



ної роботи фахівців МДК та відношення дитини до процедури.

Лікар-куратор регулярно, не менше 2-3 разів на тиждень, моніторить якість проведення медико-педагогічної реабілітації кожної дитини фахівцями МДК на робочих місцях, контролює виконання вимог клінічних протоколів санаторно-курортної реабілітації та маршруту пацієнта.

Постійний моніторинг роботи фахівців МДК дає змогу зберігати постійний зв'язок «дитина-фахівець-батьки».

Вкрай важливою є робота з батьками. В комплексі №1 батьки присутні з дітьми на всіх реабілітаційних процедурах та беруть участь у їх проведенні. Кожен фахівець надає батькам інформацію про проведену процедуру, її вплив на організм дитини, очікувані результати; навчає батьків роботи з дітьми в домашніх умовах. В комплексі №2 санаторію інформацію батькам про стан дитини та результати лікування фахівці надають у телефонному режимі кожні 2 дні, при необхідності щоденно.

Рекомендації та реабілітаційні програми для роботи в домашніх умовах надаються батькам лікуючими лікарями за рекомендаціями спеціалістів.

Якість проведення медико-педагогічної реабілітації фахівцями МДК оцінюємо за допомогою щотижневого анкетування дітей та їхніх батьків. 98-99% дітей та батьків задоволені санаторно-курортним лікуванням і бажають повторно лікуватися в санаторії.

Наприкінці кожного заїзду проводимо апаратні наради щодо аналізу роботи фахівців МДК та ефективності проведеної медико-педагогічної реабілі-

тації. За даними звітів лікуючих лікарів – ефективність санаторного лікування складає 91-93%: у дітей знижується м'язовий тонус, збільшується сила та об'єм активних рухів, покращується постава, емоційний стан, увага, пам'ять, активність.

Вирішальну роль у наданні якісної медико-педагогічної реабілітації відіграють кваліфіковані, добре підготовлені фахівці, які підтримують та взаємодоповнюють один одного, постійно самовдосконалюють фахову майстерність.

Для формування та удосконалення у фахівців мультидисциплінарних команд основних теоретичних знань та практичних навичок у роботі з дітьми з органічним ураженням нервової системи та порушенням психіки в санаторії успішно працює програма підвищення кваліфікації персоналу.

Всі лікарі санаторію одержали код доступу до Британського медичного журналу для використання міжнародного досвіду в роботі з хворими. Згідно з програмою для всіх фахівців МДК регулярно проводять семінарські заняття, майстер-класи з масажу, кінезотерапії, ортопедичної корекції, Монтессорі-терапії, арт-терапії, корекції поведінкових порушень, страхів, із сприйняття батьками хворої дитини та багато ін. Фахівці санаторію беруть участь у науково-практичних конференціях, засіданнях профільних асоціацій. Підвищують професійну кваліфікацію завдяки розвитку інтернет-технологій: відвідують вебінари, проходять теми дистанційного навчання згідно з проектом «Академія — дистанційне навчання on-line», який розпочала Національна медична академія післядипломної освіти імені П.Л. Шупика МОЗ України.

СУЧАСНІ ПІДХОДИ ДО ДІАГНОСТИКИ ТА ТЕРАПІЇ ПРОГРЕСУЮЧИХ М'ЯЗОВИХ ДИСТРОФІЙ У ДІТЕЙ

В.О.Свистільник, М.А.Тріщинська

Національна медична академія післядипломної освіти імені П.Л.Шупика

Вступ. Відомо, що м'язова дистрофія (МД) Дюшенна – X-зчеплене рецесивне захворювання, яке віднесене до нервово-м'язових хвороб з прогресуючим перебігом, що завершується летально. Частота виникнення цієї хвороби: 1:3,500 – 1:5,000 новонароджених хлопчиків. Протягом останніх десятиліть удосконалені можливості забезпечення штучної вентиляції легень таким хворим у домашніх умовах і кортикостероїдна терапія, що очікувано покращило якість життя. Створені нові моделі надання першої допомоги із залученням фахівців усіх спеці-

альностей, які, працюючи у взаємному партнерстві, здатні забезпечити медичну, психологічну, соціальну підтримку дітям з МД Дюшенна. Однак відкриті нові шляхи ранньої діагностики прогресуючих м'язових дистрофій і застосування нових препаратів у терапії становлять певний потенціал для подальшого удосконалення якості життя таких пацієнтів.

Мета цієї публікації – вивчення і обговорення європейських та світових стандартів діагностики і лікування хворих з МД Дюшенна для своєчасності надання допомоги таким дітям.

Результати. МД Дюшенна є результатом делеції, дуплікації або точкових мутацій гену дистрофіна (Хр21). Як відомо, дистрофін забезпечує структуру, стабільність м'язових фібрил та залучений до регуляції сигнальних процесів у них. Тяжкість дистрофінопатій, до яких належать МД Дюшенна та Беккера, залежить від кількості та функціональності наявного дистрофіну.

