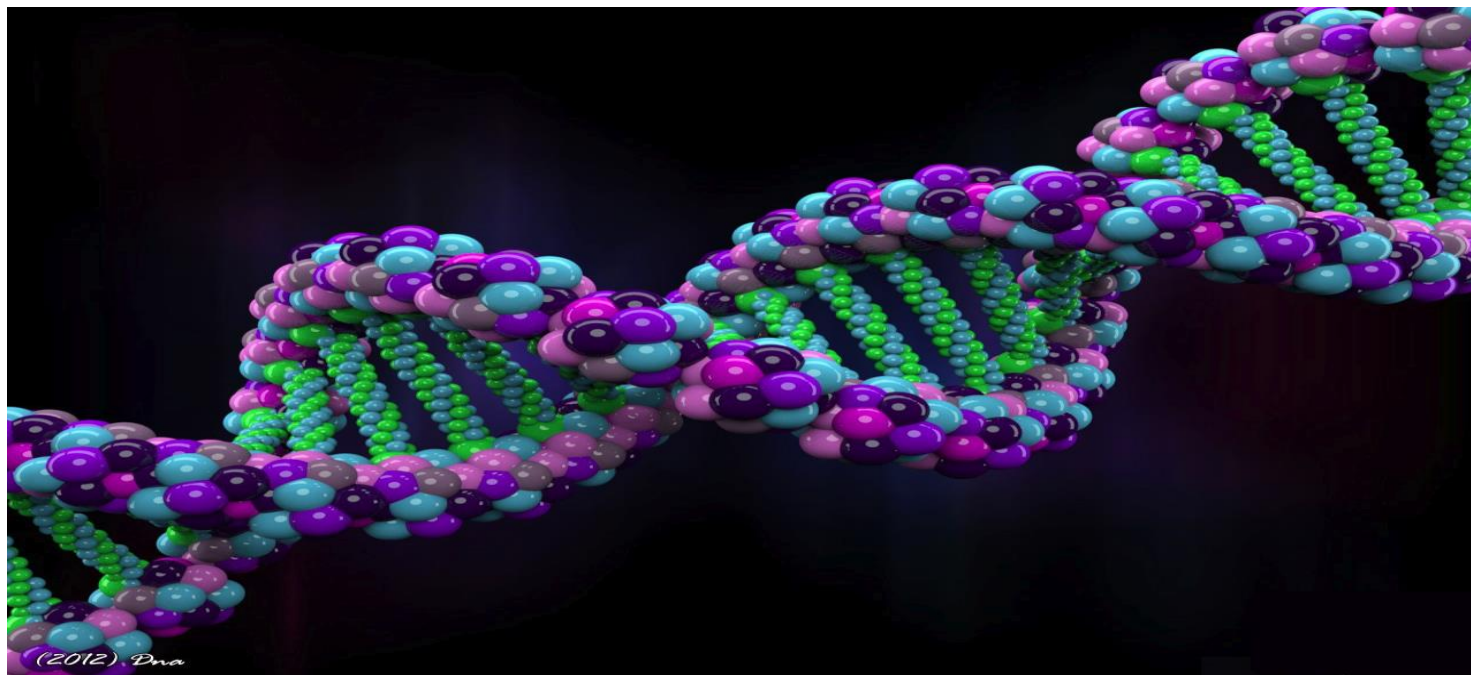


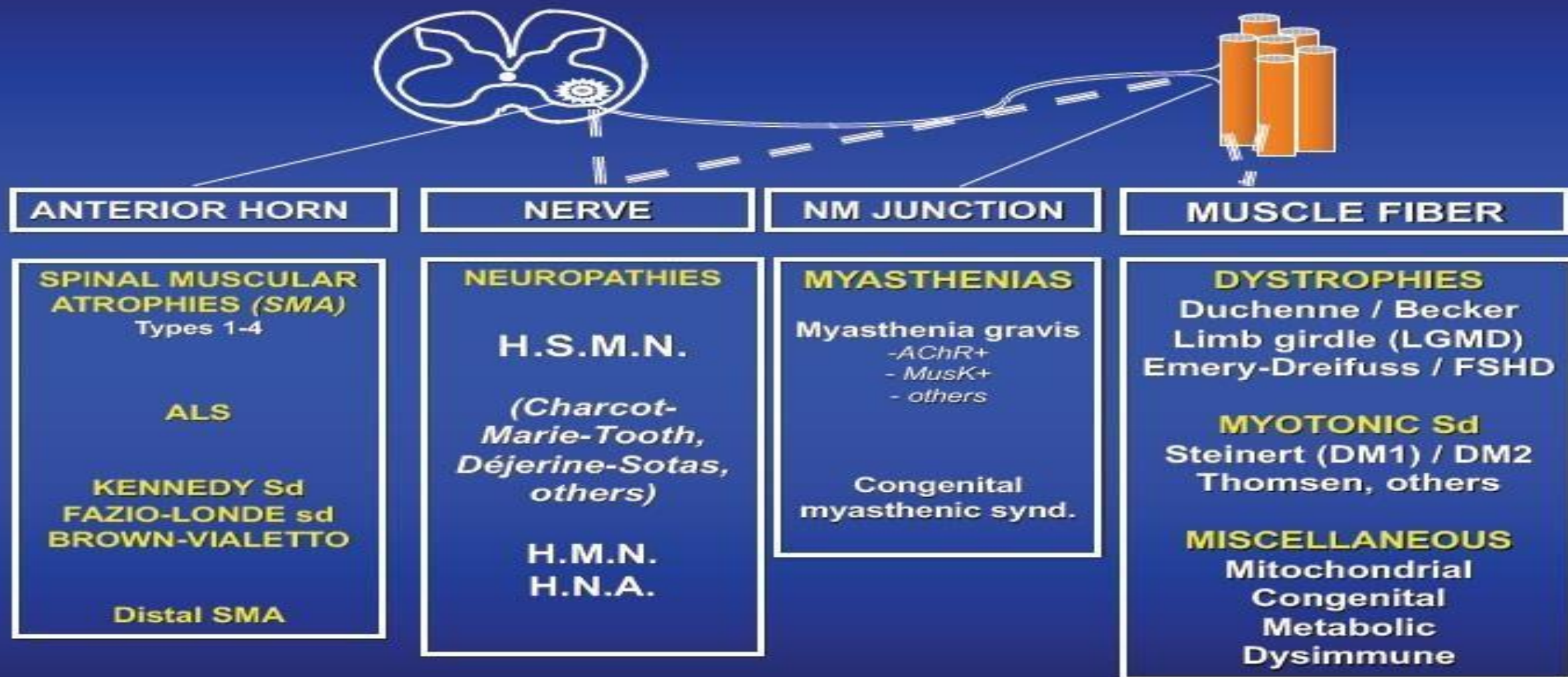
Нервно-мышечные заболевания. Единые критерии оказания медицинской ПОМОЩИ



Доктор PhD, Аяганов Д.Н.
Актобе, Казахстан

Классификации нервно-мышечных заболеваний

Anatomical classification of Neuromuscular Dis.



Патофизиологический механизм

- Врожденные (наследственные, генетические):

Болезни двигательного нейрона

Наследственные нейропатии

Врожденные (конгенитальные) миастенические синдромы

Метаболические и митохондриальные миопатии

Каналопатии

Мышечные дистрофии

- Приобретенные

Дизиммунные миопатии и нейропатии

Токсические, инфекционные, травматические и др. поражения

Тип наследования и НМЗ

- **X-сцепленный рецессивный:** мышечная дистрофия Дюшенна/ Беккера, тип Эмери-Дрейфуса, FHL-1-ассоциированная миопатия, миотубулярная миопатия, HCMH (Шарко-Мари-Тус), Спинально-бульбарная амиотрофия Кеннеди.
- **Аутосомно-доминантный:** ПКМД – 1A, 1B,1C,1D..... Лице-плече-лопаточная МД (FSHd), ламинопатии, Болезнь центрального стержня, Немалиновая миопатия, Миотоническая дистрофия тип 1/тип2, Миотония Томсена, HCMH (Шарко-Мари-Тус) – АД тип, Дистальная спинальная мышечная атрофия Смешанного типа, Врожденный миозит с включениями, Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия.
- **Аутосомно-рецессивный (АР):** ПКМД – кальпаинопатия (2A), саркогликанопатии, дистальные миопатии (тип Миоши)+ 2B, 2G, 2H, 2L и др., Болезнь центрального стержня (АР) Немалиновая миопатия (АР), Синдром Schwartz-Jumpel, HCMH (Шарко-Мари-Тус) – АР тип, Спинальная мышечная атрофия (СМА), Врожденный миозит с включениями (АР), Гликогеноз 2 типа (Болезнь Помпе).

