

**М'ЯЗОВА ДИСТРОФІЯ ДЮШЕНА:  
ДІАГНОСТУВАННЯ ТА ВЕДЕННЯ  
ПАЦІЄНТІВ**

**ПОСІБНИК ДЛЯ  
СІМЕЙ**

**Україна**



## Зміст

|                                                                         |           |
|-------------------------------------------------------------------------|-----------|
| <b>1. ВСТУП .....</b>                                                   | <b>4</b>  |
| <b>2. ЯК КОРИСТУВАТИСЯ ПОСІБНИКОМ.....</b>                              | <b>7</b>  |
| <i>Організація групи догляду;<br/>Стадії м'язової дистрофії Дюшена</i>  |           |
| <b>3. ДОГЛЯД НА ЕТАПІ ДІАГНОСТУВАННЯ.....</b>                           | <b>17</b> |
| <i>У яких випадках підозрювати м'язову дистрофію Дюшена</i>             |           |
| <b>4. ДІАГНОСТУВАННЯ МДД .....</b>                                      | <b>20</b> |
| <b>5. НЕРВОВО- М'ЯЗОВА СИСТЕМА.....</b>                                 | <b>23</b> |
| <i>Підтримання фізичної сили та функцій</i>                             |           |
| <b>6. СТЕРОЇДНА ТЕРАПІЯ.....</b>                                        | <b>23</b> |
| <i>Схеми прийому, дозування и побічні дії</i>                           |           |
| <b>7. ЕНДОКРИННА СИСТЕМА.....</b>                                       | <b>33</b> |
| <i>Ріст, статеве дозрівання та моніторинг функції надниркових залоз</i> |           |
| <b>8. ЗДОРОВ'Я КІСТОК.....</b>                                          | <b>35</b> |
| <i>Моніторинг та лікування синдрому ламких кісток</i>                   |           |
| <b>9. ОРТОПЕДИЧНІ АСПЕКТИ .....</b>                                     | <b>37</b> |
| <i>Моніторинг сколіозу та можливих переломів</i>                        |           |

## **Зміст (продовження)**

|                                                                                |           |
|--------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| <b>10. РЕАБІЛІТАЦІЯ.....</b>                                                   | <b>39</b> |
| <i>Фізіотерапія та ерготерапія</i>                                             |           |
| <b>11. ДИХАЛЬНА СИСТЕМА.....</b>                                               | <b>43</b> |
| <i>Контроль стану дихальних м'язів</i>                                         |           |
| <b>12. СЕРЦЕВО-СУДИННА СИСТЕМА.....</b>                                        | <b>46</b> |
| <i>Контроль стану серця</i>                                                    |           |
| <b>13. СИСТЕМА ТРАВЛЕННЯ .....</b>                                             | <b>48</b> |
| <i>Розлади харчування, ковтання та інші порушення з боку системи травлення</i> |           |
| <b>14. ПСИХОСОЦІАЛЬНА ДОПОМОГА.....</b>                                        | <b>51</b> |
| <i>Поведінка, навчання та адаптація до життя з МДД</i>                         |           |
| <b>15. ЩО ВРАХОВУВАТИ У РАЗІ ХІРУРГІЧНОГО ВТРУЧАННЯ.....</b>                   | <b>54</b> |
| <b>16. ОСОБЛИВОСТІ НАДАННЯ ЕКСТРЕНОЇ ДОПОМОГИ.....</b>                         | <b>56</b> |
| <b>17. ОСОБЛИВОСТІ ПЕРЕХОДУ ДО ДОРΟΣЛОГО ЖИТТЯ.....</b>                        | <b>58</b> |
| <b>18. ПІСЛЯМОВА.....</b>                                                      | <b>61</b> |

### **ПОПЕРЕДЖЕННЯ**

Інформація, опублікована у цій брошурі, носить рекомендаційний характер та не замінює клінічного ведення пацієнтів, прийнятого у конкретних медичних установах. Цей посібник так само не замінює індивідуального підходу конкретного лікаря до пацієнта. Ці рекомендації слід поєднувати з медичними рекомендаціями і вашим індивідуальним здоров'ям та конкретними симптомами, які можуть вимагати діагностичних процедур або специфічної медичної допомоги. Приймаючи рішення на основі цього документу, ви дієте на власний розсуд і несеє повну відповідальність за свої дії. Незважаючи на те, що було докладено всіх зусиль для забезпечення точності і повноти інформації, що міститься в цій брошурі, ми не можемо гарантувати її точність, а лікування пацієнта у кожному конкретному випадку треба підбирати індивідуально.

## 1. ВСТУП

М'язова дистрофія Дюшена - комплексний та складний для розуміння та ведення діагноз. У цей світ не входять добровільно. Асоціація М'язової дистрофії, Батьківський Проект М'язової дистрофії (PPMD), Treat NMD та Всесвітня Організація Дюшена (UPPMD) розуміють страждання і тривогу, які батьки відчувають після постановки цього діагнозу, й усвідомлюють необхідність подальшої підтримки. На вашому шляху з цим діагнозом усім нам важливо, щоб ви і ваша дитина отримували найкращий догляд, підтримку та ресурси. Тому ми всі разом працювали над складанням оновленого сімейного посібника з МДД 2018 року.

М'язова дистрофія Дюшена відноситься до класу м'язових захворювань під загальною назвою «дистрофінопатії». Дистрофінопатії розвиваються на фоні браку м'язового білка дистрофіну й можуть мати як важкі фенотипічні ознаки (видимі симптоми) м'язової дистрофії Дюшена, так і менш виражені, але все ж мінливі фенотипічні прояви м'язової дистрофії Бекера. Для простоти розуміння у цьому Посібнику йтиметься переважно про м'язову дистрофію Дюшена, далі – МДД.

Посібник призначено для батьків на етапі діагностування та ранньої стадії захворювання, а також для осіб з діагнозом МДД. Для цілей цього документа звертання на "ви" стосується осіб з діагнозом МДД.

### ПЕРЕУМОВИ СТВОРЕННЯ "РЕКОМЕНДАЦІЙ З ДОГЛЯДУ"

Рекомендації з догляду за пацієнтами з м'язовою дистрофією Дюшена були розроблені за підтримки Центрів з контролю та профілактики захворювань США (CDC) і відомі в співтоваристві як «Рекомендації з догляду». Як оригінальні, так і оновлені «Рекомендації з догляду» ґрунтуються на результатах масштабного дослідження багатопрофільної групи за участю 84 експертів з МДД з різних країн. Вони провели незалежну оцінку методів догляду, що використовуються у веденні пацієнтів з МДД, щоб визначити наскільки «необхідним», «прийнятним» або «неприйнятним» є кожен з них на різних стадіях захворювання. В цілому експерти розглянули понад 70 000 різних сценаріїв. Це дозволило визначити основні принципи, які, за згодою більшості, представляють «кращі практики» догляду за пацієнтами з МДД. Оновлені рекомендації було розроблено таким же чином.

**Це – посібник, у якому висвітлено "медичні" аспекти м'язової дистрофії Дюшена; але завжди слід пам'ятати, що проблема не обмежується медичними питаннями. Ідея полягає в тому, що, за умови мінімізації медичних проблем, ваша дитина зможе продовжувати життя, а ви зможете продовжувати залишатися сім'єю. Варто пам'ятати, що більшість дітей з м'язовою дистрофією Дюшена - щасливі хлопці, і більшість сімей справляються з ситуацією, подолавши перший шок від поставленого діагнозу.**

Елізабет Врум, Всесвітня організація з м'язової дистрофії Дюшена (UPPMD)

Посібник з МДД для сімей 2018 року поєднав у собі результати останніх медичних досліджень з догляду за пацієнтами з м'язовою дистрофією Дюшена (МДД). Як перша, так і оновлена редакції посібника були розроблені за підтримки Центрів контролю і профілактики захворювань США (CDC) у співпраці з ініціативними групами та асоціацією з вивчення методів лікування нейром'язової патології (TREAT-NMD). Документи опубліковані у журналі Lancet Neurology та доступні для ознайомлення на сайтах PPMD, MDA, UPPMD, TREAT-NMD і CDC. Крім того, завдяки зусиллям TREAT-NMD та UPPMD на сайті TREAT-NMD є переклади документа багатьма мовами.

З кожної вузької спеціальності підготовлена окрема стаття для більш глибокого розуміння специфіки конкретного напрямку при лікуванні. Ці статті опубліковані у 2018 році в журналі Pediatrics, том Pediatric Supplement, офіційному журналі Американської академії педіатрії, та доступні на зазначених нижче веб-сайтах.

#### **ПОСИЛАННЯ НА ОСНОВНИЙ ДОКУМЕНТ:**

#### **САЙТИ ІНФОРМАЦІЙНОЇ ПІДТРИМКИ:**

[www.mda.org](http://www.mda.org)

[www.parentprojectmd.org](http://www.parentprojectmd.org)

[www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)

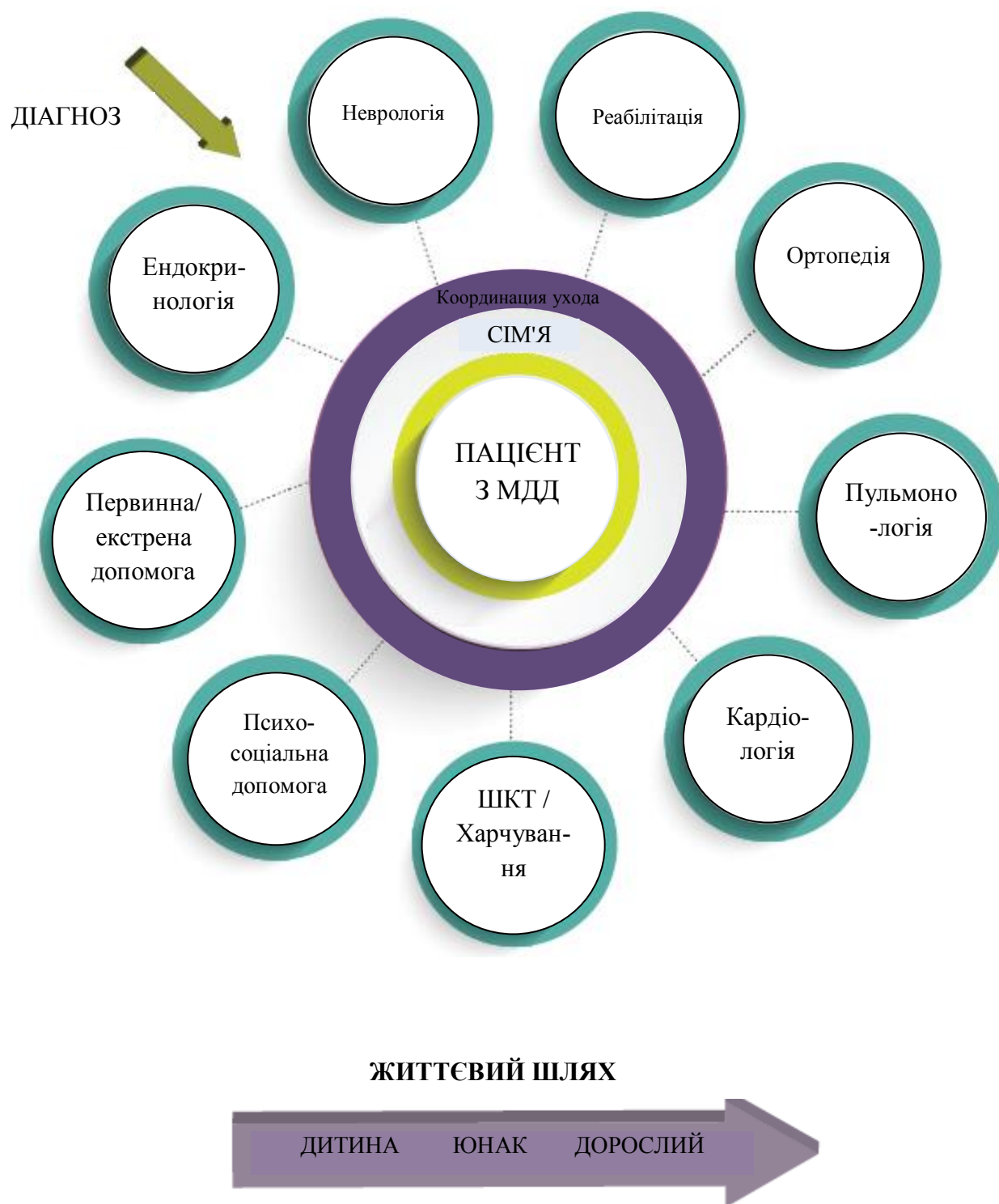
<https://world Duchenne.org/>

#### **ОПУБЛІКОВАНІ «РЕКОМЕНДАЦІЇ З ДОГЛЯДУ»**

- Діагностика та ведення м'язової дистрофії Дюшена, нова редакція, частина 1: Діагностування, нейром'язові, реабілітаційні, ендокринні аспекти та особливості усунення розладів системи травлення, управління харчуванням.
- Діагностика та ведення м'язової дистрофії Дюшена, нова редакція, частина 2: Дихальна, серцева, і ортопедична терапії, здоров'я кісток.
- Діагностика та ведення м'язової дистрофії Дюшена, оновлена версія, частина 3: Первинна медична допомога, невідкладна допомога, психосоціальна терапія, види догляду в залежності від етапу життя.

#### **ПОСИЛАННЯ**

- CDC: [www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html](http://www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html)
- Батьківський проект з м'язової дистрофії: [www.parentprojectmd.org/careguidelines](http://www.parentprojectmd.org/careguidelines)
- MDA: [www.mda.org](http://www.mda.org)
- Всесвітня організація з м'язової дистрофії Дюшена: <https://world Duchenne.org/>
- TREAT-NMD: [www.treat-nmd.org/dmd-care](http://www.treat-nmd.org/dmd-care)



Малюнок 1

## 2. ЯК КОРИСТУВАТИСЯ ПОСІБНИКОМ

### КОРИСТУВАТИСЯ ПОСІБНИКОМ МОЖНА ДВОМА СПОСОБАМИ:

1. Зосередитися на конкретній стадії захворювання;
2. Зосередитися на конкретній області терапії.

Наступний розділ, включаючи Таблицю 1, відображає поетапний перебіг захворювання. У посібнику наводиться огляд існуючих терапевтичних підходів.

Якщо ви хочете детальніше ознайомитися з питаннями ведення захворювання, що мають для вас значення зараз, просто знайдіть їх у змісті.

### ФОРМУВАННЯ ГРУПИ ДОГЛЯДУ

Ведення МДД вимагає багатопрофільного підходу і всебічного спостереження лікарів. Спеціаліст з нервово-м'язових захворювань (наприклад, дитячий невролог) буде у групі провідним лікарем, на якого покладається відповідальність за ведення пацієнта. У міру дорослішання ця функція може перейти до невролога, який працює з дорослими пацієнтами. І вже він стане провідним лікарем у вашій групі ведення МДД. Ключовим членом групи є клініцист, який забезпечує спілкування та обмін інформацією щодо лікування між членами групи, а також між вами і групою, або між групою лікування МДД та вашим основним лікарями (педіатр, сімейний лікар та ін.). Якщо група фахівців не включає координатора, дізнайтеся, кому слід телефонувати в разі виникнення питань та невідкладних ситуацій.

Це керівництво дозволить вам ефективно брати участь в процесі отримання комплексної медичної допомоги. Ваш провідний спеціаліст з нервово-м'язових захворювань повинен враховувати усі потенційні проблеми МДД та має бути обізнаний з необхідними лікувально-профілактичними заходами, які є основою належного догляду, з можливістю залучення вузьких спеціалістів. У міру вашого дорослішання, необхідність втручань, так само, як і необхідність участі того чи іншого спеціаліста, можуть змінюватися. У Посібнику показано зв'язок між етапами життя та областями терапії МДД (Малюнок 1). Не всі вищевказані лікарі будуть необхідними на тій чи іншій стадії, але важливо переконатися, що всі вони є доступними і що ваш координатор співпрацює з фахівцями у всіх областях.

У центрі групи догляду знаходиться ВИ - важливо, щоб ви і ваша сім'я **активно співпрацювали з лікарем**, який координує ваше лікування (Малюнок 1).

### СТАДІЇ М'ЯЗОВОЇ ДИСТРОФІЇ ДЮШЕНА (ТАБЛИЦЯ 1)

МДД – захворювання з повільним перебігом. Ми виділили ключові стадії перебігу МДД, щоб допомогти вам передбачити необхідні рекомендації з догляду для конкретного періоду. Хоча подібний розподіл на стадії є досить умовним, він може бути важливим для визначення рекомендованих видів медичної допомоги та лікувально-профілактичних заходів на конкретному етапі, та чого вам слід очікувати на цьому етапі від медичного персоналу.



## 1. ДІАГНОЗ (раннє дитинство)

---

У більшості дітей на пресимптоматичній стадії (повна або майже повна відсутність симптомів) МДД не діагностується, окрім ситуацій, коли діагноз присутній у сімейному анамнезі, або з якої-небудь причини проводилися дослідження крові. Іноді присутні такі симптоми, як затримка моторного (пізно почав повзати/ходити) та мовного розвитку, але вони не є яскраво вираженими, а тому часто не розпізнаються на цій стадії.

Батьки часто першими помічають особливості у розвитку своєї дитини, першими задають питання, саме вони приймають рішення продовжити дослідження, щоб пояснити помічені затримки розвитку. Американська академія педіатрії розробила інструмент, що допомагає батькам оцінити розвиток своєї дитини, визначити можливі затримки та зайнятися вирішенням цих проблем з лікарями первинної ланки. Цей інструмент можна знайти за посиланням [www.motordelay.aap.org](http://www.motordelay.aap.org)

Для сім'ї, яка отримала підтвердження діагнозу МДД, надзвичайно важливою є психологічна та соціальна підтримка. Отримання діагнозу МДД є справжнім випробуванням. З'являється так багато питань без відповідей, і сім'ї часто відчують себе самотніми та стурбованими, не знаючи, до кого звернутися. Представники первинної ланки та спеціалісти з нервово-м'язових захворювань можуть бути особливо корисними протягом цього часу, допомагаючи налагодити зв'язки сім'ї з організаціями (пацієнтськими, благодійними) для отримання ресурсів, інформації та підтримки батькам і родинам. У США організація PPMD розробила спеціальну сторінку з ресурсами, яку батьки можуть використовувати в якості допомоги протягом перших 3 місяців після постановки діагнозу ([www.ParentProjectMD.org/Diagnosis](http://www.ParentProjectMD.org/Diagnosis)). У Великобританії організація Duchenne UK розробила посібник для сімей, що вперше стикнулися з діагнозом МДД (<https://www.duchenneuk.org/Pages/FAQs/Category/what-to-do-when>). Організація Muscular Dystrophy UK (MDUC) пропонує цілий каталог ресурсів (<https://www.muscular dystrophyuk.org/about-muscle-wasting-conditions/duchenne-musculardystrophy/duchenne-resources/>). Крім цього, у PPMD і MDA є інформаційні ресурси про захворювання, розроблені спеціально для братів, сестер та інших родичів дитини з МДД. Зв'язок місцевими організаціями захисту пацієнтів допоможе вам дізнатися про наявні ресурси.

## 2. РАННЯ СТАДІЯ ЗІ ЗБЕРЕЖЕННЯМ ЗДАТНОСТІ САМОСТІЙНО ХОДИТИ (дитинство)

На ранній стадії, коли здатність самостійно ходити ще не втрачена, у дітей спостерігаються "класичні" симптоми МДД. Деякі з цих симптомів можуть бути слабо вираженими. До них відносяться:

- Труднощі в піднятті голови
- Дитина не ходить до 15 місяців
- Труднощі у ходьбі, бігу або підніманні сходами
- Спотикання і часті падіння
- Труднощі зі стрибками та підстрибуванням
- Проблеми з мовленням
- Потреба у допомозі, щоб встати з підлоги, або перебирання руками, щоб звестися на ноги (див. **проба Говерса**, малюнок 2)



Малюнок 2. Проба Говерса

- Литкові м'язи виглядають збільшеними (псевдогіпертрофія);
- Під час ходьби розставляє ноги нарізно;
- Ходить на носочках, перевалюючись з ноги на ногу;
- Ходить з випнутими грудьми (кругла, сидлоподібна або вигнута спина);
- Підвищений рівень креатинкінази (КК) - ферменту, що вивільняється м'язами при їх пошкодженні. Якщо рівень КК у сироватці крові перевищує 200, необхідно провести додаткові аналізи на МДД;
- Підвищений рівень печінкових ферментів АЛТ або АСТ (у разі виявлення підвищеного рівня АСТ або АЛТ також рекомендується провести додаткові аналізи на МДД. Подальше дослідження стану печінки проводять тільки після виключення діагнозу м'язової дистрофії).

## **ДІАГНОСТИКА М'ЯЗОВОЇ ДИСТРОФІЇ ДЮШЕНА**

Якщо виникла підозра на МДД, то найчастіше першим дослідженням є аналіз крові з метою з'ясування рівня КК. У хворих на МДД рівень КК в 10-100 разів перевищує норму. При підвищеному рівні КК рекомендується провести аналізи, спрямовані на пошук змін у ДНК (генетичних мутацій), характерних для МДД. На цьому етапі потрібна допомога генетиків. З ними також можна буде обговорити результати дослідження, як вони можуть вплинути на вашу дитину та, можливо, на інших членів сім'ї. Діагноз часто ставлять вже на ранній стадії, коли здатність ходити ще не втрачена.

## **ПСИХОСОЦІАЛЬНІ АСПЕКТИ, НАВЧАННЯ ТА ПОВЕДІНКА**

Пацієнти з м'язовою дистрофією частіше від інших мають труднощі з навчанням та контролем поведінки. Деякі з цих труднощів пов'язані з браком дистрофіну у головному мозку, інші є наслідком фізичних обмежень. Такі препарати, як стероїди, прийом яких призначають на ранній або пізній стадіях (див. нижче), також впливають на психоемоційний стан. Деякі діти, що приймають стероїди, зазнають труднощів з самоконтролем, управлінням гнівом, перепадами настрою, концентрацією уваги та пам'яттю; у інших таким проблем не виникає. Якщо у дитини спостерігаються затримки розвитку та/або когнітивної функції, психолог або нейропсихолог допоможе виявити конкретні проблеми й дати рекомендації щодо повного розкриття потенціалу дитини. Емоційні та поведінкові розлади трапляються часто, і починати їх усунення потрібно якомога раніше. У цьому вам допоможуть дефектолог та психологи. Слід також оцінити мовні навички, що може допомогти визначити необхідність початку лікування. Якщо ваша сім'я відчуває труднощі з самостійним пошуком ресурсів, вам допоможуть соціальні працівники або лікарі. Першочергове значення має підтримка родини, а для вирішення конкретних психосоціальних, навчальних та поведінкових проблем може знадобитися допомога фахівців (Розділ 14).