Типовий дебют МД Дюшенна – з м'язової слабкості, порушення ходи дитини віком після 18 місяців в поєднанні з порушеннями мови, рухових навичок, падіннями, втратою можливості ходити, поведінковими розладами, появою псевдогіпертрофій м'язів, позитивним симптомом Говерса, дихальними розладами, кардіоміопатією та значним наростанням рівня КФК в крові (понад 10,000 IU/L). Клінічне обстеження дитини поряд з генетичним тестуванням є золотим стандартом діагностики МД Дюшенна. На сьогодні існують нові, більш досконалі методики генетичного обстеження, зокрема: MLPA-тест виявляє малі точкові мутації, включаючи так звані нонсенс мутації. Стратегія сучасного генетичного тестування при МД Дюшенна – знайти найбільш поширену мутацію першою. Так, делеції виявлені в 67–72%; дуплікації – в 7–11% випадків захворювання МД Дюшенна. ПЛР, яка використовувалася раніше протягом тривалого часу, виявляла 98% делецій, однак не виявляла дуплікацій гена дистрофіну.

Найбільш сучасним методом протягом останніх років є зазначена методика MLPA, а також метод множинної порівняльної геномної гібридації, (aCGH), які здатні ідентифікувати як делеції, так і дуплікації мутантного гена дистрофіну, визначати малі делеції та малі дуплікації. В тих випадках, якщо генетичне обстеження не підтверджує МД Дюшенна, пацієнту показано проведення біопсії скелетних м'язів з наступним гістохімічним фарбуванням на наявність в біоптаті дистрофіну.

Наявність у хворого клінічної симптоматики, характерної для МД, та проведене генетичне тестування є важливим для встановлення і підтвердження діагнозу та доцільності раннього втручання призначенням кортикостероїдів. Сучасне генетичне тестування ідентифікує тип мутації, що призвела до виникнення МД у конкретного пацієнта, а саме: виявляє *de novo* мутації (що становлять 1/3 всіх випадків захворювання) і успадкованих таких мутацій, що передаються в родоводі по лінії матері хворої дитини і становлять 2/3 випадків МД Дюшенна (за даними *European Neurological Review*, Volume 13, Issue 1, Summer

2018). Сучасні методики генетичного тестування мають бути призначені для пренатальної діагностики в сім'ях, в яких траплялися випадки народження хворих на МД Дюшенна і Беккера, що є важливим для їх медико-генетичного консультування. Для виявлення носіїв мутацій гена дистрофіну показане обстеження жінкам репродуктивного віку, в родоводі яких виявлено і генетично підтверджено МД Дюшенна.

Проведене генетичне обстеження забезпечить можливість вибору методу лікування, призначення препарату відповідно до визначеної мутації і, таким чином, надасть можливість персоналізувати терапію в кожному випадку. Згідно з проведеним дослідженням, підкреслено необхідність ранньої діагностики МД Дюшенна, включаючи в майбутньому скринінги новонароджених на МД і призначення так званої хворобо-модифікуючої терапії для таких хворих. Вважають, що призначення препарату аталурен хлопчикам з МД Дюшенна віком після 5 років з ідентифікованою nonsense мутацією, уповільнює і стабілізує перебіг хвороби. Дія цього препарату спрямована на підтримку структури міофібрил і гальмування їх атрофій, а також цей препарат ефективний в комбінації з кортикостероїдами. Препарат етеплірсен також відноситься до специфічної терапії щодо виявлених мутацій у хворих з МД Дюшенна. Крім цього, існує лікування в розвитку, яке не обмежує пацієнтів зі специфічними мутаціями і може бути корисним для всіх хворих з МД Дюшенна, тому що спрямоване на первинний дефект (генна терапія і *utrophin* модуляція).

Висновки. На сьогодні надзвичайно важливим є усвідомлення лікарями важливості своєчасного направлення в спеціалізовані центри для необхідного генетичного сканування дітей при підозрі на прогресуючі м'язові дистрофії. Рання діагностика МД Дюшенна надасть можливість виявлення і підтвердження діагнозу з метою забезпечення своєчасної допомоги таким дітям.

Пренатальна діагностика з проведенням медико-генетичного обстеження із залученням сучасних методик генетичного тестування надасть можливість зменшити частоту народження хворих з МД Дюшенна.

Сучасні удосконалені генетичні технології, такі як MLPA і aCGH, нові препарати для хворобо-модифікуючої терапії створюють нові підходи до діагностики і терапії МД Дюшенна, що надасть можливість суттєво зменшити або затримати втрату рухових функцій у пацієнтів, що особливо важливо в дитячому та в молодому віці.