

СОДЕРЖАНИЕ КУРСА

1. Клиническое течение МДД, стадии заболевания

МДД относится к группе поясно-конечностных мышечных дистрофий характеризующихся поражением проксимальных отделов верхних и нижних конечностей. В зависимости от прогрессирования симптоматики, выделяют 5 стадий МДД.

1 стадия – бессимптомная (доклиническая). На этой стадии диагноз может быть поставлен в случае определения повышенной активности КФК в крови, необъяснимом повышении уровня трансаминаз или наличия случаев заболевания в семейном анамнезе.

2 стадия (ранняя амбулаторная) - ранняя с сохраненной способностью к самостоятельному передвижению. При этой стадии характерны следующие симптомы: нарастающая мышечная слабость, быстрая утомляемость, частые падения, использование приема Говерса при подъеме из положения сидя и лежа, изменение походки по типу «утиной», хождение на носках, сохранена способность подъема по ступеням, псевдогипертрофия мышц голеней.

3 стадия (поздняя амбулаторная) - поздняя с сохраненной способностью к самостоятельному передвижению (отмечаются нарастающие трудности при ходьбе, потеря способности подниматься по ступеням и вставания с пола).

4 стадия (ранняя неамбулаторная) - ранняя с утраченной способностью к самостоятельному передвижению (пациент способен некоторое время передвигаться самостоятельно, но большую часть времени для передвижения требуются специальные средства), развитие сколиоза., сохраняется двигательная активность рук

5 стадия (поздняя неамбулаторная) - поздняя с утраченной способностью к самостоятельному передвижению с ограничением и постепенной потерей функции верхних конечностей, трудностями удержания положения тела.

2. Составляющие эффективного ухода и терапии МДД

Течение МДД у каждого конкретного больного с МДД зависит от совокупности факторов: типа и расположения мутации, собственной генетики ребенка, возраста диагностики заболевания, стандартов терапии и качества ухода семьи (знания, приверженность, терпение, постоянство, ресурсность). Медицинская помощь детям с МДД на ранних стадиях заболевания, которым только поставили диагноз, которые могут ходить - это предупреждение, профилактика и замедление прогрессирования осложнений, максимально долгое сохранение возможности к движению.

Если говорить о системе ухода, то выстраивается пирамида приоритетности факторов, в основе которой ранняя диагностика. Следующий уровень – сохранность костной системы, профилактика и лечение остеопороза.

Важной составляющей надлежащего ухода является ежедневная физическая терапия. Это уход за суставами – сохранение объема движений, предотвращение формирования контрактур. Треть детей преждевременно теряют способность ходить из-за формирования контрактур в голеностопном суставе и деформации стопы. Контрактуры - не обязательный атрибут заболевания, это следствие неправильного ухода или его отсутствия. Ежедневная физическая терапия позволяет избежать этих осложнений, главное, чтобы врачи знали и обучили родителей, а семьи в ежедневном режиме многие годы проводили такие процедуры дома. Это важно и для сохранности работы рук.

Сохранность мышц - уходит в прошлое парадигма ухода, в основе которой максимальное сбережение сил ребенка и минимум движение. “No use is disuse”. Доказано, что от неиспользования мышц наступает их атрофия. Необходима умеренная регулярная

физическая активность – безопасные виды спорта – бассейн и безнагрузочные велотренажеры, они стабилизируют состояние детей и сохраняют их мышцы.

«Золотым стандартом» терапии МДД в настоящее время являются кортикостероиды. Из двух, дефлазакорт – препарат выбора, более эффективный и безопасный, чем преднизолон. Дополнительно к преднизолону, сохраняет еще два года амбулаторности, при его приеме практически не формируется сколиоз, требующий хирургического вмешательства, лучше защищает сердце и легкие. Серьезные аргументы при выборе препарата.

Профилактика кардиомиопатии и развитие дыхательной системы. С повсеместным внедрением респираторной поддержки, продолжительность жизни больных увеличилась примерно на 10 лет, но основной причиной смерти молодых взрослых становится сердечная недостаточность.

Приходящая к пациентам в настоящее время патогенетическая терапия пока не может заменить существующую систему ухода и максимально эффективна не вместо, а вместе со стандартами ухода за больными МДД. Генотерапия сейчас это прекрасная вишенка на торте надлежащего ухода за больными с МДД. Об этом должны знать и врачи, и родители.

