

Одобрено
Объединенной комиссией
По качеству медицинских услуг
Министерства здравоохранения
и социального развития
Республики Казахстан
от «27» октября 2016 года
Протокол №14

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРОТОКОЛ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ

ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА/БЕККЕРА

1. Содержание:

Соотношение кодов МКБ-10 и МКБ-9	2
Дата разработки/пересмотра протокола	2
Пользователи протокола	2
Категория пациентов	2
Шкала уровня доказательности	2
Определение	2
Классификация	3
Диагностика и лечение на амбулаторном уровне	3
Показания для госпитализации с указанием типа госпитализации	12
Диагностика и лечение на этапе скорой неотложной помощи	12
Диагностика и лечение на стационарном уровне	12
Медицинская реабилитация	16
Паллиативная помощь	17
Сокращения, используемые в протоколе	17
Список разработчиков протокола с указанием квалификационных данных	18
Указание на отсутствие конфликта интересов	18
Список рецензентов	18
Список использованной литературы	18

2. Соотношение кодов МКБ-10 и МКБ-9:

МКБ-10		МКБ-9	
Код	Название	Код	Название
G 71.0	Мышечная дистрофия <ul style="list-style-type: none">• аутосомно-рецессивная детская, напоминающая дистрофию Дюшенна или Беккера;• доброкачественная [Беккера];• злокачественная [Дюшенна].		

3. Дата разработки/пересмотра протокола: 2016 год

4. Пользователи протокола: неврологи, педиатры, врачи общей практики, хирурги-ортопеды, кардиологи, клинические генетики.

5. Категория пациентов: дети.

6. Шкала уровня доказательности:

A	Высококачественный мета-анализ, систематический обзор РКИ или крупное РКИ с очень низкой вероятностью (++) систематической ошибки результаты которых могут быть распространены на соответствующую популяцию.
B	Высококачественный (++) систематический обзор когортных или исследований случай-контроль или Высококачественное (++) когортное или исследований случай-контроль с очень низким риском систематической ошибки или РКИ с невысоким (+) риском систематической ошибки, результаты которых могут быть распространены на соответствующую популяцию.
C	Когортное или исследование случай-контроль или контролируемое исследование без рандомизации с невысоким риском систематической ошибки (+). Результаты которых могут быть распространены на соответствующую популяцию или РКИ с очень низким или невысоким риском систематической ошибки (++) или (+), результаты которых не могут быть непосредственно распространены на соответствующую популяцию.
D	Описание серии случаев или неконтролируемое исследование или мнение экспертов.

7. **Определение:** Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера (OMIM – 310200) – наследственное рецессивное X-сцепленное заболевание, с распространенностью 1 случай на 3600-6000 мальчиков, рожденных живыми, возникающее в результате мутации в гене дистрофина, характеризующееся поражением проксимальных групп мышц, кардиологическими, ортопедическими и респираторными осложнениями [1,2,3,4]

8. Классификация

1. Клиническая:

Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна (миодистрофия Дюшенна) - наиболее тяжелая форма с манифестацией в возрасте 2-5 лет и прогрессирующим злокачественным течением: формированием вялых парезов, параличей и контрактур мышц, обездвиженности.

Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера (миодистрофия Беккера) – доброкачественная форма заболевания с поздним дебютом в 10-20 лет и медленным прогрессированием симптомов мышечной слабости с сохранением способности к самостоятельной ходьбе в течение 15-20 лет от начала заболевания.

2. Молекулярно-генетическая:

Классификация нервно-мышечных заболеваний Вашингтонского университета [<http://neuromuscular.wustl.edu>]), основанная на первичном молекулярном дефекте (таб.1).

Таблица 1 - Классификация прогрессирующих мышечных дистрофий (ПМД)

Форма	Ген	Локализация
X-сцепленные		
ПМД Дюшенна	Дистрофин	Xp21
ПМД Беккера	Дистрофин	Xp21

9. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ НА АМБУЛАТОРНОМ УРОВНЕ:

1) Диагностические критерии

Жалобы:

- мышечная слабость;
- повышенная утомляемость;
- частые падения;
- нарушение походки;
- затруднения при подъеме по лестнице, беге, ходьбе;
- ходьба на носочках;
- задержка речевого развития;
- нарушение поведения.

Анамнез:

- пол ребенка – мужской;
- дебют клинических проявлений в возрасте 3-5 лет (при ПМД Дюшенна), 8-10 лет (при ПМД Беккера);
- установленный диагноз «Прогрессирующая миодистрофия» у родственников мужского пола по материнской линии или неуточненное нервно-мышечное заболевание, наличие в семье женщин – носительниц патологического гена;
- задержка становления двигательных навыков и речи.

Физикальное обследование:

- оценка состояния нервно-мышечной системы с помощью стандартизированных шкал и тестов (таб.2);
- исследование мышечного тонуса и силы: проксимальный тип мышечных атрофий и парезов, слабость мышц тазового и плечевого пояса;
- исследование сухожильных рефлексов: снижение или утрата сухожильных рефлексов;
- исследование походки: неуклюжая, «утиная» походка;
- визуальный осмотр мышц: псевдогипертрофия икроножных и дельтовидных мышц;
- симптом Говерса;
- осмотр костно-суставной системы: контрактуры крупных суставов, поясничный лордоз, сколиоз, деформация грудной клетки и стоп;
- нейрорасстройства (СДВГ, аутистические проявления, обсессивно-компульсивные расстройства);
- непрогрессирующие отклонения в когнитивных функциях (нарушение кратковременной словесной памяти, дислексия, специфические расстройства обучения);
- эмоциональные расстройства (депрессия, тревожность).

