



Источник:
Parent Project Muscular Dystrophy
www.parentprojectmd.org

Наши контакты:
www.duchenne-russia.com

Мы в социальных сетях:

 [instagram.com/parent_project_dmd](https://www.instagram.com/parent_project_dmd)
 vk.com/club144279166
 facebook.com/DetiMio/
 m.ok.ru/group/53221680677005

Рекомендации по печати:
бумага плотная 130 г/куб.м., белая, матовая, формат А3;
размер документа 410x140 мм.



БЕЗОПАСНЫЕ ДЛЯ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ПРЕПАРАТЫ ДЛЯ МЕСТНОЙ И ОБЩЕЙ АНЕСТЕЗИИ

1. Барбитураты/Внутриненные анестетики

Diazepam (Valium), Etomidate (Amidate), Ketamine (Ketalar), Methohexital (Brevital), Midazolam (Versed), Propofol (Diprivan), Thiopental (Pentothal).

2. Вдыхаемый нелетучий общий анестетик

Nitrous Oxide

3. Местный анестетик

Amethocaine, Articaine, Bupivacaine, Etidocaine, Lidocaine (Xylocaine), Levobupivacaine, Mepivacaine (Carbocaine), Procaine (Novocain), Prilocaine (Citanest), Ropivacaine, Benzocaine (**внимание! риск метгемоглобинемии**), Ropivacaine.

4. Наркотические препараты (Opioids)

Alfentanil (Alfenta), Codeine (Methyl Morphine), Fentanyl (Sublimaze), Hydromorphone (Dilaudid), Meperidine (Demerol), Methadone, Morphine, Naloxone, Oxycodone, Remifentanyl, Sufentanyl (Sufenta).

5. Мышечные релаксанты

Arduan (Pipocuronium), Curare (The active ingredient is d-Tubocurarine), Metocurine, Mivacron (Mivacurium), Neuromax (Doxacurium), Nimbex (Cisatracurium), Norcuron (Vecuronium), Pavulon (Pancuronium), Tracrium (Atracurium), Zemuron (Rocuronium).

6. Противосудорожные

Gabapentin (Neurontin), Topiramate (Topamax).

7. Лекарства, облегчающие тревогу

Ativan (Lorazepam), Centrax, Dalmane (Flurazepam), Halcion (Triazolam), Klonopin, Librax, Librium (Chlordiazepoxide), Midazolam (Versed), Paxipam (Halazepam), Restoril (Temazepam), Serax (Oxazepam), Tranxene (Clorazepate), Valium (Diazepam).



ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

• При известных случаях в семейном анамнезе заболевания МДД следует до планирования беременности обязательно пройти медико-генетическое консультирование у врача-генетика.

• Женщине до планирования беременности необходимо сдать генетический анализ, чтобы проверить, является ли она носителем МДД.

• Инвазивные методы диагностики: биопсия хориона для определения пола плода (при подтверждении носительства МДД) или амниоцентез (забор околоводных вод).



ПАМЯТКА ПАЦИЕНТА С МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИЕЙ ДЮШЕННА ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ И ВРАЧЕЙ





ДИАГНОСТИКА ЗАБОЛЕВАНИЯ

1. Наблюдение за признаками и симптомами

- Увеличение икроножных мышц (псевдогипертрофия).
- 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 глюкокортикостероидов (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 кистей), уровень витамина Д в крови).
- **Консультация окулиста** (риск возникновения стероидной катаракты).
- **Консультация диетолога** (для подбора оптимального рациона питания и диеты).
- **Биохимический анализ крови** (АЛТ, АСТ, КФК, витамин Д, Са и ионизированный кальций, фосфор, уровень электролитов в крови (магний, калий), уровень глюкозы (риск стероидного сахарного диабета)).
- **Узи брюшной полости и почек.**
- **Медико-психолого-педагогическая 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 глюкокортикостероидную терапию, должны избегать живых вакцин, когда это возможно.
- Всегда пристегивайтесь ремнем безопасности — в автомобиле и в инвалидной коляске/скутере.

2. Меры предосторожности при анестезии

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

3. Респираторная помощь

- В случае инфекции людям с миодистрофией Дюшенна понадобятся антибиотики, дополнительные тесты на дыхание и дополнительная помощь при откашливании.
- Риск: дыхательная недостаточность. Пожалуйста, дайте только кислород с тщательным мониторингом уровня CO₂; возможно, потребуется поддержка дыхания (например, BiPAP).
- Если уровень кислорода низкий, помощь 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. Рвота и/или невозможность принимать суточные кортикостероиды в течение 24 часов

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

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 Дюшенна, особенно для амбулаторных пациентов, у которых нормальная функция легких (нормальное дыхание).
- Пациенты с миодистрофией Дюшенна, 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, помутнения 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.