

Семейное руководство по медицинскому уходу при врожденной миопатии



Содержание

Вступительное слово	3
Предисловие	4
Об авторах	6
Введение	9
Глава 1 Комплексное медицинское обслуживание	13
Глава 2 Нервно-мышечные вопросы	19
Глава 3 Решение респираторных проблем	23
Глава 4 Ортопедия и реабилитация	39
Глава 5 Кормление, питание и уход за полостью рта	52
Глава 6 Основы генетики и тестирование	67
Глава 7 Переход от детского к взрослому медицинскому обслуживанию	72
Глава 8 Как справиться с диагнозом ВМ	77
Приложение	85
Глоссарий	107

Вступительное слово

«Семейное руководство по медицинскому уходу при врожденной миопатии» является ценным источником информации как для тех семей, чей ребенок только получил такой диагноз, так и для тех, которые живут с этим диагнозом уже в течение длительного времени. В этом руководстве мы собрали как рекомендации медицинских работников, так и описание опыта семей с подобным диагнозом из многих стран мира.

Безусловно, ваш ребенок уникален. Не все представленные здесь сценарии, варианты лечения или терапии могут быть применимы в вашем конкретном случае. Однако прочитав данное руководство, вы получите необходимые знания, а также пищу для размышления и обсуждения с вашими специалистами.



Ниже вы найдете рассказы о личном опыте и семейные фотографии, которые напомнят вам, что вы не одиноки на этом пути. Их авторы надеются, что они послужат вам добрым советом, придадут сил и помогут взглянуть на будущее другими глазами.

Предисловие

Настоящее семейное руководство представляет собой краткое изложение работы, проведенной Международным комитетом по стандартам медицинского обслуживания при врожденных миопатиях и опубликованной в журнале *Journal of Child Neurology* (Ching H. Wang, et al. Consensus statement on Standard of Care for Congenital Myopathies, *Journal of Child Neurology*, 2012; 27 (3): 363-382). Данная работа была осуществлена при поддержке Фонда Building Strength (www.buildingstrength.org) и TREAT-NMD (www.treat-nmd.eu).

В состав комитета входили 59 специалистов, представляющих 10 медицинских дисциплин, в том числе неврологи, генетики, пульмонологи, ортопеды, гастроэнтерологи, специалисты в области физической терапии и реабилитации, питания и лечения дефектов речи. Для сбора информации о том, как врачи в разных странах осуществляют лечение пациентов с врожденной миопатией, использовался двухэтапный онлайн-опрос. Был проведен тщательный анализ публикаций, что позволило учесть наиболее актуальную информацию. После полутора лет общения по электронной почте и регулярных телеконференций в мае 2010 г. участники группы провели трехдневный семинар в Стэнфордском университете штата Калифорния, США, по результатам которого были приняты совместные рекомендации.

Данное руководство имеет целью обеспечение единого подхода к диагностированию и клиническому обслуживанию пациентов с врожденной миопатией, а также выявление областей, требующих дальнейших клинических исследований. Документ «Стандарты медицинского обслуживания» можно бесплатно скачать по ссылке: <http://jcn.sagepub.com/content/27/3/363.refs.html>

Русский перевод подготовлен при поддержке благотворительного фонда помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семья СМА» ссылка на сайт f-sma.ru

КАК ИСПОЛЬЗОВАТЬ ЭТО РУКОВОДСТВО

Данное руководство предназначено для пациентов, членов их семей и лиц, осуществляющих уход за больными, чтобы дать им лучшее понимание того, что представляет из себя врожденная миопатия, и улучшить условия медицинского обслуживания пациентов с таким диагнозом. Мы постарались использовать язык, который был бы максимально понятен неспециалистам. Обращение «вы», используемое в настоящем документе, в общем случае относится к читателю, которым может быть как сам пациент, так и ухаживающее за ним лицо.

В данном руководстве представлено общее описание такого заболевания, как врожденная миопатия (ВМ), и описано влияние ВМ на различные системы организма. Также здесь в подробностях описано медицинское обслуживание, которое необходимо больным ВМ в детском и взрослом возрасте.

Определение подчеркнутых медицинских терминов приведено в Глоссарии. Ссылки на отдельные главы руководства, а также на Приложение, Ресурсы для семей с ВМ и Глоссарий приведены в содержании.

Вы можете поделиться этим руководством со своими лечащими врачами, супругом, партнером, школьными работниками, другими семьями с ВМ и обслуживающими специалистами. В случае возникновения вопросов, связанных с настоящим руководством, вы можете обратиться за консультацией к своему врачу.

ОТКАЗ ОТ ОТВЕТСТВЕННОСТИ

Информация и рекомендации, представленные в настоящем документе, не являются заменой услуг специалиста и не приводят к возникновению взаимоотношений врач-пациент. Данную информацию необходимо использовать неотрывно от медицинских рекомендаций ваших лечащих специалистов, с которыми вы должны консультироваться по всем вопросам, касающимся вашего здоровья, в частности в случае возникновения симптомов, требующих диагностики или медицинской помощи. Любые действия, которые вы совершаете на основании информации, представленной в настоящем документе, совершаются вами на свое усмотрение.

