



ДИАГНОСТИКА ЗАБОЛЕВАНИЯ

1. Наблюдение за признаками и симптомами

- Увеличение икроножных мышц (псевдогигертрофия).
- Ребенок менее подвижен, чем его сверстники.
- Ребенок тяжело поднимается по лестнице, может не прыгать и не бегать.
- Использует при вставании прием «Говерса».
- «Утиная походка» с перевалкой, «крыловидные лопатки».

2. Анализ крови на определение повышенного уровня фермента в крови (креатин Киназа или СК тест). Высокий уровень в крови может указывать на проблему с мышцами, но не может с достоверной точностью подтвердить диагноз МДД.

3. Генетический тест. Анализируется ДНК пациента, чтобы увидеть, есть ли мутация в гене дистрофина. Если есть мутация, этот тест показывает тип мутации.

- Важно знать, в каком гене произошла мутация.
- Необходимо последовательно провести генетический анализ для выявления делеций, дупликаций и точечных мутаций.
- Возможно, потребуется и полное секвенирование гена.

4. Биопсия мышцы (если есть необходимость). В случае если генетический тест не указывает на мутации, биопсия позволяет определить наличие/отсутствие, количество и расположение дистрофина в мышечной ткани.

ОБЯЗАТЕЛЬНЫЕ ОБСЛЕДОВАНИЯ

1 раз в год по достижении ребенком 10 лет и далее 1 раз в 6 месяцев:

- Консультации **невролога** (функциональные пробы, назначение/рекомендации по дозировке/изменению дозировки глюкокортикоидов (Дефлазакорт или Преднизолон), являющиеся золотым стандартом поддерживающей терапии для МДД, градус стопы (развитие контрактур)).
- Консультации **кардиолога** (ЭКГ, ЭХОКГ, Холтер ЭКГ, контроль артериального давления и пульса).
- Консультации **пульмонолога** (функцию внешнего дыхания и ЖЕЛ, состояние бронхолегочной системы, рекомендации по дыхательной гимнастике и препаратам для поддержания дыхательной системы, обучение пациентов правилам пользования НИВЛ (мешок Амбу) и откашливателем).
- Консультации **ортопеда** (состояние опорно-двигательного аппарата: позвоночника, суставов, наличие контрактур за счет укорочения сухожилий, осмотр на выявление деформаций стопы и ее патологической установки, при необходимости рекомендация и подбор ортопедических средств реабилитации, оценка необходимости хирургической коррекции голеностопного сустава и исправления деформации позвоночника (сколиоза)).
- Консультации **эндокринолога** ввиду риска возникновения стероидного остеопороза (денситометрия в поясничной области и тазобедренных суставах, исследование оценки костного возраста (рентген костей), уровень витамина D в крови).
- Консультация **окулиста** (риск возникновения стероидной катаракты).
- Консультация **диетолога** (для подбора оптимального рациона питания и диеты).
- **Биохимический анализ крови** (АЛТ, АСТ, КФК , витамин D, Са и ионизированный кальций, фосфор, уровень электролитов в крови (магний, калий), уровень глюкозы (риск стероидного сахарного диабета)).
- **Узи брюшной полости и почек.**
- **Медико-психологическая коррекция** (дефектолог, логопед, психолог) по показаниям.

НЕОТЛОЖНАЯ ПОМОЩЬ ПАЦИЕНТОВ С МДД

1. Общие рекомендации и меры предосторожности

- Ежегодная иммунизация вакциной против гриппа.
- Люди, принимающие ежедневно и долгосрочно глюкокортикоидную терапию, должны избегать живых вакцин, когда это возможно.
- Всегда пристегивайтесь ремнем безопасности – в автомобиле и в инвалидной коляске/скuterе.

2. Меры предосторожности при анестезии

- Избегать вдохания при ингаляционной анестезии таких препаратов, как: Desflurane, Enflurane, Isoflurane, Sevoflurane.
- Внутривенная анестезия считается безопасной (с тщательным мониторингом).
- Людям с миодистрофией Дюшнена запрещен к применению Сукцинилхолин!
- Местные анестетики и закись азота безопасны для небольших стоматологических процедур.

3. Респираторная помощь

- В случае инфекции людям с миодистрофией Дюшнена понадобятся антибиотики, дополнительные тесты на дыхание и дополнительная помощь при откашливании.
- Риск: дыхательная недостаточность. Пожалуйста, дайте только кислород при помощи откашливателя или мешка Амбу.
- Возможен риск дыхательной недостаточности. Пожалуйста, дайте только кислород при помощи откашливателя или мешка Амбу.
- Если уровень кислорода низкий, помочь при кашле должна быть проведена с помощью откашливателя или мешка Амбу.
- Возьмите свое оборудование (помощь от кашля, BiPAP и т. д.) вместе с вами в больницу/отделение неотложной помощи; предупредите о своем приезде в больницу заранее.

4. Раота и/или невозможность принимать суточные кортикостероиды в течение 24 часов

- В отделении неотложной помощи больницы проинформируйте о схеме приема глюкокортикоидов.
- Попросите заменить кортикостероид внутривенно до приема пероральных препаратов (6 мг дефлазакорта равны 5 мг преднизолона).
- Высокие показатели печеночных ферментов (AST/ALT) являются нормой в анализах крови и не требуют коррекции для людей с миодистрофией Дюшнена.

НЕОТЛОЖНАЯ ПОМОЩЬ ПАЦИЕНТОВ С МДД

5. Стоматологические манипуляции

- Стоматологическое вмешательство должно выполняться с минимальным количеством анестезии при обеспечении максимального физического и эмоционального комфорта пациента.
- Местные анестетики, закись азота и «вымывание» кислорода безопасны для большинства пациентов с миодистрофией Дюшнена, особенно для амбулаторных пациентов, у которых нормальная функция легких (нормальное дыхание).

- Пациенты с миодистрофией Дюшнена, у которых есть дисфункция легких (аномальное дыхание), должны рассмотреть возможность получения стоматологической помощи, требующей общей анестезии, в больнице или хирургическом центре, укомплектованных анестезиологом и оборудованных для мониторинга внутриоперационного функционирования органов дыхания и для управления потенциальными респираторными и сердечными заболеваниями.

6. Переломы

- Если ребенок не утратил способность к передвижению, спросите, возможна ли внутренняя фиксация/операция, а не гипсование. Хирургия сможет помочь сохранить ходьбу.
- Если у вашего ребенка при падении или травме ноги возникли следующие симптомы: мелкие кровоизлияния (в области подмышек, шеи, плеч, груди, могут быть незаметны глазу), затрудненное дыхание, одышка, цианоз, сухой кашель, изменения в поведении (вялость, дезориентация, помутнение сознания), повышение температуры, немедленно отправляйтесь в неотложную помощь и предупредите персонал, что эти симптомы могут быть вызваны синдромом жировой эмболии (СЖЭ).

7. Синдром жирной эмболии (FES) после падения/перелома/травмы

- Редкий и жизнеугрожающий.
- Возникает в случаях, когда жировые частицы попадают в кровообращение, вызывая снижение оксигенации в сердце и/или головном мозге.
- Обычно возникает вследствие перелома длинных трубчатых костей таза или травмы; очень редко случалось после ортопедической хирургии.
- Следует учитывать, если у ребенка развивается одышка или неврологические симптомы после падения/перелома/травмы.
- Должен быть проведен ранний мониторинг насыщения кислородом.