Лабораторные исследования:

Биохимический анализ крови:

- повышение уровня КФК – является облигатным, ранним доклиническим признаком;
- повышение уровня трансаминаз: АЛТ, АСТ;
- повышение уровня ЛДГ- не является облигатным признаком.

Инструментальные исследования:

- УЗИ мышц – признаки мышечной дегенерации: замена мышечной ткани жировой или фиброзной тканью;
- ЭМГ – первично-мышечные изменения, миопатический тип ЭМГ: короткие остроконечные многочисленные потенциалы;
- ЭхоКГ – могут быть выявлены признаки гипертрофической или дилатационной кардиомиопатии.

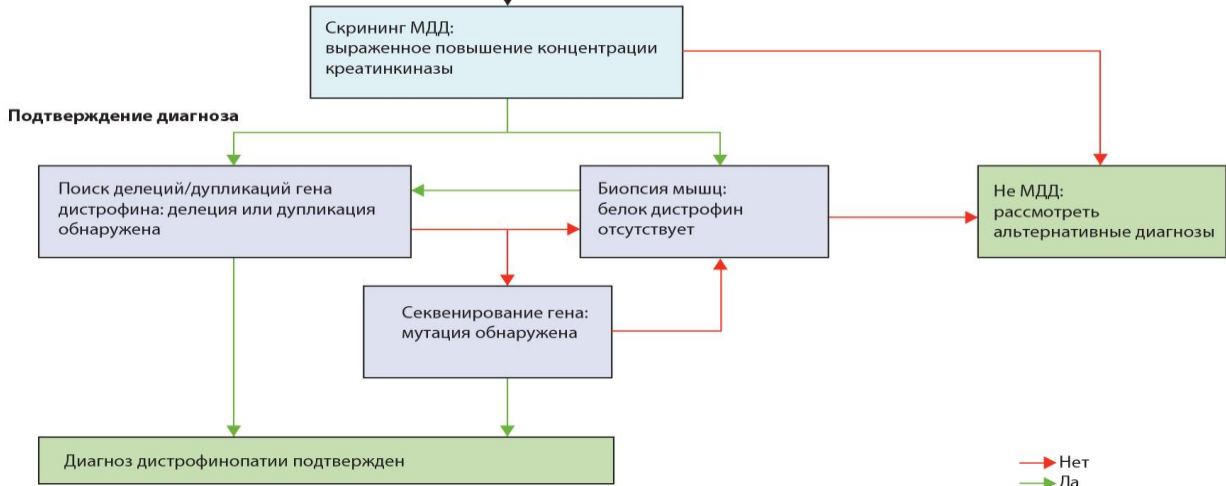
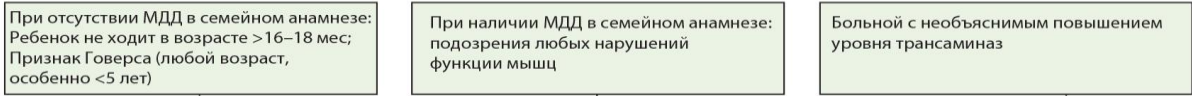
Таблица 2 - Методы оценки состояния нервно-мышечной системы при ПМД Дюшенна/Беккера

Показатели	Метод	Цель исследования	Больные, способные к самостоятельному передвижению	Больные, не способные к самостоятельному передвижению
Исследование силы	Мануальное исследование мышц, количественная миометрия	Мониторинг клинического течения, прогнозирование утраты функций; оценка эффективности лечения; выявление	Определение силы нижних конечностей с помощью мануального исследования	На ранних стадиях: определение силы верхних и нижних конечностей каждые 6 мес.

		асимметрии мышечной силы	каждые 6 мес.	На поздних стадиях: ценность данного исследования неясна
Объем движений	Гониометрия	Выявление развивающегося снижения мышечной экстензии и наличия суставных контрактур; необходимость дополнительного/альтернативного медикаментозного/хирургического вмешательства	Нижние конечности: бедренные, коленные, голеностопные суставы; илиотибиальный тракт; подколенные сухожилия, икроножная мышца	Нижние конечности: бедренные, коленные, голеностопные суставы; илиотибиальный тракт; подколенные сухожилия, икроножная мышца. Верхние конечности: локтевой сустав, запястье, длинные сгибатели пальцев
Тесты на время	Выполнение с учетом времени стандартизованных заданий для проверки различных функций	Легкие в практическом применении и информативные показатели повседневного функционального состояния; чувствительны к изменению состояния	Время прохождения 10 м, время выполнения приема Говерса, время подъема на 4 ступеньки, тест с 6-минутной ходьбой	Время, необходимое для одевания рубашки, может быть информативным показателем на ранних этапах данной стадии. Тесты на время не применимы на поздних этапах стадии
Повседневная деятельность	Оценка ограничений в повседневной деятельности дома, в школе и общественных местах	Выявление точек приложения помощи, адаптации и доступа к контролируемой окружающей среде	Частота падений, мониторинг количества шагов, навыки самообслуживания, письма и работы за компьютером. Дееспособность в школе и общественных местах	Навыки самообслуживания, письма и работы за компьютером, управление ручным и электрическим креслом-каталкой.
Шкалы двигательных функций	Оценка двигательных функций отдельных областей с получением объединенной оценки	Мониторинг прогрессирования болезни и эффекта лечения	Шкала оценки функций нижних конечностей Vignos, шкала оценки способности к самостоятельному передвижению North Star, шкала измерения двигательной функции	Шкала оценки функционального рейтинга верхних конечностей по Brooke, функциональная оценка по Egen Klassifikation, двигательные шкалы Hammersmith, шкала измерения двигательной