## **ФИЗИОТЕРАПІЯ**

Початок застосування фізіотерапії (Розділ 10) на ранній стадії дасть змогу поступово вводити комплекси справ та розтягувань для підтримки еластичності м'язів та уникнення або мінімізації скутості суглобів. Фізіотерапевти та реабілітологи можуть порадишити корисні вправи на час шкільних перерв та розробити адаптивну програму фізичних вправ, щоб ваша дитина без шкоди для себе могла брати участь у шкільному житті. У фізіотерапевтичній програмі головна увага повинна приділятися розтяганням та збереженню обсягу рухів. На цій стадії вам може бути рекомендовано носіння фіксуєчого пристрою (який часто називають "ортез" або АФО), на гомілковостопний суглоб для розтягання та попередження скорочення обсягу рухливості суглоба. Програма вправ на розтягання у домашніх умовах, рекомендована фізіотерапевтом, повинна стати невід'ємною частиною вашого повсякденного життя.

**СТЕРОЇДИ:**

Прийом кортикостероїдів (відомих також, як стероїди) слід розглядати вже під час постановки діагнозу та можна починати вже на цій стадії (Розділ 6). Плануючи стероїдну терапію, важливо проаналізувати її позитивний ефект, переконатися у наявності всіх профілактичних щеплень, а також врахувати фактори ризику, пов'язані з побічними ефектами, у тому числі способи їх попередження та мінімізації. Це передбачає отримання консультацій з правильного харчування (для цього краще звернутися до ліцензованого дієтолога), що допоможуть вам уникнути таких побічних ефектів, як збільшення ваги або ламкість кісток.

**СТАН КІСТОК ТА ГОРМОНИ:**

Прийом стероїдів може призвести до ламкості кісток і вплинути на рівень низки гормонів, таких як гормон росту і тестостерон (чоловічий статевий гормон) (Розділ 7). Для підтримки міцності кісток важливо правильно харчуватися, тому слід обирати дієту з вмістом вітаміну D і кальцію (Розділи 8 і 13). Під час огляду у спеціалістом з нервово-м'язових захворювань може знадобитися консультація ліцензованого дієтолога. На огляді у спеціаліста з нервово-м'язових захворювань необхідно також вимірювати зріст і вагу і позначати їх на діаграмі, щоб мати можливість відслідковувати зміни зросту і ваги з плином часу (Розділ 7). Іншими способами отримання точних значень «зросту» є вимірювання довжини кістки передпліччя ("довжина до ліктя") або гомілки ("великогомілкова довжина"), або складання довжин кісток плеча та передпліччя ("сегментарна довжина руки"). На початку стероїдної терапії (див. Розділ 8) вимірюють початкову щільність кісток методом рентгенівської денситометрії (DEXA).

**СЕРЦЕВІ ТА ДИХАЛЬНІ М'ЯЗИ**

Як правило, проблеми з серцем і дихальними м'язами на цій стадії захворювання відсутні, але спостереження повинно починатися з моменту постановки діагнозу, щоб встановити початковий рівень (що для вас є «нормою»), та продовжуватися під час наступних оглядів. Проведення функціональних тестів легень з раннього віку допоможе дитині звикнути до обладнання і «підготуватися» до наступних оглядів. Динамічне спостереження серця (ЕКГ, МРТ серця або ехокардіографія) рекомендується почати відразу після постановки діагнозу та проводити щорічно до досягнення 10-річного віку, а потім, за необхідності – й частіше (Розділ 12). Щоб уникнути респіраторних захворювань, переконайтеся, що ви отримали щеплення від пневмонії (пневмокок) та щорічне щеплення від грипу (Розділ 11).

### **3. ПІЗНЯ СТАДІЯ ЗІ ЗБЕРЕЖЕННЯМ ЗДАТНОСТІ ХОДИТИ (старший дитячий / підлітковий / юнацький вік)**

На цій стадії ходити стає все важче, значних зусиль потребує рухова активність, наприклад, піднімання сходами або вставання з підлоги.

#### **ПСИХОСОЦІАЛЬНІ АСПЕКТИ, НАВЧАННЯ ТА ПОВЕДІНКА**

На цій стадії необхідне постійне оцінювання відставання у навчанні або специфічних порушень розладів навчання. Психологи і нейропсихологи допоможуть визначити, які лікувально-профілактичні заходи найкраще відповідають вашим освітнім потребам. Постійна підтримка з боку медпрацівників може знадобитися з метою сприяння вирішенню проблем з навчанням та поведінкою, а спеціалізовані лікувально-профілактичні заходи можуть для реалізації стратегій подолання, спрямованих на роботу з втратою фізичної сили та функцій (Розділ 14). На цьому етапі вам слід почати планувати майбутнє, щоб ви і ваша сім'я змогли спільно зі школою створити необхідні умови для організації навчання незалежно від змін стану здоров'я. Для збереження найкращих результатів у деяких випадках може бути призначене оцінювання стану для виявлення когнітивних порушень та розробки занять і тренувань в домашніх умовах та у школі.

Догляд за пацієнтом вимагає багато сил та енергії. Тому дуже важливо знаходити час для себе та спілкування з іншими. Розвиток мереж підтримки, до яких входять члені сім'ї та авторитетні представники громади, може дуже допомогти виділити піклувальникам час на відпочинок та відновлення сил.

#### **ФІЗІОТЕРАПІЯ**

Фізіотерапевтичні заходи також спрямовані на забезпечення підтримки обсягу рухів та сили м'язів, щоб пацієнт якомога довше зберігав самостійність (Розділ 10). Якщо скутість суглобів не усувається за допомогою фізіотерапії, варто пройти огляд у ортопеда. Фізіотерапевт виконує у групі догляду багато функцій – від вибору режиму тренувань та обладнання (візок або пристосування для допомоги при вставанні - вертикалізатор) до призначення тривалого вагового навантаження і збереження навичок стояння - це корисно як для збереження здоров'я кісток, так і для травлення. Переконайтеся, що допоміжні засоби пересування, такі як візок, мають сидіння з фіксаторами для забезпечення правильного і комфортного положення тіла. Велике значення як і раніше відводиться щоденній програмі вправ на розтягнення, які необхідно виконувати вдома.

#### **СТЕРОЇДИ:**

На цій стадії важливо продовжувати терапію стероїдами, особливу увагу потрібно приділяти режиму прийому препаратів, дозуванню та попередженню побічних ефектів. Двічі на рік необхідно проводити перевірку сили та функцій скелетних м'язів. Продовжуйте відстежувати динаміку ваги і, в разі її нестачі або надмірності, необхідно вжити відповідних заходів (Розділ 13).

#### **СТАН КІСТОК ТА ГОРМОНИ:**

Оскільки під час прийому стероїдів підвищується ризик переломів, особливо при прогресуючому зниженні рухливості, необхідно вести спостереження за станом кісток. Вашому спеціалісту з нервово-м'язових захворювань важливо відстежувати ризик переломів за допомогою аналізу крові на рівень вітаміну D (25-гідроксивітаміну D), а також проводити денситометрію DEXA або рентгенографію хребта для візуального оцінювання щільності кісток. Під час кожного огляду повинна проводитися оцінка вашого харчування, щоб упевнитися, що ви споживаєте достатню кількість вітаміну D та кальцію. Для виявлення ознак затримки продовжують вимірювати зріст, довжину кінцівок та вагу (Розділ 7).

## **СЕРЦЕВІ ТА ДИХАЛЬНІ М'ЯЗИ**

Необхідно постійно оцінювати роботу серця і дихальних м'язів. Щонайменше, раз на рік після постановки діагнозу (а при необхідності і частіше) і по досягненню 10-річного віку необхідно проводити наступні дослідження: ЕКГ, МРТ серця або ехокардіографію, а також інші види досліджень. У разі виявлення змін на ЕКГ, МРТ серця або ехокардіограмі кардіолог зробить відповідне призначення щодо подальших лікувально-профілактичних заходів.

## **4. РАННЯ СТАДІЯ ВТРАТИ ЗДАТНОСТІ ХОДИТИ (старший підлітковий – юнацький вік)**

На **ранній стадії втрати здатності ходити** ви починаєте відчувати втому після тривалої прогулянки. Коли це станеться, варто подумати про використання візка з механічним або електричним приводом (Розділ 10).

## **ПСИХОСОЦІАЛЬНІ АСПЕКТИ, НАВЧАННЯ ТА ПОВЕДІНКА**

Розмови про перехід до дорослого життя варто починати з віку 13-14 років. Ваша група догляду, педіатри та інші спеціалісти, соціальні та шкільні працівники допоможуть вам розробити план плавного переходу, яким керуватимуть один або два спеціаліста з нервово-м'язових захворювань. У розмові про плани на майбутнє піднімайте питання освіти, місця проживання, місця навчання і роботи, а також отримання медичної допомоги. У дорослому віці важливо зберігати самостійність, брати активну участь у домашніх та шкільних заходах. Спілкуйтеся, заводьте нових знайомих та підтримуйте стосунки зі старими друзями. Багато людей з МДД не мають психологічних перешкод в спілкуванні, але у деяких вони є. Скринінг для виявлення тривоги і депресії, які можуть бути присутніми на цьому етапі, повинен проводитися під час кожного відвідування лікаря. У разі виявлення депресії або тривожності, їх необхідно почати лікувати вчасно та відповідними методами.

## **ФІЗИОТЕРАПІЯ**

Окрім виконання вправ на розтягання у домашніх умовах, звертайте увагу на скутість в суглобах верхніх кінцівок (плечових, ліктьових, зап'ясть і пальців), а також постарайтеся зберігати навички стояння (з опорою, якщо необхідно). Під час прийому стероїдів викривлення хребта (сколіоз) спостерігається не надто часто, однак контроль стану хребта вкрай важливий в умовах, коли здатність самостійно ходити втрачена. Іноді сколіоз розвивається досить швидко, всього протягом декількох місяців (Розділ 9). Для корекції неправильного положення стопи, що викликає біль або дискомфорт і обмежує вибір взуття, можуть знадобитися ортопедичні засоби. Можна також розглянути можливість хірургічного втручання для усунення скутості суглобів щиколотки і стоп.

## **СТЕРОЇДИ:**

Стероїдна терапія, розпочата на попередніх стадіях або на поточній, продовжує складати важливу частину лікування (Розділ 6).

## **СТАН КІСТОК ТА ГОРМОНИ:**

Спостереження за станом кісток необхідно продовжити, приділяючи особливу увагу ознакам компресійного перелому (Розділ 8). Для контролю росту потрібно проводити регулярні вимірювання зросту, довжин кінцівок і ваги. Альтернативні способи визначення зросту через вимірювання довжини кісток передпліччя та гомілки кістки, або за допомогою складання довжин плеча та передпліччя, стають все актуальнішими у міру того, як пацієнту стає важче стояти на ногах. Починаючи з 9 років, відстежують статеве дозрівання. Якщо статева зрілість не настала до 14 років, потрібно звернутися до ендокринолога. Якщо рівень тестостерону низький, варто розглянути питання про призначення тестостеронової терапії (Розділ 7).

**СЕРЦЕВІ ТА ДИХАЛЬНІ М'ЯЗИ**

Дослідження функцій серця обов'язково проводиться не рідше одного разу на рік. Терміновому лікуванню підлягають будь-які функціональні зміни та ознаки фіброзу (рубцювання) серцевого м'яза, які спостерігаються на МРТ-знімках (Розділ 12). Функціональна діагностика легень проводиться кожні 6 місяців. При погіршенні функцій легень слід обговорити своєчасне застосування апарату неінвазивної вентиляції легень та відкашлювача. (Розділ 11).

**ПАЛІАТИВНА ДОПОМОГА**

Група паліативної допомоги складається з медичних працівників, основним завданням яких є допомога у досягненні найвищої можливої якості життя, зняття болю і дискомфорту, та забезпечення відповідності ваших життєвих цілей обраному лікуванню. Хоча паліативна допомога іноді асоціюється з доглядом за хворими у термінальній стадії, група паліативної допомоги допоможе вам впоратися з труднощами на усіх стадіях хвороби та буде для вас та вашої родини джерелом підтримки протягом усього часу.

Кожна людина повинна визначитися з екстремними заходами незалежно від того, страждає вона на МДД чи ні: які втручання у ваш організм ви вважаєте припустимими та неприпустимими в екстреному випадку та хто матиме юридичні повноваження на прийняття рішень з питань медичної допомоги. Група паліативної допомоги підкаже, як краще скласти план для екстрених ситуацій, порадить що включити у план та де його краще зберігати.

**5. ПІЗНЯ СТАДІЯ ВТРАТИ ЗДАТНОСТІ ХОДИТИ (юнацький/дорослий вік)**

На пізній стадії ви відчуєте значне ослаблення м'язів спини й верхніх кінцівок; через це стояти та тримати поставу з часом ставатиме все важче.

**ФІЗІОТЕРАПІЯ**

Обговоріть з фізіотерапевтом, які види силових вправ, розтяжки та обладнання допоможуть вам досягти бажаного рівня самостійності та функціональності. Ерготерапевти з групи реабілітації можуть допомогти з такими видами діяльності, як прийом їжі, пиття, купання та вкладання у ліжко. Оцініть також можливість використання безпечних реабілітаційних технологій для підтримки самостійності.

**СТЕРОЇДИ:**

Необхідно продовжити обговорення прийому стероїдів, харчування, настання статевої зрілості та контролю ваги з вашою групою догляду. Рекомендується приймати стероїди протягом усього життя для підтримки сили і функцій дихальних м'язів та м'язів рук (Розділ 6).

**СТАН КІСТОК ТА ГОРМОНИ:**

Пильне спостереження за здоров'ям кісток слід продовжувати протягом усього життя. Проблеми з кістками можуть стати причиною больового синдрому, тому їх слід негайно вирішувати разом з вашою групою догляду (Розділ 8).

**СЕРЦЕ ТА ДИХАЛЬНІ М'ЯЗИ**

Рекомендовано проводити дослідження функцій серця й легень кожні 6 місяців; у деяких випадках можуть знадобитися більш детальні дослідження та лікувально-профілактичні заходи (Розділи 11 і 12).

**ПАЛІАТИВНА ДОПОМОГА**

Група паліативної допомоги продовжує відігравати важливу роль у лікуванні. Як вже говорилося вище, група паліативної допомоги складається з професіоналів, основним завданням яких є допомога у досягненні найвищої можливої якості життя, зняття болю і дискомфорту, та забезпечення відповідності ваших життєвих цілей обраному лікуванню. Хоча паліативна допомога іноді асоціюється з доглядом за хворими у термінальній стадії, група паліативної допомоги допоможе вам впоратися з труднощами на усіх стадіях хвороби та буде для вас та вашої родини джерелом підтримки протягом усього часу.

Кожна людина повинна визначитися з екстремими заходами незалежно від того, страждає вона на МДД чи ні: які втручання у ваш організм ви вважаєте припустимими та неприпустимими в екстремому випадку та хто матиме юридичні повноваження на прийняття рішень з питань медичної допомоги.

### **ЖИТТЯ ДОРΟΣЛОЇ ЛЮДИНИ З МДД:**

Повноцінне продуктивне життя самостійної дорослої людини з м'язовою дистрофією Дюшенна потребує планування. Розробку плану переходу з юнацького віку до дорослого життя починають у віці 13-14 років. Ваш особистий план переходу повинен ґрунтуватися на ваших життєвих очікуваннях і цілях щодо освіти, роботи, місця проживання та способу пересування. Відповідальність за медичний догляд тепер переходить від дитячої до дорослої установи охорони здоров'я (але це може бути не обов'язково, якщо ваша установа може працювати як з дітьми, так і з дорослими з МДД). Незалежно від того, чи зміниться ваш лікар або медична установа, ваше дорослішання позначиться на ваших ресурсах та можливостях. Плануванням цих змін повинні займатися ви, ваша сім'я, школа і група догляду. Цей процес і все, що він передбачає, описано у Розділі 17. Життя дорослої людини з МДД передбачає більше витрат, аніж життя без захворювання. Вам будуть потрібні ресурси для отримання допомоги, необхідної для досягнення ваших цілей. Ваша група догляду допоможе вам вивчити наявні ресурси (наприклад, право на пільги і соціальну допомогу) та можливості їх отримання, а також допоможе проаналізувати місцеві та національні системи надання допомоги. Важливо знаходити нові креативні способи спілкування з друзями у міру того, як змінюється ваш стан. У той час як багато людей з МДД не мають психологічних проблем, деякі пацієнти з МДД можуть відчувати тривогу або депресію. Під час кожного відвідування спеціаліста з нервово-м'язових захворювань обов'язково проводиться оцінка тривожності та депресії. У разі виявлення ознак депресії відповідне лікування має бути призначене без зволікань.



|                         | Стадія 1: При постановці діагнозу                                                                                                                                   | Стадія 2: Рання, здатність самостійно ходити збережена                                                                       | Стадія 3: Пізня, здатність самостійно ходити збережена                                                                                                                                                                         | Стадія 4: Рання, здатність самостійно ходити втрачена                | Стадія 5: Пізня, здатність самостійно ходити втрачена             |
|-------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|
| Нервово-м'язова терапія | Багатопрофільний догляд; нові види терапії; підтримка пацієнта і сім'ї, навчання, генетичне консультування                                                          |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         | Переконайтеся в наявності всіх необхідних щеплень                                                                                                                   | Оцінка функцій, м'язової сили і обсягу рухів, як мінімум, 1 раз на 6 місяців для визначення стадії хвороби                   |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         | Розглядають можливість прийому кортикостероїдів                                                                                                                     | Початок і моніторинг прийому кортикостероїдів                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         | Носіїв-жінок направляють до кардіолога                                                                                                                              |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      | Догляд за хворим у термінальній стадії                            |
| Реабілітація            | Комплексна багатопрофільна оцінка, принаймні 1 раз на 6 місяців                                                                                                     |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         | Фізична терапія, ерготерапія, заняття з логопедом або дефектологом на підставі індивідуальної оцінки пацієнта                                                       |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         | Попередження контрактур та деформацій, перенапруг та падінь; розробка відповідного комплексу вправ; носіння ортеза, спеціального обладнання, підтримка при навчанні |                                                                                                                              | Продовжують раніше початі види терапії; підбирають засоби пересування, ортопедичну техніку; здійснюють профілактику переломів та больового синдрому; ведуть пошук ресурсів, коштів, груп підтримки; перехід до дорослого життя |                                                                      |                                                                   |
| Ендокринологія          | Вимірюють зріст у положенні стоячи кожні 6 місяців                                                                                                                  |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         | Альтернативні способи вимірювання зросту кожні 6 місяців                                                                                                            |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         |                                                                                                                                                                     | З віку 9 років відслідковують настання статевої зрілості                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         |                                                                                                                                                                     | При прийомі кортикостероїдів проводять освітній курс для сім'ї і наказують дозування в разі надзвичайних ситуацій            |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
| Травна система          | Консультація ліцензованого дієтолога кожні 6 місяців; попередження ожиріння; контроль нестачі і надлишку ваги, особливо при переході на наступну стадію             |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         | Щорічна оцінка рівня 25-гідроксивітаміну D в сироватці крові і споживання кальцію                                                                                   |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         |                                                                                                                                                                     | Контролюють розлад ковтання, поява запорів, ГЕРБ і парезу шлунку кожні 6 місяців                                             |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
| Дихальна система        |                                                                                                                                                                     | Починають використання гастростомічної трубки                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         |                                                                                                                                                                     | Спірометрія і спостереження пацієнта під час сну (низький ризик)                                                             |                                                                                                                                                                                                                                | Функціональна діагностика органів дихання кожні 6 місяців            |                                                                   |
|                         | Своєчасна вакцинація: пневмококової вакцина і щорічна щеплення від грипу                                                                                            |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         |                                                                                                                                                                     |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                | респіраторна підтримка                                               |                                                                   |
|                         |                                                                                                                                                                     |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      | Штучна вентиляція легень вночі і допомога при кашлі (відкашлювач) |
|                         |                                                                                                                                                                     |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      | Штучна вентиляція в денний час                                    |
| Функції серця           | Консультація у кардіолога; електро- і ехокардіографія, МРТ серця                                                                                                    | Щорічна оцінка функцій серця; прийом інгібіторів АПФ або блокаторів ангіотензинових рецепторів з віку 10 років               | Оцінка функцій серця раз на рік або частіше при наявності симптомів; контроль серцевого ритму                                                                                                                                  |                                                                      |                                                                   |
|                         |                                                                                                                                                                     |                                                                                                                              | Стандартні втручання при серцевій недостатності при погіршенні функцій                                                                                                                                                         |                                                                      |                                                                   |
| Стан кісток             |                                                                                                                                                                     |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         |                                                                                                                                                                     | Рентгенографія хребта (при прийомі кортикостероїдів: кожні 1-2 роки; у відсутності прийому кортикостероїдів: кожні 2-3 роки) |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         |                                                                                                                                                                     | Звертаються до спеціаліста при ознаках перелому (перелом хребта 1 ступеня і вище, перелом довгих трубчастих кісток)          |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         |                                                                                                                                                                     |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
| Ортопедія               | Оцінюють обсяг рухів кожні 6 місяців                                                                                                                                |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         |                                                                                                                                                                     | Щорічний контроль розвитку сколіозу                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                | Контроль розвитку сколіозу кожні 6 місяців                           |                                                                   |
|                         | Ортопедична хірургія (необхідна в рідкісних випадках)                                                                                                               | Операція на ступні або ахіллове сухожилля для корекції ходи (в особливих випадках)                                           |                                                                                                                                                                                                                                | Корекція постановки стопи на візку, спонділодез в особливих випадках |                                                                   |
| Психосоціальна сфера    | Оцінка психологічного здоров'я пацієнта і членів його сім'ї на кожній консультації та надання постійної підтримки                                                   |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         | Нейропсихологічна оцінка / лікувально-профілактичні заходи для усунення труднощів у навчанні, емоційних і поведінкових проблем                                      |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         |                                                                                                                                                                     | Оцінка здібностей до навчання та доступних ресурсів (індивідуальна програма навчання); оцінка потреб в ерготерапії           |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
|                         | Сприяють збереженню самостійності відповідно до віку й соціального розвитку                                                                                         |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                |                                                                      |                                                                   |
| Зміна вікової категорії | Проводять оптимістичні бесіди про майбутнє, про перехід до дорослого життя                                                                                          | Постановка цілей і очікувань на майбутнє; підготовка до переходу (до 12 років)                                               | План переходу в сфері охорони здоров'я, освіти, роботи і дорослому житті (до 13-14 років); контроль прогресу раз на рік; підбір координатора і соціального працівника для догляду та контролю                                  |                                                                      |                                                                   |
|                         |                                                                                                                                                                     |                                                                                                                              | Надають підтримку при переході і зміні стану здоров'я                                                                                                                                                                          |                                                                      |                                                                   |

Таблиця 1. Ведення МДД на різних стадіях за напрямками

### 3. ДОГЛЯД НА ЕТАПІ ДІАГНОСТУВАННЯ

"Діагнозом" називають конкретну причину розладу здоров'я. Якщо виникла підозра на м'язову дистрофію Дюшена, важливо якомога швидше встановити точний діагноз. Залежно від системи охорони здоров'я у вашій країні першим фахівцем, до якого ви звернетесь з приводу затримок розвитку дитини, є, як правило, лікар первинної ланки. Ним може бути лікар загальної практики, терапевт, педіатр або сімейний лікар.