3. Общая и функциональная оценка состояния больных МДД

В основе ведения пациентов с МДД лежат систематические воспроизводимые исследования состояния нейромышечной системы. Важно, чтобы такие исследования проводили специально обученные специалисты по МДД. Чтобы оптимизировать схему обследований и избежать повторных тестов, с больным должна работать мультидисциплинарная команда, специалисты которой взаимодействуют друг с другом. Новейшие исследования показали ценность минимальных клинически значимых различий, предсказательной ценности результатов стандартных функциональных исследований и диапазона оптимального ответа на вмешательство, т.е. подтвердили важность использования стандартизованных методов оценки функционального состояния на протяжении всей жизни пациента. Новые критерии оценки помогают в ведении взрослых пациентов, утративших способность к самостоятельному передвижению, что еще раз подтверждает важность оценки клинических показателей в течение всей жизни пациента.

Многопрофильное реабилитационное обследование включает измерение амплитуды пассивных движений, определение способности мышц к растяжению, оценку положение тела и способности к выпрямлению, оценку силы мышц, функциональных возможностей, качества жизни, а также того степени участия пациента в повседневных видах деятельности. К специализированным функциональным тестам относятся оценка паттернов движений и ряд стандартных тестов, специфичных для МДД и других нейромышечных заболеваний. Основными методами клинической оценки функционального состояния пациентов, сохраняющих способность передвигаться самостоятельно, служат шкала способности к самостоятельному передвижению North Star (North Star Ambulatory Assessment – NSAA) и функциональные тесты на время; их необходимо проводить каждые 6 месяцев. Исследования по шкале NSAA и тесты на время позволяют выявлять минимальные клинически значимые различия и прогнозировать изменения моторных функций, важные для отслеживания клинического прогрессирования заболевания и оценки эффективности терапии.

В клинической практике функциональные изменения следует прогнозировать с учетом возможностей пациента (способности к передвижению) ограничений, присущих тестам, основанным на усиллии, влияния на результаты этих тестов скелетно-мышечной патологии

(например, контрактур) и генетических факторов. Тесты, которые позволяют прогнозировать грядущие изменения, можно использовать для составления заблаговременного плана помощи, включая вмешательства, соответствующие степени нарушений, подготовку оборудования, которое может понадобиться в будущем.

Функциональная оценка включает также выполнение повседневных действий и потребность во вспомогательном оборудовании и технических средствах реабилитации. Существуют и различные инструменты оценки качества жизни пациента.

4. Физическая терапия и реабилитация как основа предупреждения развития инвалидизирующих осложнений МДД

Для МДД характерна прогрессирующая дегенерация мышц и мышечная слабость, постуральная компенсация, риск прогрессирующих контрактур и деформации мышц, а также функциональные нарушения, вызванные недостаточностью дистрофина. Усовершенствование методов помощи при МДД привело к продлению периода, на протяжении которого пациенты сохраняют способность самостоятельно передвигаться, снижению распространенности тяжелых контрактур и деформаций (в том числе инвалидизирующего сколиоза), а также позволило пациентам дольше сохранять функциональную активность и участвовать во всех аспектах жизни. В проведении реабилитационных мероприятий участвуют врачи, специалисты по физической терапии, эрготерапевты, логопеды, специалисты по изготовлению ортезов, а также поставщики медицинского оборудования длительного пользования.

Для проведения реабилитации необходимо понимать патологические процессы при МДД, патокинезиологию, течение болезни и ее прогрессирование. Специалисты должны ориентироваться на индивидуальные цели и образ жизни пациента – в этом случае у них будет возможность оптимизировать качество жизни больных на всем ее протяжении. Оценка по всем категориям Международной классификации функционального состояния, ограничений жизнедеятельности и здоровья (International Classification of Functioning, Disability and Health – ICF) с момента постановки диагноза на протяжении жизни пациента и принятие упреждающих мер позволит свести к минимуму риск контрактур и деформаций, утраты функций, нарушения целостности кожи, болей, дыхательных и сердечно-сосудистых расстройств.

Упражнения на растяжение мышц и поддержание подвижности суставов позволяют предупредить или минимизировать контрактуры и деформации. Ограничение объема движений в суставах, постоянное пребывание в статическом положении, дисбаланс мышц, окружающих сустав, а также фиброзные изменения в мышцах приводят к снижению растяжимости мышц и к контрактурам суставов.