2) Диагностический алгоритм: см. рис. 1

Когда следует заподозрить МДД



После установления диагноза

- У больных, которым диагноз был установлен на основании биопсии мышц, выявление мутации гена дистрофина также необходимо
- Больные, которым диагноз был установлен на основании генетического исследования, могут также нуждаться в биопсии мышц, чтобы дифференцировать МДД с дистрофинопатиями, имеющими с более доброкачественные фенотипические проявления
- Необходимо направление для наблюдения специалистами многопрофильной бригады
- Генетическое консультирование настоятельно рекомендуется всем членам семьи женского пола, имеющим риск носительства мутации
- Пациенту и его семье необходимо предложить программу поддержки и контакты с организациями, занимающимися проблемами таких больных

Рисунок 1 - Диагностический алгоритм ПМД Дюшенна [3]

3) Дифференциальный диагноз и обоснование дополнительных исследований: см. таб. 3

Таблица 3 - Основные заболевания для дифференциального диагноза ПМД Дюшенна/Беккера

Тип нарушения	Диагноз	Основные схожие симптомы
Воспалительная миопатия	Полимиозит Миозит с включениями	Постепенно развивающаяся слабость мышц, повышение КФК
Врожденные миопатии	Немалиновая миопатия Болезнь центрального стержня и мультистержевая миопатии Центронуклеарная миопатия Миопатия с гиалиновыми тельцами Прочие врожденные миопатии	Мышечная слабость, гипотония при нормальном или умеренно повышенном уровне КФК, наличие скелетных нарушений
Метаболические миопатии	Гликогеноз II типа (болезнь Помпе) Гликогенозы IIIa, IV V и VII типов Болезнь МакАрдля (поздняя форма) Митохондриальные миопатии Жировые миопатии	Гипотония, слабость мышц, утомляемость, снижение устойчивости к нагрузкам, повышение КФК, кардиомиопатия, плотные на

		ощупь икроножные мышцы, возможен прием Говерса
Болезни мотонейрона	Спинальные мышечные атрофии, тип I, II и III Бульбоспинальная амиотрофия (болезнь Кеннеди) Боковой амиотрофический склероз	Слабость мышц, атрофия мышц, кардиомиопатия, наличие скелетных нарушений, возможно повышение КФК, респираторные нарушения
Болезни нервно-мышечной передачи	Миастения гравис Врожденные миастенические синдромы Синдром Ламберта-Итона	Слабость мышц, утомляемость, респираторные нарушения

4) Тактика лечения:

Немедикаментозное лечение:

- диета, обогащенная витаминами, микроэлементами, пищевые добавки, содержащие кальций, витамины группы В, Д;
- адекватная физическая активность под контролем родителей, мед. персонала, инструктора;

Медикаментозное лечение:

Терапия глюкокортикоидами – единственный из доступных методов медикаментозного лечения, который позволяет замедлить утрату мышечной силы и функций, уменьшить риск развития ортопедических осложнений и стабилизирует функциональное состояние легких и сердца.

- преднизон/преднизолон 0,75 мг/кг/сутки, утренний прием – препарат первой линии при отсутствии таких факторов, как избыток веса и/или нарушение поведения;
- дефлазокорт 0,9 мг/кг/сутки, утренний прием – препарат первой линии при наличии существующих проблем с весом и/или поведением.

NB! Необходимо принять во внимание возраст, функциональное состояние (улучшение, плато, угасание), уже существующие факторы риска, взаимоотношения врача с семьей;

NB! До начала приема ГК должен быть выполнен календарь иммунизации;

Начало ГК терапии: смотрите таблицу 4

Начало терапии зависит от фазы эволюции двигательных функций у ребенка с ПМД Дюшенна:

Развитие – двигательные навыки развиваются примерно до 3-5 летнего возраста;

Плато – определяется отсутствием прогресса в развитии двигательных функций, оценивается с помощью данных анамнеза и временных тестов, фаза продолжительностью несколько месяцев;

Угасание - ребенок демонстрирует потерю двигательных навыков, меньшую выносливость или чаще падает, отмечается увеличение времени на выполнение тестов.

Таблица 4 - Алгоритм начала ГК терапии у детей с ПМД Дюшенна

Возраст	Тактика лечения ГК в зависимости от функционального состояния
младше 2-х лет	<ul style="list-style-type: none"> • Развитие (типично): начинать лечение ГК не рекомендуется; • Плато (редко): тщательное наблюдение; • Угасание (не характерно): рассмотреть возможность другого диагноза или сопутствующего заболевания.
возраст 2-5 лет	<ul style="list-style-type: none"> • Развитие: начинать лечение ГК не рекомендуется; • Плато: рекомендуется начинать лечение ГК; • Угасание: настоятельно рекомендуется начинать лечение ГК.
возраст 6 лет и старше	<ul style="list-style-type: none"> • Развитие (редко): рассмотрите вероятность миодистрофии Беккера; • Плато: настоятельно рекомендуется начинать лечение ГК; • Угасание: настоятельно рекомендуется начинать лечение ГК.