Основные авторы



Чаминдра Конерсман (Chamindra Konersman).

Доктор Конерсман — специалист по нервно-мышечным заболеваниям и ассистент профессора в Калифорнийском университете Сан-Диего, США. Она обучалась в Медицинском колледже

Университета Дрекселя с резидентурой в Отделении неврологии взрослых при Калифорнийском университете и прошла подготовку по программе лечения детских и взрослых нервно-мышечных заболеваний. В сферу ее исследовательских интересов входят врожденные миопатии, мышечная дистрофия Дюшенна/Бекера и болезнь Шарко-Мари-Тута.



Стейси Коссетт (Stacy Cossette).

С 2003 г. Стейси является координатором исследовательской деятельности Медицинского колледжа штата Висконсин и в настоящее время руководит Хранилищем тканей больных с врожденными мышечными заболеваниями (CMD-

TR). Она является научным сотрудником фонда Cure CMD и куратором Международного реестра больных с врожденными мышечными заболеваниями (CMDIR). У Стейси есть дочь-подросток, которой был поставлен диагноз врожденная миопатия.



Сара Фойе (Sarah Foye).

Сара входит в состав правления Международного реестра больных с врожденными мышечными заболеваниями (CMDIR) и в экспертный совет Фонда Джошуа Фрейза. Она является эрготерапевтом и растит сына с диагнозом

врожденная миопатия.



Ким Амберги (Kim Amburgey).

Ким является консультантом по генетическим вопросам детского отделения по лечению нервно-мышечных заболеваний при Детской больнице Торонто. Она занимается координацией клинических исследований в области

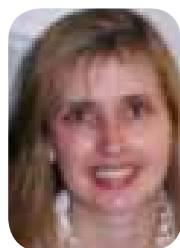
миопатий, связанных с мутациями гена RYR1, болезней центрального стержня и миотубулярной миопатии. Кроме того, Ким входит в состав группы по разработке Стандартов медицинского обслуживания при врожденных миопатиях.



Энн Рутковски (Anne Rutkowski).

Доктор Рутковски является врачом по оказанию неотложной медицинской помощи в клинике Кайзер Перманенте в Южной Калифорнии. Она занимается

исследованиями в Кайзер Перманенте и совместно с Национальными институтами здоровья США руководит Выездными клиниками по лечению врожденных мышечных заболеваний. Рутковски является сооснователем и членом правления фонда Cure CMD и директором Международного реестра больных с врожденными мышечными заболеваниями (CMDIR). Ее ребенок также болен врожденной мышечной дистрофией.



Джулиана Гурджель Джаннетти (Juliana Gurgel Giannetti).

Доктор Джаннетти — ассистент профессора департамента педиатрии при Федеральном университете штата Минас-Жерайс, Бразилия. Кроме того, она руководит службой детской неврологии

и детским отделением по лечению нервно-мышечных заболеваний клинической больницы при Федеральном университете штата Минас-Жерайс.

Тема ее диссертации: «Немалиновая миопатия: клиническое, иммуногистохимическое и генетическое исследование» (2001).



Люсинда Ли (Lucinda Lee).

Люсинда одновременно заканчивает обучение в школе и учится в Университете штата Висконсин, показывая отличные результаты. В 2016 г. она планирует закончить школу с отличием, уже имея за плечами несколько курсов по программе колледжа. В число ее научных интересов входят гендерные вопросы, проблемы меньшинств, графический дизайн и научные исследования. При подготовке данного руководства опыт Люсинды как человека с врожденной миопатией был для нас особенно ценен. Люсинда Ли также является дизайнером русской версии этого руководства.



Представители медицинского сообщества

Доктор Эми Делани (Amy Delaney), специалист по вопросам речи и питания

Меррин Пирс (Merryn Pearce), координатор проекта в лаборатории доктора Кэтрин Норт (Kathryn North)

Доктор Дэниел Шихан (Daniel Sheehan), пульмонолог и докладчик на конференции по нервно-мышечным заболеваниям

Эми Роудс (Amy Rhodes)

Николь Ричи (Nicole Ritchie)

Линда Рой (Lynda Roy)

Шэрон Фидлер Шимановски (Sharon Fiedler Shimanovsky)

Джеки Смит (Jackie Smith)

Трейси Тэйлор (Tracey Taylor)

Эрин и Марк Уорд (Erin & Mark Ward)

Шэннон Уэлти (Shannon Welty), редактор и верстальщик

Мелани Уистон (Melanie Whiston)

Представители сообщества пациентов с ВМ

Лин Крюгер (Lyn Krueger) & Кейт Байер (Kate Baier)

Рейчел Бронстайн (Rachel Bronstein)

Джейми Брюен (Jamie Bruen)

Стивен Браннинг (Stephen Brunning)

Кэрол Конуэй (Carol Conway)

Ник ДиБаттиста (Nick DiBattista)

Карен Эдвардс (Karen Edwards)

Пол и Элисон Фрейз (Paul and Alison Frase)

Анна Холлгрэн (Anna Hallgren)

Венди Хьюз (Wendy Hughes)

Зак Хьюз (Zak Hughes)

Люсинда Ли (Ладвиг) (Lucinda Lee (Ladwig))

Патти Митчелл (Patty Mitchell)

Индира Монсами (Indira Monsamy)

Надин Патрик (Nadine Patrick)

Стеф Перейра (Steph Pereira)



Введение

Вы или кто-то из ваших знакомых только что получили диагноз врожденная миопатия (ВМ). Возможно, вы испытываете шок, отрицание, гнев или страх. Эта новость вызвала у вас оцепенение, а объем полученной информации буквально ошеломил. Вероятно, вы задаете себе вопрос: «Почему?»

