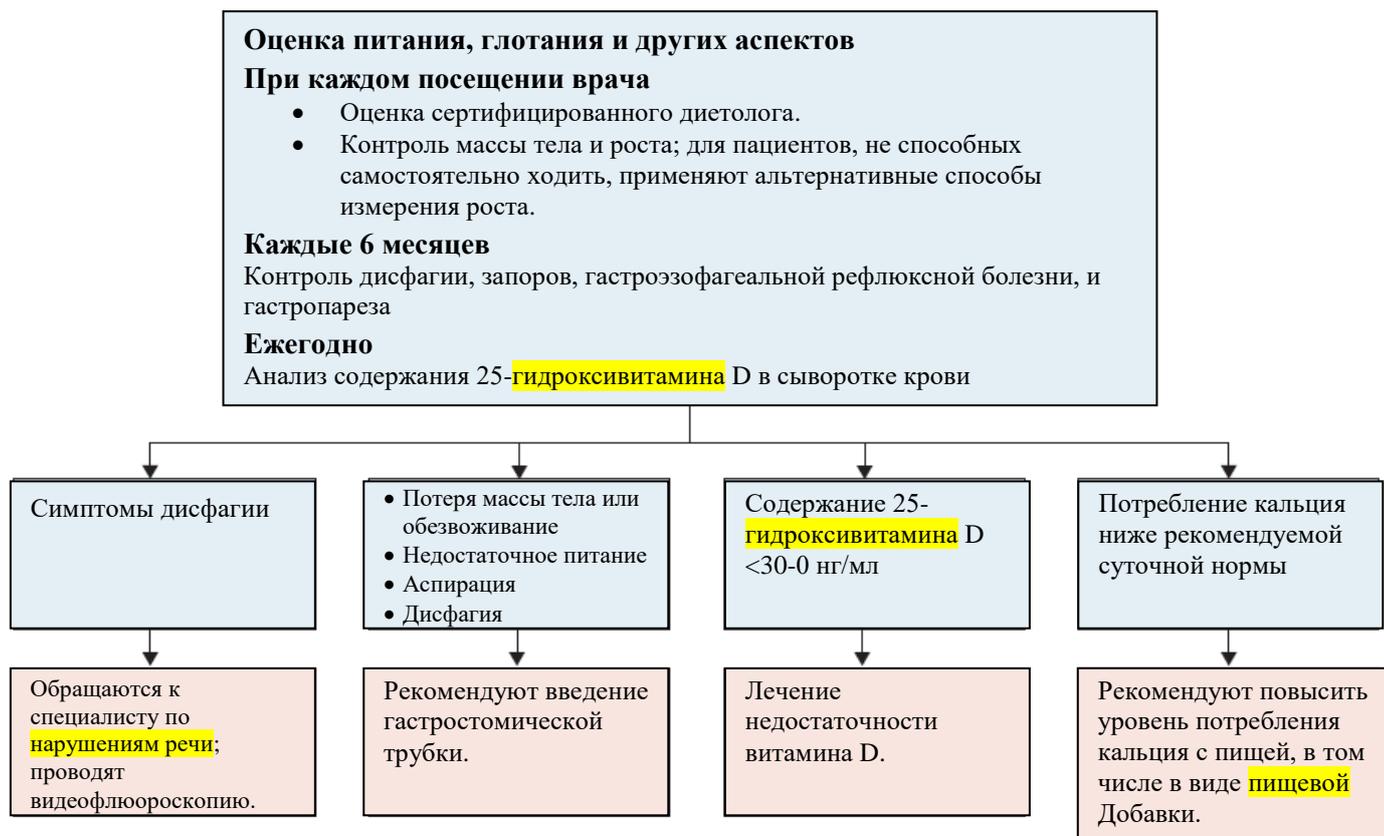


Рисунок 12. Оценка и контроль питания, глотания и других расстройств желудочно-кишечного тракта

- Своевременная установка гастростомы поможет потреблять достаточное количество калорий.

- Если глотательные мышцы сильные, наличие гастростомы не означает, что вы не можете есть пищу, которая вам нравится. Эта мера всего лишь поможет вам потреблять достаточное количество питательных веществ и калорий без психологического напряжения.

ЗАПОР И ГАСТРОЭЗОФАГЕАЛЬНАЯ РЕФЛЮКСНАЯ БОЛЕЗНЬ (ГЭРБ)

Запор и гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь (обусловленная спонтанным, регулярно повторяющимся забросом желудочного сока в пищевод известна как изжога, приводит к поражению нижнего отдела пищевода) – это два наиболее распространенных расстройства желудочно-кишечного тракта у людей с мышечной дистрофией Дюшенна. Запор является распространенной жалобой и зачастую эту жалобу игнорируют, поэтому важно обсудить работу кишечника со специалистами вашей группой по уходу. Своевременные меры помогут избежать возможных осложнений, негативно сказывающихся на кишечнике.

