





https://treat-nmd.org/wp-content/uploads/2016/09/Russian-

RUS\_FamilyDMDGuide\_2018.pdf

https://www.parentprojectmd.org/

https://duchenneandyou.ru/

https://treat-nmd.org/



www.parentproject.ru









# 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

## 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 меттемоглобинемии),
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.

## 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<sub>2</sub>
- 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 (ВіРАР)

## 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).
- 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 (ВNР) 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

### 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.