Многие люди, которым был поставлен диагноз ВМ, не знают, что ждет их самих и их семьи. Разобраться в том, как это заболевание может повлиять на вашу жизнь, вам помогут ваши врачи и это руководство. ВМ является редким заболеванием, поэтому большинство медицинских специалистов, с которым вы будете общаться, могут оказаться с ним незнакомыми, а качество медицинского обслуживания в различных медицинских учреждениях будет



часто отличаться. Понимание того, что это за заболевание и какое воздействие оно оказывает на организм, поможет вам не только лучше ухаживать за собой, но и добиваться более качественной медицинской помощи.

Врожденные миопатии — это группа редких мышечных заболеваний. Термин «врожденная» означает, что

человек имеет это заболевание от рождения, хотя иногда его симптомы проявляются не сразу после родов. На протяжении жизни у такого человека могут появляться новые симптомы. «Мио-» в сложных словах означает «мышцы». «-патия» означает «заболевание, болезнь». Следовательно, «миопатия» — это заболевание мышц. Обычно оно подразумевает мышечную слабость и утомление.

Частыми симптомами и признаками миопатии являются:

- слабость,
- снижение тонуса и вялость (гипотония),
- стягивание суставов (контрактура),
- проблемы с дыханием,
- трудности с вскармливанием,
- костные деформации, например, искривление позвоночника (сколиоз),
- задержка роста и моторного развития (возрастные этапы развития), например, когда ребенок поздно начинает переворачиваться, садиться или ходить.

«Обычно мы считаем, что врачи лучше знают, что нужно делать. Мне кажется, что если мы будем подходить к каждой ситуации с осознанием того, что у каждого из нас есть какие-то знания и опыт в области ВМ, стоит помнить, что мы (родители и больные) можем оказаться полезными и даже научить чему-нибудь других. Все мы в одной команде», — мать ребенка с ВМ.

Знание признаков и симптомов ВМ поможет вам вовремя заметить проблему и проконсультироваться со специалистом. Довольно часто эти проблемы можно решить.

Причины врожденной миопатии

Если вы переживаете, что врожденная миопатия возникла из-за каких-то ваших действий, не беспокойтесь, это не так. ВМ не появляется, потому что вы сделали что-то не то, и ее нельзя от кого-то «подцепить».

Причиной ВМ являются изменения в генах, которые передавались на протяжении поколений. Каждая клетка человеческого тела содержит множество генов, которые вместе определяют, каким образом должен формироваться организм. Гены состоят из ДНК. Если в ДНК какого-то из генов внести изменения, это может повлиять на развитие и функции организма. ВМ возникает в результате изменений в ДНК, которые называются генетическими мутациями или вариациями. Они приводят к неправильному развитию и функционированию мышц и к появлению симптомов этого расстройства.

Генетические мутации могут передаваться от родителей к детям (по наследству), однако они также могут спонтанно

Чем отличается врожденная миопатия от дистрофии? В случае дистрофии происходит нарушение структуры мышечных клеток. В случае миопатии имеются нарушения в том, как мышцы функционируют.

проявляться в тех семьях, где случаев миопатии в прошлом не наблюдалось. Точную информацию о типе мутации вы можете получить

у генетиков. Генетики (или генетические консультанты) могут проанализировать, насколько вероятно, что данное заболевание вновь проявится в вашей семье. Далее мы обсудим этот вопрос более подробно.

Подтипы врожденной миопатии

Существует несколько типов ВМ. Врачи подразделяют ВМ на несколько категорий, называемых подтипами. Они получают свое название по двум параметрам:



1. по тому, как выглядят клетки мышечной ткани под микроскопом (например, стержни, немалиновые (т.е. нитеобразные) тельца или центрально расположенные ядра),



2. по генетической мутации.

Врачи определяют тип ВМ по симптомам и путем анализа мышечной ткани больного. Врач проводит хирургическую процедуру (биопсию) и извлекает маленький кусочек мышечной ткани, анализ которой необходимо произвести. Затем эта ткань исследуется с помощью специальных процедур и рассматривается в микроскоп.

Еще один способ определить подтип ВМ — генетическое тестирование. Иногда, когда есть предположение, какие гены могут являться причиной заболевания, эту проверку можно произвести без биопсии. Используя слюну, кровь или образец ткани больного, специалисты, работающие в генетической лаборатории, могут попытаться найти различия в генах, в отношении которых известно, что они вызывают или могут вызвать ВМ.