- Слабительные средства и другие лекарства могут быть эффективны. Проконсультируйтесь со своим лечащим врачом, какое слабительное подойдет именно вам и как долго его следует принимать. Слабительные средства бывают очень разные.
- Убедитесь, что вы выпиваете достаточное количество воды в день. Повышенное потребление клетчатки усугубит симптомы, если при этом вы не увеличите объём выпиваемой жидкости. Диетолог должен оценивать уровень потребления питательных веществ и жидкости при каждом посещении, особенно при запорах.
- Гастроэзофагеальный рефлюкс (изжога) лечат препаратами, снижающими кислотность желудка. Их чаще всего назначают пациентам, принимающим стероиды или бисфосфонаты.
- Уход за полостью рта всегда важен, особенно при пероральном приеме бисфосфонатов. Рекомендации по уходу за полостью рта приведены в Рамке 5.
- При слабости челюсти может возникать усталость при жевании, что может сказаться на уровне потребления калорий.

РАМКА 5. РЕКОМЕНДАЦИИ ПО УХОДУ ЗА ПОЛОСТЬЮ РТА

- Люди, живущие с мышечной дистрофией Дюшенна с раннего возраста должны посещать стоматолога с опытом лечения пациентов с МДД. Стоматолог должен предоставлять высококачественное лечение и поддерживать здоровье полости рта. Он должен осознавать различия в развитии скелета и зубов у больных МДД, а также сотрудничать с опытным и хорошо образованным ортодонтом.
- Уход за полостью рта направлен на профилактику заболеваний зубов и поддержание гигиены ротовой полости.
- Важно обучить родителей и специалистов уходу правильной чистке зубов, так как увеличенный язык и ограниченное открытие рта затрудняют этот процесс.
- Индивидуально подобранное оборудование для поддержания гигиены полости рта приобретает особое значение по мере того, как ослабевают мышцы кистей, рук, челюсти, рта и шеи.

РАМКА 6. КОНТРОЛЬ РЕЧИ

- Существуют хорошо описанные модели развития патологий речи при мышечной дистрофии Дюшенна, включая проблемы с развитием языковых навыков, кратковременной вербальной памятью и фонологической обработкой речевой информации, а также пониженным интеллектуальным уровнем (IQ) и трудностях в обучении.
- Это касается не всех людей с МДД, но следует учитывать риск возникновения и проводить своевременное вмешательство.
- При подозрении на расстройство речи, за оценкой и лечением обращаются к соответствующему специалисту.
- Детям с задержкой развития речи, а также другим пациентам с ослабленными мышцами рта и / или неразборчивой речью, необходимы упражнения для мышц, задействующие речь и артикуляцию.
- Когда из-за проблем с дыхательными мышцами становится все сложнее разобрать речь, компенсировать недостатки помогут упражнения для голоса и микрофонные усилители.
- Подумайте об использовании вспомогательного устройства вывода речи (синтезатора речи), “коммуникационной помощи голосового сигнала” (VOSA) может быть использован в любом возрасте, если в этом есть необходимость.

- Логопедические проблемы могут привести к трудностям в школе, но с ними можно справиться при помощи надлежащей оценки и вмешательства.

14. ПСИХОСОЦИАЛЬНАЯ ПОМОЩЬ

Жизнь с мышечной дистрофией Дюшенна может быть сложна. Людям живущим с МДД и их семьям крайне необходима психосоциальная и эмоциональная поддержка (рамка 7). Психосоциальные проблемы могут возникнуть в любой момент. Обязательно сообщите группе по уходу если появятся какие либо из ниже приведенных проблем:

- Трудность с социальными взаимодействиями и/или обретением друзей (социальная незрелость, плохие социальные навыки, избегание или изоляция от сверстников).
- Проблемы с обучением.
- Частые ссоры или всплески эмоций, проблемы с поведением; неконтролируемый гнев или печаль.
- Повышенный риск нейроповеденческих нарушений, а также нарушений нейроразвития, таких как расстройства аутистического спектра (РАС), синдром гиперактивности и дефицита внимания (СГДВ) и обсессивно-компульсивное расстройство (ОКР).
- Проблемы с эмоциональной адаптацией, беспокойство и / или депрессия.

Не игнорируйте психосоциальные и эмоциональные аспекты, так как они являются важной составляющей вашего здоровья. Если у вас переживаете или беспокоитесь относительно диагноза, если у вас есть вопросы то очень важно получить на них ответы. При каждом посещении специалиста по нервно-мышечным заболеваниям вас должны спросить о симптомах тревоги и депрессии, формально или в форме беседы, и, в случае выявления проблем, вас немедленно должны направить за получением оценки и лечения к соответствующему специалисту.

РАМКА 7. ПАМЯТКА ДЛЯ СЕМЬИ

Детям проще задавать вопросы, если родители проявляют открытость и готовность на них отвечать. Отвечайте на вопросы открыто, но сообразно возрасту ребенка, и постарайтесь не выходить за рамки поставленного вопроса. Мы понимаем, что это сложный разговор. Инициативные группы помощи и персонал вашей больницы направят и предоставят информационные ресурсы. Также, они помогут найти наиболее подходящего специалиста для проведения бесед.

Важно, чтобы человеку с мышечной дистрофией Дюшенна оказывалась психосоциальная и эмоциональная поддержка, однако не следует забывать, что диагноз влияет и на всю семью. Родители, братья и сестры могут также изолироваться от общества и впасть в депрессию. Рассказывайте врачам, как идут дела у вашей семьи, и просите рекомендовать специалиста, если чувствуете, что кому-либо из вашей семьи необходима профессиональная поддержка.