На цьому етапі догляд полягає у постановці точного діагнозу у найкоротший строк. Сім'я повинна підготуватися, зібрати інформацію про м'язову дистрофію Дюшена, ознайомитися з наявними планами лікування. На цьому етапі ключовими чинниками є правильний догляд, постійна підтримка та інформування. Найкраще, якщо вашу дитину огляне спеціаліст з нервово-м'язових захворювань, який зможе правильно інтерпретувати результати лабораторних та генетичних досліджень і поставити діагноз (Розділ 4).

ChildMuscleWeakness.org та rcpch.ac.uk/resources/recognising-neuromusculardisorders-elearning – інструменти допомоги медикам для оцінки затримок розвитку та діагностування.

Усвідомлюючи, що батьки часто першими помічають затримки в розвитку своєї дитини, Американська академія педіатрії (ААП) розробила інструмент оцінки відхилень моторних функцій. Цей інструмент допоможе батькам відслідковувати розвиток дитини, зрозуміти, що є нормою, а що - відхиленням, і коли варто починати непокоїтися. Цей інструмент можна знайти за посиланням [www.HealthyChildren.org/MotorDelay](http://www.HealthyChildren.org/MotorDelay).

Під час діагностування важливо проконсультуватися з лікарем-спеціалістом, який має досвід з ведення м'язової дистрофії Дюшена. Список медичних центрів, де здійснюють ведення пацієнтів з МДД, можна знайти на веб-сайтах:

**Організація з м'язової дистрофії Великобританії (MDUC) склала список таких центрів на території Великобританії::**

[www.musculardystrophyuk.org/get-the-right-care-and-support/people-and-places-to-help-you/professionals-and-organisations/muscle-centres/](http://www.musculardystrophyuk.org/get-the-right-care-and-support/people-and-places-to-help-you/professionals-and-organisations/muscle-centres/)

**Асоціації з вивчення методів лікування нейром'язової патології (Treat-NMD):**

[www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)

**Всесвітня організація з м'язової дистрофії Дюшена (UPPMD):**

<http://world Duchenne.org/>

Це час, коли контакт з організацією з підтримки пацієнтів може дуже допомогти. Знайти такі організації у вашій країні можна за посиланням: [www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations](http://www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations).

### У ЯКИХ ВИПАДКАХ ПІДОЗРЮВАТИ МДД (ТАБЛИЦЯ 3)

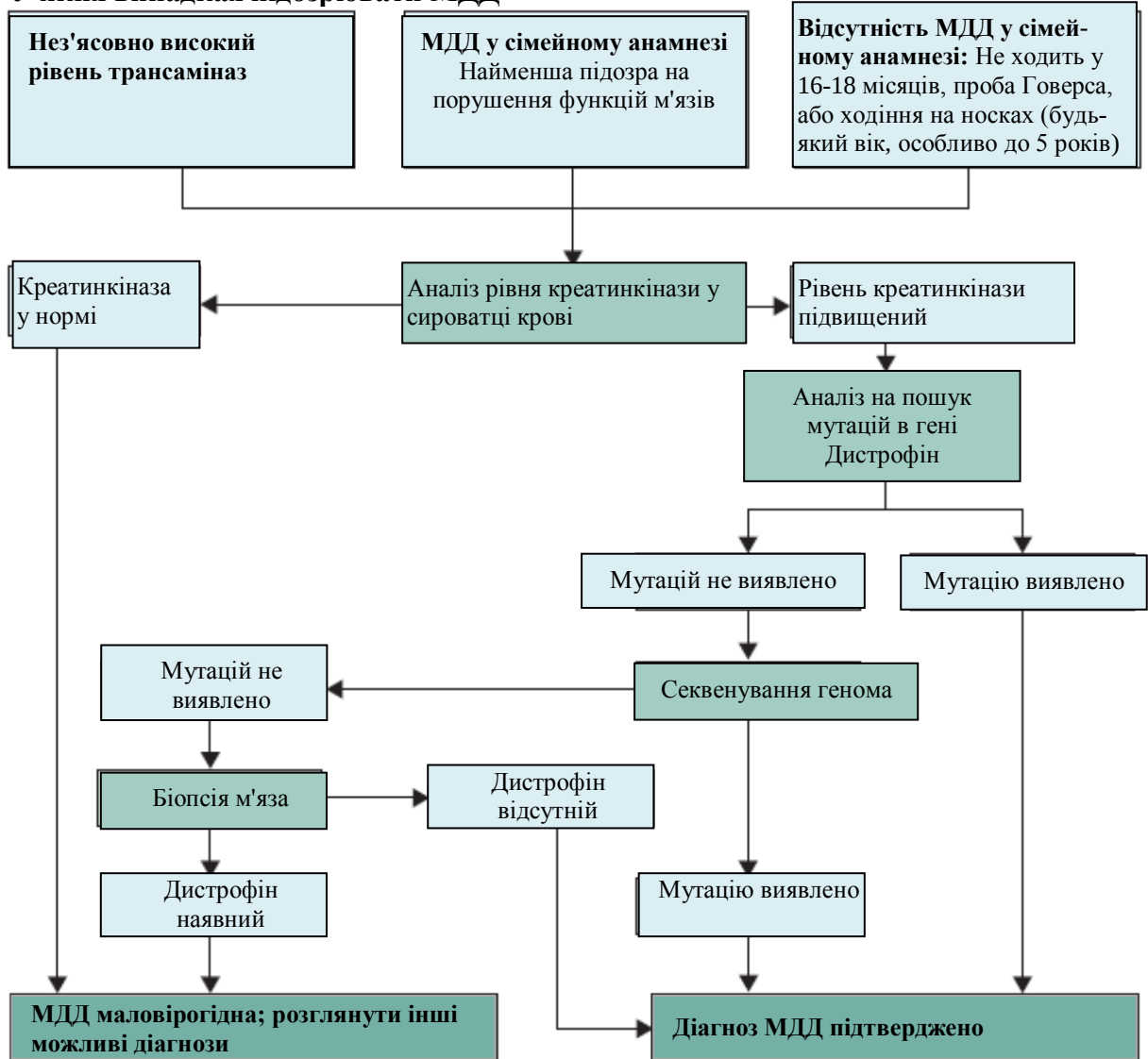
Підозра на м'язову дистрофію Дюшена виникає за наявності одного з таких симптомів (навіть за відсутності МДД у сімейному анамнезі):

- затримка розвитку, у тому числі розвитку мовлення;
- порушення функцій м'язів, позитивна проба Говерса (Малюнок 2) є класичним симптомом МДД;
- збільшені литкові м'язи (псевдогіпертрофія);

- підвищений рівень КК та/або трансаміназ, або печінкових ферментів АСТ або АЛТ у крові.

Хоча підозра може бути викликана різними симптомами, на малюнку 3 наводиться послідовність дій під час діагностування МДД.

#### У яких випадках підозрювати МДД



#### Ознаки та симптоми, що найчастіше спостерігаються у випадку МДД: Малюнок 3

| Рухові                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Не пов'язані з руховою функцією                                                                                                                                                                                                                                                                |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• порушення ходи</li> <li>• псевдогіпертрофія литок</li> <li>• не може стрибати</li> <li>• знижена витривалість</li> <li>• погано контролює голову, якщо допомагати сісти, потягнувши за руки</li> <li>• насилу піднімається сходами</li> <li>• плоскостопість</li> <li>• часто падає і незграбний</li> <li>• позитивна проба Говерса</li> <li>• затримка у розвитку крупної моторики</li> <li>• знижений тонус</li> <li>• відстає у розвитку від однолітків</li> <li>• біль у м'язах або спазми</li> <li>• ходіння на носочках</li> <li>• насилу бігає або лазить</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• проблеми з контролем поведінки</li> <li>• затримка когнітивного розвитку</li> <li>• погано росте і ледве набирає вагу</li> <li>• проблеми з навчанням та концентрацією уваги</li> <li>• затримка мовного розвитку та порушення артикуляції</li> </ul> |

## РОЛЬ ПОСТАЧАЛЬНИКА МЕДИЧНИХ ПОСЛУГ ПЕРВИННОЇ ЛАНКИ (ППЛ) У ГРУПІ ДОГЛЯДУ

Після того, як діагноз підтверджено спеціалістом з нервово-м'язових захворювань, інформація про діагноз МДД повинна бути доведена до вашого ППЛ. Ним може бути багатопрофільна група, лікар загальної практики, середній медперсонал, що спеціалізується на педіатрії, загальній терапії, сімейній медицині. Постійне спілкування з ППЛ дасть вам необхідну підтримку і стабільність.

### Сфера відповідальності ППЛ включає:

- Первинну допомогу при гострих і хронічних захворюваннях;
- Належний догляд відповідно до віку і стадії розвитку;
- Координація лікування з вузькими спеціалістами;
- Щорічну перевірку слуху і зору;
- Щорічні обстеження на психоемоційні розлади, зловживання алкоголем або наркотиками, інші психічні розлади;
- Своєчасну вакцинацію, у т.ч. щорічні щеплення проти грипу (рекомендується ін'єкційне щеплення, а не назальні краплі);
- Щорічну перевірку факторів ризику серцево-судинних захворювань, таких як підвищений артеріальний тиск (гіпертензія) та підвищений рівень холестерину (гіперхолестеринемія).



## 4. ДІАГНОСТУВАННЯ МДД

### ЩО Є ПРИЧИНОЮ МДД?

МДД – генетичне захворювання, викликане мутацією гену, що кодує білок дистрофін. Дистрофін присутній у всіх м'язових волокнах організму. Він виконує функцію «амортизатора», забезпечуючи безпечне скорочення і розслаблення м'язів. Без дистрофіну м'язи не можуть правильно функціонувати і самостійно регенеруватися. Клітинна мембрана м'язів стає настільки вразливою, що внаслідок звичайної щоденної діяльності на ній з'являються мікроскопічні розриви. Без дистрофіну не відбувається регенерація м'язів. Крізь розриви у клітину проникає кальцій, який пошкоджує клітину, що призводить до її загибелі. Замість загиблих клітин утворюються рубці та жирові відкладення, а м'яз втрачає свою силу і функціональність.

### ПІДТВЕРДЖЕННЯ ДІАГНОЗУ

Діагноз МДД повинен бути підтверджений за допомогою генетичного аналізу. Як правило, аналіз проводять на пробі крові, але можуть бути проведені й інші дослідження.

#### 1) ГЕНЕТИЧНЕ ДОСЛІДЖЕННЯ (МАЛЮНОК 2)

Генетичне дослідження необхідне у будь-якому випадку і повинно пропонуватися кожному пацієнту. Різні типи генетичних досліджень здатні дати специфічну та детальну інформацію про зміну послідовності ДНК, відому як генетична мутація. Підтвердження діагнозу на підставі генетичних даних є дуже важливим і може допомогти визначити відповідність критеріям для участі у клінічних випробуваннях, спроектованих під певні мутації.

Під час визначення генетичної мутації, матерям пацієнтів також слід пройти генетичне дослідження, щоб визначити, чи є вони носіями. Це також стосується й інших членів сім'ї жіночої статі (сестри, дочки, тітки, двоюрідні сестри). Володіння цією інформацією дозволить сім'ї оцінити ризик народження інших дітей з МДД та прийняти рішення щодо допологового діагностування. Після постановки діагнозу сім'ї пропонують пройти генетичну консультацію (Блок 2).

### ТИПИ ГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕНЬ

- **Мультиплексна ампліфікація проб за допомогою лігування (MLPA):** тест на виявлення делецій або дуплікацій в гені, встановлює 70 відсотків генетичних мутацій, пов'язаних з МДД.
- **Секвенування генома:** якщо тест MLPA дав негативний результат, секвенування генома допоможе виявити мутації, не пов'язані з делеціями або дуплікаціями (тобто, точкові мутації [нонсенс або міссенс], а також невеликі дуплікації/вставки); цей аналіз допоможе встановити решту 25-30 відсотків генетичних мутацій, що не визначаються за допомогою MLPA.

#### 2) БІОПСІЯ М'ЯЗА

За наявності підвищеного рівня КК та інших симптомів МДД, але за відсутності виявлених генетичних мутацій, проводять біопсію м'яза. Біопсію м'язів проводять шляхом хірургічного взяття невеликого зразка м'язів для аналізу. При м'язовій дистрофії Дюшена організм не виробляє білок дистрофін, або виробляє його у недостатній кількості. Біопсія м'яза дозволить встановити кількість дистрофіну в м'язових клітинах (див. Блок 1).

**Більшість хворих на МДД не потребують проведення біопсії м'яза.**

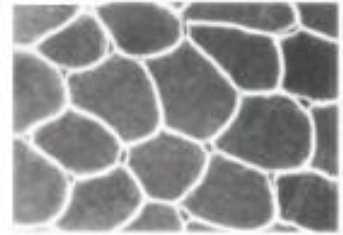
Біопсія м'яза зазвичай включає в себе два аналізи: імуногістохімічний і вестерн-блот. Дані аналізи визначають наявність або відсутність дистрофіну в м'язах. При імуногістохімічному дослідженні шматочок м'яза кладуть на пластину, додають барвник і крізь мікроскоп шукають ознаки присутності дистрофіну. Вестерн-блот виявляє хімічні сліди присутності дистрофіну.

**3) ІНШІ ВИДИ АНАЛІЗІВ**

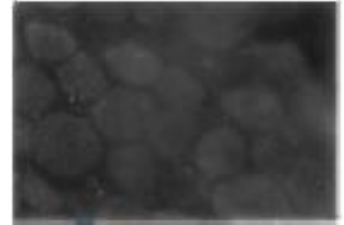
У минулому для виявлення нервово-м'язових патологій проводились такі дослідження, як електроміографія (ЕМГ) та дослідження провідності нервів.

**Експерти поділяють думку, що ЕМГ і дослідження провідності нервів НЕ придатні для постановки діагнозу МДД.**

Норма



При МДД



Блок 1.

Біопсія м'яза. **Зверху:** дистрофін у білому кольорі навколо м'язових волокон.

**Знизу:** відсутність дистрофіну у м'язі.



## ЧОМУ НЕОБХІДНО ГЕНЕТИЧНЕ ПІДТВЕРДЖЕННЯ?

### ГЕНЕТИЧНА КОНСУЛЬТАЦІЯ ТА ВИЯВЛЕННЯ НОСІЇВ

- Іноді генетична мутація, що викликає м'язову дистрофію Дюшена, виникає спонтанно. У такому випадку говорять про «спонтанну мутацію». При цьому випадки захворювання в сімейному анамнезі відсутні. У тридцяти відсотків хворих дітей захворювання отримано не від члена сім'ї, а в результаті спонтанної мутації гена, що кодує білок дистрофін.
- Якщо у матері в ДНК є мутація, яку вона передає своїй дитині, її називають «носієм». Носій з 50% ймовірністю для кожної вагітності передає дитині генетичну мутацію. Хлопчики, які отримали мутований ген, захворюють на МДД, дівчатка самі стануть носіями. Якщо у матері виявлено мутацію, вона зможе приймати зважені рішення з приводу майбутніх вагітностей, а її родички (сестри, тітки і дочки) зможуть також пройти обстеження.
- Біопсію м'язів проводять шляхом хірургічного взяття невеликого зразка м'язів для аналізу. Аналізу, який зміг би визначити, чи будуть у жінки-носія проявлятися симптоми, не існує.
- Навіть якщо жінка не є носієм, існує ризик, що у її майбутніх дітей знову проявиться МДД. Генетична мутація може виникати у яєчниках або у яйцеклітинах. Це називається мозаїцизм клітин зародкової лінії («гонадний мозаїцизм»). Аналізу крові на мозаїцизм клітин зародкової лінії не існує.
- Жінки-носії мають підвищений ризик розвитку порушень функцій серця або скелетних м'язів. Вони повинні спостерігатися у кардіолога і проходити дослідження (ЕКГ, МРТ серця або ехокардіографія) кожні 3-5 років, якщо аналізи в нормі (частіше, якщо рекомендовано кардіологом). Важливо розуміти, чи є ви носієм, щоб правильно і своєчасно отримати консультацію лікаря і лікування.
- Більш детальну інформацію можна отримати у генетика.

### УЧАСТЬ У КЛІНІЧНИХ ДОСЛІДЖЕННЯХ:

- На сьогоднішній день у світі проводиться низка клінічних досліджень, спрямованих на корекцію певних генетичних мутацій, що викликають МДД. Необхідно пройти генетичний аналіз, щоб зрозуміти, чи підходите ви для участі у таких дослідженнях. Зареєструйтеся у національному реєстрі пацієнтів з м'язовою дистрофією Дюшена, щоб центри клінічних досліджень змогли вас знайти - список можна знайти за посиланням: <https://treat-nmd.org/what-is-a-patient-registry/list-of-registries-by-disease/duchenne-becker-muscular-dystrophy/>
- Якщо раніше проведений генетичний аналіз не відповідає актуальним прийнятим стандартам, необхідно пройти повторне дослідження. Обговоріть це зі спеціалістом з нервово-м'язових захворювань та/або консультантом-генетиком. У реєстрі пацієнтів з м'язовою дистрофією Дюшена також вказують конкретну генетичну мутацію. Ви можете дізнатися про види аналізів та їх ефективність у визначенні мутації з основного документа.
- Дорослі пацієнти, які не проходили генетичний аналіз, або проходили його у минулому, повинні повторно пройти генетичне дослідження із застосуванням сучасних методів (уточніть у консультанта-генетика, чи потрібно проводити повторний аналіз), щоб їх кандидатуру було розглянуто для участі в клінічному дослідженні.

## 5. НЕРВОВО-М'ЯЗОВА СИСТЕМА

При м'язовій дистрофії Дюшена скелетні м'язи постійно слабшають через відсутність дистрофіну. Слід регулярно відвідувати спеціаліста з нервово-м'язових захворювань, який знається на веденні МДД. У лікаря має бути розуміння того, як буде прогресувати хвороба і як він допоможе вашій родині підготуватися до наступного етапу. Спеціаліст з нервово-м'язових захворювань повинен відслідковувати зміни у функції м'язів, щоб своєчасно призначити терапію.

### ОЦІНЮВАННЯ СТАНУ НЕРВОВО-М'ЯЗОВОЇ СИСТЕМИ

Рекомендується відвідувати спеціаліста з нервово-м'язових захворювань кожні 6 місяців, а психолога та/або ерготерапевта - кожні 4 місяці. Це важливо для прийняття рішень про впровадження нових видів терапії або коригування поточних методів лікування, а також для прогнозування і попередження ускладнень, наскільки це можливо.

Тести, які використовуються для оцінки прогресування захворювання, можуть відрізнятися у різних клініках. Дуже важливо проводити їх регулярно, використовуючи одні й ті ж методи, щоб відстежувати зміни. Регулярні тести повинні включати оцінку прогресування захворювання і прийняття рішення про необхідність застосування лікувально-профілактичних заходів. У Великобританії такий тест на оцінку прогресування захворювання має назву North Star Assessments (<https://www.muscardystrophyuk.org/information-for-professionals/health-professionals/community-physiotherapy-working-group/muscular-dystrophy-uks-north-star-network/>). Обстеження проводять за наступними критеріями.

#### СИЛА

Визначається зміна сили конкретного скелетного м'яза.

#### ОБСЯГ РУХОМОСТІ СУГЛОБА

Проводиться для виявлення контрактур або обмеженої рухливості суглобів з наступним рекомендуванням вправ на розтягання та/або хірургічних втручань.

#### ТЕСТИ НА ЧАС

У багатьох лікувальних установах контролюють час виконання звичних дій, таких як піднімання з підлоги, проходження певної дистанції або піднімання на декілька сходиночок. Це надає важливу інформацію про зміну м'язової функціональності та дієвість лікувально-профілактичних заходів.

#### ШКАЛА ОЦІНКИ РУХОВИХ ФУНКЦІЙ

Існують різні типи шкал оцінки, але ваш медичний заклад завжди повинен застосовувати одну й ту ж шкалу для забезпечення достовірності вимірювань. На різних етапах можуть використовуватися різні шкали.

#### ЩОДЕННА ДІЯЛЬНІСТЬ

Ця оцінка допоможе вашій групі догляду визначити, чи потребуєте ви додаткової допомоги з метою збереження вашої самостійності.

#### МЕДИКАМЕНТОЗНА ТЕРАПІЯ ДЛЯ СКЕЛЕТНИХ М'ЯЗІВ

На даний час проводяться численні дослідження з пошуку нових видів терапії МДД. Оновлені рекомендації з догляду включають в себе лише ті види терапії, для яких існують достатні докази ефективності. У міру того, як буде з'являтися нова терапія, рекомендації будуть змінюватися і оновлюватися.

Хоча у майбутньому й очікується поява більш широкого спектру можливих терапевтичних рішень, наразі їх кількість обмежена. Багато експертів поділяють думку щодо того, що на сьогоднішній день стероїди є єдиним рекомендованим та ефективним засобом для лікування порушень функцій скелетних м'язів при МДД. Детально стероїдна

терапія описана у Розділі 6. Методи лікування інших специфічних симптомів захворювання, таких як проблеми з серцем, описано у Розділі 12.

## 6. СТЕРОЇДНА ТЕРАПІЯ

Глюкокортикостероїди, або стероїди, застосовуються в усьому світі для лікування різних захворювань. Безсумнівно, що стероїди приносять користь багатьом хворим на МДД, але ця користь повинна бути порівнянною з заходами запобігання побічним ефектам стероїдів. Прийом стероїдів є дуже важливим при МДД і тому обговорюється до прояву ознак м'язової слабкості.