Иногда доктор может поставить диагноз на основании ваших симптомов или семейной истории. В большинстве случаев, однако, для подтверждения диагноза необходимо будет провести биопсию или генетический анализ. В идеальном случае необходимо получить генетическое подтверждение.

Различные подтипы и генные мутации, которые их вызывают, приведены в Приложении.

Почему существует так много проявлений ВМ?

То, как миопатия влияет на организм, зависит от конкретного человека. Это утверждение верно даже в том случае, когда в одной и той же семье несколько человек больны одним и тем же генетическим вариантом ВМ. Вариации могут быть связаны с возрастом, когда впервые проявляются симптомы, степенью мышечной слабости, влиянием нарушения на другие органы тела или с тем, каким образом контролируется заболевание.

Некоторые подтипы ВМ возникают из-за мутаций в нескольких генах. Это значит, что некоторые больные с тем же подтипом ВМ могут иметь мутации в другом гене, что приводит к тем же симптомам и результатам биопсии мышечной ткани. Кроме того, мутации в одном и том же гене могут привести к возникновению различных подтипов ВМ (см. Приложение). Таким образом, часто полезно после получения результатов генетического анализа обратиться к генетику, неврологу или генетическому консультанту, чтобы получить разъяснения касательно вашей формы ВМ и генетической мутации. Правильная диагностика ВМ может занять некоторое время..

Кто может мне помочь контролировать ВМ?

В идеальном случае больного ВМ должна обслуживать междисциплинарная группа врачей и специалистов. В зависимости от подтипа ВМ, симптомов и осложнений, сюда могут входить:

- специалист по нервно-мышечным заболеваниям (невролог),
- специалист по генетическим заболеваниям (генетик),
- специалист по заболеваниям легких (пульмонолог),
- специалист по заболеваниям костей (ортопед),
- специалист по заболеваниям пищеварительного тракта (гастроэнтеролог),
- специалист по питанию (нутриционист или диетолог),
- специалист по заболеваниям полости рта (ортодонт или ортопед),

- специалист по сердечным заболеваниям (кардиолог),
- специалист по болезням уха, горла и носа (ЛОР),
- эрготерапевт,
- специалист по лечебно-физической физкультуре,
- логопед,
- психолог,
- специалист по реабилитации или физиотерапевт

Хороший способ подобрать отличную команду специалистов — это обратиться в медицинское учреждение, специализирующееся на лечении мышечных заболеваний. Рассмотрите различные возможности, не забывая о том, что наиболее подходящих вам специалистов можно подобрать из разных медицинских центров.

- Важно помнить, что:
- Существует несколько типов ВМ. Не у всех больных с ВМ будут наблюдаться все описанные здесь симптомы, и не всем будет необходимо описанное здесь медицинское обслуживание.
- У больных с ВМ есть много общего, однако течение болезни каждого из них индивидуально.
- Медицинское обслуживание должно быть персональным.



Общаясь с другими семьями и больными с ВМ, можно получить информацию и поддержку.



Игра на музыкальных инструментах может приносить радость и удовлетворение.



Семейный отдых может стать источником отличных воспоминаний.



Комплексное медицинское обслуживание

Медицинское обслуживание больных с ВМ может потребовать участие большого числа специалистов. Иногда они могут работать вместе в одной многопрофильной клинике. В других случаях семья может быть вынуждена посещать каждого специалиста по отдельности.

Важно, чтобы ваши лечащие врачи помогли вам составить план мероприятий по уходу за больным. Этот план может время от времени изменяться, отражая наиболее важные на текущий момент проблемы со здоровьем, наблюдение за ними и контроль. Очень важно, чтобы обслуживающие вас специалисты знали об этом плане и осуществляли его координацию. В данном разделе мы рассмотрим три темы: диагностические визиты, амбулаторные визиты и лечение в стационаре.

Диагностические визиты

Во время диагностического визита врач (невролог, специалист по нервно-мышечным заболеваниям или генетический консультант) подробно объясняет вам ваш диагноз. Объем полученной информации может вас ошеломить. Врач должен подробно и понятно рассказать вам про нарушение работы мышц, сообщить возможные последствия (прогноз) и проблемы, с которыми вы можете столкнуться. Он должен также подсказать вам ресурсы, к которым вы можете обратиться за поддержкой (например, дать контакты лиц и семей с аналогичным расстройством).

Информация, которую вы получите в ходе такого визита,

поможет вам заранее подготовиться к возможным сложностям. Вы можете задавать вопросы, делать заметки. Вы также можете привести с собой других членов семьи или друзей. Обычно людям требуется время, чтобы переварить информацию, прежде чем они будут готовы задавать какие-то вопросы. Если одного визита недостаточно, запланируйте еще одно посещение этого или другого специалиста, который сможет разъяснить вам непонятные моменты. Врач или специалист должен оставить достаточно времени на обсуждение. С этого момента вы, вероятно, будете регулярно посещать различных специалистов.