Существуют несколько широко используемых видов вмешательств в рамках психотерапевтической помощи. К ним относится обучение родителей справляться с трудным поведением и конфликтами, индивидуальная или семейная терапия, коррекция поведения. Прикладной анализ поведения может помочь с определенными проявлениями поведения аутистического характера.

Полезный ресурс в Великобритании: Руководство по мышечной дистрофии Дюшенна, под редакцией Джанет Носкинс (<https://www.jkp.com/uk/a-guide-to-duchenne-muscular-dystrophy-2.html>).



ОЦЕНКА (РИСУНОК 13)

Ежегодная психосоциальная оценка должна учитывать когнитивное развитие, речевое развитие, эмоциональную адаптацию, коррекцию поведения, коммуникативные навыки и другие аспекты. Не каждая больница имеет доступ ко всем перечисленным видам оценки и вмешательств, однако пусть эти рекомендации послужат вам руководством психосоциальной помощи.

	Стадия самостоятельной ходьбы, детство	Ранняя стадия, отсутствие самостоятельной ходьбы, юношеский возраст	Поздняя стадия, отсутствие самостоятельной ходьбы, взрослый
Оценка	<ul style="list-style-type: none"> Установка исходного уровня в первый год после постановки диагноза. Оценка развития (<4 лет) или нейропсихологическая оценка (<5 лет) при задержке когнитивного развития или эмоциональных проблемах. 	<ul style="list-style-type: none"> Нейропсихологическая оценка для выявления когнитивных проблем и трудностей с обучением при низкой успеваемости в школе. Нейропсихологическая оценка при переходе во взрослую жизнь. 	Нейропсихологическая оценка при ухудшении функциональности или способности совершать повседневные дела.
	Оценка специалиста по патологиям речи при подозрении на задержку её развития		Оценка специалиста по патологиям речи для пациентов с нарушенной способностью говорить, жевать или с дисфагией.
	Оценка социального работника при постановке диагноза и далее по необходимости.	Оценка потребностей пациента и его семьи социальным работником.	
Вмешательства	Психотерапии и / или психофармакологии при расстройствах психического здоровья.		
	Формальное обустройство места в школе с учетом безопасности и комфорта; пропуск занятий по причине болезни.		Непрерывное образование, обучение профессии по индивидуальной программе до 22-летнего возраста.
		Постановка целей на будущее, что касается образования и профессии.	Обустройство рабочего места.
	Предоставляют родителям ресурсы для информирования школьных учителей, школьных психологов и остального персонала об особенностях МДД.		
	Предоставляют родителям и пациенту ресурсы для информирования сверстников о МДД.		
	Обращаются к психологу при необходимости тренировки коммуникативных навыков.		
	Поощряют активное вовлечение пациента и его семьи в жизнь общества.		
	Поощряют инициативность и независимость пациента.		
			Организуют домашний медицинский уход.
		Информируют пациента и его семью о средствах паллиативной помощи.	
	Организуют дополнительный уход, выделяя время для отдыха тем, кто его обычно осуществляет.		
		Паллиативная помощь на терминальной стадии.	

Рисунок 13. Психосоциальная оценка и вмешательства

УХОД И ВМЕШАТЕЛЬСТВА

- Врач-координатор – это ключевой член группы по уходу, через которого можно получить направление к специалистам по проблемам с поведением социальным работникам, медицинским консультантам и специалистам по паллиативной помощи. Если ваша команда по уходу не включает врача-координатора, узнайте, кому следует звонить вне приемные часы в случае возникновения вопросов и неотложных ситуаций.
- Расскажите сотрудникам школы об особенностях мышечной дистрофии Дюшенна, чтобы они помогли организовать вам доступ ко всему что необходимо для успешного обучения участия в жизни общества и приобретению будущей профессии.
- Разрабатывая индивидуальный план обучения, здоровья и ухода, учитывайте возможные проблемы с обучением и корректировать действия, которые могут нанести вред вашим мышцам (например, уроки физкультуры), , усугублять утомление (например, преодоление длинной дистанции в столовую и обратно) или ставить под угрозу безопасность (например, на детской игровой площадке).
- Поощряйте инициативность, самостоятельность и участие в принятии решений (особенно, что касается решений по медицинскому уходу). Важным шагом к автономной жизни станет прямой доступ к медицинскому персоналу, а не только через родителей (см. Раздел 17).
- Развитие коммуникативных навыков и непрерывное обучение поможет вам найти работу и стать активным членом общества.
- Помимо контроля боли (Рамка 4), группа паллиативной помощи предоставит эмоциональную и душевную поддержку, организует уход, сменяя при этом членов семьи, выступит посредником во взаимодействии с врачами, а также поможет в принятии медицинских решений на основании ваших целей.

ПСИХОТЕРАПИЯ И МЕДИКАМЕНТОЗНОЕ ЛЕЧЕНИЕ

Если вы испытываете чувство тревоги или страдаете от депрессии, возможно, вам помогут антидепрессанты, выписанные по рецепту. Такие препараты назначает врач после постановки диагноза.