### ОСНОВНА ІНФОРМАЦІЯ

Стероїди уповільнюють ослаблення м'язової сили і погіршення рухових функцій, характерних для МДД. Глюкокортикостероїди відрізняються від анаболічних стероїдів, якими іноді зловживають спортсмени, бажаючи стати сильнішими. Метою стероїдної терапії при МДД є підтримка сили і функцій м'язів, що дозволить довше ходити самостійно, зберігати функціональність верхніх кінцівок і дихальних м'язів, а також уникнути операції з коригування сколіозу (викривлення хребта).

- Лікування стероїдами слід обговорити вже на стадії постановки діагнозу. Оптимальним часом початку терапії вважається стадія, на якій здатність самостійно ходити збережена, поки не стався значний спад фізичної сили (див. Малюнок 4).
- До початку стероїдної терапії рекомендується пройти планову вакцинацію, в тому числі, повинен бути встановлений імунітет до вітряної віспи. Національний календар профілактичних щеплень в Україні можна знайти за посиланням: <http://moz.gov.ua/article/immunization/kalendar-profilaktichnih-sheplen>. Отримайте рекомендації з вакцинації у вашого фахівця з нервово-м'язових захворювань.
- Рекомендації з вакцинації центру контролю і профілактики захворювань США (CDC) можна знайти за посиланням [www.ParentProjectMD.org/Vaccinations](http://www.ParentProjectMD.org/Vaccinations).
- Рекомендації для Великобританії та Ірландії можна знайти за посиланнями <https://www.nhs.uk/conditions/vaccinations/childhood-vaccines-timeline/> та <https://www.hse.ie/eng/health/immunisation/>.
- Попередження та профілактика побічних ефектів повинні здійснюватися завчасно на підставі прогнозу (див. Таблицю 1).

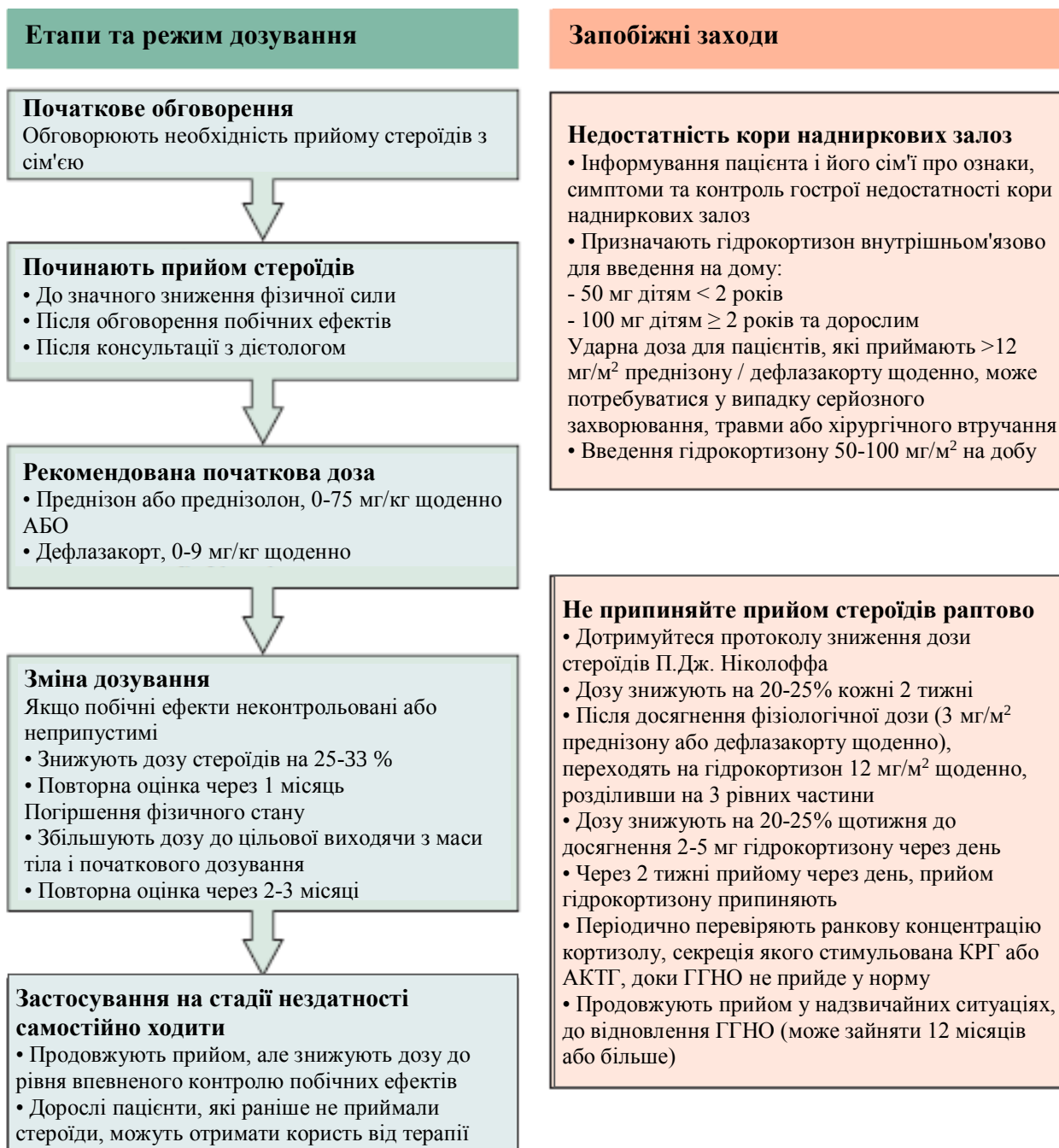
### СХЕМИ ЗАСТОСУВАННЯ СТЕРОЇДІВ

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 і дефлазакорт (торговельне найменування в США - «Емфлаза») - два основних типи стероїдів, використовуваних при м'язовій дистрофії Дюшенна. Вони мають схожий механізм дії. Важливими є постійні дослідження цих препаратів, оскільки вони допоможуть зрозуміти відносну користь кожного з них.
- Вибір на користь якогось зі стероїдів буде залежати від ваших уподобань, міркувань лікаря, доступності препарату у вашій країні, його вартості, а також від передбачуваних побічних ефектів. Перевагою преднизону є його низька ціна. Дефлазакорт передбачає менший ризик збільшення ваги і виникнення розладів поведінки, однак, пов'язаний з високим ризиком затримки росту і розвитку катаракти.

## РЕЖИМ ДОЗУВАННЯ, КОНТРОЛЬ ТА ПОБІЧНІ ЕФЕКТИ СТЕРОЇДІВ (МАЛЮНОК 4, ТАБЛИЦЯ 2)

- Велике значення має ретельний контроль побічних ефектів, пов'язаних з прийомом стероїдів. Хоча наразі стероїдна терапія є центральною ланкою медикаментозної терапії МДД, не варто сприймати її як належне, а проводити слід виключно під наглядом досвідченого спеціаліста з нервово-м'язових захворювань.
- До чинників, що визначають необхідність коригування дози стероїдів, належать: реакція організму на лікування, вага, зріст, статеві зрілість, здоров'я кісток, поведінка, наявність катаракти, а також поява та можливість усунення побічних ефектів.



Малюнок 4 Таблиця 2. Режим дозування та контроль стероїдної терапії

## НЕДОСТАТНІСТЬ КОРИ НАДНИРКОВИХ ЗАЛОЗ

Надниркові залози виробляють гормон кортизол, який допомагає організму справлятися зі стресом (наприклад, при серйозному захворюванні або травмі). За щоденного прийому стероїдів надниркові залози припиняють вироблення кортизолу (це називається «недостатність кори надниркових залоз»). У разі припинення прийому стероїдів організмові знадобиться кілька тижнів або місяців, щоб знову почати виробляти кортизол. За відсутності кортизолу ваш організм не здатне справлятися зі стресом, що може спричинити такий загрозливий для життя стан, як гостра недостатність кори надниркових залоз. З цієї причини не можна раптово (або без допомоги лікаря) припиняти прийом стероїдів або пропускати прийом більш ніж на 24 години.

Коли організм відчуває додаткове навантаження (висока температура, операція, перелом), йому може знадобитися додаткова (ударна) доза стероїдів. Інформацію щодо дозування у разі надзвичайних ситуацій та розпізнання/лікування /профілактики гострої недостатності кори надниркових залоз можна знайти у протоколі прийому стероїдів П.Дж. Ніколоффа, доступному на сайті [www.parentprojectmd.org/pj](http://www.parentprojectmd.org/pj).

## ІНШІ ЛІКАРСЬКІ ПРЕПАРАТИ ТА ХАРЧОВІ ДОБАВКИ

Поряд зі стероїдами, застосовуються і інші препарати для терапії МДД, такі як Exondys 51 (Etiplersen), який був схвалений Управлінням з контролю за продуктами харчування і лікарськими препаратами США (FDA), і Translarna (Ataluren), схвалений для застосування у деяких європейських країнах Європейським агентством лікарських засобів, але не в США. Exondys 51 (Etiplersen) і Translarna (Ataluren) показані до застосування людям з певними типами мутацій, що викликають МДД.

Exondys 51 показаний хворим на МДД, які мають генетичну мутацію, що коригується за допомогою пропуску 51 екзона (близько 13% пацієнтів). Препарат спрямований на пропуск дефектного ділянки (екзона) в гені і сприяє виробленню частково функціонального дистрофіну.

Translarna (Ataluren) показаний хворим на МДД з нонсенс-мутацією (близько 13% пацієнтів). Механізм дії аталурена невідомий. Вважається, що він взаємодіє з тією частиною клітини, яка «зчитує» білки, дозволяючи їй «зчитувати» функціональний білок в обхід нонсенс-мутації.

На даний момент проводяться кілька клінічних досліджень, спрямованих на специфічні генетичні мутації, що викликають МДД. Генетичний аналіз дозволить дізнатися, чи підходите ви для участі у будь-якому з цих досліджень. Щоб допомогти організатору клінічних випробувань знайти пацієнтів, які зможуть брати участь у випробуваннях, обов'язково зареєструйтеся у вашому національному реєстрі пацієнтів з МДД - список можна знайти за посиланням: <https://treat-nmd.org/what-is-a-patient-registry/list-of-registries-by-disease/duchenne-becker-muscular-dystrophy/>

При м'язовій дистрофії Дюшенна використовують і інші препарати і харчові добавки, крім перерахованих вище, однак вони не були схвалені Управлінням з контролю за продуктами харчування і лікарськими препаратами США (FDA) або Європейським агентством лікарських засобів (EMA). Хоча багато з засобів, що перераховані у Блоці 3, використовуються повсюдно, відсутні достатні докази на користь їх ефективності або шкідливості. Проконсультуйтеся зі спеціалістом з нервово-м'язових захворювань, перш ніж починати або припиняти прийом лікарських препаратів.

### **БЛОК 3. ІНШІ ПРЕПАРАТИ ТА ХАРЧОВІ ДОБАВКИ, НЕ СХВАЛЕНІ ДО ВИКОРИСТАННЯ ПРИ МДД**

Експерти дослідили низку препаратів та харчових добавок, що у деяких випадках застосовуються для лікування м'язової дистрофії Дюшена. На підставі аналізу даних, опублікованих про ці речовини, вони зробили висновок щодо достатності доказів їх безпеки та ефективності.

#### **Експерти дійшли таких висновків:**

- Застосування оксандролону (анаболічного стероїда) не рекомендовано.
- Застосування ботоксу не рекомендовано.
- Відсутні докази на користь систематичного застосування креатину. Рандомізоване контрольоване дослідження креатину у хворих на МДД не виявило явної користі. Якщо у пацієнта, який приймає креатин, виникають проблеми з нирками, прийом цього препарату слід припинити.
- Наразі неможливо дати однозначну рекомендацію щодо застосування інших харчових добавок або препаратів, таких як кофермент Q10, карнітин, амінокислоти (глутамін, аргінін), протизапальні засоби та антиоксиданти (риб'ячий жир, вітамін Е, екстракт зеленого чаю, пентоксифілін) тощо, у тому числі рослинних екстрактів. Експерти дійшли висновку, що докази ефективності їх застосування відсутні.
- Експерти поділяють думку, що у цій сфері потрібні додаткові дослідження. Заохочується активна участь пацієнтів та їх сімей у вигляді реєстрації у реєстрах та участі у клінічних випробуваннях.

### **ТАБЛИЦЯ 2. ПОБІЧНІ ЕФЕКТИ СТЕРОЇДІВ: РЕКОМЕНДАЦІЇ З ПОПЕРЕДЖЕННЯ ТА ПРОФІЛАКТИКИ**

У таблиці наведено кілька типових побічних дій, пов'язаних з тривалим прийомом стероїдів. Важливо пам'ятати, що різні люди по-різному переносять цю терапію. Ключ до успішної стероїдної терапії - це усвідомлення можливих побічних дій і вжиття заходів для їх запобігання або мінімізації. Якщо побічні дії не піддаються корекції, може знадобитися зниження дози (Малюнок 4). Якщо це не дало результатів, необхідно перейти на інший тип стероїдів або режим дозування, а не припиняти прийом зовсім. Це відбувається під контролем спеціаліста з нервово-м'язових захворювань.

**ТАБЛИЦЯ 2. ПОБІЧНІ ЕФЕКТИ СТЕРОЇДІВ**

| <b>Побічний ефект</b>                                   | <b>Додаткова інформація</b>                                                                           | <b>Обговорити зі спеціалістом з нервово-м'язових захворювань</b>                                                                                                           |
|---------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Збільшення ваги і ожиріння</b>                       | Стероїди можуть стимулювати апетит; отримайте рекомендації з харчування до початку прийому стероїдів. | Вибір раціону харчування для всієї сім'ї повинен бути продуманим, щоб уникнути збільшення ваги. План здорового харчування складають за порадою дієтолога та групи догляду. |
| <b>Синдром Кушинга (місяцеподібне обличчя)</b>          | З часом стає більш помітною повнота обличчя та щік.                                                   | Ретельний контроль дієти, мінімальне споживання цукру і солі зупинять збільшення ваги та прояви синдрому Кушинга.                                                          |
| <b>Надмірний ріст волосся на тілі (гірсутизм)</b>       | Стероїди часто викликають надмірний ріст волосся на тілі.                                             | Зазвичай симптоми помірні й не вимагають зміни медикаментозної терапії.                                                                                                    |
| <b>Акне, грибкові інфекції шкіри (лишай), бородавки</b> | Сильніше виявляється у підлітків.                                                                     | Специфічне лікування (засоби для зовнішнього застосування). Режим прийому стероїдів змінюють лише у випадку сильних емоційних переживань.                                  |
| <b>Низький зріст</b>                                    | Зріст вимірюють не рідше, ніж раз на 6 місяців в рамках загального огляду.                            | Якщо ріст сповільнився або зупинився, або збільшується менш ніж на 4 см на рік, або якщо зріст <3 процентиля, необхідно звернутися до ендокринолога.                       |

**ТАБЛИЦЯ 2. ПОБІЧНІ ЕФЕКТИ СТЕРОЇДІВ**

| <b>Побічний ефект</b>                                                        | <b>Додаткова інформація</b>                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>Обговорити зі спеціалістом з нервово-м'язових захворювань</b>                                                                                                                                                                                                                             |
|------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Затримка статевого дозрівання</b>                                         | Статеве дозрівання контролюють під час кожного огляду, починаючи з 9 років. Повідомте лікаря про будь-які випадки затримки статевого дозрівання у сімейному анамнезі.<br>Хлопчикам, у яких статеве дозрівання не почалося до 14 років, рекомендують замісну терапію тестостероном. | Якщо вас турбує затримка статевого розвитку, або якщо статеве дозрівання не почалося до 14 років, зверніться за консультацією до ендокринолога.                                                                                                                                              |
| <b>Розлад поведінки</b><br>(додаткова інформація про поведінку у Розділі 10) | Повідомте лікаря про зміну початкового настрою, темпераменту та про розвиток СДУГ.<br>Майте на увазі, що симптоми часто тимчасово загострюються у перші шість тижнів стероїдної терапії.                                                                                           | Розлади поведінки слід лікувати до початку стероїдної терапії, наприклад, провести консультацію та зробити призначення щодо СДУГ.<br>Можна перенести прийом стероїдів на пізніший час доби - обговоріть це зі спеціалістом з нервово-м'язових захворювань і фахівцем з поведінкових проблем. |
| <b>Пригнічення імунітету</b>                                                 | Прийом стероїдів може знизити імунітет (здатність протистояти інфекціям).<br>Будьте напоготові та вживайте заходів попередження та лікування інфекцій.                                                                                                                             | Пройдіть вакцинацію від вітряної віспи (якщо вона не проводилася) до початку стероїдної терапії; зверніться до лікаря після контакту з носіями вітряної віспи.<br>Якщо у вашому регіоні існує підвищений ризик захворюваності на туберкульоз, вам буде потрібно додаткове спостереження.     |

**ТАБЛИЦЯ 2. ПОБІЧНІ ЕФЕКТИ СТЕРОЇДІВ**

| Побічний ефект                                    | Додаткова інформація                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Обговорити зі спеціалістом з нервово-м'язових захворювань                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|---------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Пригнічення функції кори надниркових залоз</b> | <p>Проінформуйте увесь медичний персонал про те, що ви приймаєте стероїди, і майте при собі особисту картку.</p> <p>Не пропускайте прийом чергової дози стероїдів більш ніж на 24 години, оскільки це може призвести до гострої недостатності.</p> <p>Пам'ятайте, в яких випадках слід вводити ударні дози стероїдів (серйозне захворювання, травма або операція), щоб уникнути гострої недостатності.</p> <p>Пам'ятайте ознаки і симптоми гострої недостатності (біль в животі, блювота, сонливість).</p> <p>Отримайте рецепт на внутрішньом'язові ін'єкції гідрокортизону (ви повинні вміти їх застосовувати у разі гострої недостатності).</p> <p>У жодному разі не припиняйте прийом стероїдів раптово.</p> | <p>Попросіть спеціаліста з нервово-м'язових захворювань скласти для вас інструкцію з введення ударної дози стероїдів. Він повинен включати наступні вказівки:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Що робити, якщо пропущено черговий прийом стероїдів більше, ніж на 24 години (через курс голодування, хворобу або недоступність рецепта)</li> <li>• Коли вводити ударні дози стероїдів, в якому обсязі, і в якій формі (перорально, внутрішньом'язова або внутрішньовенна ін'єкція). Для прикладу ознайомтеся з протоколом прийому стероїдів П.Дж. Ніколоффа на сайті <a href="http://www.parentprojectmd.org/pj">www.parentprojectmd.org/pj</a></li> <li>• Якщо ви збираєтеся припинити прийом стероїдів, попросіть лікаря скласти графік поступового зниження дози. У якості зразка він може використовувати протокол прийому стероїдів П.Дж. Ніколоффа на сайті <a href="http://www.parentprojectmd.org/pj">www.parentprojectmd.org/pj</a>.</li> </ul> |
| <b>Підвищений артеріальний тиск (гіпертензія)</b> | <p>Артеріальний тиск (АТ) вимірюють під час кожного огляду у лікаря.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <p>У разі підвищеного артеріального тиску варто знизити споживання солі та схуднути.</p> <p>Якщо ці заходи не дають результату, ваш лікар первинної ланки розгляне призначення додаткових медикаментів.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |

**ТАБЛИЦЯ 2. ПОБІЧНІ ЕФЕКТИ СТЕРОЇДІВ**

| <b>Побічний ефект</b>                                        | <b>Додаткова інформація</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                | <b>Обговорити зі спеціалістом з нервово-м'язових захворювань</b>                                                                                                                                                                                                                                                     |
|--------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Непереносимість глюкози</b>                               | Під час візитів до лікаря досліджують сечу на вміст глюкози за допомогою тест-смужки.<br>Повідомте лікаря про збільшення об'єму сечі або посилення спраги.<br>Раз на рік проводять аналіз крові з метою контролю розвитку діабету 2-го типу та інших ускладнень, пов'язаних зі збільшенням ваги під час прийому стероїдів. | Якщо аналіз сечі або симптоми свідчать про розвиток непереносимості, можуть знадобитися додаткові аналізи крові на діабет 2-го типу.                                                                                                                                                                                 |
| <b>Гастрит / гастроезофагеальна рефлюксна хвороба (ГЕРХ)</b> | Стероїди можуть викликати симптоми рефлюксу (печію).<br>Якщо у вас з'явилися такі симптоми, повідомте спеціаліста з нервово-м'язових захворювань.                                                                                                                                                                          | Уникайте прийому нестероїдних протизапальних препаратів (НПЗП), таких як аспірин, ібупрофен, напроксен.<br><br>Антациди допоможуть усунути симптоми.                                                                                                                                                                 |
| <b>Виразкова хвороба</b>                                     | Повідомте про біль у шлунку, так як це може свідчити про пошкодження слизової оболонки шлунку.<br>При анемії або при підозрі на кровотечу в кишечнику перевіряють випорожнення на сліди крові.                                                                                                                             | Уникайте прийому НПЗП (аспірин, ібупрофен, напроксен).<br>Рецептурні препарати та антациди допоможуть усунути симптоми.<br>Зверніться до гастроентеролога за діагностикою та лікуванням.                                                                                                                             |
| <b>Катаракта</b>                                             | Стероїди можуть викликати неускладнену катаракту; обов'язково проходите щорічне обстеження у офтальмолога.                                                                                                                                                                                                                 | У разі розвитку катаракти, що супроводжується зниженням зору, подумайте про заміну дефлазакорта на преднізон (прийом дефлазакорта пов'язаний з підвищеним ризиком розвитку катаракти).<br>Отримайте консультацію офтальмолога.<br>Катаракту лікують тільки в тому випадку, якщо вона супроводжується зниженням зору. |

**ТАБЛИЦЯ 2. ПОБІЧНІ ЕФЕКТИ СТЕРОЇДІВ**

| Побічний ефект                                                                                                                                                | Додаткова інформація                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Обговорити зі спеціалістом з нервово-м'язових захворювань                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Остеопороз</b>                                                                                                                                             | <p>Під час кожного відвідування спеціаліста з нервово-м'язових захворювань повідомляйте про переломи і біль у спині. З метою виявлення компресійних переломів, кожні 1-2 роки роблять рентгенограму хребта. DEXA кожні 2-3 роки з метою контролю щільності кісток. Щорічно проводять тест на 25-гідроксिवітамін D (найкраще це робити наприкінці зими у країнах з сезонним кліматом): якщо рівень знижено, призначають добавки з вітаміном D3. Щороку проводять оцінку режиму харчування, щоб переконатися у споживанні достатньої кількості кальцію.</p> | <p>Залежно від рівня вітаміну D в крові можуть призначатися добавки з цим вітаміном. Щорічно перевіряють рівень 25-гідроксिवітаміну D; по необхідності призначають у вигляді добавки. Переконайтеся, що ваш рівень споживання кальцію відповідає рекомендованому для вашого віку. У разі недостатнього споживання кальцію разом з їжею, призначають добавки з кальцієм. Для підтримки здоров'я кісток рекомендують вправи з ваговим навантаженням (у положенні стоячи). Проконсультуйтеся з лікарем з нервово-м'язових захворювань або фізіотерапевтом з приводу вибору програми тренувань.</p> |
| <b>Міоглобінурія</b><br><i>(сеча набуває червоно-бурого кольору через вміст продуктів розпаду м'язового білка. Аналіз проводять у лікарняній лабораторії)</i> | <p>Повідомте спеціалісту з нервово-м'язових захворювань, якщо ваша сеча набула червоно-бурий колір. Проводять дослідження сечі на вміст міоглобіну. Також досліджують сечу на ознаки інфекції.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <p>Уникайте напружених та незвичних фізичних вправ, таких як біг з гори вниз або стрибки на батуті. Пийте достатню кількість рідини. Якщо симптоми не проходять, проводять дослідження нирок.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |

## 7. ЕНДОКРИННА СИСТЕМА

Застосування стероїдів для лікування м'язової дистрофії Дюшена може негативно позначитися на рівні деяких гормонів. В першу чергу, це стосується гормону росту (що призводить до затримки росту) і чоловічого статевого гормону тестостерону (призводить до затримки статевого розвитку). Якщо вас турбує ріст, статеве дозрівання або пригнічення функцій кори надниркових залоз, спеціаліст з нервово-м'язових захворювань направить вас до ендокринолога.