Метаболическая терапия – терапия, направленная на улучшение обменных процессов в скелетных мышцах, костной ткани, печени, миокарде; нормализацию белкового и жирового обмена, угнетает образование кетокилот, снижает лактатацидоз; для профилактики и устранения побочных эффектов гормональной терапии.

- витамины группы В;
- витамин Д3;
- левокарнитин;
- препараты кальция.

Перечень основных лекарственных средств:

- преднизон/преднизолон – таблетка 5 мг;
- дефлазакорт – таблетка 30 мг;

Перечень дополнительных лекарственных средств:

- пиридоксина гидрохлорид – 5% раствор для инъекций 50мг/1,0мл;
- тиамин гидрохлорид – 5% раствор для инъекций 50мг/1,0мл;
- цианокобаламин – раствор для инъекций 200мкг/1,0мл, 500мкг/1,0мл;
- витамин Д3 – водный, масляный раствор для приема внутрь; капсулы и таблетки 0,25, 0,5, 1,0 мкг; раствор для в/в введения 2мкг/1,0мл и 5мкг/1,0мл.
- левокарнитин - раствор для приема внутрь 1г/10,0мл, раствор для приема внутрь 300мг/1мл; раствор для инъекций 1г/5,0мл.

5) Показания для консультации специалистов:

- медицинский реабилитолог – определение и выполнение плана комплексных реабилитационных мероприятий, обучение пациента и членов семьи.
- ортопед – диагностика, мониторинг и коррекция ортопедических нарушений: кифоз, лордоз, сколиоз, контрактуры суставов, признаки остеопороза; решение вопроса о хирургической коррекции.

- кардиолог - диагностика, мониторинг и коррекция кардиологических нарушений и побочных эффектов гормональной терапии: миокардиодистрофия, аритмия, синусовая тахикардия, артериальная гипертензия.
- пульмонолог – диагностика, мониторинг и коррекция симптомов дыхательной недостаточности, пневмонии.
- эндокринолог – диагностика, мониторинг и коррекция эндокринологических нарушений и побочных эффектов гормональной терапии: задержка полового развития, задержка роста, непереносимость глюкозы, ожирение, кушингоид.
- гастроэнтеролог – диагностика, мониторинг и коррекция нарушений ЖКТ и побочных эффектов гормональной терапии: дисфагия, запоры, гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь, язвенная болезнь; нутрициологическая помощь: подбор и расчет диеты при избыточном и недостаточном весе.
- инфекционист – диагностика, мониторинг и коррекция инфекционных заболеваний, фтизиатрическое наблюдение.
- офтальмолог - диагностика, мониторинг и коррекция офтальмологических нарушений и побочных эффектов гормональной терапии: аномалии рефракции, косоглазие, катаракта.
- хирург – диагностика и лечение переломов.
- медицинский генетик – медико-генетическое консультирование семьи.
- логопед – диагностика и коррекция симптомов первичной и вторичной, на фоне заболевания, задержки речевого развития: дизартрия, сенсорная/моторная афазия, алалия.
- психолог – регулярный скрининг психосоциального состояния пациента, родителей; психологическая помощь индивидуальная, групповая, семейная.

6) Профилактические мероприятия:

- медико-генетическое консультированиеотягощенных семей – основное профилактическое мероприятие;
- пренатальная диагностика плода у женщины-носительницы патологического гена;
- профилактика серьезных осложнений заболевания;
- профилактика побочных эффектов гормональной терапии.

7) Мониторинг состояния пациента:

- диспансерное наблюдение у невролога по месту жительства: 1 раз в 6 месяцев в возрасте до 10 лет, 1 раз в 3 месяца в возрасте старше 10 лет - оценка функционального статуса, мышечной силы и объема движений; оценка нейропсихологического статуса; определение и контроль плана реабилитации; решение вопроса о назначении лечения ГК, подбор дозы, схемы и режима, контроль побочных эффектов, пересмотр схемы лечения.
- диспансерное наблюдение у педиатра/врача общей практики по месту

жительства: контроль веса и роста каждые 6 мес., контроль общего состояния, своевременная диагностика ортопедических, кардиологических, пульмонологических симптомов и направление к специалистам.

- диспансерное наблюдение у специалистов (кардиолог, ортопед, эндокринолог и др.) по месту жительства и проведение специфической диагностики по показаниям.
- контроль выполнения плана профилактической иммунизации, включить пневмококковую и противогриппозную вакцины.
- ЭКГ, ЭхоКГ - при постановке диагноза, далее 1 раз в год; по показаниям чаще.
- АЛТ, АСТ, КФК, ЛДГ – 1 раз в 6 месяцев.
- кальций, фосфор, ЩФ, 25-гидроксивитамин Д – 1 раз в 6 мес.
- денситометрия – базовая оценка в возрасте 3 лет, перед началом гормональной терапии, ежегодно у детей группы риска (переломы в анамнезе, прием гормональной терапии).
- измерение ЖЕЛ – базовая оценка в возрасте 9-10 лет, при ЖЕЛ<80% и после 12 лет - 2 раза в год.
- определение костного возраста – при задержке темпов роста.
- проведение медико-социальной экспертизы.
- прохождение психолого-медико-педагогической комиссии.

