Мышечная дистрофия Дюшенна
Родительский проект

Памятка пациента

с мышечной дистрофией Дюшенна для родителей и врачей

ЗАБОЛЕВАНИЕ И ЕГО СИМПТОМЫ

Мышечная дистрофия Дюшенна (МДД) – генетическое заболевание, характеризующееся прогрессирующей мышечной дегенерацией и слабостью из-за изменений (мутаций) белка, называемого дистрофином.

Задержка моторного и психоречевого развития

При вставании использует «Прием Говерса»

«Крыловидные лопатки»

Спотыкания и частые падения

Затруднения в ходьбе, беге или подъёме по лестнице

Трудности с прыжками и подпрыгиваниями

Увеличенные икроножные мышцы (псевдогипертрофия)

«Утиная походка» с перевалкой

НЕОТЛОЖНАЯ ПОМОЩЬ

Общие рекомендации и меры предосторожности

- При повышении температуры: Парацетамол (не более 4 г/сут, риск печеночной недостаточности), Ибупрофен (Нурофен) при приеме гормонов не рекомендован (риск желудочных кровотечений).
  Обязательная вакцинация против ветрянки, кори, пневмококка и ежегодная против гриппа.
- При ежедневном и долгосрочном приеме глюкокортикостероидов при возможности необходимо избегать живых вакцин. Все живые вакцины провести до начала гормональной терапии, после начала приема применяйте только инактивированные вакцины.

Меры предосторожности при анестезии

- Противопоказаны препараты для ингаляционной анестезии: десфлюран, энфлюран, галотан, изофлюран, севофлюран.
  Сукцинилхолин запрещен к применению!
- Внутривенная анестезия при тщательном контроле безопасна.
- Местные анестетики и закись азота безопасны для небольших стоматологических процедур (Ultracain, Ubistesine, Lidocainum).

Рвота и невозможность принимать кортикостероиды в течении 24 часов.

- Высокие печеночные ферменты (АСТ/АЛТ) в анализе крови при миодистрофии Дюшенна – норма и не требуют коррекции.
- В отделении неотложной помощи проинформируйте о схеме приема стероидов, попросите заменить таблетки внутривенными инъекциями (6 мг дефлазакорта равны 5 мг преднизолона).

Респираторная помощь

- В случае присоединения бактериальной инфекции понадобятся антибиотики, дополнительные тесты на дыхание и дополнительная помощь при откашливании.
- Риск: дыхательная недостаточность. Применение кислорода в чистом виде запрещено! Возможно потребуется поддержка дыхания НИВЛ/ИВЛ. Убедитесь, что медицинский персонал применяет двухфазную вентиляцию легких и внимательно контролирует уровень CO_2
- Если уровень кислорода низкий, помощь при кашле должна быть проведена при помощи откашливателя или мешка Амбу.
- Возьмите свое оборудование в больницу/отделение неотложной помощи (Откашливатель, НИВЛ (BiPAP)

НЕОТЛОЖНАЯ ПОМОЩЬ

Переломы

- Если ребенок не утратил способность к передвижению, то гипсование по возможности лучше заменить на внутреннюю фиксацию/операцию. Хирургия сможет помочь сохранить ходьбу.
- При падении и жалобах на боли в позвоночнике, обязательным методом инструментальной диагностики является рентген позвоночника для исключения компрессионного перелома во всех отделах.
- Если при падении или травме возникли: мелкие кровоизлияния почти незаметные глазу (на плечах, груди, подмышках, шеи), одышка, цианоз, сухой кашель, повышение температуры, изменения в поведении (вялость, дезориентация), немедленно отправляйтесь в неотложную помощь и предупредите персонал, что эти симптомы могут быть вызваны синдромом жировой эмболии.

Жизнеугрожающий синдром жировой эмболии (СЖЭ) после травмы

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

Стоматологические манипуляции

- Стоматологическое вмешательство должно выполняться с минимальным количеством анестезии при обеспечении физического и эмоционального комфорта пациента.
- Местные анестетики, закись азота и «вымывание» кислорода безопасны, особенно для пациентов с нормальной функцией легких.
- Пациентам с дисфункцией легких получить стоматологическую помощь, требующую общей анестезии, возможно только в больнице или хирургическом центре, под руководством анестезиологов и укомплектованных оборудованием мониторинга функционирования органов дыхания, для управления потенциальными респираторными и сердечными осложнениями.

ДИАГНОСТИКА ЗАБОЛЕВАНИЯ

1 Перенатальная диагностика

- При наличии МДД в семейном анамнезе следует до планирования беременности пройти медико-генетическое консультирование у врача-генетика.
- Женщине до планирования беременности 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).