### ЗРІСТ І СТАТЕВА ЗРІЛОСТЬ

Низький зріст і затримка статевої зрілості можуть стати причиною емоційних переживань, тому не соромтеся обговорювати ці питання з лікарем. Низьке зростання може свідчити і про інші проблеми зі здоров'ям, а нестача тестостерону погіршує здоров'я кісток. З цієї причини спеціаліст з нервово-м'язових захворювань повинен уважно контролювати зростання і настання статевої зрілості (Малюнок 5).

### ТЕРАПІЯ ГОРМОНОМ РОСТУ

- Прийом гормону росту призначають, якщо власного гормону росту в організмі бракує.
- Відсутні докази або література щодо безпеки та ефективності застосування гормону росту у хворих на МДД з нормальним рівнем власного гормону.
- Застосування гормону росту пов'язане з потенційним ризиком появи головних болів, підвищення внутрішньочерепного тиску (в головному мозку і очах), розвитку епіфізеолізу головки стегнової кістки (викликає біль, вимагає хірургічного втручання), посилення сколіозу, а також пов'язане з підвищеним ризиком розвитку діабету.
- До прийняття остаточного рішення з приводу призначення гормону росту, обговорюють співвідношення ризику і користі.

### ТЕСТОСТЕРОНОВА ТЕРАПІЯ

- Тестостерон необхідний для підтримки здоров'я кісток, а також для психосоціального / емоційного розвитку.
- Тестостеронову терапію починають з малих доз, які поступово збільшують для імітації природного статевого дозрівання.
- Шляхи введення тестостерону можуть бути різними, від внутрішньом'язових ін'єкцій до гелів і пластирів.
- До початку терапії ендокринолог повинен обговорити очікувану реакцію організму на тестостерон: посилення запахів тіла, рослинність на обличчі, акне, посилений ріст, замикання хрящових пластинок росту та підвищене лібідо (статевий потяг).
- Можливі побічні ефекти: локальна інфекція на місці введення, алергічна реакція, перепади настрою, збільшення числа еритроцитів.
- При тестостероновій терапії необхідно регулярно проводити аналіз крові для контролю відповіді організму на лікування.

### ГОСТРА НЕДОСТАТНІСТЬ КОРИ НАДНИРНИКІВ

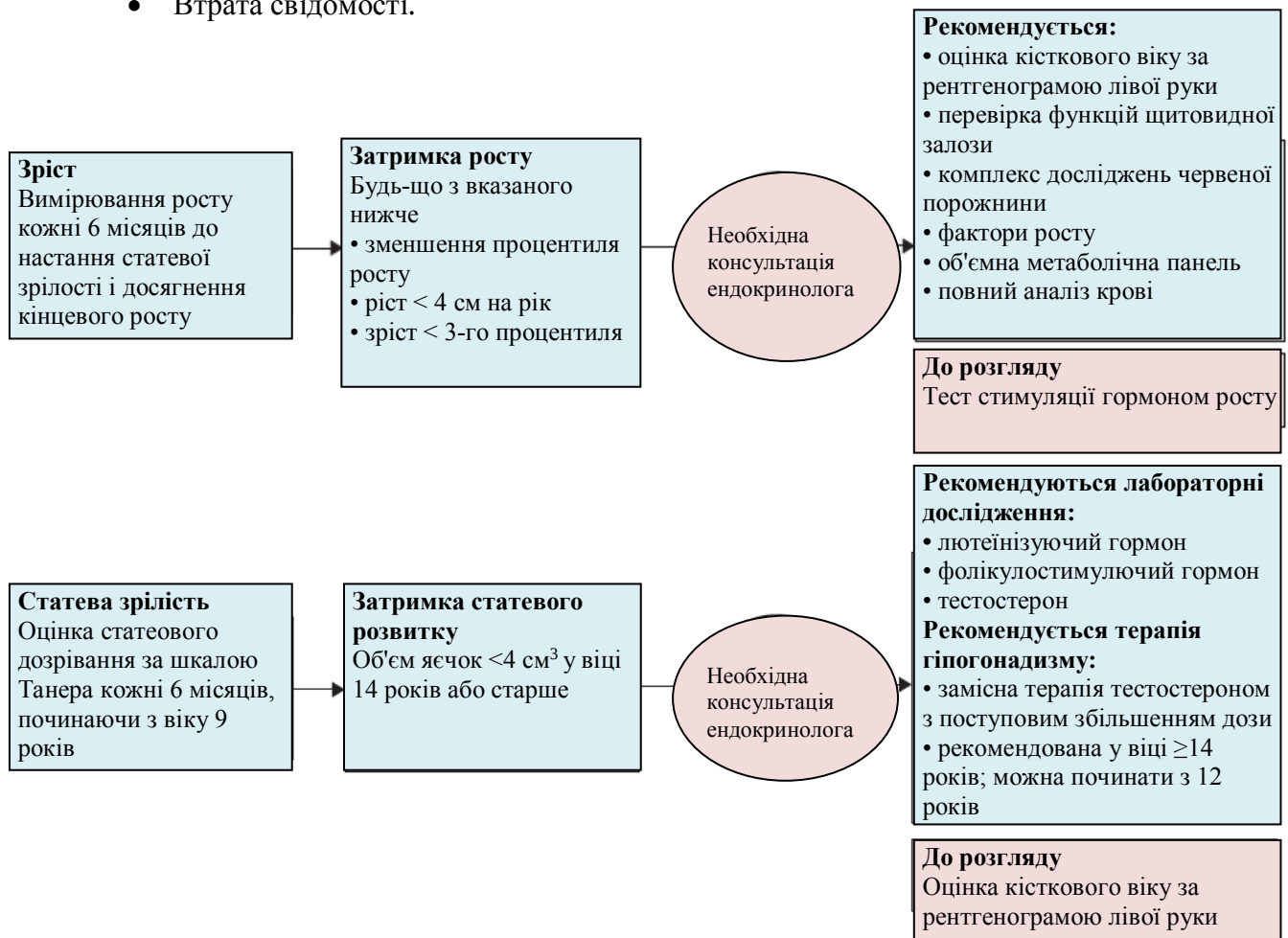
Надниркові залози виробляють гормон кортизол, який допомагає організму справлятися зі стресом (наприклад, у разі серйозного захворювання або травми). Під час прийому стероїдів надниркові залози припиняють виробляти кортизол (це називається «недостатність кори наднирників»). Після припинення прийому стероїдів організму знадобиться кілька тижнів або місяців, щоб знову почати виробляти кортизол. За відсутності кортизолу ваш організм не здатен впоратися зі стресом, що може призводити до таких небезпечних для життя станів, як гостра недостатність кори надниркових залоз.

Гостра недостатність кори надниркових залоз - це загрожуюче життю ускладнення, пов'язане з прийомом стероїдів (див. Малюнок 5). Важливо пам'ятати про цей ризик, якщо ви раптово припиняєте прийом стероїдів, або якщо чергова доза пропущена більш, ніж на 24 години. Всі пацієнти на щоденній стероїдній терапії повинні мати план дій на випадок пропуску дози, серйозного захворювання або травми, коли їм буде потрібна додаткова (ударна) доза стероїдів. Інформація щодо запобігання, виявлення і контролю недостатності, а також правил застосування ударних доз, включена до протоколу прийому стероїдів П.Дж. Ніколоффа, доступного за посиланням [www.parentprojectmd.org/pj](http://www.parentprojectmd.org/pj).

## СИМПТОМИ ГОСТРОЇ НЕДОСТАТНОСТІ КОРИ НАДНИРНИКІВ

Ознаки та симптоми гострої недостатності:

- Сильна втома;
- Головний біль;
- Нудота / блювота;
- Низький рівень глюкози у крові;
- Низький кров'яний тиск;
- Втрата свідомості.



Малюнок 5. Оцінка і контроль зросту та настання статевої зрілості у разі прийому глюкокортикостероїдів

## 8. ЗДОРОВ'Я КІСТОК *(Малюнок 6)*

Здоров'я кісток важливе на усіх стадіях МДД, незалежно від того, чи збережено здатність ходити самостійно. Хворі на МДД різного віку мають слабкі кістки, особливо, якщо вони приймають стероїди. Стероїди є причиною зниження мінеральної щільності кісток, що, в свою чергу, призводить до підвищення ризику переломів. Слабкість м'язів і знижена рухливість також виступають факторами ризику ламкості кісток.

Двоенергетична рентгеновська абсорбціометрія (DEXA) - це неінвазивний метод вимірювання мінеральної щільності довгих трубчастих кісток (ніг або рук). Тонкі кістки більш схильні до переломів. Визначення мінеральної щільності лежить в основі контролю загального здоров'я кісток. Дослідження DEXA рекомендується проводити кожні 2-3 роки.

Хворі на МДД, особливо ті, хто приймає стероїди, мають підвищений ризик розвитку компресійного перелому хребта. Компресійний перелом відбувається, коли через велику кількість дрібних тріщин хребці деформуються і стискаються. Компресійний перелом хребта може супроводжуватися больовими відчуттями, але навіть якщо вони відсутні, його можна розпізнати на рентгенограмі хребта у бічній проекції. При переломах хребта призначають бісфосфонати, особливо за наявності болю. Рекомендується проводити рентгенографію хребта кожні 1-2 роки, а за наявності болю в спині – частіше.



Кісткова тканина постійно руйнується, всмоктується в кров і знову відновлюється. Стероїди сповільнюють стадію відновлення. Бісфосфонати зв'язуються з поверхнею кістки, уповільнюючи процес руйнування і реабсорбції, що уможливорює ефективніше відновлення кісткової тканини. Кістки стають щільнішими і, як можна сподіватися, більш здоровими і менш схильними до переломів. Прийом бісфосфонатів обговорюють при появі ознак зниження щільності кісток, переломі довгої трубчастої кістки, що не супроводжувався серйозною травмою, або при компресійному переломі хребта (див. Малюнок 6).

### Оцінка та інформування

Інформування та оцінка ерготерапевтом або фізіотерапевтом

- У будь-якій ситуації мінімізувати ризик падіння, «дивитися під ноги», вибирати оптимальну місцевість для ходьби, обходити перешкоди.
- Пацієнта та його сім'ю навчають правилам безпечного використання візка; пояснюють, що падіння з візка часто стає причиною травм.
- сім'ю навчають безпечному підніманню та переміщенню хворого з візка та у візок.

### Загальні рекомендації

Безпека в домашніх умовах – прибирати з підлоги будь-які перешкоди, такі як килими, розкидані іграшки, мотузки та інші побутові предмети.

Уникати падінь при використанні візка або інших допоміжних пристроїв - завжди використовувати пасок безпеки та пристрій проти перевертання.

Безпека на нерівних або слизьких поверхнях:

- будьте особливо уважними на вулиці через нерівні поверхні;
- рекомендується надягати гумові капці під час ходьби по слизькій поверхні біля води;
- для уникнення падіння, до гомілковостопних тугорів кріплять неслизькі устілки.

Безпечне переміщення у візок та з візка-подумайте про використання адаптивних засобів допомоги під час піднімання вже на ранній стадії для забезпечення безпечної підтримки та мінімізації ризику падінь і травм під час переміщення, купання, використання туалету.

Корисні ідеї для дому:

- протиковзкі килимки для ванної;
- поручні в душовій кабіні або ванною;
- спеціальне сидіння або адаптивні засоби для ванної;
- нековзне (рифлене) покриття дерев'яних східців;
- поручні з обох боків сходів.

Малюнок 6. Рекомендації з безпеки та запобігання падінням

## 9. ОРТОПЕДИЧНІ АСПЕКТИ *(Малюнок 7)*

Ортопедичні засоби застосовують для підтримки самостійної ходьби та моторних функцій, а також з метою мінімізації появи контрактур. Здатність стояти і ходити допоможе зберегти здорову поставу та здоров'я кісток.

### КОНТРАКТУРИ

У міру того, як слабшають м'язи, приводити в рух суглоби стає все важче. Вони можуть застигнути в одному положенні, що й називається контрактурою. Підтримка правильної постави під час ходьби допоможе попередити розвиток сколіозу і контрактур стоп і щиколоток. У положенні сидючи слідкуйте за поставою і рівномірним розподілом ваги на обидві сторони тіла. Ступні і ноги повинні бути комфортно розставлені і мати гарну опору. Належна посадка, що забезпечує підтримку спини і тазу, є ключовим фактором вибору візка. Існують хірургічні операції, здатні придати правильне положення стопам або нам, якщо це необхідно.

### СКОЛІОЗ

Пацієнти з МДД, які не приймають кортикостероїдів, мають 90-відсотковий ризик виникнення прогресуючого сколіозу (викривлення хребта убік, що з часом прогресує). Доведено, що щоденний прийом стероїдів знижує ризик розвитку сколіозу та значно вітерміновує його в часі. З метою попередження сколіозу уважно слідкуйте за поставою та положенням тіла. Необхідно постійне спостереження за станом хребта протягом усього життя.

### ПЕРЕЛОМИ ДОВГИХ ТРУБЧАСТИХ КІСТОК

Перелом ноги ставить під загрозу можливість подальшої ходьби. У випадку тріщини у кістці або перелому ноги дізнайтеся, чи буде потрібно вам хірургічне втручання. Хірургічне втручання часто допомагає хворим на МДД швидше стати на ноги. Повідомте спеціаліста з нервово-м'язових захворювань і групу з догляду про перелом до прийняття будь-яких рішень. Лікарі зможуть дати вам рекомендації з догляду в до і післяопераційної період.

При МДД існує ризик розвитку синдрому жирової емболії (СЖЕ), що є небезпечним для життя і вимагає термінової медичної допомоги. Синдром виникає внаслідок потрапляння у просвіт судини жирової тканини, що утворилася внаслідок перелому або серйозного забою кістки. Разом з потоком крові жирова тканина може переміститися в легені і обмежити доступ кисню в організм. Симптоми жирової емболії включають сплутаність свідомості, дезорієнтацію, незвичайну поведінку, прискорене дихання й серцебиття та задишку. **Якщо після падіння, забиття або перелому у вас з'явилися симптоми СЖЕ, викликайте бригаду невідкладної медичної допомоги. Повідомте медичному персоналу, що у вас є підозри на жирову емболію. Це надзвичайно небезпечна ситуація.**

| Стадія самостійної ходьби                                                                                                                                             | Рання стадія, нездатність самостійно ходити                                                                                                                                                                             | Пізня стадія, нездатність самостійно ходити                                                                                        |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Оцінка</b>                                                                                                                                                         |                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                    |
| Принаймні один раз на 6 місяців оцінюють обсяг рухів.                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                    |
| Щорічний візуальний огляд хребта.                                                                                                                                     | Візуальний огляд хребта кожні 6 місяців.                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                    |
| Рентгенографія у разі видимого викривлення або якщо візуальний огляд ускладнено.                                                                                      | Рентгенографія при втраті здатності ходити; при наявності викривлення роблять рентгенограму кожні 6 місяців - 1 рік в залежності від скелетної зрілості; звертаються до хірурга-ортопеда при викривленні $> 20^\circ$ . | Щорічна рентгенографія в передньо-задній проекції для пацієнтів з встановленим прогресуючим сколіозом.                             |
| <b>Види втручань</b>                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                    |
| Під керівництвом фізіотерапевта розробляють програму розтяжок для будинку з вправами для щиколоток, колін і стегон.                                                   |                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                    |
|                                                                                                                                                                       | Під керівництвом терапевта включають вправи для верхніх кінцівок.                                                                                                                                                       |                                                                                                                                    |
| Якщо пасивне тильне згинання гомілкостопу $<10^\circ$ , в нічний час надягають індивідуальні гомілковостопні Tutori, зафіксовані в нейтральному положенні.            | Носять індивідуальні гомілковостопні Tutori і в денний час, щоб уповільнити посилення еквіноварусної деформації стопи.                                                                                                  | Продовжують використання ортопедичних засобів для нижніх кінцівок; доцільним є виготовлення індивідуальних шин для зап'ясть і рук. |
|                                                                                                                                                                       | Програма вправ з прийняття положення стоячи за допомогою пристосування для стояння (вертикалізатора) або візка з функцією вертикалізації.                                                                               | Вправи з прийняття положення стоячи виконують з обережністю.                                                                       |
| Операція на ступнях або ахіллове сухожилля для поліпшення ходи в разі значної контрактури щиколоток за умови досить сильних квадрицепсів та м'язів-розгиначів стегна. | Операція на ступнях або щиколотках для поліпшення постановки стопи тільки при бажанні пацієнта або для поліпшення якості життя пацієнта.                                                                                |                                                                                                                                    |
| Уникати застосування ортезів для хребта.                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                    |
| Пацієнта і його сім'ю інструктують з заходів запобігання переломам.                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                    |
| Перед проведенням будь-яких хірургічних втручань проконсультуйтеся з кардіологом та пульмонологом.                                                                    |                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                    |
| Після операції зверніться до фізіотерапевта.                                                                                                                          | Встановлення імплантів та спонділодез у разі викривлення $>20-30^\circ$ у пацієнтів передпубертатного віку, які не приймають кортикостероїди; передопераційна та післяопераційна оцінка.                                | Встановлення імплантів та спонділодез у разі прогресуючого викривлення.                                                            |
| Переконайтеся, що сім'ї пацієнта та групі з догляду відомо про ризик розвитку синдрому жирової емболії.                                                               |                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                    |

Малюнок 7. Оцінка та терапія захворювань хребта й суглобів

## 10. РЕАБІЛІТАЦІЙНІ ЗАХОДИ

*Фізіотерапія, ерготерапія, корекція мови*

Хворі на МДД потребують різних типів реабілітаційної терапії на протязі всього життя. Реабілітаційна група може складатися з лікарів, фізіотерапевтів, ерготерапевтів, логопедів, дієтологів, ортопедів і ортезистів.

Реабілітаційна група має враховувати ваші цілі і спосіб життя, щоб забезпечити вам постійний профілактичний догляд, мінімізувати вплив МДД на ваше життя і діяльність, та покращити якість життя. Реабілітація може забезпечуватися амбулаторно та в умовах школи, й повинна тривати усе ваше життя. Принаймні один раз на 4-6 місяців вас повинен оглядати реабілітолог.

### ОБСЯГ РУХІВ, ВПРАВИ ТА РОЗТЯГУВАННЯ (МАЛЮНОК 8)

- На тугість, або "контрактуру" суглобів осіб з МДД впливає багато чинників, у тому числі втрата еластичності м'язів через обмежене користування, а також нерівномірність сили м'язів навколо суглоба (одні м'язи стають сильнішими від інших).
- Підтримання достатнього обсягу рухів та симетрії різних суглобів дозволяє максимально зберегти функціональність, запобігти виникненню контрактур та пролежнів.
- Рекомендовано займатися аеробними фізичними вправами. Найкращим та найбезпечнішим у цьому сенсі є плавання. Деякі вправи (як, наприклад, стрибки на батуті) можуть травмувати м'язи. Тому усі вправи повинні виконуватися під контролем вашого фізіотерапевта.
- Розтягування виконується під наглядом фізіотерапевта, але воно повинне стати невід'ємною частиною вашого повсякденного життя.
- Метою розтягування та застосування ортопедичних засобів з самого моменту постановки діагнозу є збереження функції та підтримання комфорту рухів.



## Вставка 2. Реабілітація: оцінювання та лікувально-профілактичні заходи на усіх стадіях МДД

### Оцінювання

Мультидисциплінарне оцінювання кожні 6 місяців або частіше за наявності скарг, змін або особливих потреб.

### Лікувально-профілактичні заходи

#### Лікування

Фізіотерапія, ерготерапія, логопедія з урахуванням індивідуальних потреб, стадії хвороби, відповіді на лікування та переносимості.

#### Профілактика контрактур та деформацій

- Розтягування вдома 4-6 разів на тиждень: регулярне розтягування щиколоток, колін і стегон; пізніше, за результатами оцінювання - розтягування зап'ясть, рук і шиї.
- Розтягування суглобів, яким найбільше загрожують контрактури та деформація.\*
- Ортопедичні втручання, накладення шин, гіпсування, фіксація положення; техніка:
  - ортези АФО для розтягання вночі – кращий ефект досягається за умови початку використання у ранньому віці;
  - ортези АФО для розтягання та придання правильного положення вдень – на стадії нездатності ходити самостійно;
  - шини для розтягання зап'ясть та згинальних/розгинальних м'язів пальців - зазвичай на стадії нездатності ходити самостійно;
  - етапне гіпсування – на всіх стадіях;
  - Пасивні / механізовані пристосування (вертикалізатори) для прийняття стоячого положення, коли тяжкість контрактур не перешкоджає прийняттю положення;
  - ортези КАФО з блокуванням колінних суглобів – як варіант для стадій часткової та повної нездатності ходити самостійно;
  - індивідуальне сидіння для візків з ручним та електричним приводом (жорстке сидіння й спинка, фіксатори стегон, бокові упори для тулуба, підголівник та ін.)
  - додаткові можливості на візках з електроприводом (нахил, регульована висота сидіння та опори для ніг, функція вертикалізації).