8) Индикаторы эффективности лечения:

- сохранение способности к самостоятельному передвижению;
- отсутствие серьезных кардиологических, пульмонологических осложнений;
- стабилизация веса;
- удовлетворительная переносимость гормональной терапии.

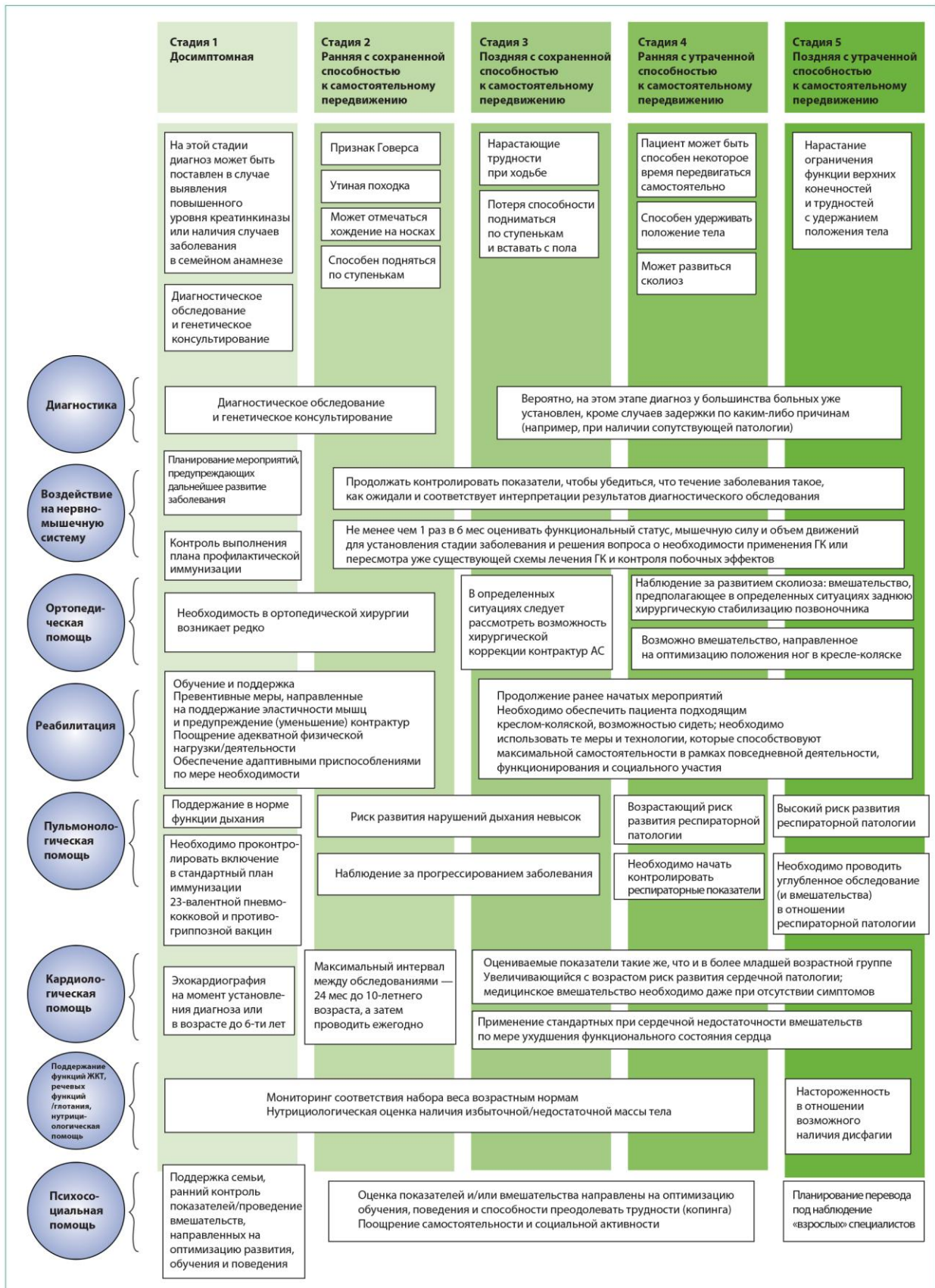


Рисунок 2 – Стадии заболевания и оказания помощи [3]

10. ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ГОСПИТАЛИЗАЦИИ С УКАЗАНИЕМ ТИПА ГОСПИТАЛИЗАЦИИ:

10.1 Показания для плановой госпитализации:

- проведение дифференциальной диагностики и установление окончательного диагноза;
- подбор оптимального режима и дозы глюкокортикоидов.

10.2 Показания для экстренной госпитализации:

- наличие серьезных осложнений со стороны сердечно-сосудистой, костно-суставной, дыхательной систем;
- наличие серьезных побочных эффектов гормональной терапии.

11. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ НА ЭТАПЕ СКОРОЙ НЕОТЛОЖНОЙ ПОМОЩИ:

1) **Диагностические мероприятия:** нет.