Классификация, основанная на возрасте начала

Возраст	Заболевание
Аntenatalно	СМА тип 0, миотубулярная миопатия, конгенитальная МД1, др. . .
При рождении	Конгенитальные миопатии/мышечные дистрофии, болезнь Помпе, конгенительные миастенические синдромы, др. . .
Ранний детский возраст	СМА тип 1 и тип 2, конгенитальные мышечные дистрофии, конгенительные миастенические синдромы, др. . .
Детский возраст	СМА 3 тип, миопатия Дюшена, Беккера, саркогликанопатия
Подростковый возраст	Аутоимунная миастения, кальпаинопатия, миопатия Беккера, FSHd
Молодой возраст	Кальпаинопатия, дисферелинопатия, FSHd
Зрелый возраст	Аутоимунная миастения, МД 1, 2, воспалительные миопатии, ШМТ и др. . .
Пожилой возраст	Окулофарингеальная мышечная дистрофия, миофибриллярная мышечная дистрофия, миозит с включениями, др. . . .

Анамнез заболевания

- Расспросить пациента о жалобах;
- Возраст начала;
- Симптомы начала заболевания:
 - слабость, боль, крампи, нарушение походки, падения и др...
- Прогрессирование: медленное, быстрое, «флуктуирующее»...
- Прием препаратов (статины, ГКС)...
- Семейный анамнез +++

Клинический осмотр

- Осмотр - гиперлордоз, сколиоз, другие скелетные деформации;
- Двигательные возможности:
 - ходьба – нормальная, на цыпочках, на пятках;
 - утиная походка, степпаж, симметричность;
 - подъем по лестнице (проксимальная слабость);
 - приемы Говерса (проксимальная слабость);
 - поднимание рук (проксимальная слабость);
 - крыловидные лопатки;
 - гибкость позвоночника («ригидная спина»), затрудненное дыхание, др....
 - миотонические проявления – сжимание кулака, перкуссия мышц, т.д.
 - тремор;

Клинические осмотр

- Лицо:
 - язык (атрофия, макроглоссия, фасцикуляции);
 - слабость лицевых мышц, дисморфии;
 - движения глазных яблок;
- Осмотр кожных покровов:
 - келоидные рубцы, грануляции, локальное изменение цвета (пятна), др...

Другие симптомы:

- когнитивные нарушения, нарушения ЦНС;
- эндокринные нарушения – СД, патология щитовидной железы, гинекомастия;
- нарушения органов чувств – глухота, др...

Оценка мышечной силы и двигательной активности

- Мануальная оценка мышечной силы – 0-5 баллов (MRC)
- Оценка по функциональным шкалам:
 - Шкала оценки моторной функции (MFM);
 - Модифицированная шкала Хаммершмидта;
 - Шкала 6-ти минутной ходьбы;
 - Тест на время;

Контрактуры

- Укорочение мышц и сухожилий;
- Ограничение подвижности суставов;
- Топография:
 - позвоночный столб (шейный, пояснично-крестцовый отдел) – ригидная спина;
 - локтевые, лучезапястные, межфаланговые суставы;
 - тазобедренные, коленные суставы, деформация стопы (эквинусная стопа);
- Контрактуры первичные или вторичные?

«Смотреть ротовую полость»

Дугообразное нёбо? Конгенитальные миопатии

Макроглоссия? Миопатия Дюшена/Беккера, БП,

Саркогликанопатии, Фукутинопатии

Атрофия языка/Фасцикуляции? СМА, СБМА, БАС

Нарушение глотания? Окулофарингеальная МД, БАС,

миофибриллярные МД

Деформация зубов? Миопатия Дюшена, ранняя форма МД1

Вовлечение сердечной мышцы

Гликогеноз 2 типа (БП) +++

Миопатия Дюшена/Веккера +++

Миотоническая дистрофия +++

Синдром Кернс-Сайера +++

Нуклеопатии/ламинопатии +++

Миопатии, ассоциированные с FHL-1++

Миофибриллярные миопатии ++

Саркогликанопатии +/-

Лабораторная диагностика

Электрофизиологическая – ЭНМГ, ЭМГ (игольчатая миография);