15. ЧТО СЛЕДУЕТ УЧИТЫВАТЬ В СЛУЧАЕ ХИРУРГИЧЕСКОГО ВМЕШАТЕЛЬСТВА

Могут возникнуть различные ситуации, как связанные с МДД, когда может потребоваться хирургическое вмешательство под анестезией (например, биопсия мышцы, коррекция контрактур суставов, операция на позвоночнике или гастростомия), так не связанных с диагнозом. Если вам требуется операция, существует целый ряд особенностей, которые должны быть учтены в целях безопасности.

Операцию нужно проводить в больнице, где персонал хорошо знаком с особенностями мышечной дистрофии Дюшенна, и готовый сделать все возможное для благоприятного течения и исхода операции. **Подбирают «стрессовую» дозу стероидов.** Рекомендации по дозировке стероидов в чрезвычайных ситуациях можно найти в протоколе приема стероидов имени Пи-Джей Николоффа на сайте www.parentprojectmd.org/pj.

Все люди, живущие с Дюшенном подвержены риску рабдомиолиза. Рабдомиолиз развивается в результате массивного разрушения мышц. Пораженные мышцы выделяют в кровоток миоглобин и калий. Миоглобин может поражать почки и вызывать почечную

недостаточность; избыточный калий опасен для сердца. Ввиду риска рабдомиолиза, принимают особые меры предосторожности при проведении операции под анестезией у больных МДД.

- Ни при каких обстоятельствах нельзя применять сукцинилхолин, так как он вызывает рабдомиолиз.
- Избегают применения ингаляционного наркоза ввиду повышенного риска рабдомиолиза.
- Безопасными считаются анестетики IV поколения.
- Осторожность требуется при применении любого вида анестезии у больных МДД.
- Список безопасных и небезопасных анестетиков можно найти на сайте Родительского проекта мышечной дистрофии www.parentprojectmd.org/Surgery
- Напомните медицинскому персоналу о необходимости осторожного применения кислорода (см. Раздел 11).
- С большой осторожностью применяют опиаты, и другие седативные средства и миорелаксанты, так как они воздействуют на частоту и глубину дыхания, замедляя его и делая более поверхностным.

Кардиологическая помощь
<p>Консультируйтесь с кардиологом перед любым хирургическим вмешательством</p> <p>Анестезиологи должны учитывать, что больные МДД подвержены риску сердечной декомпенсации при операции.</p> <p>Серьезное хирургическое вмешательство:</p> <ul style="list-style-type: none"> • пациенты с мдд имеют повышенный риск развития сердечной недостаточности при проведении серьезных операций; • до операции необходимо сделать эхокардиограмму и электрокардиограмму. <p>Небольшое хирургическое вмешательство:</p> <ul style="list-style-type: none"> • у пациентов с нормальной функцией сердца проводят повторное исследование, если предыдущее проводилось более 1 года назад.
Контроль дыхания
<p>Предоперационная тренировка и послеоперационное использование средств помощи при кашле</p> <ul style="list-style-type: none"> • Вспомогательное оборудование при кашле необходимо пациентам с макс. скоростью выдоха при кашле < 270 л/мин или макс. давлением фазы выдоха < 60 см H₂O. <p>Предоперационная тренировка и послеоперационное использование неинвазивной вентиляции</p> <ul style="list-style-type: none"> • Неинвазивная вентиляция необходима пациентам с ФЖЕЛ исходного уровня <30%. • Неинвазивная вентиляция строго показана пациентам с ФЖЕЛ <50%. <p>Не следует применять дополнительно кислород без одновременного использования неинвазивной вентиляции.</p> <p>Побудительная спирометрия неэффективна у людей со слабыми дыхательными мышцами, существуют предпочтительные альтернативы.</p>
Анестезия
<p>Строго показана внутривенная общая анестезия</p> <p>Строго противопоказаны деполяризующие миорелаксанты, такие как суксаметония хлорид, ввиду риска смертельного исхода.</p> <p>Рабдомиолиз и гиперкалиемия.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Пациенты с МДД подвержены риску развития рабдомиолиза при применении ингаляционных анестетиков или суксаметония хлорида. • Осложнения рабдомиолиза часто путают со злокачественной гипертермией.
Кровопотеря
<p>Не рекомендуется применение гипотензивной анестезии для минимизации потери крови ввиду гемодинамического эффекта в условиях кардиомиопатии.</p> <p>В целях контроля потери крови рассматривают применение системы для аутогемотрансфузии вместе с аминокaproновой или транексамовой кислотой.</p> <p>Больным МДД не подходят послеоперационные антикоагулянты, такие как гепарин или аспирин.</p> <p>В целях предупреждения тромбоза глубоких вен применяют компрессионные чулки с градуированной</p>

компрессией.

Рисунок 14. Рекомендации в случае хирургического вмешательства

16. ЭКСТРЕННАЯ ПОМОЩЬ

Если вам необходимо обратиться в больницу за получением срочной медицинской помощи, примите во внимание следующие факторы.

- Основной лечащий врач или специалист по нервно-мышечным заболеваниям должен позвонить в больницу и предупредить о вашем прибытии.
- Если вы окажетесь в отделении неотложной помощи, обязательно позвоните специалисту по нервно-мышечным заболеваниям или группе по уходу.
- Объясните персоналу, что вы страдаете мышечной дистрофией Дюшенна, расскажите, какие вы принимаете лекарства, сообщите о возможных осложнениях дыхательной или сердечно-сосудистой системы, и какие врачи обычно занимаются вашим лечением.
- Поскольку многие медицинские сотрудники не знакомы с существующими стратегиями ведения мышечной дистрофии Дюшенна, необходимо рассказать о заболевании, о продолжительности и ожидаемом качестве жизни пациента.