Физическая терапия и реабилитация – это основа надлежащего ухода за больными с МДД, об этом должны знать семьи и медицинские специалисты. Это каждодневная многолетняя работа, прежде всего, семьи. Медики могут оценить состояние, задать вектор движения, составить список процедур и обучить, но обязательна каждодневная работа семьи. Необходимо всемерно поддерживать семьи с тем, чтобы они понимали необходимость ежедневной работы с ребенком и делали назначенные процедуры без ошибок.

Ограничение дыхательных движений и фиброзные изменения в межреберных мышцах снижают подвижность грудной клетки. Поддержание пассивного объема движений, растяжение мышц, поддержание подвижности грудной клетки и билатеральной симметрии позволяют оптимизировать движения и положение тела, продлить время, в течение которого пациент способен самостоятельно передвигаться, предупредить

развитие жестких контрактур и деформаций, поддержать функцию дыхания. Оказание помощи при нарушениях со стороны опорно-двигательного аппарата требует коллективного подхода с участием специалистов по нейромышечным расстройствам, физических терапевтов, эрготерапевтов, специалистов-реабилитологов и хирургов-ортопедов.

5. Особенности реабилитационных мероприятий на разных стадиях развития МДД

В международной практике реабилитолог – основной врач, работающий с больными МДД на всех стадиях прогрессирования заболевания. Меняется характер реабилитации. Если вначале заболевания основной акцент на продлении способности ходить и физическом развитии, то когда подросток садится в инвалидное кресло, это работа с руками, чтобы продлить их функционирование, позиционирование в коляске и вертикализация. На более поздних стадиях болезни на первый план выходит респираторная реабилитация.

6. Регулярная умеренная безопасная физическая активность

Реабилитологи назначают упражнения, необходимые при малоподвижном образе жизни. Специалисты контролируют выполнение упражнений и помогают их выполнять. Следует избегать упражнений, вызывающих эксцентрические сокращения мышц, упражнений с высоким сопротивлением и силовых нагрузок. Рекомендованы субмаксимальные аэробные нагрузки, особенно на ранних стадиях заболевания без перенапряжения и перегрузок, с достаточным отдыхом. С самых ранних стадий, с сохранением способности к передвижению, и далее по мере ее прогрессирования настоятельно рекомендуется плавание. Тренировки на велотренажере рекомендованы как вариант субмаксимальной аэробной нагрузки; по мере прогрессирования болезни можно продолжать занятия на велотренажерах с поддержкой и использовать роботизированные комплексы для реабилитации. Чтобы физическая активность была безопасной, можно использовать вспомогательное оборудование и технологии.

7. Коррекция дыхательных нарушений на разных стадиях заболевания

Осложнения со стороны органов дыхания являются основной причиной заболеваемости и смертности пациентов с МДД. К таким осложнениям относятся слабость дыхательной мускулатуры, образование слизистых пробок в дыхательных путях, ателектаз легкого, пневмония и дыхательная недостаточность. При отсутствии лечения возникает риск тяжелой одышки, длительной госпитализации из-за ателектаза легких или пневмонии, а также смерти вследствие остановки дыхания или нарушения сердечного ритма, вызванного респираторными проблемами.

Упреждающий подход к лечению предусматривает наблюдение за функциональным состоянием дыхательной мускулатуры и своевременные упражнения на «растяжение» легких, помощь в откашливании, искусственную вентиляцию легких (НИВЛ) в ночное время, а в дальнейшем — вентиляцию в дневное время. Эти основные виды терапии могут уменьшить респираторные осложнения, повысить качество жизни и увеличить выживаемость.

Реализация рекомендаций и руководств по коррекции дыхательных нарушений требует участия междисциплинарной команды, в которую входят врачи общей практики, пульмонологи (или, как в некоторых системах здравоохранения, физиотерапевты) и

специалисты патронажных служб. Эти специалисты проводят исследование функции легких, оценку сна, начинают и проводят упражнения на «растяжение» легких (расправление альвеол), обеспечению откашливания с использованием мануальных приемов и откашливателя, неинвазивную и инвазивную вентиляцию с трахеостомией. При выборе оптимальной тактики действий в отношении дыхательных нарушений необходимо учитывать состояние других систем органов, особенно сердечно-сосудистой системы.