Визуализация мышц – УЗИ, МРТ;

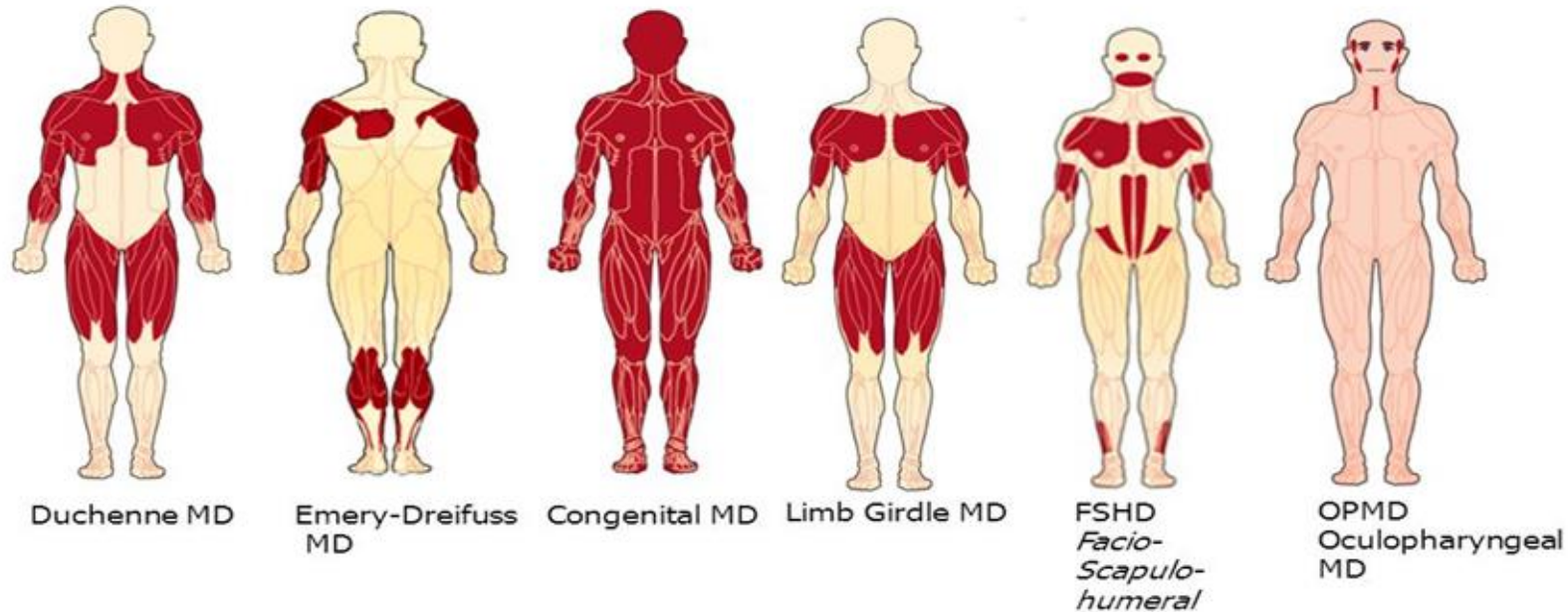
Биохимическая диагностика – КФК;

Иммуноцитохимическая – биопсия мышц;

ДНК-диагностика.

Паттерн вовлечения мышц при наследственных миопатиях

Differential Patterns of Initial Muscle Weakness in MD



Disease	Clinical Clues	EMG	Immunocyto-chemistry	Ultra-structure	Imaging	Biochemistry	DNA studies
DMD, BMD, LGMD	+++++	+	+++++	0	++	+	+++++
Congenital myopathies	++	+	++	++++	+	0	++
Muscle channelopathies	++	+++++	0	0	0	0	+++
FSHD	++++	+	0	0	+	0	++++
Myofibrillar	+++	+	+	++++	++++	0	++++
DM1 & DM2	++++	+++	0	0	+	+	++++
Dermatomyositis	+++	+	+	0	++	+	0
Mitochondrial	+++	+	+	0	0	+++++	++

