

Клініко-діагностичні критерії м'язової дистрофії Дюшенна

04/2014

Керівництво для спеціалістів

Діагностика • При затримці розвитку або підвищеному рівні печінкових ферментів перевірте рівень креатинінази (КК). ChildMuscleWeakness.org • Якщо рівень КК в крові перевищує 800 одиниць/літр, проведіть повне генетичне дослідження для діагностики м'язової дистрофії Дюшенна • Обговоріть генетичне тестування матері та інших членів родини, а також подальше планування сім'ї

Підтримка та допомога • Надайте посилання перевірених та вартих довіри онлайн ресурсів; запропонуйте зв'язатися з організаціями пацієнтів (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org) • Організуйте регулярні огляди пацієнта в спеціалізованому центрі нейро-м'язових захворювань з досвідом роботи з пацієнтами зі м'язовою дистрофією Дюшенна

Кортикостероїди • Призначайте якомога раніше! Обговоріть переваги та можливі побічні ефекти кортикостероїдів у пацієнтів до трирічного віку або ще раніше • Оцініть ефективність препарату та подбайте про корекцію побічних ефектів кортикостероїдів протягом кожного огляду пацієнта • Обговоріть доцільність довготривалого застосування кортикостероїдів

Серце • Огляд кардіолога з проведенням ехо-кардіографії або МРТ серця при підтвердженні діагнозу або до шестирічного віку; далі кожні два роки до досягнення 10-річного віку з подальшим переходом до щорічних консультацій (або частіше у разі потреби) • Обговоріть призначення кардіологічних препаратів за умов виявлення фіброзу на МРТ серця, а також при зниженні серцевої функції порівняно з початковим рівнем або серцевій недостатності (фракція вкорочення <28%, фракція викиду <55%)

Протягом кожного огляду пацієнта • Зважування • Проаналізуйте та обговоріть дієту (здорове харчування, кальцій, вітамін Д) • Оцініть функцію ковтання та необхідність втручання • У разі потреби призначте лікування шлунково-кишкового рефлюксу і закріпів

Не оминайте призначення фізіотерапії, спортивну медицину та реабілітацію • Спеціалізований огляд кожні 4-6 місяців • Обговоріть попередження контрактур (шини, витяжки), відповідні фізичні вправи, допоміжні засоби пересування (коляски, скутери, інвалідні візки) та інші пристосування (ліжка, допоміжні пристрої для рук, підйомники тощо)

Щільність кісткової тканини • У разі призначення стероїдів перед початком терапії перевірте рівень вітаміну Д в плазмі крові. Надалі проводьте дослідження щорічно • У разі потреби призначте вітамін Д додатково • Обговоріть правильне харчування для підтримки адекватних рівнів кальцію та вітаміну Д • Обговоріть визначення щільності кісткової тканини та призначення біфосфонатів • Оцініть викривлення хребта пацієнта під час амбулаторного лікування та з ознаками сколіозу

Оцініть дихання • Проводьте функціональні дослідження легень як мінімум один раз на рік протягом амбулаторного лікування і далі щорічно після втрати амбулаторного статусу • Обговоріть стимуляцію відкашлювання якщо пікова швидкість НЕ досягає 270 л/хв або коли відкашлювання слабшає (застосовуйте при респіраторних захворюваннях під час амбулаторного лікування та щоденно після втрати амбулаторного статусу) • Обговоріть застосування дихальних масок позитивного тиску у разі потреби або при зниженні життєвої ємності легень до 30% • Дотримуйтесь графіку щеплень (включно зі щорічними щепленнями проти грипу та пневмонії) • Проводьте швидку та агресивну терапію респіраторних захворювань

Психічне здоров'я • Спостерігайте за пристосуваннями, психологічними та емоційними розладами пацієнта, а також оцініть соціальну ізоляваність хворого та сім'ї загалом під час кожного огляду • Обстежте пацієнта на обмеження здатності до навчання, порушення мови, дефіцит уваги та гіперактивність, аутизм та обсесивно-компульсивний розлад • Нейрокогнітивне дослідження необхідно провести при постановці діагнозу та при підготовці до школи; у разі потреби подальше дослідження та корекція поведінки • Обговоріть індивідуальний план або спеціалізоване навчання при потребі

Наполягайте на наявності копії виписки з останнього огляду у батьків та опікунів (включно зі списком ліків та контактною інформацією неонатолога пацієнта) а також екстреної карти Дюшенна • **Максимальна обережність при застосуванні будь-яких видів анестезії** • **Не використовуйте сукцинілхолін**

Для отримання детальнішої інформації:

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