2 Наблюдение за симптомами

- Симптомы (см. рис. 1)
- Ребенок менее подвижен, чем его сверстники.
- Ребенок тяжело поднимается по лестнице, может не прыгать и не бегать.

3 Анализ крови на определение повышенного уровня фермента в крови (Креатинкиназа или СК тест).

- Высокий уровень в крови может указывать на проблему с мышцами, но не может с достоверной точностью подтвердить диагноз МДД.

4 Генетический тест, при котором анализируется ДНК пациента, позволяет увидеть мутацию в гене дистрофина и тип этой 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.

5 Биопсия мышцы (если есть необходимость) позволяет определить наличие/отсутствие, количество и расположение дистрофина в мышечной ткани.

- В случае если генетический тест не указывает на мутации.

ОБЯЗАТЕЛЬНЫЕ ОБСЛЕДОВАНИЯ

ДО 10 ЛЕТ 1 РАЗ В ГОД. ПОСЛЕ 10 ЛЕТ 1 РАЗ В 6 МЕСЯЦЕВ

Невролог: функциональные пробы, рекомендации по приему глюкокортикостероидов (дефлазакорт или преднизолон).

Пульмонолог: функция внешнего дыхания, ЖЕЛ, ночная пульсоксиметрия, полисомнография, капнография, состояние бронхолегочной системы, рекомендации по препаратам и дыхательной гимнастике, обучение пользованием НИВЛ (откашливатель,мешок Амбу).

Эндокринолог: из-за риска возникновения стероидного остеопороза показана денситометрия в поясничной области/тазобедренных суставах + всего тела (total body и spine), оценка костного возраста (рентген кистей), уровнь витамина Д в крови, кальция, ионизированного кальция, фосфора, маркеры остеопороза, гликированный гемоглобин, глюкоза, контроль гормонов щитовидной железы.

Гастроэнтеролог: по показаниям может потребоваться ЭГДС, при подозрении на ГЭРБ: водно-сифонная проба посредством УЗИ, рентген желудка с контрастированием (барий запрещен), 13-С дыхательный уреазный тест, для определения наличия Helicobacter pylori, подбор терапии.

Дефектолог, логопед, психолог: по показаниям медико-психолого-педагогическая коррекция.

Диетолог: для подбора оптимального рациона питания и диеты.

Окулист: риск возникновения стероидной катаракты.

Кардиолог: ЭКГ, ЭХОКГ, холтер ЭКГ, контроль артериального давления и пульса, МРТ сердца для исключения фиброза сердечной мышцы с 10 лет, анализ крови на мозговой натрийуретический пептид (BNP) для выявление раннего развития сердечной недостаточности.

Ортопед: состояние опорно-двигательного аппарата: позвоночника, суставов, наличие контрактур, выявление деформаций стопы, рекомендации подбор ортопедических средств реабилитации, оценка необходимости хирургической коррекции голеностопного сустава и исправления деформации позвоночника (сколиоза) путем реконструктивной хирургии.

Биохимический анализ крови: АЛТ, АСТ, КФК, витамин Д, кальций и ионизированный кальций, фосфор, уровень электролитов в крови (магний, калий), уровень глюкозы и гликированный гемоглобин (риск стероидного сахарного диабета).

Обследования: УЗИ брюшной полости и почек, рентгенография органов грудной клетки или КТ органов грудной клетки 1 р. в год

РАЗРЕШЕННЫЕ ПРЕПАРАТЫ ДЛЯ АНЕСТЕЗИИ

Барбитураты/ Внутривенные анестетики

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

Мышечные релаксанты

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

Местный анестетик

Articaine,
Etidocaine,
Bupivicaine,
Amethocaine,
Ropivacaine,
Benzocaine
(риск метгемоглобинемии),
Mepivicaine (Carbocaine),
Lidocaine (Xylocaine),
Procaine (Novocain),
Prilocaine (Citanest),
Levobupivacaine.

Вдыхаемый нелетучий общий анестетик

Nitrous Oxide

Противосудорожные

Topiramate (Topamax),
Gabapentin (Neurontin).

Наркотические препараты

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

Лекарства, облегчающие тревогу

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

Мышечная дистрофия Дюшенна
Родительский проект

www.parentproject.ru

club144279166

parent_project_dmd

parentprojectrussia

Источники:

https://treat-nmd.org/
https://duchenneandyou.ru/
https://www.parentprojectmd.org/
https://treat-nmd.org/wp-content/uploads/2016/09/Russian-RUS_FamilyDMDGuide_2018.pdf