I

Кардиолог

Невролог

Реабилитолог

Генетик

Гастроэнтеролог

Психолог

Пациент/семья/опекун

Ортопед

Педиатр

Диетолог

Пульмо
лог

Анестезиолог-

Специалист	Цель
Детский невролог	Клиническая диагностика заболевания, направление на генетическую и параклиническую диагностику. Разработка краткосрочного и долгосрочного плана ведения и реабилитации. Координатор мультидисциплинарной команды специалистов, мониторинг и оценка эффективности комплексного плана лечения и реабилитации. Принятие решения о назначении специфической терапии.
Генетик	Генетическая верификация диагноза. Медико-генетическое консультирование семьи, информирование о методах пренатальной и предимплантационной диагностики.
Педиатр	Диагностика и коррекция нарушений со стороны внутренних органов. Мониторинг физического, соматического и нутритивного статуса.
Пульмонолог/специалист по респираторной поддержке	Диагностика нарушений дыхательной системы, разработка и реализация плана лечения и долгосрочной курации в случае их наличия
Анестезиолог-реаниматолог (детский)	Диагностика нарушений дыхательной системы пациентов, нуждающихся в проведении неинвазивной вентиляции легких (НИВЛ), коррекция водно-электролитного обмена и белкового статуса на фоне дефицита массы тела тяжелой степени.

Гастроэнтеролог	Диагностика	и	коррекция	нарушений
-----------------	-------------	---	-----------	-----------

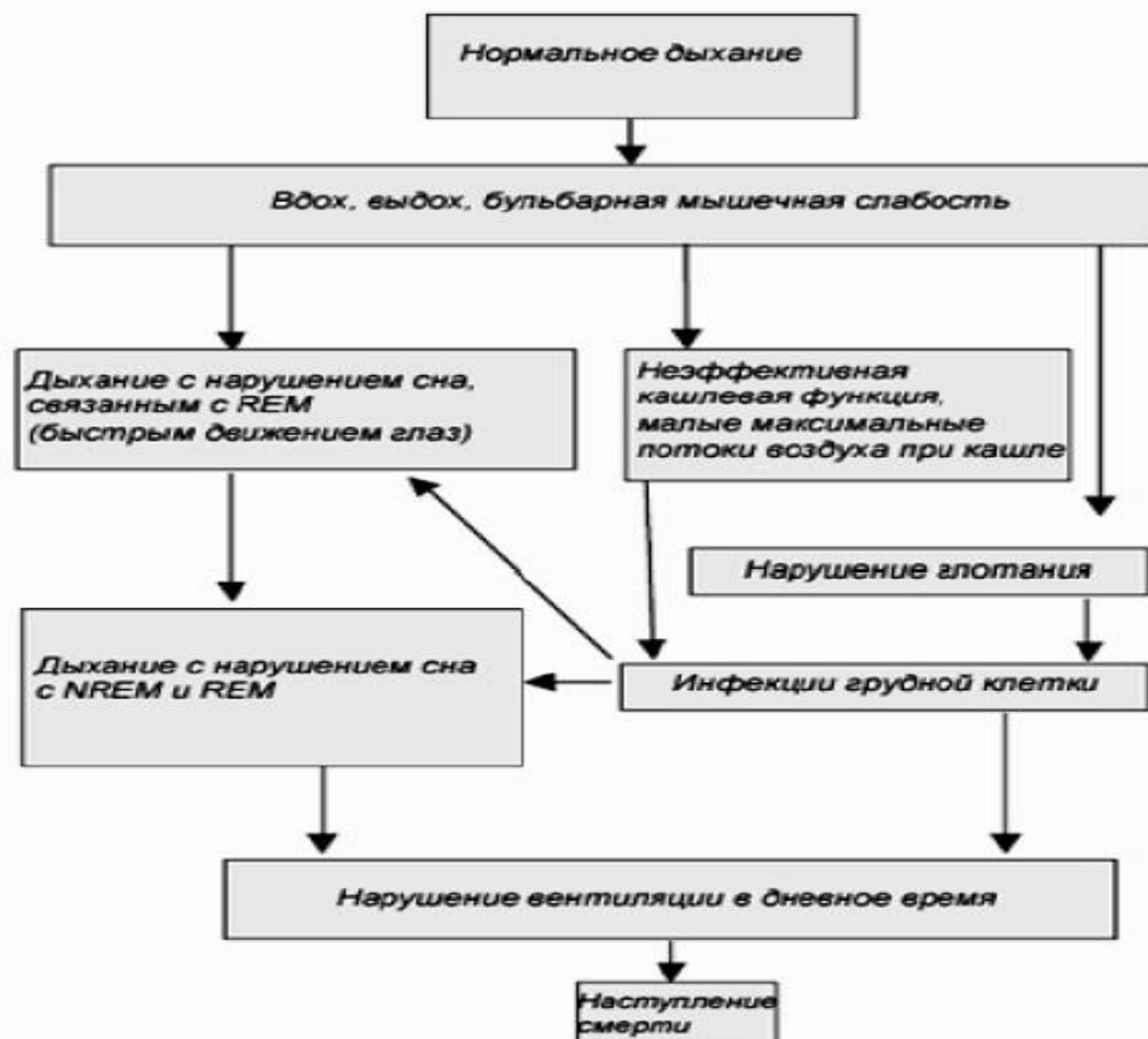
	пищеварительной системы, разработка и реализация плана лечения и долгосрочной курации в случае их наличия.
Диетолог	Решение вопросов подбора и реализации диеты
Ортопед	Диагностика нарушений костно-суставной системы, консервативная коррекция патологии позвоночника, суставов, стоп; хирургическая коррекция. Подбор ортезов/туторов и иных необходимых приспособлений.
Реабилитолог (в т.ч. специалист ЛФК)	Разработка и реализация комплексной реабилитации (в т.ч. двигательной). Обучение семьи пациента.
Психолог	Квалификация психологических нарушений, разработка и реализация плана лечения и долгосрочной курации в случае их наличия. Семейное психологическое консультирование