### Вправи

Регулярні аеробні фізичні вправи (плавання, велосипед) з інструктором (за необхідності); уникнення напружених тренувань, перевантажень та перевтоми; урахування потреби у відпочинку та збереженні енергії; урахування можливого зниження функції серцево-судинної і дихальної систем та підвищеного ризику пошкодження м'язів.

#### Профілактика та лікування травм і переломів

- Мінімізація ризику падіння у будь-якому середовищі.
- Оперативне лікування переломів довгих трубчастих кісток з застосуванням ортопедичних засобів та призначення реабілітаційної терапії для підтримки здатності ходити або самостійно стояти.

#### Навчання, концентрація уваги та сенсорне сприйняття

Ведення у тісній взаємодії з групою догляду, на підставі наявних проблем та за результатами оцінювання.

#### Ортопедична та реабілітаційна техніка

Планування та інформування з оцінюванням, призначенням, навчанням та пошуком коштів.

#### Участь у суспільному житті

Активна участь у всіх сферах життя з підтримкою на всіх етапах.

#### Профілактика та усунення больового синдрому

Профілактика та комплексне лікування (за потребою) болю протягом усього життя.

АФО – ортез "гомілка-стопа". КАФО – ортез "коліно-гомілка-стопа". \* Найбільше до деформації та розвитку контрактур схильні: згиначі стегна, клубово-великогомілковий тракт, підколінне сухожилля, згиначі стопи, підшовна фасція, згиначі ліктя, привертач передпліччя, згиначі й розгиначі пальців, червоподібні м'язи, розгиначі шиї; ізольовані суглобові контрактури - стегновий, колінний та гомілковостопний суглоби, варус стопи, ліктьовий і променезап'ястковий суглоби, суглоби пальців; деформування - хребет та грудна стінка, у т.ч. сколіоз, кіфоз та лордоз, знижена рухливість грудної стінки.

**ВІЗКИ, СИДІННЯ ТА ІНШЕ ДОПОМІЖНЕ ОБЛАДНАННЯ (МАЛЮНОК 9)**

- Навіть при збереженні здатності ходити, для подолання великих відстаней використовуйте скутер або візок з ручним або електричним приводом.
- У міру того, як ви почнете пересуватися на візку все частіше, переконайтеся, що сидіння утримує спину в правильному положенні та створює комфортну опору для всіх частин тіла.
- Якщо вам стало важко ходити, починайте використовувати візок з електроприводом якомога раніше. Якщо це можливо, вибирайте візок з функцією вертикалізації.
- Фізіотерапевти та ерготерапевти порекомендують інші види безпечного допоміжного обладнання для забезпечення вашої самостійності.
- Рекомендуємо спланувати заздалегідь, якими допоміжними пристроями ви користуватиметеся у майбутньому, щоб максимально зберегти самостійність та брати активну участь у суспільному житті.

**БЛОК 4. УСУНЕННЯ БОЛЬОВОГО СИНДРОМУ**

Якщо ви відчуваєте біль, повідомте про це спеціаліста з нервово-м'язових захворювань, щоб він міг призначити відповідне лікування. Обговорюйте це питання при кожному відвідуванні. На жаль, про больовий синдром при м'язовій дистрофії Дюшена відомо дуже мало, і необхідні подальші дослідження. Якщо ви відчуваєте біль і він вас турбує, повідомте про це лікаря.

- Для ефективного усунення больового синдрому необхідно визначити, що є джерелом болю. У цьому випадку група догляду зможе запропонувати відповідні заходи.
- Біль може виникати як наслідок неправильного або незручного положення тіла. Можливі лікувально-профілактичні заходи включають індивідуально підібрані ортези, сидіння, ліжко і засоби пересування, а також стандартне медикаментозне лікування (міорелаксанти, протизапальні препарати). Слід врахувати взаємодії препаратів (наприклад, стероїдів та нестероїдних протизапальних препаратів) і пов'язані з ними побічні ефекти, особливо якщо йдеться про серцеву або дихальну функцію.
- У деяких випадках, призначають ортопедичне хірургічне втручання, якщо не вдається усунути біль іншими засобами. Біль у спині, особливо у пацієнтів на стероїдній терапії, може бути ознакою компресійного перелому хребта, при якому спостерігається позитивна відповідь на терапію бісфосфонатами.
- Примати наркотичні знеболюючі засоби слід дуже обережно, особливо за наявності дисфункції легень. Наркотичні речовини можуть зробити дихання більш поверхневим або призвести до його зупинки.

- Вам можуть знадобитися додаткові пристосування для підйому по сходах, пересування, вживання їжі та напоїв, перевертання у ліжку, купання та користування туалетом.
- Такі прості пристосування, як столик для візка та соломинка для напоїв можуть значно полегшити виконання щоденних функцій.
- Використовуйте сучасні технології: роботів, Bluetooth, інфрачервоні терморегулятори, системи «розумний дім», системи розпізнавання мови, такі як Google Home або Amazon Echo: вони допоможуть вам керувати вашим середовищем та виконувати повсякденні завдання.

Перебуваючи у будинку й на вулиці, переконайтеся, що ви вживаєте усіх можливих заходів безпеки. Внизу наводяться деякі рекомендації, як уникнути переломів кісток.

### Оцінка та навчання

Навчання та оцінка ерготерапевтом або фізіотерапевтом

- У будь-якій ситуації мінімізувати ризик падіння, «дивитися під ноги», вибирати оптимальну місцевість для ходьби, обходити перешкоди.
- Пацієнта та його сім'ю навчають правилам безпечного використання візка; пояснюють, що падіння з візка часто стає причиною травм.
- сім'ю навчають безпечному підніманню та переміщенню хворого з візка та у візок.

### Загальні рекомендації або можливі модифікації

Безпека в домашніх умовах

- прибирати будь-які перешкоди, такі як килими, іграшки, кабелі та інші побутові предмети.

Уникати падінь під час використання візка або інших допоміжних пристроїв

- завжди використовувати пасок безпеки
- використовувати пристрій проти перевертання на кріслі

Безпека на нерівних або слизьких поверхнях:

- будьте особливо уважними на вулиці через нерівні поверхні;
- рекомендується надягати гумові капці під час ходьби по слизькій поверхні біля води;
- для уникнення падіння у ванні, до голіностопних таторів кріплять неслизькі устілки.

Безпечне переміщення у візок та з візка

- подумайте про використання адаптивних засобів допомоги під час піднімання вже на ранній стадії для забезпечення безпечної підтримки та мінімізації ризику падінь і травм під час переміщення, купання, використання туалету.

Корисні ідеї для дому:

- протиковзкі килимки для ванної кімнати або душової;
- поручні в душовій або ванній кімнаті;
- спеціальне сидіння або інші адаптивні засоби для ванної;
- нековзне (рифлене) покриття дерев'яних східців;
- поручні з обох боків сходів.

**Малюнок 9. Спостереження та контроль з боку групи реабілітації**

## 11. ДИХАЛЬНА СИСТЕМА

Зазвичай при м'язовій дистрофії Дюшена не виникає проблем з диханням або кашлем, поки ви ходите самостійно. У міру того, як ви дорослішаєте, дихальні м'язи слабшають і збільшується ризик інфекційних захворювань легень через «неефективного» кашлю. Надалі можуть з'явитися проблеми з диханням під час сну. Повідомте групі по догляду, якщо вранці у вас болить голова або ви відчуваєте втому - це можуть бути симптоми занадто поверхневого дихання під час сну, що вимагає подальших досліджень.

Коли відкашлювання слабшає, вкрай важливо використовувати пристрої, щоб зробити кашель ефективнішим, особливо під час хвороби (застуди). Дослідження сну визначить якість вашого дихання вночі. Якщо під час сну рівень кисню в крові сильно знижується, то призначають двухфазну вентиляцію легень НІВЛ (BI-PAP), щоб поліпшити якість дихання. З віком вам може знадобитися штучна вентиляція й у денний час.

Штучна вентиляція легень вимагає завчасної підготовки, що ґрунтується на уважному спостереженні, попередженні та вчасному втручанні. Ваша група догляду повинна включати лікаря-пульмонолога з досвідом оцінки дихальних функцій у хворих на МДД. Метою терапії є збільшення обсягу легень, підтримання гнучкості м'язів грудної стінки (розкриття об'єму легень), допомога з відкашлюванням для ефективного очищення дихальних шляхів та забезпечення неінвазивної або інвазивної підтримки дихання у нічний та денний час.

### СПОСТЕРЕЖЕННЯ ТА ПОПЕРЕДЖЕННЯ (МАЛЮНОК 10)

- Почніть зі щорічного відвідування лікаря-пульмонолога відразу після постановки діагнозу, і якомога швидше проведіть функціональні проби. Проба включає вимірювання форсованої життєвої ємності легень (ФЖЄЛ, максимальний обсяг повітря, який людина може видихнути після максимально глибокого вдиху). Пробу проводять у ранньому віці, щоб дитина звикла до обладнання, а лікар зміг встановити вихідний рівень дихальної здатності.
- Коли ви вже не зможете ходити самостійно, проходити огляд у пульмонолога потрібно принаймні кожні 6 місяців. Огляд повинен включати функціональну пробу з вимірюванням ФЖЄЛ, максимального тиску фази вдиху (наскільки сильно ви можете вдихнути повітря), максимального тиску фази видиху (наскільки сильно ви можете видихнути) та максимальної швидкості видиху під час кашлю. Пульмонолог відслідковуватиме зміну цих показників у часі.
- Серед іншого, оцінка повинна включати вимірювання насичення крові киснем за допомогою пульсоксиметра (SpO<sub>2</sub>- вимірює кисень у вашій крові, коли ви не спите), а також вимірювання рівня вуглекислого газу в крові (PetCO<sub>2</sub>/PtcCO<sub>2</sub> - вимірює рівень вуглекислого газу в крові, коли ви не спите).
- У разі неспокійного сну, ранкового головного болю або надмірної втоми можуть знадобитися дослідження дихання під час сну. Таке дослідження оцінює дихальні функції та рівень кисню й вуглекислого газу у крові у нічний час.
- Вчасна вакцинація від пневмококової інфекції (проти пневмонії) та щорічне щеплення від грипу (рекомендується у вигляді ін'єкції, а не назальних крапель) допоможуть попередити ці інфекційні захворювання.

### ЗВЕРНІТЬСЯ ДО СПЕЦІАЛІСТА З НЕРВОВО-М'ЯЗОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ АБО ПУЛЬМОНОЛОГА У РАЗІ:

- тривалої хвороби з незначним запаленням верхніх дихальних шляхів;
- незвичайної втоми або сонливості протягом дня;
- задишки, якщо вам ніяк не вдається перевести подих або закінчити речення;
- головного болю уранці або протягом дня;
- проблем зі сном, частих пробуджень, труднощів з пробудженням, кошмарів;
- якщо ви прокидаєтеся з прискореним серцебиттям або насилу переводите подих;
- проблем з концентрацією уваги вдома або у школі.

| Стадія самостійної ходьби                                                                                          | Рання стадія, втрата здатності самостійно ходити                                                                                                                                                                                                                                                                           | Пізня стадія, втрата здатності самостійно ходити |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------|
| Оцінка                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                  |
| Раз в год: ФЖЄЛ                                                                                                    | Двічі на рік: ФЖЄЛ, максимальний тиск фази вдиху / видиху, максимальна швидкість видиху при кашлі, насичення крові киснем, парціальний тиск вуглекислого газу.                                                                                                                                                             |                                                  |
| Дослідження сну (капнографія) для виявлення ознак синдрому обструктивного апное сну або порушення дихання уві сні. |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                  |
| Види втручань                                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                  |
| Вакцина від пневмококової інфекції та щорічна щеплення проти грипу інактивованою вакциною.                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                  |
|                                                                                                                    | Розкриття об'єму легень при прогнозованій ФЖЄЛ ≤ 60%.                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                                  |
|                                                                                                                    | Допомога при кашлі при прогнозованій ФЖЄЛ < 50%, макс. швидкість видиху при кашлі < 270 л/хв, або макс. тиск фази видиху < 60 см H <sub>2</sub> O.                                                                                                                                                                         |                                                  |
|                                                                                                                    | Штучна вентиляція під час сну (бажано неінвазивна) за наявності симптомів гіповентиляції або порушень дихання уві сні; прогнозована ФЖЄЛ < 50%, макс. тиск фази вдиху < 60 см H <sub>2</sub> O, або початковий рівень при пробудженні: насичення крові киснем <95% або парціальний тиск вуглекислого газу > 45 мм рт. ст . |                                                  |
|                                                                                                                    | Додаткова ШВЛ у денний час; денний рівень насичення крові киснем < 95%, а парціальний тиск CO <sub>2</sub> > 45 мм рт.ст., або за наявності задишки під час пробудження.                                                                                                                                                   |                                                  |

**Малюнок 10. Спостереження та контроль лікаря-пульмонолога**

**ЛІКУВАЛЬНО-ПРОФІЛАКТИЧНІ ЗАХОДИ (МАЛЮНОК 10)**

---

**Є кілька способів підтримки функції ваших легень протягом тривалого часу.**

- Може бути корисно застосовувати техніки для збільшення кількості повітря, що потрапляє в легені, шляхом розтягування дихальних м'язів шляхом глибокого дихання (техніки розкриття об'єму легень, надування легень або концентрації дихання).
- Якщо кашель слабшає, застосовують ручний або механічне допоміжний пристрій - відкашлювач, що дозволяє очистити дихальні шляхи від слизу і бактерій. Це знижує ризик виникнення пневмонії.
- З часом вам знадобиться підтримка дихання спочатку у нічний час (неінвазивна двофазна вентиляція легень, НДВЛ), а згодом вона може знадобитися і в денний час (неінвазивна денна підтримка дихання) у міру того, як симптоми наростатимуть.
- Спочатку звикнути до допоміжної вентиляції може бути важко. Існують різні типи "перехідників" (маски, загубники). Важливо підібрати варіант, що підходить саме вам. Лікар-пульмонолог допоможе вам у підборі підходящої комплектації.
- Допоміжна вентиляція може також здійснюватися шляхом вставлення трубки у трахею біля основи гортані (трахеостомія). Такий метод інвазивною допоміжною вентиляцією легень. Складно дати рекомендацію, коли варто вдаватися до такої процедури. Зазвичай, це рішення приймається особисто вами і вашим лікарем-пульмологом.
- Зазначені заходи сприятимуть полегшенню дихання і дозволять уникнути гострих респіраторних інфекцій.
- Дотримуйтеся графіку профілактичних щеплень, у тому числі щеплення від пневмококової інфекції та щорічні щеплення від грипу. Хворим на МДД рекомендується робити щеплення від грипу у вигляді ін'єкцій, а не назального спрею.
- Особливу увагу диханню необхідно приділяти до та після планових операцій (див. Розділ 15).
- При інфекційних захворюваннях дихальних шляхів призначають антибіотики, а також ручні або механічні засоби для допомоги при кашлі (відкашлювач).
- Будьте уважні при додатковому введенні кисню; переконайтеся, що медичний персонал застосовує двофазну вентиляцію легень та уважно контролює ваш рівень вуглекислого газу (CO<sub>2</sub>).

## 12. СЕРЦЕВО-СУДИННА СИСТЕМА (Малюнок 11)

Серце – це м'яз, який також зазнає ураження МДД. Захворювання серцевого м'яза має назву кардіоміопатія. У хворих на МДД кардіоміопатія виникає внаслідок браку дистрофіну у серцевому м'язі. Кардіоміопатія спричиняє порушення серцевих функцій, що з часом переростає у серцеву недостатність. Існують різні ступені серцевої недостатності, але за умови регулярного огляду у кардіолога та медикаментозної терапії люди з таким діагнозом живуть багато років. Метою кардіологічного контролю пацієнтів з МДД є раннє виявлення та лікування патологій серцевого м'яза. На жаль, проблеми з серцем можуть ніяк не проявлятися, а ви можете не відчувати симптомів. Тому з моменту постановки діагнозу до вашої групи догляду має увійти лікар-кардіолог.

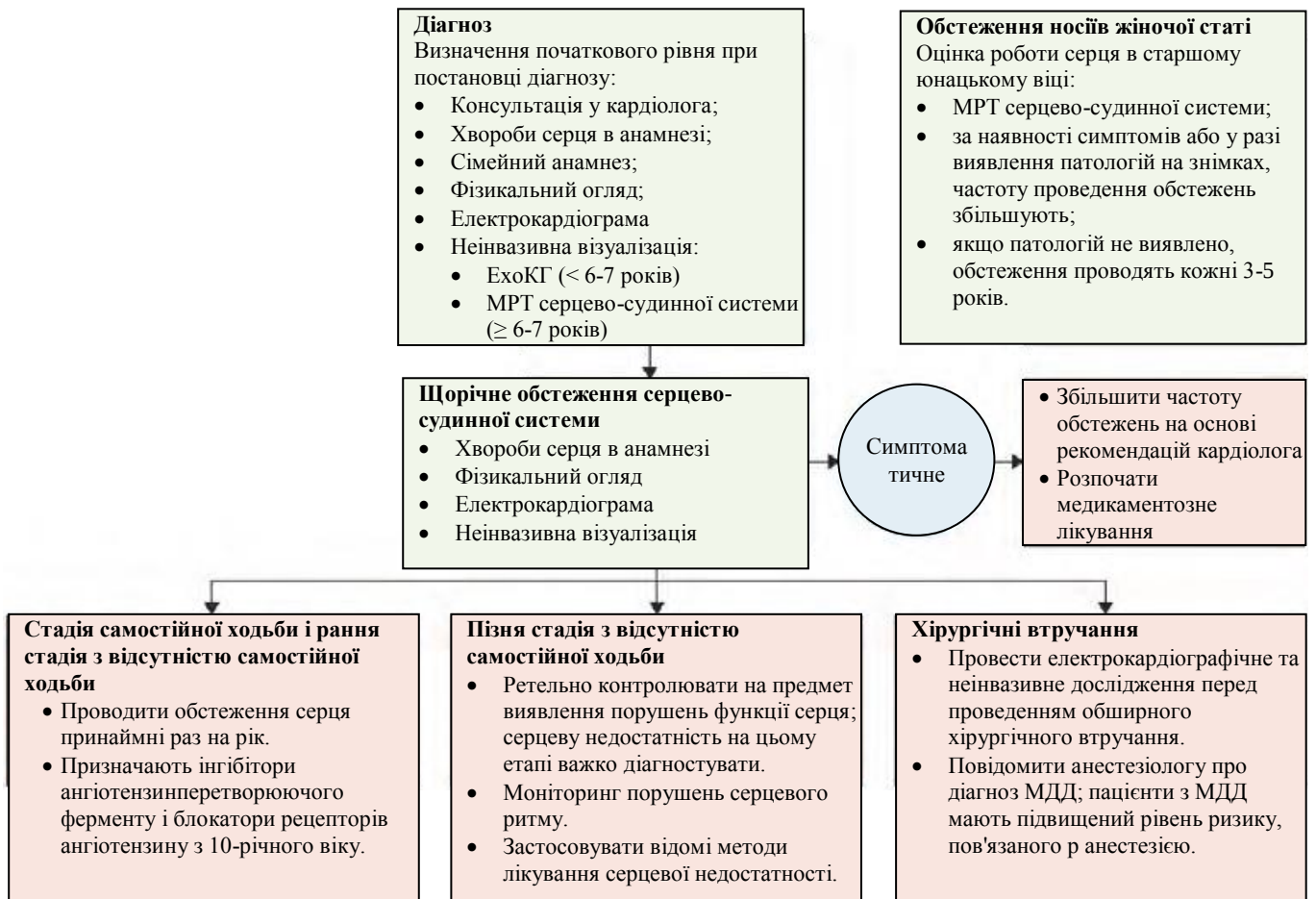
### СПОСТЕРЕЖЕННЯ

- Відвідуйте кардіолога принаймні один раз на рік з моменту постановки діагнозу, або й частіше, якщо маєте таку рекомендацію.
- Дослідження функцій серця включає електрокардіографію (ЕКГ, яка реєструє зміну серцевих електричних імпульсів), ехокардіографію (дослідження морфологічних та функціональних змін серця) та МРТ серця (дає точне зображення усіх структур та функцій серця, виявляє фіброз або рубцювання серцевого м'яза).
- Жінки-носії МДД повинні проходити кардіологічні обстеження кожні 3-5 років (або й частіше, якщо є рекомендації), оскільки вони можуть мати такі ж проблеми з серцем, що й хворі на МДД.

### ЛІКУВАННЯ

- Прийом кардіопрепаратів починають при перших ознаках фіброзу серцевого м'яза (утворення рубцевої тканини на серцевому м'язі, видно на знімках МРТ), зниження серцевих функцій (знижена фракція викиду, фракція вкорочення на знімках МРТ або на ЕхоКГ) або з 10-річного віку, навіть якщо всі показники в нормі.
- У якості терапії першої лінії призначають інгібітори ангіотензинперетворюючого ферменту (АПФ - лізиноприл, каптоприл, еналаприл та ін.) та блокатори рецепторів ангіотензину (БРА - лозартан). Ці препарати розширюють кровоносні судини, що виводять кров із серця, а значить серцю не доводиться надмірно скорочуватися, щоб перекачувати кров в організм.
- Інші препарати, такі як бета-блокатори, уповільнюють серцебиття, дозволяючи серцю більш ефективно перекачувати кров. При прогресуючій серцевій недостатності призначають діуретики (які виводять з організму усі рідин, скорочуючи об'єм крові, сповільнюючи серцебиття та знижуючи інтенсивність серцевих скорочень).
- Аномалії серцевих ритмів, виявлені на ЕКГ, підлягають терміновому дослідженню та лікуванню. Збережіть копію ЕКГ вихідного рівня при нормальній функції серця.
- Холтерівський моніторинг являє собою безперервний запис електрокардіограми протягом 24 або 48 годин; його проводять за наявності підозри на порушення серцевого ритму.
- Часте серцебиття та/або пальпітації (періодичне аномальне серцебиття) поширені у хворих на МДД, і зазвичай не становлять небезпеки. Однак це явище може свідчити про більш серйозні проблеми, які повинні бути досліджені кардіологом.

- Якщо ви відчуваєте сильний біль у грудях, що не вщухає, це може свідчити про ураження серця. Негайно зверніться до відділення швидкої допомоги.
- У пацієнтів, які приймають стероїди, необхідно контролювати можливі побічні дії на серцево-судинну систему, наприклад, гіпертензію (високий кров'яний тиск) та гіперхолестеринемію (високий рівень холестерину); необхідне коригування дозування стероїдів або призначення для додаткового лікування (див. Таблицю 2).