ИНФОРМАЦИЯ В СЛУЧАЕ ОКАЗАНИЯ ЭКСТРЕННОЙ ПОМОЩИ

Всегда носите с собой карточку, составленную специалистом по нервно-мышечным заболеваниям, где в кратком виде указана самая необходимая медицинская информация:

- диагноз;
- список принимаемых медикаментов;
- результаты недавних исследований функций сердца и легких;
- рецидивирующие заболевания в анамнезе (например, пневмония, сердечная недостаточность, камни в почках, гастропарез (задержка опорожнения желудка));
- краткое описание первоначальной оценки и терапии.

Информацию о том, что следует делать в чрезвычайной ситуации, можно найти в приложении для смартфонов Родительского проекта мышечной дистрофии (www.ParentProjectMD.org/App), а также на сайте <https://duchenneemergency.co.uk/>.

СТЕРОИДЫ

Поставьте сотрудников отделения неотложной помощи в известность о том, что вы нуждаетесь в ежедневном приеме стероидов. Расскажите, как долго вы их принимаете, и что может произойти в

РАМКА 8. ОСНОВНЫЕ АСПЕКТЫ В СЛУЧАЕ НЕОТЛОЖНОЙ ПОМОЩИ

1. Возьмите с собой персональную карточку с основной медицинской информацией (можно найти по ссылке <https://www.musculardystrophyuk.org/>) и показывайте врачам, медсестрам и администрации больницы.
2. Свяжитесь со специалистом по нервно-мышечному уходу после первоначальной оценки и обсудите лечение.
3. Предупредите врачей неотложной помощи, что вы принимаете стероиды.
4. Если есть возможность, возьмите копии последних исследований сердца и легких, таких как ФЖЕЛ, ЭКГ и ФВЛЖ.
5. Если вы используете аппарат для помощи при кашле (отакшливатель) или аппарат двухфазной вентиляции легких (НИВЛ), возьмите их с собой в больницу.
6. Если у вас падает уровень кислорода, персонал должен быть очень осторожным, давая кислород без респираторной поддержки (вентиляции).
7. Если у вас перелом, настаивайте на разговоре с вашим физическим терапевтом или специалистом по нервно-мышечным заболеваниям. Следите за появлением

случае пропуска очередной дозы более чем на 24 часа. Упомянуть о стероидах стоит даже в том случае, если вы их принимали в прошлом.

симптомов синдрома жировой эмболии (СЖЭ). [Раздел 9]

Это важно, так как:

- стероиды могут ослабить ответную реакцию организма на стресс, поэтому в случае экстренной ситуации могут понадобиться «стрессовые» дозы стероидов;
- стероиды повышают риск развития язвы желудка. персонал отделения неотложной помощи должен это учитывать;
- в редких случаях могут проявиться осложнения в острой форме, связанные с приемом стероидов. персонал отделения неотложной помощи должен это учитывать.

ФУНКЦИИ СЕРДЦА

- Возьмите с собой результаты последних исследований функций сердца (ЭКГ, эхокардиограмма, МРТ-снимок сердца). Это может быть полезным.
- Напомните врачам неотложной помощи, что у больных МДД любого возраста на ЭКГ могут быть отклонения от нормы; возьмите с собой копию последнего исследования, если возможно.
- Во время острых состояний важно постоянно контролировать функции сердца, чтобы убедиться в отсутствии нарушений сердечного ритма.

ДЫХАТЕЛЬНЫЕ ФУНКЦИИ

- Возьмите с собой результаты последних исследований функций легких (форсированная жизненная емкость легких, ФЖЕЛ). Это может быть полезным.
- Возьмите с собой в больницу любое оборудование респираторной помощи, которое вы используете (откашливатель и / или аппарат двухфазной вентиляции легких НИВЛ). Настаивайте, чтобы персонал отделения неотложной помощи применял их при лечении.
- Если вы дома используете средства искусственной вентиляции легких, специалисты по респираторной поддержке должны подключиться к вашему лечению.
- С большой осторожностью применяют опиаты, другие седативные средства и миорелаксанты, так как они воздействуют на частоту и глубину дыхания, замедляя его и делая более поверхностным (см. Раздел 15).
- При необходимости анестезии, применяют анестетики IV поколения и избегают ингаляционных анестетиков; сукцинилхолин строго противопоказан при мышечной дистрофии Дюшенна (см. Раздел 15).

Во время болезни слабость дыхательных мышц усугубляется, потому возрастает риск появления осложнений. Таким образом, при значительно ослабленных дыхательных мышцах:

- Антибиотики могут быть назначены для лечения инфекций дыхательных путей
- Может потребоваться респираторная помощь путем неинвазивной вентиляции;
- Подачу кислорода осуществляют с большой осторожностью (см. Рамка 9);
- Продолжительная неинвазивная вентиляция в состоянии бодрствования, прерываемая по необходимости для оказания помощи при кашле с использованием

откашливателя, является стандартной процедурой лечения респираторных заболеваний в рамках оказания неотложной помощи.