2) **Медикаментозное лечение:**

Медикаментозное лечение, оказываемое на этапе скорой неотложной помощи (смотреть КП по соответствующим нозологиям):

- лечение острой сердечной недостаточности;
- лечение аритмии;
- лечение острой дыхательной недостаточности.

12. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ НА СТАЦИОНАРНОМ УРОВНЕ:

1) **Диагностические критерии на стационарном уровне:**

Жалобы пациента с верифицированным диагнозом «ПМД Дюшенна/Беккера»:

- побочные эффекты гормональной терапии;
- прогрессирование двигательных нарушений;
- развитие кардиологических осложнений заболевания;
- развитие ортопедических осложнений заболевания;
- развитие дыхательных осложнений заболевания;

Анамнез:

- наличие в анамнезе клинически установленного ПМД Дюшенна/Беккера;
- прием глюкокортикоидной терапии при ПМД Дюшенна;
- недифференцированное нервно-мышечное заболевание у пациента мужского пола в возрасте от 2 до 10 лет при высоком уровне трансаминаз и КФК крови, обнаруженном амбулаторно;
- невозможность проведения специфического обследования (МРТ мышц, генетическое исследование, биопсия мышц) на амбулаторно-поликлиническом уровне.

Физикальное обследование: см. пункт 9, подпункт 1.

Лабораторные исследования:

- ОАК
- ОАМ
- биохимический анализ крови
- глюкоза крови
- электролиты

Инструментальные исследования:

- УЗИ внутренних органов;
- ЭКГ, ЭхоКГ;
- ЭНМГ;
- УЗИ мышц голени, бедра;

МРТ/МРС мышц:

- количественная и качественная оценка скелетных мышц;
- основные параметры: площадь поперечного сечения мышцы, % соотношение фракции жира, признаки повреждения/воспаления.

Генетические исследования:

- методы: мультиплексная ПЦР, мультиплексная лигазная амплификация зонда, амплификация при постоянных условиях/внутренний праймер, секвенирование гена;
- поиск мутаций гена дистрофина *DMD* в образце крови: делеции или дупликации.

Биопсия мышц с последующим гистохимическим исследованием биоптата:

- открытая, инцизионная биопсия показана для проведения дифференциальной диагностики ПМД Дюшенна и других мышечных дистрофий; пункционная, игольчатая биопсия – диагностика исключительно ПМД Дюшенна;
- полное отсутствие дистрофина характерно для ПМД Дюшенна, частичное отсутствие – для ПМД Беккера и других дистрофинопатий с доброкачественным фенотипом.
- дистрофические изменения, перимизиальное рубцевание, мышечные волокна разного калибра, лимфоцитарная инфильтрация и патологическая регенерация.

***NB!** Биопсия мышц выполняется в зависимости от клинической ситуации, доступности проведения генетического исследования и технических возможностей клиники, где наблюдается пациент.*

***NB!** Проведение генетического исследования после получения положительного результата по данным биопсии мышц является обязательным.*

***NB!** Биопсию мышц не целесообразно проводить если диагноз «ПМД Дюшенна» был изначально установлен на основании генетического исследования.*

2) Диагностический алгоритм: см. пункт 9, подпункт 2.

3) Перечень основных диагностических мероприятий:

- ферменты крови (АЛТ, АСТ, КФК, ЛДГ);
- ЭНМГ;
- УЗИ мышц;
- МРТ/МРС мышц;
- генетическое исследование;
- биопсия.

4) Перечень дополнительных диагностических мероприятий:

- развернутый ОАК;
- развернутый биохимический анализ крови (общий билирубин и фракции, общий белок, тимоловая проба);
- глюкоза крови и мочи;
- ОАМ;
- электролиты (калий, кальций, натрий);
- 25-гидроксивитамин Д, ЩФ;
- ЭКГ, ЭхоКГ;
- спирометрия/спирография;
- денситометрия костей;
- УЗИ органов брюшной полости;
- МРТ/КТ позвоночника;
- рентгенография позвоночника в 2-х проекциях;
- рентгенография кисти.

5) Тактика лечения: см. пункт 9, подпункт 4.

Немедикаментозное лечение: см. пункт 9, подпункт 4.

Медикаментозное лечение: см. пункт 9, подпункт 4.

Хирургическое вмешательство:

Вид операции:

- хирургическая коррекция суставов и связок при контрактурах нижних конечностей, патологических установках стоп;
- хирургическая коррекция и стабилизация позвоночника при сколиозе;
- внутренняя фиксация, шинирование, гипсование – при переломах костей;
- трахеотомия – при неэффективности неинвазивной вентиляции легких, аспирационном синдроме;
- гастростомия – при значительной потере веса, невозможности восполнения дефицита питательных веществ и воды пероральными средствами;

Другие виды лечения:

- поддержание функционального объема легких с помощью самонадувающихся ручных дыхательных мешков;
- методы ручного и механического облегчения откашливания;
- вентиляция легких в ночное и/или дневное время;

- вакцинация против пневмококковой инфекции и гриппа;
- терапия болевого синдрома: миорелаксанты, нестероидные противовоспалительные средства.
- психотерапия индивидуальная, семейная.