Направления терапевтического воздействия:

1) Профилактика дыхательной недостаточности:

<i>Задачи</i>	<i>Мероприятия</i>
• Нормализация газообмена (в т.ч. с применением средств поддержки дыхательной функции) • Улучшение качества сна • Облегчение домашнего ухода • Свести к минимуму госпитализации и лечение в отделении интенсивной терапии	1.Обучение семьи пациента навыкам повседневного ухода, техникам удаления легочного секрета, действиям в случае острых заболеваний. 2.Разработка совместного с родителями плана с объемами минимальной и максимальной помощи пациенту 3.Мониторинг проходимости (оценка откашливания, ЧДД и т.п.) и санации дыхательных путей, в т.ч. с использованием специальных средств (отсосы) 4. Регулярная полисомнография (кратность проведения определяет лечащий врач) 5.Регулярная пульсовая оксиметрия (кратность проведения определяет лечащий врач) 6. Регулярный осмотр (в т.ч. рентгенографический) позвоночника и костей конечностей с целью решения вопроса о коррекционном вмешательстве (кратность проведения определяет лечащий врач) 7. Решение вопроса о применении вентиляции с постоянным положительным давлением (ВППД), вентиляции с 2-хуровневым положительным давлением (ВДПД) и/или неинвазивной вентиляцией легких (НИВЛ) (в рамках мониторинга дыхательной функции- рис. 1)

Естественное развитие дыхательных симптомов



Оценка

Физическое обследование

Легочная функция, максимальный поток воздуха при кашле, сила дыхательных мышц

Рентгенограмма грудной клетки, исследование состояния сна

Оценка глотательной функции

Воздействие

Очищение дыхательных путей с применением средств, стимулирующих откашливание

Неинвазивная вентиляция в ночное время

Вентиляция в ночное время или непрерывная неинвазивная вентиляция

Рисунок 1.