Шесть основных тем для обсуждения в ходе диагностического визита

1. Диагноз — Ваш врач расскажет вам про то, какой у вас подтип ВМ и какая генетическая мутация его вызывает (если это известно). Врач также должен объяснить вам последствия, с которыми вы можете столкнуться в результате мышечной слабости, например, трудности с передвижением, дыханием и питанием. Врач должен рассказать вам, каким образом эта болезнь влияет на другие системы организма.
2. Прогноз — Поскольку ВМ влияет на разных людей по-разному, существует целый ряд возможных результатов. В общем случае, первые несколько лет жизни являются самыми сложными по причине затруднений с дыханием, кормлением и регулярными заболеваниями. Эти заболевания обычно серьезные и еще больше усугубляют сложности с дыханием и кормлением. Ожидаемую продолжительность

жизни при ВМ предсказать очень сложно даже в рамках одной семьи. Эту тему вам следует обсудить со своими лечащими специалистами. Как продолжительность жизни, так и ее качество сегодня значительно улучшились благодаря новым технологиям, особенно в том, что касается решения проблем с дыханием.

3. Генетика и риск рождения еще одного ребенка с ВМ — Если генетическая причина, вызвавшая ВМ, известна, генетический консультант может объяснить вам, какова вероятность того, что такая же ВМ может быть и у других членов вашей семьи. Даже не зная генетическую причину, врач может приблизительно оценить риск повторного проявления этого заболевания. ВМ может передаваться по наследству, но может и проявляться спонтанно. Возможно, у других членов вашей семьи эта болезнь проявляется в более мягкой форме или может проявиться в более старшем

возрасте. Если у вас есть сомнения, обсудите их с генетиком или генетическим консультантом.

4. План медицинских мероприятий — Основная цель этого плана (он еще называется планом лечения) состоит в поддержании функциональности. Для этого вы научитесь:

- а) предвосхищать и предотвращать проблемы до их появления,
- б) стимулировать максимальную двигательную активность и рост своего тела.

Запомнить все сложно, и здесь на помощь придет план. Он поможет вам понять, каким образом будет организовано ваше время, чтобы можно было удовлетворить потребности, связанные с ВМ. С помощью ежедневного плана вы сможете организовать ежедневные мероприятия, такие как респираторная терапия, специальное питание или принятие лекарств. Пульмонологические вопросы и вопросы питания имеют особое значение в первые годы жизни.

Месячный или годовой план медицинских мероприятий поможет вам охватить более длительный промежуток времени. В него вы можете включить повторные посещения врачей. В идеальном случае стоило бы составить план мероприятий на случай «здоровья» и на случай «болезни». С изменением ваших потребностей ваш план будет меняться.

После посещения врача попросите его предоставить вам отчет. В этом отчете должна содержаться такая информация, как рост, вес, жизненная емкость легких или степень искривления позвоночника (если у вас сколиоз). Вы можете использовать информацию из этого отчета, чтобы понять, насколько хорошо ваш план медицинских мероприятий учитывает ваши потребности и не нужно ли внести в него изменения.

5. Группы поддержки и другие ресурсы — Будет полезно



получить информацию о группах поддержки семей, осуществляемой через интернет или лично, а также об информационных ресурсах, таких как это руководство. Встречи и обсуждение вашего опыта с другими семьями подбодрит вас и даст вам понять, что вы не одни. Список семейных ресурсов приведен в Приложении.

6. Возможности для исследований — Вы можете принять участие в исследованиях, проводимых, чтобы лучше понять ваш подтип ВМ и приблизить время, когда будет открыто лекарство для его лечения. В Приложении приведен краткий перечень ресурсов, где можно найти информацию об исследованиях с целью изучения врожденной миопатии.



Амбулаторные визиты

Вы будете посещать специалистов на регулярной основе с периодичностью в 3-6 месяцев в первые годы после выявления у вас ВМ или по мере необходимости, когда ваши симптомы потребуют более пристального внимания. При каждом визите медсестра измерит давление, пульс, частоту

.....
 Всем пациентам с миотубулярной миопатией рекомендуется проходить стандартные тесты афункции печени и визуализации органов брюшной полости.

дыхания, вес, рост и размер головы (у грудного ребенка). В некоторых ситуациях, например, когда у пациента искривление позвоночника или он не может стоять, вместо роста может производиться измерение локтевой кости.

Что оценивается в ходе таких визитов?

Легкие — Чрезвычайно важно предотвратить развитие легочных инфекций. Такие инфекции (пневмония) могут привести к задержкам роста и госпитализации. В некоторых случаях они могут привести к смертельному исходу. То, насколько хорошо работают ваши легкие (функция легких), будет проверяться в ходе тестов функции внешнего дыхания (ФВД). Помимо обычных вакцин настоятельно рекомендуется сделать прививки от гриппа и пневмонии.

Питание и рост — То, как растет ребенок с ВМ, не будет соответствовать типичной модели роста. Если ваш ребенок не набирает вес, теряет вес или набирает слишком много, об этом необходимо сообщить врачу. Если ребенок часто давится или кашляет во время приема пищи или питья, если у него тошнота, рефлюкс или запор, это может свидетельствовать о возникновении проблем с питанием. Немедленно

доведите это до сведения вашего доктора.