б) Показания для консультации специалистов:

- медицинский реабилитолог – определение и выполнение плана комплексных реабилитационных мероприятий, обучение пациента и членов семьи.
- ортопед – диагностика, мониторинг и коррекция ортопедических нарушений: кифоз, лордоз, сколиоз, контрактуры суставов, признаки остеопороза; решение вопроса о хирургической коррекции.
- кардиолог - диагностика, мониторинг и коррекция кардиологических нарушений и побочных эффектов гормональной терапии: миокардиодистрофия, аритмия, артериальная гипертензия, синусовая тахикардия, острая сердечная недостаточность.
- пульмонолог – диагностика, мониторинг и коррекция симптомов дыхательной недостаточности, пневмонии.
- эндокринолог – диагностика, мониторинг и коррекция эндокринологических нарушений и побочных эффектов гормональной терапии: задержка полового развития, задержка роста, непереносимость глюкозы, ожирение, кушингоид.
- гастроэнтеролог – диагностика, мониторинг и коррекция нарушений ЖКТ и побочных эффектов гормональной терапии: дисфагия, запоры, гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь, язвенная болезнь; нутрициологическая помощь: подбор и расчет диеты при избыточном и недостаточном весе.
- инфекционист – диагностика, мониторинг и коррекция инфекционных заболеваний, фтизиатрическое наблюдение.
- иммунолог – диагностика и коррекция иммунологических нарушений на фоне гормональной терапии.
- офтальмолог - диагностика, мониторинг и коррекция офтальмологических нарушений и побочных эффектов гормональной терапии: аномалии рефракции, косоглазие, катаракта.
- хирург – диагностика и лечение переломов, установка трахеостомы, гастростомы.
- анестезиолог – консультация перед проведением хирургического вмешательства, седации.
- медицинский генетик – медико-генетическое консультирование семьи.
- логопед – диагностика и коррекция симптомов первичной и вторичной, на фоне заболевания, задержки речевого развития: дизартрия, сенсорная/моторная афазия, алалия.
- психолог – регулярный скрининг психосоциального состояния пациента, родителей; психологическая помощь индивидуальная, групповая, семейная.

7) Показания для перевода в отделение интенсивной терапии и реанимации:

- острая дыхательная недостаточность;

- острая сердечная недостаточность;
- артериальная гипертензия, криз.

8) Индикаторы эффективности лечения:

- стабилизация общего состояния;
- улучшение самочувствия;
- нормализация лабораторных показателей;
- купирование симптомов дыхательной недостаточности;
- купирование симптомов сердечной недостаточности;
- удовлетворительная переносимость гормональной терапии.

13. МЕДИЦИНСКАЯ РЕАБИЛИТАЦИЯ:

Для оказания данного вида помощи требуется участие специалистов в области нервно-мышечной патологии, физиотерапевта, реабилитолога и специалистов по ортопедической хирургии. Реабилитолог осуществляет мониторинг и применение программ реабилитации, адаптацию/настройку под индивидуальные потребности пациента в зависимости от стадии заболевания, реакции на терапию и переносимости. На амбулаторном этапе помощь оказывается специалистом каждые 4 месяца.

1) Методы физической реабилитации:

- активное растягивание;
- активное растягивание с посторонней помощью;
- пассивное растягивание;
- длительное вытяжение с использованием позиционирования, шинирования;
- ортезы (AFO – голень-стопа; KAFO – колено-голень-стопа);
- приспособления для вертикализации.

2) Хирургическое вмешательство при контрактурах нижних конечностей

3) Вспомогательные приспособления для компенсации функций и адаптации:

- ручные кресла-коляски;
- моторизированные кресла-коляски;
- автоматически регулируемые кровати;

4) Физические нагрузки: для предотвращения атрофии и вторичных осложнений пациенты с сохранной способностью к самостоятельному передвижению и пациенты на ранней стадии потери способности к самостоятельному передвижению должны регулярно заниматься укреплением мышц в субмаксимальном (легком) режиме под наблюдением инструкторов, мед. персонала, обученных родителей..

- плавание;
- восстанавливающие упражнения рекреационной направленности.

NB! Силовая тренировка и эксцентрические упражнения противопоказаны.

