

Клинико-диагностические рекомендации и по мышечной дистрофии Дюшенна

04/2014

Руководство для специалистов

Диагностика • При замедлении развития, повышении уровня печеночных ферментов- проверьте уровень креатинин киназы (КК). ChildMuscleWeakness.org • Если уровень КК в крови превышает 800 единиц/литр, проведите полное генетическое обследование на мышечную дистрофию Дюшенна • Обсудите тестирование потенциальных носителей мутаций, дальнейшее планирование семьи с матерью тестирование других членов семьи

Поддержка и помощь • Рекомендуйте посещение проверенных онлайн ресурсов, которым можно доверять; предложите связаться с организациями пациентов (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org) • Организуйте регулярные визиты пациента в центр специализирующийся на нейромышечных заболеваниях с опытом работы с пациентами с мышечной дистрофией Дюшенна

Кортикостероиды • Назначайте как можно раньше. Обсудите все «за» и «против» назначения кортикостероидов до 3-х летнего возраста, или как можно раньше • Оцените эффективность препарата и позаботьтесь о купировании побочных эффектов кортикостероидов при каждом визите пациента • Обсудите целесообразность долгосрочного применения кортикостероидов

Сердце • Консультация кардиолога с проведением с эхо-кардиографии или МРТ сердца при подтверждении диагноза либо до 6-ти летнего возраста; далее один раз в 2 года до возраста 10 лет, после чего ежегодные консультации (при необходимости чаще 1 раза в год) • Обсудите назначение кардиологических препаратов, если на МРТ сердца обнаружен фиброз, а также при любом уменьшении сердечной функции по сравнению с исходным уровнем или при сердечной недостаточности (фракция укорочения <28%, фракция выброса <55%)

При каждом визите пациента • Проведите взвешивание • Проанализируйте и обсудите диету (здоровое питание, кальций, витамин Д) • Оцените функцию глотания и при необходимости примите меры • Назначьте лечение желудочно-пищеводного рефлюкса и запоров при необходимости

Никогда не забывайте о назначении физиотерапии, спортивную медицину и реабилитацию

• Подробный осмотр специалистом (каждые 4-6 месяцев) • Обсудите предупреждение появления контрактур (шины, вытяжения), необходимые упражнения, вспомогательные устройства для передвижения (коляски, скутеры, инвалидные коляски) а также другие приспособления (кровати, вспомогательные устройства для рук, подъемники и т.д.)

Плотность костной ткани • Если пациент принимает стероиды, проверьте уровень витамина Д в плазме крови до того как приступите к терапии стероидами и затем повторяйте тест ежегодно • Назначьте дополнительно витамин Д при необходимости • Обсудите правильное питание для поддержания адекватного уровня кальция и витамина Д • Обсудите измерения плотности костной ткани и назначение бифосфонатов • Оцените искривление позвоночника, пока пациент находится на амбулаторном лечении и признаки сколиоза

Оцените дыхание • Проводите оценку работы легких как минимум один раз, пока находится на амбулаторном лечении и каждый год после потери амбулаторного статуса • Обсудите кашлевую помощь когда пиковая скорость НЕ достигает 270 л/мин или если кашель становится слабее (используйте при респираторных заболеваниях пока пациент может ходить и ежедневно или по необходимости после потери амбулаторного статуса) • Обсудите применение дыхательных масок положительного давления при необходимости или когда жизненный объем легких падает ниже 30% • Своевременно проводите прививки (включая пневмонию и грипп). • Проводите быструю и агрессивную терапию респираторных заболеваний

Психическое здоровье • При каждом визите оцените, насколько пациент психологически и эмоционально справляется с ситуацией, а также наличие социальной изоляции пациента и семьи в целом • Выясните, имеются ли проблемы с обучением, расстройства речи и языковые проблемы, дефицит внимания, и комбинации дефицита внимания и гиперактивности, аутизм и обсессивно компульсивного расстройства • Нейрокогнитивное исследование необходимо провести на этапе диагностики и при подготовке к школе; последующие исследование и принятие соответствующих мер при необходимости • Обсудите индивидуальный план занятий и специальное обучение при необходимости

Настаивайте, чтобы пациенты их родители и опекуны всегда имели при себе копию выписки о последнем визите (включая список лекарств, и контактные детали невропатолога наблюдающего пациента), а также экстренную карту Дюшенна • **Предельная осторожность при использовании любых видов анестезии** • **Не используйте сукцинилхолин**

Вы можете получить больше информации:

Center for Disease Control and Prevention Care Considerations
ParentProjectMD.org/CareGuidelines

Family Friendly Version of the Care Considerations
ParentProjectMD.org/CareGuidelinesFamilyPF

Care for Duchenne
ParentProjectMD.org/Care