Социальные вопросы — Социальный работник может помочь вам в решении более практических вопросов, связанных с ВМ, таких как медицинская страховка, услуги для лиц с ограниченными возможностями, социальные услуги, оборудование и необходимые вещи, образование и эмоциональная поддержка.

Рост / развитие — Многие больные ВМ испытывают сложности с достижением основных этапов моторного развития. Эти вопросы необходимо решать с помощью эрготерапевтов, специалистов в области ЛФК и лечения дефектов речи. Большинство детей с ВМ не имеют проблем с интеллектуальным развитием. Они понимают язык и могут решать задачи.

Костная система — У вас может развиваться аномальное искривление позвоночника (сколиоз) или стягивание суставов (контрактуры). Эти деформации должны контролироваться специалистом по реабилитации и (или)

ортопедом.

В случае сильного сколиоза, когда аномальное искривление позвоночника может вызвать проблемы с дыханием, может потребоваться хирургическое вмешательство. Больные с ВМ подвержены риску истончения костей, поэтому им рекомендуется регулярно принимать кальций и витамин D.

Эмоции / поведение — Когда дети осознают свои отличия от сверстников, у них могут возникнуть проблемы с настроением или поведением. В этих ситуациях может помочь обращение к психиатру или психологу. По мере того, как больной с ВМ проходит через различные этапы своей жизни, ему может потребоваться более серьезная эмоциональная поддержка. Друзья или члены семьи не всегда доступны, или их поддержка может быть недостаточной. Лечение психологических недугов так же важно, как и физических заболеваний, и их не следует игнорировать. Для борьбы с тревожностью и депрессией врач может выписать определенные лекарственные препараты.

Уход за больным — это деятельность, вызывающая физический и эмоциональный стресс. Лица, осуществляющие такой уход, также подвержены риску возникновения психологических заболеваний и не должны игнорировать свои собственные потребности. Иногда достаточно просто поговорить об этих проблемах, а на тот случай, когда беседы не помогают, существуют лекарственные средства, которые помогут вам улучшить ваше самочувствие.



Уши, нос и горло — Многим больным с ВМ необходим регулярный мониторинг состояния ушей и слуха, поскольку задержка жидкости может вызвать дискомфорт, легкую тугоухость и потенциально привести к воспалениям. У некоторых больных с ВМ встречаются увеличенные миндалины и (или)

аденоиды, что может привести к нарушению проходимости дыхательных путей. Для оценки серьезности ситуации рекомендуется посещение врача-отоларинголога (ЛОРа).

Сердце — Для большинства ВМ не характерны аномалии сердечного ритма (аритмия) или нарушение сократительной функции сердца (кардиомиопатия или сердечная недостаточность). Иногда проблемы с сердцем могут быть связаны с ВМ, но такие случаи редки. Более вероятной причиной нарушения работы сердца являются серьезные проблемы с легкими. Кардиолог проведет по меньшей мере одно обследование, включающее в себя снятие электрокардиограммы (ЭКГ) для измерения сердечного ритма и УЗИ сердца (эхокардиограмма).

Госпитализация

По различным причинам вам может потребоваться срочная госпитализация. Вы должны убедиться в том, чтобы ваш основной лечащий врач и специалисты, к которым вы обычно обращаетесь, знали о том, что вы госпитализированы. Госпитализация может потребоваться по следующим причинам:

1. Серьезные проблемы с дыханием — Во время острого заболевания (например, инфекционного) вам может потребоваться подключение к аппарату для искусственной вентиляции легких.

2. Проблемы с сердцем — Вам могут потребоваться лекарственные препараты для стимуляции сердца или для прекращения аритмии.

3. Проблемы с питанием — Нарушение нормального развития (англ. failure to thrive) означает, что ребенок плохо набирает вес или теряет его. Такое состояние также называется пониженным питанием. В качестве временной меры ваш доктор может предложить использовать для питания трубку, которая входит через нос (назогастральный зонд или НГ-зонд) и доходит до желудка. Если ваш ребенок

не может нормально глотать или если вы волнуетесь, что он не получает достаточно калорий каждый день, врач может посоветовать поставить гастростомическую трубку или Г-зонд. Эти устройства для альтернативного приема пищи также часто используются в случае взрослых больных с ВМ, которым требуется надлежащее питание.

4. Обезвоживание — Обезвоживание организма является серьезным состоянием, которое может наступить всего за несколько часов особенно у человека с небольшой массой тела. Организм быстро теряет жидкость во время диареи, рвоты, простуды, лихорадки, физических нагрузок и от потения, что может вызвать серьезное обезвоживание. Оно может быть быстрым (острое) или наступать постепенно и продолжаться длительное время (хроническое). Хроническое обезвоживание в легкой и средней форме часто имеет следующие симптомы:

- головная боль
- усталость
- ввалившиеся глаза
- запоры
- сухость кожи
- низкое количество и темный цвет мочи
- липкая слюна
- раздражительность
- рассеянность
- низкое кровяное давление

Некоторые люди не всегда могут понять, что они испытывают жажду или обезвожены. Такие регидратационные напитки, как «Педиалит» или «Гаторад» помогают лучше обыкновенной воды, так как они содержат сахара и соли (электролиты), необходимые организму для восполнения своих запасов.