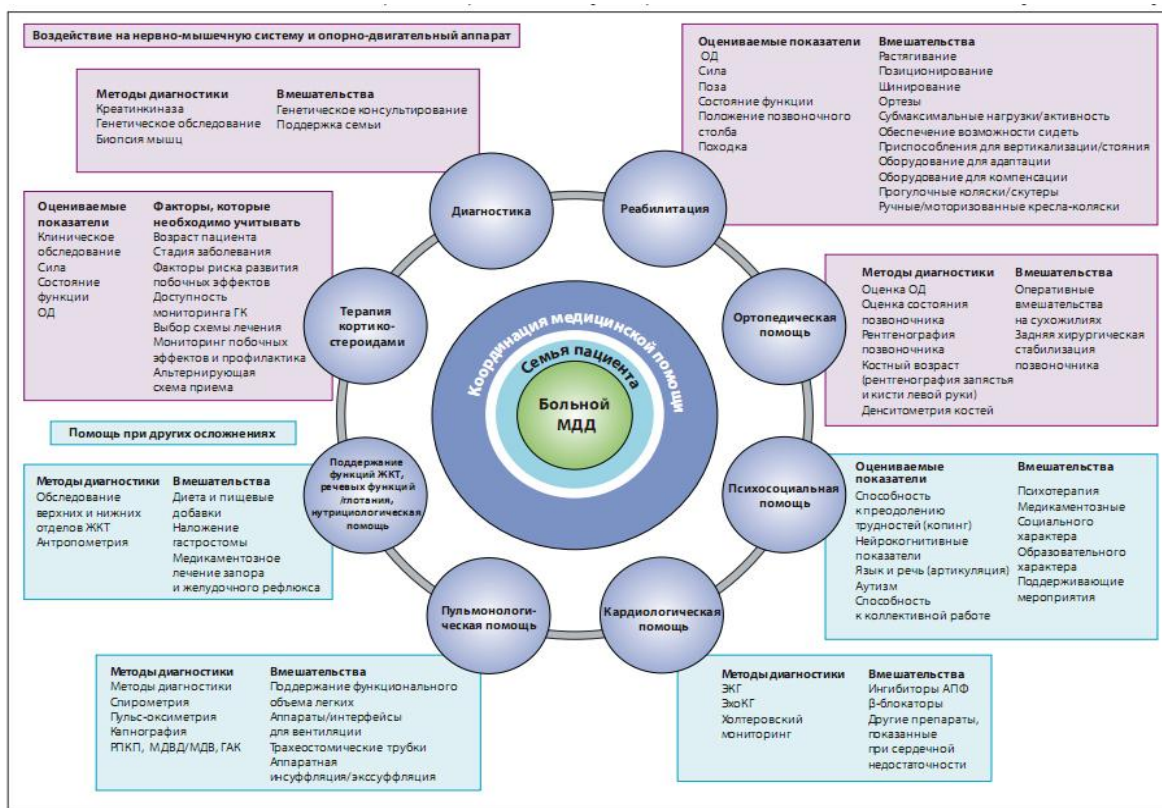


Рисунок 3 – Междисциплинарные взаимодействия при оказании помощи больным ПМД Дюшенна [4,5]

14. ПАЛЛИАТИВНАЯ ПОМОЩЬ: нет.

15. Сокращения, используемые в протоколе:

- АЛТ – аланинаминотрансфераза;
- АСТ – аспаратаминотрансфераза;
- ГК – глюкокортикоиды;
- ЖЕЛ – жизненная емкость легких;
- ЖКТ – желудочно-кишечный тракт;
- КП – клинический протокол;
- КТ – компьютерная томография;
- КФК – креатининфосфокиназа;
- ЛДГ – лактатдегидрогеназа;
- МКБ – Международная классификация болезней;
- МРТ – магнитно-резонансная томография;
- МРС – магнитно-резонансная спектроскопия;
- ОАК – общий анализ крови;
- ОАМ – общий анализ мочи;
- ПМД - прогрессирующая мышечная дистрофия;
- ПЦР – полимеразная цепная реакция;
- УЗИ – ультразвуковое исследование;
- ЩФ – щелочная фосфатаза;

ЭКГ – электрокардиограмма;
ЭМГ – электромиография;
ЭНМГ – электронейромиография;
ЭхоКГ – эхокардиография;

16. Список разработчиков протокола:

1) Лепесова Маржан Махмутовна – доктор медицинских наук, профессор, заведующая кафедрой детской неврологии с курсом медицинской генетики КазМУНО, независимый аккредитованный эксперт по детской неврологии, детский невролог высшей квалификационной категории, Президент ОО «Ассоциация детских неврологов Республики Казахстан», член международных профессиональных ассоциаций (ICNA, EPNS, AOCNA, EACD).

2) Мырзалиева Бахыткуль Джусупжановна – магистр медицинских наук, главный внештатный детский невролог УЗ г. Алматы, детский невролог высшей квалификационной категории, докторант Международного Казахско-Турецкого университета имени Х.А. Яссави, член ОО «Ассоциация детских неврологов Республики Казахстан» и международных профессиональных ассоциаций.

3) Тулеутаеву Райхан Есенжановна – кандидат медицинских наук, заведующая кафедрой фармакологии и доказательной медицины Государственного медицинского университета г. Семей, член «Ассоциации врачей терапевтического профиля».

17. Указание на отсутствие конфликта интересов: нет

18. Список рецензентов: Джаксыбаева Алтыншаш Хайруллаевна – доктор медицинских наук, руководитель отделения психоневрологии АО «ННЦМД», главный внештатный детский невролог МЗиСР РК, детский невролог высшей квалификационной категории.

19. Список использованной литературы:

1) Носко А.С., Куренков А.Л., Никитин С.С., Зыков В.П. Адекватный менеджмент пациентов с дистрофинопатиями: применение объективизирующих шкал и дополнительных методов исследования. Нервно-мышечные болезни. - №3. – 2014. – с.13-19.

2) Bushby K, Connort E. Clinical outcome, measures for trials in Duchenne muscular dystrophy: report from International Working Group meetings. Clin Invest (Lond) 2014; 1(9):1217-35.

3) Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. Lancet Neurol 2009; published online Nov 30. DOI:10.1016/S1474-4422(09)70271-6.

4) Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. Lancet Neurol 2009; published online Nov 30. DOI:10.1016/S1474-4422(09)70272-8.

5) Shapiro F. Orthopedic treatment. In: Jones HR, De Vivo DC, Darras BT, eds. Neuromuscular disorders of infancy, childhood, and adolescence: a clinician's approach. Amsterdam/Boston: Butterworth-Heinemann, 2003: 1259–63.