8. Ортопедические мероприятия

Существует выбор различных вспомогательных средств и средств передвижения, в том числе ортезов "голень-стопа" и "колени-голень-стопа", этапного гипсования, приспособлений для вертикализации, а также кресел-каталок с ручным или автоматическим управлением. В настоящее время для поддержания подвижности пациентов в вертикальном положении все чаще вместо ортезов "колени-голень-стопа" используют моторизованные кресла-каталки с функцией вертикализации (stand-and-drive motorised wheelchairs). Хотя в ряде случаев применение таких ортезов целесообразно, их следует рассматривать скорее как терапевтический, а не функциональный инструмент и использовать в дополнение, а не вместо моторизованных кресел-каталок. Кроме того, существует множество технологических новинок, которые могут существенно помочь в поддержании функциональной активности пациента.

9. Первичная и неотложная помощь

Первичную помощь оказывают, как правило, врачи, медсестры и вспомогательный медицинский персонал со специализацией в области педиатрии, семейной медицины и внутренних болезней. Такой первичный медицинский контакт рекомендуется как доступный, семейно-ориентированный, обеспечивающий непрерывность оказания помощи, комплексный, координированный, сострадательный и эффективный в культурном отношении. Эти медицинские работники или учреждения должны работать в партнерстве со специалистом по нейромышечным заболеваниям, курирующим данного пациента. Врач или сотрудник учреждения первичной помощи часто оказывается первым медицинским работником, которому семья сообщает о своем беспокойстве по поводу мышечной слабости ребенка; именно он запускает процесс, который приводит к диагностике МДД. Сообщать семье о подозрении на МДД часто приходится врачу или сотруднику учреждения первичной помощи. О возможном диагнозе МДД следует сообщать прямо, но с сочувствием, помня о том, что эти обсуждения с медиками на ранних этапах задают тон тому, как пациенты и их родственники будут реагировать на поступающую информацию в ходе всего процесса диагностики. Врач или сотрудник учреждения первичной помощи должен максимально использовать возможность установить прочные и доверительные отношения с семьей больного ребенка. Такие отношения могут стать источником столь необходимой стабильности и поддержки, когда пациентам придется взаимодействовать со множеством отдельных врачей-специалистов и специализированных учреждений. Врач первичной помощи должен знать о достигнутом благодаря современным методам лечения значительном увеличении продолжительности жизни с МДД, чтобы не создавать у родственников чрезмерно пессимистического представления о перспективах ребенка.

Местное отделение неотложной помощи может не обладать опытом работы с пациентами с МДД. Для оптимального оказания неотложной помощи медицинские

работники должны иметь хорошую подготовку по вопросам, относящимся именно к неотложной помощи лицам с МДД. Это касается в том числе вопросов ведения респираторных, кардиологических, ортопедических и хирургических проблем (в т.ч. вопросы переломов, анестезии и седации), применения глюкокортикоидов и надпочечниковой недостаточности, вызванной длительным применением стероидов.

10. **Нейропсихологическая оценка и психологическая помощь**

Необходимость направления на нейропсихологическую оценку следует рассмотреть уже при установлении диагноза МДД, но когда развитие ребенка начинает вызывать беспокойство, такое обследование делается особенно важным. Нейропсихолог — клинический психолог, имеющий специальную подготовку и опыт проведения формализованного обследования когнитивных и психологических функций. Путем наблюдения и проведения стандартизированных тестов нейропсихолог может оценить когнитивное развитие ребенка, его навыки в учебе (или готовность к школе для детей младшего возраста), социальное функционирование, эмоциональную адаптированность и способность регулировать свое поведение. Всестороннее обследование позволяет дать индивидуализированные рекомендации. Нейропсихологам следует в сотрудничестве с семьей разработать планы действий, которые затем можно будет реализовать дома и в школе. Повторное обследование можно проводить через каждые 2-3 года для мониторинга прогресса в развитии ребенка и отклика на проведенные вмешательства, но часто обследование бывает нужно провести, если случается резкое функциональное изменение, возникают новые поводы для беспокойства или происходит какой-то важный переход в новый статус дома или в школе.

Пациенты и члены их семей подвержены повышенному риску депрессии и тревожности, особенно в моменты значительных изменений в организации помощи и ухода по мере прогрессирования заболевания. Группа по оказанию помощи при нейромышечном заболевании должна включать клинического специалиста в области психического здоровья (т.е. психолога, психиатра, социального работника или психиатрическую медсестру), имеющего специальную подготовку и опыт оказания помощи семьям и лицам с хроническими заболеваниями или неврологическими нарушениями развития. При каждом посещении клиники нейромышечных заболеваний следует проводить скрининг больного в отношении психического здоровья и качества жизни.