Для острого обезвоживания, кроме симптомов, указанных выше, характерны также следующие признаки:

- необычная вялость (летаргия) и крайне выраженная

усталость

- тяжелое сердцебиение или нерегулярный пульс
- резкие изменения дыхания
- головокружение
- помрачение сознания
- обморок

Столь тяжелая форма обезвоживания может быть опасна для жизни и требует незамедлительной внутривенной регидратации в больничных условиях. Если вы не в состоянии провести регидратационные мероприятия самостоятельно в течение пары часов, вам необходимо вызвать скорую помощь.

В идеале приготовленные в домашних условиях регидратационные напитки должны содержать:

- крахмал и (или) сахара в качестве источника глюкозы и энергии
- натрий/соль
- калий

5. Злокачественная гипертермия (ЗГ) — Редкое состояние, при котором у некоторых больных с ВМ во время операции и при применении определенных препаратов для анестезии или миорелаксантов может резко повыситься температура и ускориться метаболизм. Это состояние чрезвычайно опасно и требует тщательного мониторинга. Если вам необходимо хирургическое вмешательство, ваш врач-специалист по нервно-мышечным заболеваниям должен обсудить с вами как пользу, которое оно принесет, так и риски, которые сопутствуют этой процедуре, в том числе риск развития ЗГ во время анестезии. Следует избегать применения таких анестетиков, как сукцинилхолин и галотан. Анестезиолог должен следить за тем, чтобы оборудование было тщательно очищено от всех следов анестетиков, применявшихся к предыдущему пациенту. В помещении, где проводится операция, также должен быть в наличии препарат

дантролен, способный остановить криз ЗГ. Убедитесь в том, что проводящие операцию хирурги знают о том, что ЗГ представляет для вас повышенный риск.

Все подтипы ВМ имеют повышенный риск возникновения ЗГ. Известно, что мутации в риаодиновом рецепторе (RYR1) ассоциированы с ЗГ.





Нервно-мышечные вопросы

Врожденная миопатия — нервно-мышечное расстройство, влияющее на функционирование мышц, как находящихся под контролем человека, так и тех, сокращение которых происходит произвольно. Несмотря на то, что основным симптомом ВМ является мышечная слабость, эта болезнь может затрагивать и другие системы организма, что в свою очередь может вызывать дополнительные проблемы со здоровьем.

Слабость, боль и утомляемость

Больные с ВМ испытывают мышечную слабость, боль и утомляемость. Точная причина мышечной боли до сих пор неизвестна, однако есть предположения, что она может являться следствием собственно болезни мышц, плохой подвижности суставов, тонких костей или суставных деформаций, которые развиваются с течением времени. Болезненные ощущения в мышцах обычно сопутствуют физическим нагрузкам, например, если человек долгое время пишет или находится в стоячем положении. По причине мышечной слабости у больных с ВМ утомляемость наступает гораздо быстрее и в результате меньших нагрузок.

Для профилактики генерализованной боли или хронических болевых ощущений в мышцах можно использовать:

- регулярную растяжку
- ручное стимулирование подвижности больных мышц
- массаж
- обычные лекарственные препараты
- лекарственные препараты, отпускаемые по рецептам и блокирующие нейропатическую боль, например, габапентин.

Многие больные ВМ страдают от повышенной утомляемости. Причина этого может лежать в том, что из-за разницы в функционировании мышц они тратят больше калорий, чем здоровые люди. Для предупреждения утомляемости, стимулирования более активного образа жизни и независимости в совершении ежедневных рутинных операций можно использовать вспомогательное оборудование, например, ходунки, скутеры или инвалидные коляски. Специалист в области лечебной

Вопросы, связанные с проблемами дыхания, рассмотрены более подробно в главе «Решение респираторных

физкультуры может не только обследовать вас и порекомендовать упражнения для профилактики мышечной боли, утомляемости и пониженной выносливости, но и поможет в выборе вспомогательного оборудования. В Приложении приведен перечень ресурсов, где вы можете найти предложения по приобретению оборудования для транспортировки лиц с ограниченными возможностями.



Слабость дыхательной мускулатуры

Некоторые больные ВМ от рождения имеют слабые дыхательные мышцы, и им временно или на постоянной основе может потребоваться использование аппарата

для искусственной вентиляции легких. У других пациентов слабость дыхательных мышц развивается позже. Этот процесс происходит постепенно, и в большинстве случаев проблемы с дыханием могут начать возникать во время сна.

Слабость лицевых и глотательных мышц

У некоторых больных ВМ наблюдается слабость лицевых и глотательных мышц. Это может вызвать затруднения в процессе сосания, еды, питья и речи.

Если вы обнаружили проблемы с глотанием, вы можете рассмотреть несколько возможностей. Более подробно они будут описаны ниже, в главе, посвященной кормлению, питанию и уходу за полостью рта.