2) Решение проблем, связанных с питанием:

<i>Задачи</i>	<i>Мероприятия</i>
• Обеспечить регулярное поступление в организм необходимых питательных веществ • Обеспечить регулярное выведение из организма продуктов жизнедеятельности • Контроль веса	1.Обучение семьи пациента навыкам подбора общего положения для достижения возможности самостоятельного питания, в т.ч. с использованием специальных средств. 2. Изменение консистенции пищи. Полутвердая пища может компенсировать жевательную слабость и уменьшить продолжительность приема пищи. Густые жидкости более безопасны в отношении аспирации, чем более текучие. 3.Использование активных пищевых добавок и специализированного лечебного питания в случае выявленной недостаточности пищевого рациона. 4. Решение вопроса о зондовом питании 5.Мониторинг набора веса
• Профилактика гастроэзофагального рефлюкса (ГЭР) – важная патология, определяющая смертность и заболеваемость у больных СМА. Жирная пища задерживает опорожнение желудка и повышает риск ГЭР	1.Поиск ранних симптомов ГЭР (позывы на рвоту, отрыжка, урчание в животе после приема пищи). 2. ЭГДС исследование верхних отделов ЖКТ, 3.Исследование моторики пищевода и желудка (в т.ч. лучевой диагностики)

3) Решение проблем, связанных с костно-мышечной системой:

Задачи

- Поддержание\увеличение доступной двигательной активности
- Профилактика контрактур, переломов, болевого синдрома, как следствия последних.

Мероприятия (общие принципы)

- 1.Обучение семьи пациента навыкам лечебной физкультуры.
2. Мониторинг (кратность определяет лечащий врач) объема доступных движений, тонуса и силы мышц, плотности костей (денситометрия)
3. Оценка необходимости ортопедической (в т.ч. хирургической) коррекции\протезирования.
4. Рентгенография (кратность определяет лечащий врач)
4. Проведение кинезиотерапии

Мероприятия в зависимости от функционального статуса пациента

«Лежание»

- Поддержание оптимальной позы
- Стимуляция повседневной активности(в т.ч. с использованием специальных приспособлений)
- Решение вопроса о шинировании с целью сохранения объёма движений и предотвращения болевого синдрома.
- Подбор кресла-каталки, обеспечивающей максимальную функциональную независимость и комфорт
- Протезирование функций конечностей - мобильные устройства поддержки верхних конечностей или эластичные материалы увеличивающие объём активных движений и функциональные возможности
- Контроль боли

«Сидячие»

- Обеспечение возможности безопасно перемещаться с помощью кресла-каталки
- Плановое использование мобильных устройств поддержки верхних конечностей
- Развитие физической силы и выносливости
- Поощрение пребывания в стоячем положении, в т.ч. применение облегченных сидалищных и коленно-щиколоточно-стопных ортопедических аппаратов с нагрузкой на ногу или ортопедических устройств эквивалентной ходьбы, которые позволяют облегчить стояние и ходьбу с помощью других лиц
- Применение ортезов

«Ходячие»	• Использование кресла-каталки для перемещения на большие расстояния. • Кинезотерапия и активное времяпрепровождение для сохранения выносливости и независимости и/или
-----------	---

	предотвращения/снижения инвалидизации. • Ходжение, при необходимости с использованием вспомогательных приспособлений, должно поощряться. • Регулярные упражнения должны всячески поощряться, т.к. поддерживают физическую форму и выносливость больного. Упражнения могут включать плавание, различные виды упражнений в воде (акватерапию), иппотерапию и адаптивные виды спорта. • Мероприятия по адаптации домашней (и др. окружающей) обстановки для обеспечения максимальной независимости больных за счет безопасности и доступности всех необходимых им средств. • Применение ортезов
--	--

4) Купирование острых ситуаций (внезапное ухудшение дыхательных функций):

<i>Задачи</i>	<i>Мероприятия</i>
• Нормализация газообмена • Профилактика гипогликемии	1.Обучение семьи пациента навыкам диагностики и коррекции состояния пациентов в домашних условиях в случае возникновения острых ситуаций 2. Мониторинг газов крови 3. Очистка дыхательных путей 4. Проведение оксиметрии 5. Применение НВЛ, в т.ч. с применением кислорода и оценка ее эффективности 6. Решение вопроса об интубации трахеи и проведения механической вентиляции легких 7. Решение вопроса о трахеотомии 8.Оптимизация режима питания, решение вопроса о парентеральном питании.