*Малюнок 11. Спостереження, оцінка та контроль лікаря-кардіолога*

### 13. СИСТЕМА ТРАВЛЕННЯ

*Розлади харчування, ковтання та інші порушення з боку системи травлення*

У різні вікові періоди вам знадобиться пройти огляд наступних спеціалістів: дієтолога, фізіотерапевта, логопеда, отоларинголога та гастроентеролога. Порушення з боку системи травлення у хворих на МДД включають надмірну або недостатню вагу тіла, хронічний запор та розлад ковтання (дисфагію).

#### КОНТРОЛЬ ХАРЧУВАННЯ (МАЛЮНОК 12)

Сертифікований дієтолог допоможе визначити необхідну вам добову кількість калорій шляхом розрахунку витрат енергії у стані спокою, з урахуванням зросту, віку та рівня активності.

- Підтримання правильного рівня харчування допоможе уникнути як ожиріння, так і дефіциту ваги.
- Важливо, щоб ваша вага або індекс маси тіла знаходилися у межах від 10-го до 85-го перцентилу за національною перцентильною шкалою (див розділ "Ресурси").
- Здорова, збалансована та різноманітна дієта необхідна для підтримки здоров'я організму; рекомендації щодо здорового харчування для всієї родини можна знайти на різних ресурсах, у т.ч. NHS Live Well <https://www.nhs.uk/live-well/> та інших надійних ресурсах вашої країни, але у будь-якому випадку необхідно обговорити їх з дієтологом.
- Приділяйте особливу увагу дієті при постановці діагнозу, на початку прийому стероїдів, у випадку втрати здатності самостійно ходити та появи проблем з ковтанням.
- Споживання достатньої кількості рідини допоможе уникнути зневоднення, запору і проблем з нирками.
- У випадку надлишкової маси тіла рекомендується знизити калорійність їжі та підвищити рівень безпечної фізичної активності.
- Гастропарез, або затримка евакуації вмісту шлунка, розвивається у старшому віці і стає причиною больових відчуттів після прийому їжі, а також нудоти, блювоти, втрати апетиту та раннього насичення.
- Несподівана втрата ваги може свідчити про ускладнення в інших системах органів (наприклад, серцево-судинній або дихальній).
- Проблеми з ковтанням також можуть спричиняти втрату ваги. Дієтолог та отоларинголог повинні спільно розробити план харчування, спрямований на підтримання або збільшення ваги.

#### КОНТРОЛЬ КОВТАННЯ (МАЛЮНОК 12)

Слабкі лицьові, щелепні і горлові м'язи стають причиною порушення ковтання (дисфагії). Через неправильного функціонування ковтальних м'язів, дисфагія може призводити до аспірації (поглатання шматочків їжі у дихальні шляхи), що підвищує ризик виникнення пневмонії. Дисфагія розвивається поступово, на початкових етапах її важко розпізнати. Тому симптоми дисфагії перевіряють під час кожного огляду у лікаря.

## СИМПТОМИ ДИСФАГІЇ

- Відчуття, що їжа «застрягла у горлі».
- Несподівана втрата 10% маси тіла або більше, або безуспішні спроби набрати вагу (поки ви ростете).
- Прийом їжі займає більш, ніж на 30 хвилин, та/або прийом їжі супроводжується втомою, слинотечею, кашлем, вдавленням.
- Незрозумілий спад легеневої функції або жар невідомої етіології можуть бути ознаками аспіраційної пневмонії або пневмонії, викликані потраплянням рідини у легені.

## ЛІКУВАЛЬНО-ПРОФІЛАКТИЧНІ ЗАХОДИ У ВИПАДКУ ДИСФАГІЇ

- У разі появи вищевказаних симптомів проводять клінічні аналізи і рентгенографію.
  - У разі появи розладу ковтання лікар повинен скласти індивідуальний план лікування, спрямований на максимальне збереження ковтальних функцій.
  - Якщо споживання їжі та рідини через рот більше не є можливим, то розглядають необхідність виконання гастростомії.
- Детально обговоріть ризики і переваги гастростомії.
- Існує кілька способів виконання гастростомії. Приймаючи рішення щодо гастростомії, враховують ризики, пов'язані з проведенням операції під анестезією, та власні побажання пацієнта.



Малюнок 12. Оцінювання та усунення розладів харчування, ковтання та порушень з боку системи травлення

- Своєчасна гастростомія допоможе вам споживати достатню кількість калорій.
- Якщо сила ковтальних м'язи сильні, наявність гастростоми не означає, що ви не можете споживати їжу, яка вам подобається. Вона лише допоможе вам споживати достатню кількість поживних речовин і калорій без психологічної напруги.

### **ЗАПОР ТА ГАСТРОЕЗОФАГЕАЛЬНА РЕФЛЮКСНА ХВОРОБА (ГЕРХ)**

Запор та гастроезофагеальна рефлюксна хвороба (обумовлена спонтанним, регулярно повторюваним закиданням кислого шлункового вмісту у стравохід, відома як печія, призводить до ураження нижнього відділу стравоходу) – це два найпоширеніших розлади шлунково-кишкового тракту у хворих на МДД. На запор скаржаться часто, але цю скаргу часто ігнорують, тому важливо обговорити функцію кишечника з фахівцями вашої групи догляду. Ефективне усунення запорів допоможе уникнути можливих ускладнень, що негативно впливають на функцію кишечника внаслідок тривалих запорів.

- Ефективними можуть бути проносні та інші засоби. Проконсультуйтеся зі своїм лікарем, яке проносне підійде саме вам і як довго його слід приймати. Майте на увазі, що не усі проносні засоби однакові.
- Обов'язково пийте достатньо рідини протягом дня. Підвищене споживання клітковини посилить симптоми, якщо при цьому ви не збільшите прийом рідини. Аналізуйте споживання їжі та рідини з дієтологом під час кожного відвідування, особливо якщо у вас запори.
- Гастроезофагеальний рефлюкс лікують препаратами, що знижують кислотність шлунка. Їх найчастіше призначають пацієнтам, які приймають стероїди або пероральні бісфосфонати.
- Догляд за порожниною рота завжди важливий, особливо при пероральному прийомі бісфосфонатів з приводу втрати кісткової тканини. Рекомендації з догляду за ротовою порожниною наведені у Блоці 5.
- У разі слабкості щелеп може виникати втома під час жування, що може призвести до зниження споживання калорій.

### **БЛОК 5. РЕКОМЕНДАЦІЇ З ДОГЛЯДУ ЗА РОТОВОЮ ПОРОЖНИНОЮ**

- Хворі на МДД змалечку повинні спостерігатися у стоматолога, який має великий досвід та добре обізнаний з особливостями МДД. Завдання стоматолога - забезпечувати високоякісне лікування та здоров'я ротової порожнини, а також виступати у якості джерела інформації за вашим місцем проживання. Він повинен знати про відмінності у розвитку скелета й зубів у хворих на МДД, а також співпрацювати з добре поінформованим та досвідченим ортодонтом.
- Догляд за ротовою порожниною та зубами ґрунтується на профілактичних заходах, спрямованих на підтримання здоров'я зубів та гігієну ротової порожнини.
- Дуже важливо навчити батьків та фахівців з догляду правильно чистити зуби хворому на МДД, оскільки збільшений язик та іноді обмежене відкривання рота ускладнюють цей процес.
- Індивідуально підібрані допоміжні та технічні засоби гігієни ротової порожнини набувають особливого значення в міру того, як слабшають м'язи кистей, рук, щелепи, рота і шиї або з'являються контрактури щелепи.

**БЛОК 6. УСУНЕННЯ РОЗЛАДІВ МОВЛЕННЯ – ДЕТАЛІ:**

- Існують детально описані моделі розвитку патологій мовлення у хворих на МДД, включаючи проблеми з розвитком мовних навичок, короточасної словесної пам'яті та фонологічної обробки мовної інформації, а також знижений рівень інтелекту (IQ) та труднощі в навчанні.
- Це стосується не всіх людей з МДД, але слід враховувати ризик виникнення і вживати своєчасних заходів.
- Якщо є підозра на розлад мовлення, то слід звернутися до логопеда за оцінюванням та лікуванням у разі необхідності.
- Дітям із затримкою розвитку мови, а також іншим пацієнтам з ослабленими м'язами рота та/або нерозбірливою мовою, необхідні вправи для м'язів, що відповідають за мову та артикуляцію.
- Коли через проблеми з підтримкою дихання мова пацієнта з МДД стає все менш розбірливою, доцільно застосовувати компенсаторні заходи, робити вправи для голосу та використовувати системи підсилення мовних сигналів.
- Розглядати питання використання пристрою виведення мови (VOCA, комунікаційний пристрій з синтезатором мови) доцільно у будь-якому віці, якщо в цьому є потреба.
- Розлади мовлення можуть привести до труднощів у школі, але з ними можна впоратися за допомогою належного оцінювання та вжиття лікувально-профілактичних заходів.

**14. ПСИХОСОЦІАЛЬНА ДОПОМОГА**

Життя з м'язовою дистрофією Дюшена може бути дуже непростим. Хворим на МДД та їх сім'ям вкрай необхідна психосоціальна та емоційна підтримка (Блок 7). Психосоціальні проблеми можуть виникнути у будь-який момент. Обов'язково повідомте групу догляду, якщо з'являться які-небудь з нижченаведених проблем:

- Проблеми з соціальною взаємодією та/або започаткуванням дружніх стосунків (тобто соціальна незрілість, недостатні соціальні навички, уникнення однолітків або ізолюваність від них).
- Проблеми з навчанням.
- Надмірна або постійна тривожність / занепокоєння;
- Часті сварки або неадекватна поведінка; труднощі з контролюванням гніву або смутку.
- Підвищений ризик нейроповедінкових розладів, а також порушень нервово-психічного розвитку, у т.ч. розлади аутистичного спектру (РАС), синдром дефіциту уваги та гіперактивності (СДУГ) та obsесивно-компульсивний розлад (ОКР).
- Проблеми з емоційною адаптацією, тривожність та/або депресія.

Не ігноруйте психосоціальні та емоційні аспекти, оскільки вони є важливою складовою вашого здоров'я. Якщо ви маєте занепокоєння, переживання або питання щодо вашого діагнозу або будь-чого іншого, то дуже важливо отримати відповіді. При кожному відвідуванні спеціаліста з нервово-м'язових захворювань вас повинні запитати про симптоми тривоги і депресії, формально або у формі бесіди, і, в разі виявлення проблем, вас повинні якомога швидше направити на оцінювання стану та лікування.

## БЛОК 7. ПАМ'ЯТКА ДЛЯ СІМ'Ї

Дітям простіше ставити питання, якщо батьки виявляють відкритість і готовність на них відповідати. Відповідайте на питання відкрито, але відповідно до віку дитини, і постарайтеся не виходити за рамки поставленого питання. Ми розуміємо, що така розмова з дитиною може бути непростю. Ініціативні групи допомоги та персонал вашої лікарні можуть надати допомогу у вигляді інформації, рекомендацій та ресурсів. Вони також можуть допомогти знайти найбільш підходящого медичного працівника, який допоможе вам з непростими розмовами.

Для людини з МДД важливо отримувати психосоціальну та емоційну підтримку, однак не слід забувати, що діагноз впливає на всю сім'ю. Батьки, брати і сестри також можуть ізолюватися від суспільства та впасти у депресію. Тому під час кожного прийому розповідайте своїм лікарям про справи у вашій сім'ї та просіть порекомендувати фахівця, якщо відчуваєте, що кому-небудь з вашої сім'ї необхідна фахова допомога, але не забудьте при цьому отримати направлення.

Існує декілька широко відомих видів лікувально-профілактичних заходів у багатьох галузях психотерапії. До них відноситься навчання батьків справлятися з поведінкою та конфліктами, індивідуальна або сімейна терапія, а також корекція поведінки. Прикладний аналіз поведінки може допомогти у виявленні певних типів поведінки, характерних для аутизму.

Корисний ресурс у Великобританії: Посібник з м'язової дистрофії Дюшена, під редакцією Джанет Госкінс (<https://www.jkp.com/uk/a-guide-to-duchenne-muscular-dystrophy-2.html>).



**ОЦІНЮВАННЯ (МАЛЮНОК 13)**

Ваше щорічне психосоціальне оцінювання повинно враховувати когнітивний розвиток, мовленнєвий розвиток, емоційну адаптацію, корекцію поведінки, комунікативні навички та інші аспекти. Не кожна лікарня має доступ до всіх перерахованих видів оцінки і втручань. Ці рекомендації можуть послужити вам у якості посібника з психосоціальної допомоги.

|                                 | Стадія самостійної ходьби, дитинство                                                                                                                                                                                                                         | Рання стадія, нездатність самостійно ходити, юнацький вік                                                                                                                                                                            | Пізня стадія, нездатність самостійно ходити, дорослий                                                 |  |
|---------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|
| Оцінювання                      | <ul style="list-style-type: none"><li>Установка вихідного рівня в перший рік після постановки діагнозу.</li><li>Оцінка розвитку (&lt;4 років) або нейропсихологічна оцінка (&lt;5 років) при затримці когнітивного розвитку або емоційні проблеми.</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>Нейропсихологічна оцінка для виявлення когнітивних проблем і труднощів з навчанням при низькій успішності в школі.</li><li>Нейропсихологічна оцінка при переході до дорослого життя.</li></ul> | Нейропсихологічна оцінка при погіршенні функціональності або здатності виконувати повсякденні справи. |  |
|                                 | Оцінка дефектолога мови при підозрі на затримку її розвитку                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                      | Оцінка дефектолога для пацієнтів з порушеною здатністю говорити, жувати або з дисфагією.              |  |
|                                 | Оцінка соціального працівника при постановці діагнозу і далі по необхідності.                                                                                                                                                                                | Оцінка потреб пацієнта і його сім'ї соціальним працівником.                                                                                                                                                                          |                                                                                                       |  |
| Лікувально-профілактичні заходи | Психотерапія та/або психофармакологія при розладах психічного здоров'я.                                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                       |  |
|                                 | Формальне облаштування місця в школі з урахуванням безпеки та комфорту; пропуск занять через хворобу.                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                      | Безперервна освіта, навчання професії за індивідуальною програмою до 22-річного віку.                 |  |
|                                 |                                                                                                                                                                                                                                                              | Постановка цілей на майбутнє, що стосується освіти і професії.                                                                                                                                                                       | Облаштування робочого місця.                                                                          |  |
|                                 | Надають батькам ресурси для інформування шкільних вчителів, шкільних психологів та іншого персоналу про особливості МДД.                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                       |  |
|                                 | Надають батькам і пацієнту ресурси для інформування однолітків про МДД.                                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                       |  |
|                                 | Звертаються до психолога при необхідності тренування комунікативних навичок.                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                       |  |
|                                 | Заохочують активне залучення пацієнта і його сім'ї в життя суспільства.                                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                       |  |
|                                 | Заохочують ініціативність і незалежність пацієнта.                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                       |  |
|                                 |                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                      | Організують домашній медичний догляд.                                                                 |  |
|                                 |                                                                                                                                                                                                                                                              | Інформують пацієнта і його сім'ю про засоби паліативної допомоги.                                                                                                                                                                    |                                                                                                       |  |
|                                 |                                                                                                                                                                                                                                                              | Організують додатковий догляд, виділяючи час для відпочинку тим, хто його зазвичай здійснює.                                                                                                                                         |                                                                                                       |  |
|                                 |                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                      | Паліативна допомога на термінальній стадії.                                                           |  |

**Малюнок 13. Психосоціальне оцінювання та лікувально-профілактичні заходи**

## ЗАХОДИ, СПРЯМОВАНІ НА ДОГЛЯД ТА ПІДТРИМКУ

- Координатор лікування МДД- це ключовий член групи догляду, через якого можна отримати направлення до фахівців з поведінки, соціальних працівників, лікарів-консультантів та фахівців з паліативної допомоги. Якщо до вашої групи догляду не входить координатор, дізнайтеся, кому слід телефонувати у неприймальні години в разі виникнення питань/занепокоєння/надзвичайної ситуації.
- Важливо, щоб ви повідомили працівникам школи про особливості МДД, щоб вони допомогли організувати вам доступ до всього, що необхідно для успішного навчання, участі у суспільному житті та набуття майбутньої професії.
- Необхідно розробити індивідуальний план навчання, лікування та догляду, у якому врахувати можливість виникнення в вас труднощів з навчанням та скоригувати дії, які можуть завдати шкоди вашим м'язам (наприклад, уроки фізкультури), посилити втому (наприклад, подолання довгого шляху до їдальні й назад) або поставити під загрозу безпеку (наприклад, на дитячому ігровому майданчику).
- Розвиток ініціативності, самостійності та участь у прийнятті рішень (особливо рішень щодо медичного догляду) та звикання до помічників (інших, ніж батьки), що доглядають за вами, є необхідним та дуже важливим кроком до автономного життя (див. Розділ 17).
- Розвиток навичок, необхідних для спілкування та навчання, допоможе вам знайти роботу й жити активним життям у дорослому віці.
- Крім усунення больового синдрому (Блок 4), група паліативної допомоги може також надати моральну підтримку, забезпечити догляд на час відсутності членів сім'ї, прояснити цілі лікування при прийнятті непростих медичних рішень, полегшити ваше спілкування з командою лікарів, а також вирішити питання, пов'язані зі стражданнями та втратою.

## ПСИХОТЕРАПЕВТИЧНЕ ТА МЕДИКАМЕНТОЗНЕ ЛІКУВАННЯ

Якщо ви відчуваєте тривогу або страждаєте від депресії, можливо, вам допоможуть антидепресанти, виписані за рецептом. Такі препарати призначає лікар лише після встановлення відповідного діагнозу, а за їх прийомом ведеться спостереження.

## 15. ЩО ВРАХОВУВАТИ У РАЗІ ХІРУРГІЧНОГО ВТРУЧАННЯ

Можуть виникати різноманітні ситуації, як пов'язані з МДД, коли може виникнути потреба у хірургічному втручанні під анестезією (наприклад, біопсія м'яза, корекція контрактур суглобів, операція на хребті або гастростомія), так і не пов'язані з цим діагнозом. Якщо ви потребуєте хірургічного втручання, існує ціла низка моментів, на які потрібно звернути увагу в цілях безпеки.

Операція має проводитися у лікарні, персонал якої добре знайомий з особливостями м'язової дистрофії Дюшена і готовий зробити все можливе для сприятливого перебігу й результату операції. Варто розглянути можливість введення «ударної» дози стероїдів. Рекомендації щодо ударного дозування стероїдів можна знайти в протоколі прийому стероїдів П.Дж. Ніколоффа на сайті [www.parentprojectmd.org/pj](http://www.parentprojectmd.org/pj).

Усі хворі на МДД схильні до рабдоміолізу. Рабдоміоліз розвивається в результаті масового руйнування м'язів. Уражені м'язи виділяють у кровоток міоглобін та калій. Міоглобін становить небезпеку для нирок та може викликати ниркову недостатність; надлишок калію небезпечний для серця. З огляду на ризик рабдоміолізу, існує низка запобіжних заходів, які повинні бути вжиті під час проведення операції під анестезією у хворих на МДД.

- **За жодних обставин не застосовувати сукцинілхолін, оскільки він викликає рабдоміоліз.**
- **Уникати застосування інгаляційного наркозу з огляду на підвищений ризик рабдоміолізу під час його застосування.**
- В основному, безпечними вважаються анестетики IV покоління.
- Будь-які анестетики у хворих на МДД застосовують дуже обережно.
- Список безпечних та небезпечних анестетиків можна знайти на сайті Батьківського проекту МДД [www.parentprojectmd.org/Surgery](http://www.parentprojectmd.org/Surgery)
- Нагадайте медичному персоналу про необхідність обережного застосування кисню (див. Розділ 11).
- Дуже обережно застосовують опіати та інші седативні засоби та міорелаксанти, оскільки вони впливають на частоту й глибину дихання, сповільнюючи його і роблячи більш поверхневим.

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Кардіологічна допомога</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| <p>Перед будь-яким хірургічним втручанням проконсультуйтеся з кардіологом</p> <p>Анестезіологи повинні враховувати, що хворі на МДД схильні до серцевої декомпенсації під час операції.</p> <p>Серйозне хірургічне втручання:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• пацієнти з МДД мають підвищений ризик розвитку серцевої недостатності при проведенні серйозних операцій;</li> <li>• перед операцією необхідно зробити ехокардіограму та електрокардіограму.</li> </ul> <p>Невелике хірургічне втручання:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• у пацієнтів з нормальною функцією серця проводять повторне дослідження, якщо попереднє проводилося понад рік тому.</li> </ul>                                                                                                                                         |
| <b>Контроль дихання</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| <p>Передопераційна тренування і післяопераційне використання засобів допомоги при кашлі</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Допоміжне обладнання при кашлі необхідно пацієнтам з макс. швидкістю видиху при кашлі &lt;270 л / хв або макс. тиском фази видиху &lt;60 см H<sub>2</sub>O.</li> </ul> <p>Передопераційна тренування і післяопераційне використання неінвазивної вентиляції</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Неінвазивна вентиляція необхідна пацієнтам з ФЖЄЛ вихідного рівня &lt;30%.</li> <li>• Неінвазивна вентиляція категорично показана пацієнтам з ФЖЄЛ &lt;50%.</li> </ul> <p>Не слід застосовувати додатково кисень без одночасного використання неінвазивної вентиляції.</p> <p>Стимулююча спірометрія неефективна у людей зі слабкими дихальними м'язами, існують кращі альтернативи.</p> |
| <b>Анестезія</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| <p>Строго показана внутрішньовенна загальна анестезія</p> <p>Строго протипоказані деполаризуючі міорелаксанти, такі як суксаметонію хлорид, зважаючи на ризик летального наслідку.</p> <p>Рабдоміоліз і гіперкаліємія.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Пацієнти з МДД схильні до ризику розвитку рабдоміолізу при застосуванні інгаляційних анестетиків або суксаметонію хлориду.</li> <li>• Ускладнення у вигляді рабдоміолізу часто плутають із злоякісною гіпертермією.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| <b>Втрата крові</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <p>Не рекомендується застосування гіпотензивної анестезії для мінімізації втрати крові через гемодинамічний ефект в умовах кардіоміопатії.</p> <p>З метою контролю втрати крові розглядають застосування системи для аутогемотрансфузії разом з амінокапроновою або транексамовою кислотою.</p> <p>Хворим на МДД не підходять післяопераційні антикоагулянти, такі як гепарин або аспірин.</p> <p>З метою попередження тромбозу глибоких вен застосовують компресійні панчохи з градуйованою компресією.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |

**Малюнок 14. Рекомендації на випадок хірургічного втручання**

## 16. ОСОБЛИВОСТІ НАДАННЯ ЕКСТРЕНОЇ ДОПОМОГИ

Якщо вам необхідно звернутися до лікарні швидкої медичної допомоги, слід врахувати таке:

- Відповідальний медпрацівник або спеціаліст з нервово-м'язових захворювань повинні зателефонувати до лікарні та попередити про своє прибуття.
- Якщо ви опинитеся у відділенні невідкладної допомоги, обов'язково зателефонуйте спеціалісту з нервово-м'язових захворювань або групі догляду.
- Поясніть персоналу, що у вас МДД, розкажіть, які ліки ви приймаєте, повідомте про можливі ускладнення з боку дихальної або серцево-судинної системи, і які лікарі зазвичай займаються вашим лікуванням.
- Оскільки велика кількість медпрацівників не знайома з потенційними планами ведення МДД, необхідно розповісти про очікувану тривалість та і очікувану якість життя пацієнта.