РАМКА 9. КИСЛОРОД - ВНИМАНИЕ!

- Мы все дышим, вдыхая кислород (O₂) и выдыхая углекислый газ (CO₂).
- Подача кислорода, в условиях сниженной легочной функции, может скомпрометировать стремление организма дышать самостоятельно, и, как следствие, привести к повышенному уровню углекислого газа (дыхательный ацидоз). Это может быть опасно и потенциально представлять угрозу для жизни. Подача кислорода должна осуществляться с большой осторожностью, при внимательном контроле уровня углекислого газа в крови.
- Если уровень насыщения крови кислородом упал ниже 95 % (согласно показаниям пульсоксиметра), то проверяют уровень углекислого газа в крови. При повышенном уровне углекислого газа в крови нужно применить ручные, механические и неинвазивные средства респираторной помощи.
- Компенсировать нехватку кислорода можно с помощью неинвазивной вентиляции легких (НИВЛ) при этом внимательно контролировать уровень CO₂.

ПЕРЕЛОМЫ

Люди, живущие с мышечной дистрофией Дюшенна подвержены повышенному риску переломов. Перелом ноги может подорвать способность к самостоятельному передвижению, особенно если это удавалось с трудом и до перелома. Сообщите своей нервно-мышечной команде по уходу, в частности физическому терапевту, что у вас случился перелом, и при необходимости, он свяжется с хирургом.

- Хирургическая фиксация, если это возможно в случае вашего перелома, часто предпочтительней наложения гипса для пациентов, которые могут ходить самостоятельно (восстановление происходит быстрее).
- Участие физического терапевта имеет решающее значение, чтобы вернуть способность к самостоятельному передвижению как можно скорее.
- Если сломанная кость – один из позвонков, и вы испытываете боль в спине, обратитесь к ортопеду и эндокринологу за получением надлежащего лечения (см. Раздел 9).

При МДД существует риск синдрома жировой эмболии (СЖЭ), требующий оказания срочной медицинской помощи (см. Раздел 9). **Немедленно сообщите врачам неотложной помощи, если вы подозреваете жировую эмболию.** Симптомы СЖЭ включают:

1. Спутанность сознания и / или дезориентация;
2. Необычное поведение;
3. Учащенное дыхание и сердцебиение;
4. Одышка.

17. ПЕРЕХОДНЫЕ ЭТАПЫ

По мере того, как вы готовитесь к большей независимости учитывайте свою потребность в медицинском уходе. Как правило, способность достичь желаемого уровня независимости требует постоянного и тщательного планирования.

ПЛАНИРОВАНИЕ

Уже с раннего детства врачи, учителя и родители должны вовлекать вас в принятие медицинских решений и планирование будущего. Часто переход во взрослую жизнь сопряжен с необходимостью сменить специалистов, наблюдавших вас ранее.

Вы и ваша семья должны начать обдумывать план перехода от врачей-педиатров ко взрослым специалистам по нервно-мышечным заболеваниям к 12-ти годам, с дальнейшим обсуждением перехода и планирования в возрасте 13 или 14 лет.

- План должен включать в себя необходимые виды услуг, их исполнителей и источники финансирования.
- План перехода должен основываться на ваших потребностях, пожеланиях и ценностях, которые важны для вас и вашей семьи.
- Ваш план должен включать в себя результаты, которые важны для вас в четырех областях: образование и работа (чем вы хотите заниматься), самостоятельная жизнь (где вы хотите жить и с кем), здоровье (личные приоритеты) и общественная жизнь (как принимать участие в жизни общества и общаться с друзьями).
- Долгосрочное финансовое планирование.
- Юридическое планирование на момент, когда вам исполнится 18 лет. Этот раздел может отличаться в зависимости от страны проживания. Можно воспользоваться советом местных инициативных групп.

КООРДИНАЦИЯ ПОМОЩИ (РИСУНОК 15)

Врач-координатор / медицинский консультант / социальный работник будут служить главным источником информации о видах терапии и ухода при мышечной дистрофии Дюшенна. Врач-координатор способствует взаимодействию между группой по нервно-мышечному уходу, основным лечащим врачом, семьей и обществом. Он также подскажет, какие льготы существуют, и поможет с приобретением необходимого оборудования. В отсутствие врача-координатора или социального работника уход может стать фрагментированным, рекомендации оставленными без внимания, а потребности неудовлетворенными.

МЕДИЦИНСКАЯ ПОМОЩЬ

План перехода должен включать в себя непрерывное наблюдение педиатрической командой до тех пор, пока вы не установите контакт с группой врачей, специализирующихся на взрослых пациентах. Координатор перехода должен оказать вам содействие в самостоятельном управлении получением медицинской помощи, предоставлении направлений к нужным специалистам и убедиться в передаче личной медицинской карты.

- С раннего возраста следует поощрять ребенка принимать участие в беседах о здоровье, и в конечном итоге (не позже 14-летнего возраста), позволять посещать врачей самостоятельно.
- Когда вы начнете проявлять заинтересованность и способность отстаивать свои интересы по части получения медицинской помощи, то вы готовы начать переход от

семейно-ориентированного педиатрического подхода к пациент-ориентированному взаимодействию.