АЛГОРИТМ ДИАГНОСТИКИ, МОНИТОРИНГА И ЛЕЧЕНИЯ КАРДИОЛОГИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ У ПАЦИЕНТОВ С МД

ДИАГНОСТИКА

Базовое обследование при постановке диагноза

- Консультация кардиолога
- Кардиологический анамнез
- Семейный анамнез
- Физикальное обследование
- Электрокардиография
- Неинвазивная визуализация:

-Эхокардиография (<6-7 лет)

-Сердечно-сосудистая МРТ (≥6-7 лет)

ОБСЛЕДОВАНИЕ ЖЕНЩИН-НОСИТЕЛЕЙ

Кардиологическое обследование в молодом возрасте

- Сердечно-сосудистая МРТ
- При наличии клинических проявлений или положительных результатах визуализирующих исследований увеличить частоту обследований по рекомендации кардиолога
- При отрицательных результатах повторно проходить обследование каждые 3-5 лет

ЕЖЕГОДНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ

Ежегодное обследование сердечно-сосудистой системы

- Кардиологический анамнез
- Физикальное обследование
- Электрокардиография
- Неинвазивная визуализация

С
КЛИНИЧЕСКИМ
И
ПРОЯВЛЕНИЯМ
И

- Увеличьте частоту обследований по рекомендации кардиолога
- Начните медикаментозное лечение

Амбулаторная и ранняя неамбулаторная стадия

- Проводите кардиологические обследования не реже чем ежегодно
- Начните применение ингибиторов ангиотензин-превращающего фермента или блокаторов ангиотензиновых рецепторов в возрасте 10 лет

Поздняя неамбулаторная стадия

- Тщательно наблюдайте за признаками и симптомами нарушения функции сердца, на этой стадии может быть сложно диагностировать сердечную недостаточность с клиническими проявлениями
- Оценивайте нарушение ритма сердца
- Применяйте хорошо зарекомендовавшие препараты для лечения сердечной недостаточности.

Хирургическое вмешательство

- Проведите электрокардиографию и неинвазивную визуализацию перед обширным хирургическим вмешательством
- Уведомьте анестезиолога о пациенте с мышечной дистрофией Дюшана; у пациентов повышенный риск анестезиологических осложнений

ПЛАН ВЕДЕНИЯ ПАЦИЕНТА С МДД С РЕСПИРАТОРНЫМИ НАРУШЕНИЯМИ ПО СТАДИЯМ

Амбулаторная стадия	Ранняя неамбулаторная стадия	Поздняя неамбулаторная стадия
Обследование		
Один раз в год: ФЖЕЛ	2 раза в год: ФЖЕЛ, MIP/MER, PCF (ПСК), SpO2, petCO2ptcCO2	
Исследование во время сна*с капнографией для выявления признаков и симптомов обструктивного апноэ во время сна или нарушения дыхания во сне		
Вмешательства		
Иммунизация пневмококковыми вакцинами и ежегодная иммунизация инактивированной вакциной против гриппа		
	Отклонение объема легких при ФЖЕЛ ≤60% от должной	
		Вспомогательный кашель при ФЖЕЛ <50% от должной, PCF (ПСК) <270мл/мин или MER 60 см H2O**
		Ночная вспомогательная вентиляция легких с резервной частотой дыхательных движений (предпочтительно неинвазивная) при наличии признаков или симптомов гиповентиляции во время сна или других нарушений дыхания во сне***, отклонениях от нормы результатов исследования во время сна*, ФЖЕЛ <50% от должной, MIP<60 см H2O или исходных показателях пробуждении SpO2<95% или pCO2>45 мм рт. ст.
		Добавление вспомогательной вентиляции легких в дневное время, ***если, несмотря на ночную вентиляцию легких, дневные показатели SpO2<95%, pCO2>45 мм рт. ст. или имеются симптомы пробуждения из-за одышки

ОЦЕНКА ПИТАНИЯ. ГЛОТАНИЯ И СОСТОЯНИЯ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНОГО ТРАКТА У ПАЦИЕНТОВ С МДД

Прием проводится

Сертифицированным диетологом-нутрициологом

во время приема провести мониторинг массы тела и роста; для неамбулаторных пациентов следует использовать альтернативную оценку роста

Повторный прием каждые 6 месяцев

Оценка дисфагии, запора, гастроэзофагеального рефлюкса и гастропареза

Ежегодно

Оценка концентрации в сыворотке 25-гидроксивитамина D

Оценка поступления кальция с пищей