### ІНФОРМАЦІЯ НА ВИПАДОК НАДАННЯ ЕКСТРЕНОЇ ДОПОМОГИ

Завжди майте при собі картку, складену спеціалістом з нервово-м'язових захворювань, де в стислому вигляді вказана найважливіша медична інформація:

- діагноз;
- перелік медикаментів, які приймаєте;
- результати недавніх досліджень функцій серця і легень;
- рецидивуючі захворювання в анамнезі (наприклад, пневмонія, серцева недостатність, камені в нирках, гастропарез (затримка евакуації вмісту шлунка);
- короткий опис первісної оцінки і терапії.

Інформацію про те, як слід діяти у надзвичайній ситуації, можна знайти у додатку для смартфонів Батьківського проекту м'язової дистрофії ([www.ParentProjectMD.org/App](http://www.ParentProjectMD.org/App)), а також на сайті <https://duchenneemergency.co.uk/>.

### СТЕРОЇДИ

Про регулярний щоденний прийом стероїдів прошу повідомити. Доведіть до відома співробітників відділення невідкладної допомоги, що ви щоденно приймаєте стероїди. Розкажіть, як довго ви їх приймаєте, і що може статися в разі пропуску чергової дози більш ніж на 24 години. Згадати про стероїди варто навіть в тому випадку, якщо ви їх приймали у минулому.

### БЛОК 8. ОСНОВНІ МОМЕНТИ ПІД ЧАС НАДАННЯ ЕКСТРЕНОЇ ДОПОМОГИ

1. Візьміть з собою персональну картку з основною медичною інформацією (можна знайти за посиланням <https://www.musculardystrophyuk.org/>) і показуйте лікарям, медсестрам та адміністрації лікарні.
2. Зв'яжіться зі спеціалістом з нервово-м'язових хвороб після первинної оцінки та обговоріть лікування.
3. Попередьте лікарів невідкладної допомоги, що ви приймаєте стероїди.
4. Якщо є можливість, візьміть копії останніх досліджень серця і легень, таких як ФЖСЛ, ЕКГ і ФВЛШ.
5. Якщо ви використовуєте апарат для допомоги при кашлі (відкашлювач) або апарат двофазної вентиляції легень (НІВЛ), візьміть їх з собою в лікарню.
6. Якщо у вас падає рівень кисню, персонал повинен бути дуже обережним, даючи кисень без респіраторної підтримки (вентиляції).
7. Якщо ви отримали перелом, наполягайте на розмові з вашим фізіотерапевтом або спеціалістом з нервово-м'язових захворювань. Слідкуйте за появою симптомів синдрому жирової емболії (СЖЕ). [Розділ 9]

Це важливо, оскільки:

- Стероїди можуть послабити реакцію організму на стрес, тому в разі екстреної ситуації можуть знадобитися «ударні» дози стероїдів;
- Стероїди підвищують ризик розвитку виразки шлунку; персонал відділення невідкладної допомоги повинен це враховувати;
- В окремих випадках можуть виникнути інші ускладнення в гострій формі, пов'язані з прийомом стероїдів. Персонал відділення невідкладної допомоги повинен це враховувати.

### **ФУНКЦІЇ СЕРЦЯ**

- Візьміть з собою результати останніх досліджень функцій серця (ЕКГ, ехокардіограма, МРТ-знімок серця). Вони можуть стати вам у нагоді.
- Нагадайте персоналу відділення невідкладної допомоги, що у хворих на МДД будь-якого віку на ЕКГ, як правило, є відхилення від норми; візьміть з собою копію останньої ЕКГ, якщо це можливо.
- Під час гострих станів важливо постійно контролювати функції серця, щоб переконатися у відсутності порушень серцевого ритму.

### **ДИХАЛЬНІ ФУНКЦІЇ**

- Візьміть з собою результати останніх досліджень функцій легень (форсована життєва ємність легень, ФЖЄЛ). Вони можуть стати вам у нагоді.
- Обов'язково візьміть з собою до лікарні будь-яке обладнання, яке ви використовуєте (відкашлювач або апарат НІВЛ), у разі якщо у них немає для вас такого обладнання. Наполягайте, щоб персонал відділення невідкладної допомоги застосовував ваше обладнання при лікуванні.
- Якщо ви вдома використовуєте апарат штучної вентиляції легень, фахівці з респіраторної підтримки повинні підключитися до вашого лікування.
- Дуже обережно застосовувати опіати, інші седативні засоби та міорелаксанти, оскільки вони впливають на частоту і глибину дихання, сповільнюючи його і роблячи більш поверхневим (див. Розділ 15).
- У разі необхідності анестезії застосовують анестетики IV покоління й уникають інгаляційних анестетиків; сукцинілхолін строго протипоказаний пацієнтам з МДД (див. Розділ 15).

Під час хвороби дихальні м'язи постійно слабшають, тому значно зростає ризик появи ускладнень. Таким чином, якщо ваші дихальні м'язи значно ослаблені:

- Для лікування інфекцій дихальних шляхів можуть бути призначені антибіотики;
- Може знадобитися респіраторна підтримка шляхом неінвазивної вентиляції;
- Подачу кисню, за необхідності, здійснюють з обережністю (див. Блок 9);
- Тривала неінвазивна вентиляція в стані неспання, що переривається у разі потреби для штучного відкашлювання з використанням відкашлювача, є стандартною процедурою лікування респіраторних захворювань в рамках надання невідкладної допомоги.

**БЛОК 9. ОБЕРЕЖНО! КИСЕНЬ!**

- Усі ми дихаємо, вдихаючи кисень (O<sub>2</sub>) та видихаючи вуглекислий газ (CO<sub>2</sub>).
- Подача кисню в умовах зниженої функції легень може знизити прагнення організму дихати самостійно, і, як наслідок, призвести до підвищеного рівня вуглекислого газу (затримка CO<sub>2</sub> або дихальний ацидоз). Це може бути небезпечно і становити потенційну загрозу для життя. Подача кисню повинна здійснюватися з великою обережністю, з ретельним контролем рівня вуглекислого газу в крові.
- Якщо рівень насичення крові киснем впав нижче 95% (згідно з показаннями пульсоксиметра), то перевіряють рівень вуглекислого газу в крові. При підвищеному рівні вуглекислого газу в крові потрібно застосувати ручні, механічні та неінвазивні засоби респіраторної допомоги.
- Компенсувати нестачу кисню можна за допомогою неінвазивної вентиляції легень (НІВЛ), при цьому уважно контролюючи рівень CO<sub>2</sub> в крові.

**ПЕРЕЛОМИ КІСТОК**

У пацієнтів з МДД існує підвищений ризик переломів. Перелом ноги може позбавити можливості самостійно ходити, особливо якщо ходьба ускладнювалася й до перелому. Повідомте своїй групі догляду, особливо фізіотерапевту, що у вас трапився перелом, і за необхідності, він зв'яжеться з хірургом.

- Хірургічна фіксація, якщо це можливо у конкретному випадку, часто краща, ніж накладання гіпсу, для пацієнтів, які можуть ходити самостійно (відновлення відбувається швидше).
- Значну роль у якнайшвидшому поверненні здатності до самостійного пересування відіграє участь фізіотерапевта,.
- Якщо зламана кістка - один з хребців і ви відчуваєте біль в спині, для отримання адекватного лікування зверніться до ортопеда або ендокринолога (див. Розділ 9).

У хворих на МДД існує ризик синдрому жирової емболії (СЖЕ), який потребує невідкладної медичної допомоги (див. Розділ 9). **Негайно повідомте лікарів швидкої, якщо ви маєте підозру на жирову емболію.** Симптоми СЖЕ:

1. Сплутаність свідомості та/або дезорієнтація;
2. Незвичайна поведінка;
3. Прискорене дихання та серцебиття;
4. Задишка.

**17. ОСОБЛИВОСТІ ПЕРЕХОДУ ДО ДОРΟΣЛОГО ЖИТТЯ**

Готуючись стати більш самостійними, враховуйте свої потреби у медичному обслуговуванні та догляді. Як правило, досягнення бажаного рівня самостійності вимагає постійного і ретельного планування.

**ПЛАНУЙТЕ ВЧАСНО**

Вже з раннього дитинства лікарі, вчителі та батьки повинні залучати вас до прийняття медичних рішень та планування майбутнього. Часто перехід до дорослого життя пов'язаний з необхідністю змінити фахівців, які спостерігали вас раніше.

Ви і ваша сім'я повинні почати обмірковувати план переходу від дитячих лікарів до спеціалістів з нервово-м'язових захворювань у дорослих до 12-ти років, з подальшим обговоренням переходу і планування в віці 13 або 14 років.

- План повинен включати в себе необхідні види послуг, їх виконавців і джерела фінансування.
- План переходу повинен ґрунтуватися на ваших потребах, побажаннях та цінностях, які є важливими для вас і вашої родини.
- Ваш план повинен включати в себе важливі для вас результати у чотирьох сферах: освіта і робота (чим ви хочете займатися), самотійне життя (де ви хочете жити і з ким), здоров'я (особисті пріоритети) та суспільне життя (як брати участь у суспільному та спілкуватися з друзями).
- Фінансове планування має передбачати складання довгострокового фінансового плану.
- Юридичне планування потрібне на момент, коли вам виповниться 18 років. Це планування може відрізнятись в залежності від країни проживання. Можна також скористатися порадами місцевих ініціативних груп.

### **КООРДИНАЦІЯ ДОПОМОГИ (МАЛЮНОК 15)**

Лікар-координатор / медичний консультант / соціальний працівник будуть служити головним джерелом інформації про види терапії і догляду для людини з МДД. Лікар-координатор посприяє взаємодії між групою догляду, НМП, сім'єю та суспільством. Він також підкаже, які існують пільги, і допоможе з придбанням необхідного обладнання. За відсутності лікаря-координатора або соціального працівника догляд може стати безсистемним, рекомендації – залишеними без уваги, а потреби – незадоволеними.

### **МЕДИЧНА ДОПОМОГА**

План переходу повинен включати в себе безперервне спостереження групою дитячих лікарів, доки ви не встановите контакт з групою лікарів, що спеціалізуються на дорослих пацієнтах. Координатор переходу повинен надати вам сприяння в самотійному управлінні отриманням медичної допомоги, надання напрямлень до потрібних спеціалістів та переконатися в передачі особистої медичної картки.

- З раннього віку слід заохочувати дитину брати участь в бесідах про здоров'я, і в кінцевому підсумку (пізніше 14-річного віку), давати можливість відвідувати лікарів самотійно.
- Коли ви почнете виявляти зацікавленість і здатність відстоювати свої інтереси у тому, що стосується отримання медичної допомоги, то ви готові почати перехід від сімейно-орієнтованої педіатричної допомоги до орієнтованої на пацієнта взаємодії.
- Юнаків, які розпочинають доросле життя, часто хвилюють делікатні питання, пов'язані з дискомфортом, тривогою та почуттям розгубленості. Такі питання слід обговорювати безпосередньо зі спеціалістами відповідного профілю. Якщо ви обговорюватимете ці теми відкрито з вашою групою догляду, це дасть змогу вашим лікарям визначити, якого саме додаткового догляду або обслуговування ви потребуєте.
- Завжди обговорюйте з вашою групою догляду власні цінності і переваги в плані здоров'я. Батьки та лікарі допоможуть з плануванням лікувально-профілактичних заходів, коли ви почнете розглядати варіанти отримання життєво необхідної медичної допомоги при переході в доросле життя.

## **ОСВІТА, ПРОФЕСІЯ І ЗАЙНЯТИСТЬ**

На особливу увагу заслуговує планування навчання і набуття професії після закінчення середньої школи. Співробітники школи, фахівці-профконсультанти і лікарі повинні допомогти з вибором напрямку. Не кожен вибирає продовжувати навчання після школи, тому програма щоденної зайнятості повинна бути орієнтована на ваші цілі і бажання і повинна ґрунтуватися на ваших сильних сторонах і талантах.

- Обговорення подальшої освіти має проводитися як мінімум щорічно, починаючи з 13 років, і включати оцінку ваших особистих сильних сторін та інтересів, з урахуванням ваших потреб та цілей.
- Необхідно скласти план, у якому буде забезпечено баланс між вашими медичними потребами, часом для відпочинку та практичними питаннями, пов'язаними з відвідуванням школи, вимогами до навчального процесу та роботою.
- Слід визначити ресурси для отримання доступу до необхідного вам обладнання та технологій, а також способи пересування.
- Вкрай важливо, щоб вам було надано можливість вести продуктивне, плідне та повноцінне життя відповідно до ваших можливостей.

## **ЖИТЛОВІ УМОВИ ТА ДОПОМОГА У САМООБСЛУГОВУВАННІ**

При переході до дорослого життя визначте бажаний для вас рівень самостійності, а також види ресурсів та підтримки, які можуть вам знадобитися для забезпечення оптимального рівня самостійності. У молодшому віці щоденну допомогу вам надає сім'я, та з віком для вас буде прийнятніше залучити сторонній обслуговуючий персонал. Асистенти у школі допоможуть з гігієною, прийомом їжі, пересуванням та основним медичним доглядом. Ліцензовані агентства надомного обслуговування надають послуги, забезпечуючи складніші потреби. Дізнайтеся у вашої групи догляду про доступні послуги для дітей/дорослих у вашій країні.

З огляду на складну й часто невіпорядковану систему допомоги людям з інвалідністю, вам може знадобитися консультування з питань фінансів та прав на отримання пільг. Група догляду, й особливо соціальні працівники, зможуть надати вам інформацію про наявні у вашій країні програми соціальної підтримки. З цим питанням можна також звернутися до об'єднання пацієнтів або консультаційного центру.

### **Якщо ви бажаєте жити самостійно, розгляньте наступні варіанти:**

- Місцем вашого проживання може бути будинок вашої сім'ї, студентський гуртожиток під час навчання, сімейний або спеціальний інтернат, або будинок/квартира з сусідом по кімнаті або без нього;
- З метою забезпечення доступного середовища, ваш будинок має зазнати певних змін (проконсультуйтеся з фахівцями з приводу ваших прав, джерел фінансування та видів допоміжного обладнання). Можуть надаватися гранти на придбання обладнання для осіб з інвалідністю та інші види допомоги. Докладна інформація – за посиланням <https://www.musculardystrophyuk.org/>;
- Ви можете потребувати допомоги у самообслуговуванні та здійсненні повсякденної діяльності (особисті платні консультанти, патронажні служби, доступність надавачів послуг, джерела фінансування, керівництво патронажними службами та їх підготовка).

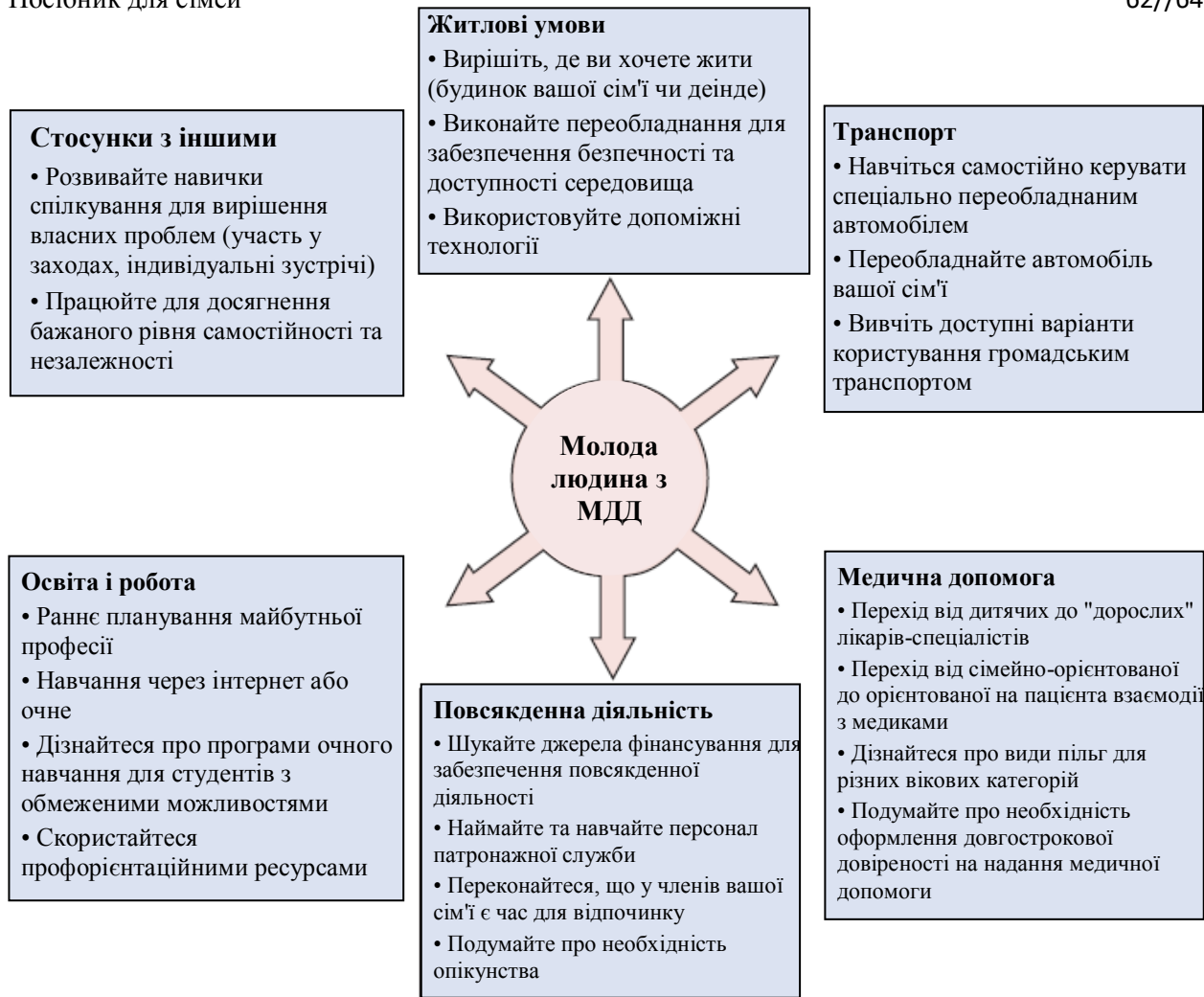
## КОРИСТУВАННЯ ТРАНСПОРТОМ

Проблеми з користуванням транспортом можуть негативно позначитися на вашій самостійності, отриманні професії й освіти та участі у суспільному житті. Фахівці з вашої групи догляду повинні обговорити з вами доступні варіанти безпечного пересування, у тому числі:

- Самостійне управління спеціально переобладнаним транспортним засобом;
- Переобладнання сімейних транспортних засобів;
- Використання громадського транспорту.

## ОСОБИСТІ СТОСУНКИ

- Дружні зв'язки є необхідною умовою вашого здоров'я, благополуччя і якості життя.
- Іноді встановлення особистих зв'язків і залучення до суспільного життя відбувається менш природно і вимагає значних зусиль. Існує безліч об'єднань підлітків і дорослих з м'язовою дистрофією Дюшена - їх можна знайти, зв'язавшись з великими ініціативними організаціями. Ваш соціальний працівник, можливо, теж має перелік соціальних груп, у яких ви можете бути зацікавлені.
- Романтичні, інтимні стосунки та сексуальність є пріоритетними темами у багатьох хворих на МДД. Постарайтеся почати ці розмови на тему стосунків, побачень, сексуальної орієнтації та шлюбу з близьким другом або довіреним членом сім'ї. Можливо, вони підкажуть, як уникнути перешкод у розвитку взаємин і стати активним учасником громадського життя. Бесіда з ким-небудь з групи догляду також може бути корисною.
- Під час чергового амбулаторного прийому або оглядів у спеціаліста, у вашій групі догляду повинна бути людина, я якою вам зручно буде обговорювати питання мастурбації, статевих стосунків з партнером, народження та виховання дітей та інші особисті теми. Якщо вам і вашому партнерові необхідна порада, спробуйте звернутися до сімейного консультанта або терапевта.



*Малюнок 15. Що варто взяти до уваги під час переходу до дорослого життя*

## ПІСЛЯМОВА

Ми сподіваємося, що цей посібник слугуватиме вам орієнтиром на шляху вашої боротьби з м'язовою дистрофією Дюшена. Завжди пам'ятайте, що є ініціативні групи, центри з нервово-м'язових захворювань, групи догляду, а також сім'я та друзі, які готові допомогти вам на будь-якому етапі. Звернутися за допомогою завжди найскладніше, але це – перший необхідний крок. І на цьому шляху ви не залишитеся без підтримки.

[www.parentprojectmd.org](http://www.parentprojectmd.org)

[www.mda.org](http://www.mda.org)

[www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)

[www.worlddduchenne.org](http://www.worlddduchenne.org)

**Громадська Організація в Україні “Дюшенна України”**

тел. +38050-457-16-12, +38050-917-72-12.

e-mail: [duchenne.ukraine@ukr.net](mailto:duchenne.ukraine@ukr.net)

Сайт: [dmd.org.ua](http://dmd.org.ua)

**ПЕРЕЛІК ЛІТЕРАТУРИ**

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

Фотографії надано Батьківським проектом з проблем МДД. Фотограф: Рік Гвідотті, Positive Exposure.

# Робота по перекладу на українську мову організовано ГО“Дюшенна України”



Переклад українською мовою "Посібника для сімей з пацієнтами з м'язовою дистрофією Дюшенна" було виконано Кіровоградською регіональною торгово-промисловою палатою. Ігор Філіпов та Надія Пшенична.

Translated by: Igor FILIPOV and Nadiia PSHENYCHNA, Kirovohrad Regional Chamber of Commerce and Industry