- Юношей, начинающих взрослых, зачастую волнуют деликатные вопросы, вызывающие дискомфорт, тревогу и чувство растерянности. Такие вопросы следует обсуждать напрямую с группой медицинской помощи. Таким образом врачи смогут понять, существует ли потребность в дополнительном уходе или поддержке.
- Всегда обсуждайте с вашей нервно-мышечной командой по уходу собственные ценности и предпочтения в плане здоровья. Родители и врачи помогут с предварительным составлением плана на момент, когда вам потребуется принимать ключевые решения в плане медицинской помощи при переходе во взрослую жизнь.

ОБРАЗОВАНИЕ И ПРОФЕССИЯ

Особого внимания заслуживает планирование обучения и приобретения профессии по окончании средней школы. Сотрудники школы, специалисты-профконсультанты и врачи должны помочь с выбором направления. Не каждый выбирает продолжать обучение после школы, поэтому программа ежедневной занятости должна быть ориентирована на ваши цели и желания и должна основываться на ваших сильных сторонах и талантах.

- Обсуждение дальнейшего образования должно проводиться как минимум ежегодно, начиная с 13 лет, и включать оценку ваших личных сильных сторон и интересов, учитывая ваши потребности и цели.
- Важно составить план, который будет сохранять баланс между вашими медицинскими потребностями, временем для отдыха и практическими вопросами, касающимися посещения школы, академических стандартов и требований к работе.
- Важно обозначить ресурсы для приобретения необходимого оборудования, а также средства передвижения.
- Очень важно дать вам возможность вести продуктивную, полноценную, приносящую удовлетворение жизнь в соответствии с вашими возможностями.

ДОМАШНИЙ БЫТ И ЕЖЕДНЕВНАЯ ПОМОЩЬ

При переходе во взрослую жизнь определите для себя желаемый уровень независимости, и виды ресурсов и помощи, которые могут вам понадобиться для обеспечения оптимального уровня самостоятельности. В младшем возрасте ежедневную помощь вам предоставляла семья, взрослые пациенты часто предпочитают нанимать обслуживающий персонал со стороны. Ассистенты в школе помогут с гигиеной, приемом пищи, перемещением, а также базовым медицинским уходом. Агентства домашнего обслуживания предоставляют квалифицированные услуги по более продвинутому уходу. Узнайте у специалиста по нервно-мышечным заболеваниям о доступных вариантах.

Ввиду запутанной и часто фрагментированной системы помощи инвалидам, вам может потребоваться консультирование по финансам и правам на льготы. Нервно-мышечная команда по уходу, и в особенности социальные работники, смогут подсказать вам о доступных в вашей стране программах социальной поддержки. С этим вопросом можно также обратиться к объединению пациентов или консультационное бюро.

Если вы желаете жить самостоятельно, рассмотрите следующие варианты:

- Вашим домом может быть дом вашей семьи, студенческое общежитие во время учебы, специально организованный интернат, либо дом/квартира с соседом по комнате или без;

- В целях обеспечения доступной среды, вашему дому придется претерпеть некоторые изменения (проконсультируйтесь с экспертами по поводу ваших прав, источников финансирования и видов вспомогательного оборудования). Могут предоставляться гранты на приобретение оборудования для лиц с ограниченными возможностями и другие виды помощи. Больше информации по ссылке <https://www.musculardystrophyuk.org/>;
- Вам потребуется помощь по уходу и осуществлению повседневной деятельности (личный медицинский консультант, семейный уход, доступность медицинских работников, финансирование).

ТРАНСПОРТ

Проблемы с передвижением могут негативно сказаться на вашей независимости, получении профессии и образования и вовлечении в жизнь общества. Специалисты из вашей нервно-мышечной команды по уходу должны рассказать вам о способах безопасного передвижения, включая:

- Независимое вождение транспортного средства с модификацией;
- Модификация транспортного средства семьи;
- Общественный транспорт.

ЛИЧНЫЕ ВЗАИМООТНОШЕНИЯ

- Поддержание общественных связей является необходимым условием вашего здоровья, благополучия и качества жизни.
- Иногда установление личных связей и вовлечение в жизнь общества происходит менее естественно и требует усилий. Существует множество объединений подростков и взрослых с мышечной дистрофией Дюшенна – их можно найти, связавшись с крупными инициативными организациями. Социальный работник, возможно, тоже сможет предложить вам вступить в какую-либо общественную организацию на выбор.
- Вопрос установления романтических и интимных отношений является приоритетом у многих людей, живущих с Дюшенном. Обсуждайте вопросы романтических отношений, сексуальной ориентации и брака с близким другом или доверенным членом семьи. Возможно, они подскажут, как избежать преград в развитии взаимоотношений и стать активным участником общественной жизни. Беседа с кем-либо из вашей нервно-мышечной группы также также может быть полезным.
- Во время очередного амбулаторного приема или частного посещения доктора, обсуждайте с кем-либо из вашей нервно-мышечной команды вопросы мастурбации, сексуальных отношений с партнером, рождения и воспитания детей и другие личные темы. Если вам и вашему партнеру необходим совет, попробуйте обратиться к семейному консультанту или терапевту.

Жилье

- Решите, где вы хотите жить (дом вашей семьи или где-либо ещё)
- Внесите модификации для обеспечения безопасности и доступной среды
- Используйте вспомогательные

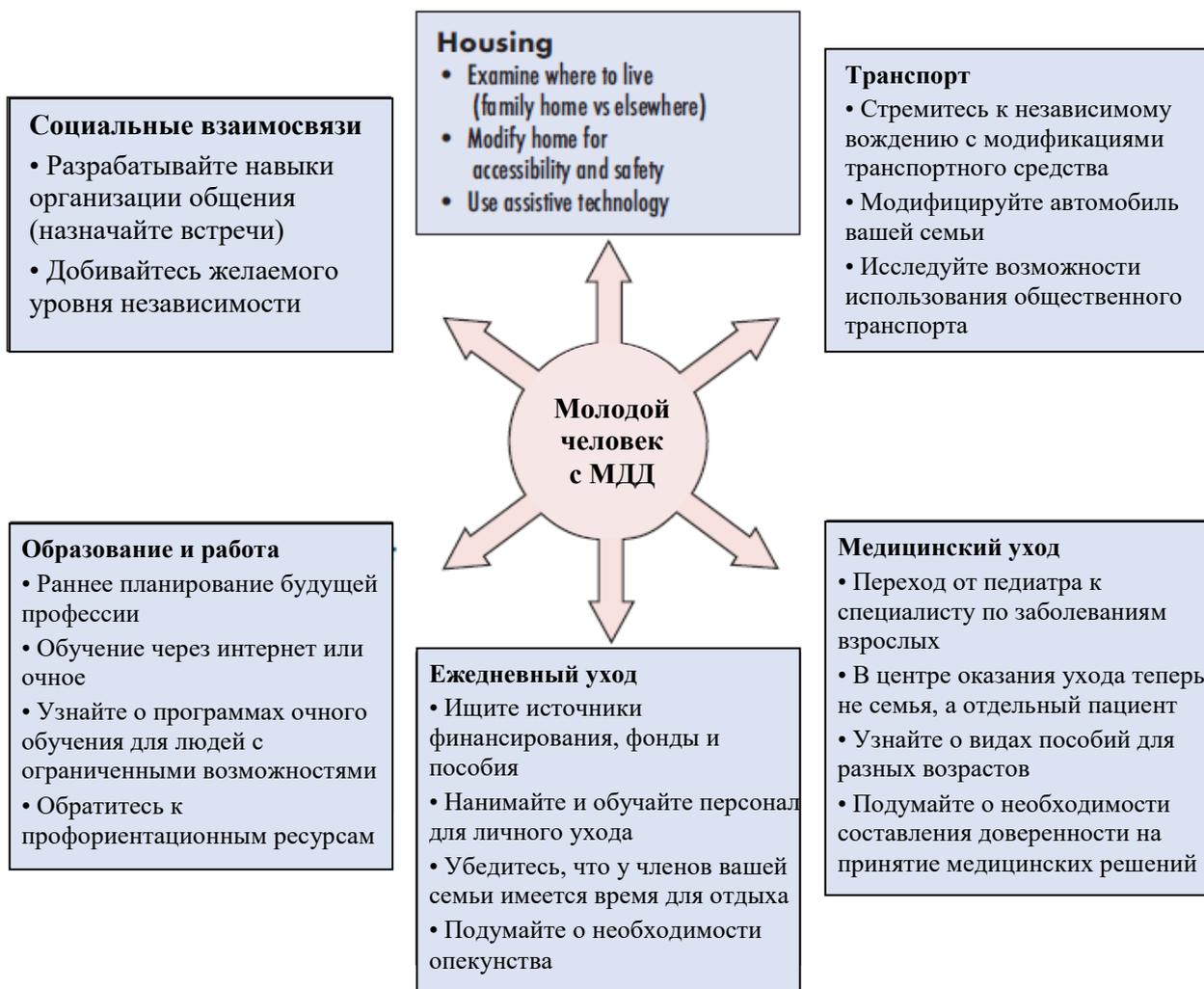


Рисунок 15. Что следует принять во внимание при переходе во взрослую жизнь

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Надеемся, что данное руководство будет служить вам ориентиром в ведении мышечной дистрофии Дюшенна. Помните, что вы всегда можете обратиться к помощи инициативных групп, центров по нервно-мышечным заболеваниям, а также членов семьи и друзей которые находятся здесь, чтобы поддержать вас., но это только первый шаг.. Просить о помощи тяжело, но это самый трудный первый шаг. Вы не одиноки в этом путешествии..

www.parentprojectmd.org

www.mda.org

www.treat-nmd.eu

www.worldduchenne.org

Организации в России

Благотворительный фонд помощи детям с миодистрофией Дюшенна
"МойМио" www.mymiofond.ru

Родительский проект по оказанию помощи пациентам с миодистрофией Дюшенна/Беккера
www.duchenne-russia.com

Список литературы

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

Фотографии предоставлены Родительским проектом по проблемам мышечной дистрофии.
Фотограф: Рик Гвидотти, Positive Exposure.

Перевод «Руководства для семьи» на русский язык был выполнен Родительским Проектом в России (Parent Project Russia) и MyMio Fund, окончательная редакция документа выполнена при поддержке Оксаны Погореловой (Исследовательск Центр Мышечной Дистрофии Джона Уолтона (The John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), Ньюкастл, Великобритания).