Лицам, ухаживающим за больным, рекомендуется пройти курс обучения тому, как делать искусственное дыхание и другие реанимационные процедуры, например, при удушье.

Слабость, ведущая к дисфункции кишечного тракта

Мышечная слабость может также повлиять на функционирование тонкого кишечника, толстого кишечника, прямой кишки и анального отверстия. Из-за недостатка движения и физической активности вы можете постоянно или периодически испытывать запоры, спазмы и (или) диарею. Более подробную информацию о проблемах пищеварительного тракта можно найти в главе «Кормление, питание и уход за полостью рта».

Слабость или дисфункция мышц уха

У некоторых больных ВМ могут возникать проблемы с евстахиевой трубой, связанные с дисфункцией мышц. Евстахиева труба — это узкий канал, соединяющий среднее ухо с носоглоткой (верхняя часть горла сразу за нёбом в

задней части носовой полости). Евстахиева труба имеет в длину около 40 мм у взрослых и значительно меньше у детей. Евстахиева труба контролируется четырьмя мышцами. Когда эти мышцы работают неправильно, могут возникать следующие симптомы:

- задержка жидкости в среднем ухе, ведущая к затруднениям слуха и повышенному риску воспаления;
- боли, связанные с повышенным давлением в среднем ухе, из-за снижения способностей по его нормализации.

Дети не всегда могут жаловаться на эти симптомы или не могут описать свои ощущения, поэтому необходимо регулярно обследовать состояние слуха ребенка и проверять ушное давление. В случае непрекращающейся боли проблему дисфункции евстахиевой трубы можно решить хирургическим путем, когда в среднее ухо вставляются маленькие трубочки.



Слабость и нарушение координации мышц речевого аппарата

Нарушение функционирования диафрагмы, глотки, рта, мягкого нёба и лицевых мышц может привести к проблемам с речью. Вопросы, связанные с проблемами речи, рассмотрены более подробно в главе «Кормление, питание и уход за полостью рта».

Слабость, ведущая к ортопедическим осложнениям

Мышечная слабость может часто привести к возникновению ортопедических проблем, таких как вывих бедра, стягивание суставов и аномальное искривление позвоночника. Данные вопросы более подробно рассматриваются в главе «Ортопедия и реабилитация».

Слабость и глубокие сухожильные рефлексы

Врач, возможно, уже проверял ваши рефлексы при помощи небольшого резинового молоточка. У больного ВМ глубокие сухожильные рефлексы могут быть

снижены (гипорефлексия) или могут отсутствовать вовсе (арефлексия). Гипермобильность суставов, также часто встречающаяся у больных ВМ, означает их более выраженную гибкость, чем у здорового человека.

Слабость мышц, ответственных за движение глаз и век

Слабость мышц, отвечающих за движение глаз или век, может возникать у людей с определенными типами ВМ, например, при центронуклеарной миопатии. К счастью, поскольку мозг со временем адаптируется, у большинства детей не возникает проблем со зрением (к примеру, двоение в глазах).

Слабость мышц века может привести к тому, что оно будет казаться опущенным или частично закрытым (птоз верхнего века). Иногда оно может опуститься настолько низко, что будет закрывать зрачок и мешать этому глазу видеть. Эту проблему можно решить с помощью хирургического вмешательства.

У некоторых больных веки могут полностью не закрываться во время сна. В этом случае они могут поцарапать поверхность глазного яблока (роговицу). Это может вызвать болезненные ощущения и негативно отразиться на зрении. Для предотвращения царапин и сухости в глазах можно использовать специальные глазные смазки.

Слабость глазных мышц может привести к тому, что больному может быть сложно смотреть в разные стороны, не поворачивая головы (офтальмофлегия). Если какие-то из глазных мышц слабее других, может показаться, что глаз смотрит в сторону, когда человек смотрит прямо. К сожалению, это нарушение не поддается лечению.

В редких случаях у некоторых больных с X-сцепленной миотубулярной миопатией и у женщин-носителей этой болезни возникала катаракта. Необходимо помнить о такой возможности и на всякий случай пройти соответствующее

обследование.

Слабость мышц сердца

Проблемы с сердцем не характерны для ВМ, однако в некоторых случаях они могут стать следствием изначально сердечных заболеваний или проблем с дыханием. Нарушение работы мышц сердца (которое само по себе является мышечным органом) называется кардиомиопатией. При этом заболевании сердечная мышца увеличивается, утолщается и становится жесткой. В редких случаях мышечная ткань в сердце заменяется рубцовой тканью.

С течением времени сердце больного кардиомиопатией становится все более слабым. Оно теряет способность перекачивать кровь. Ситуация, когда сердце не может биться достаточно энергично, чтобы поставлять кровь в организм, называется «сердечная недостаточность». Она, в свою очередь, может привести к накоплению жидкости в легких, коленях, ступнях, ногах или в брюшной полости. Сердечная недостаточность была выявлена только в редких случаях при мутациях в следующих генах:

- *ACTA1* (актин $\alpha 1$)
- *DNM2* (динамин 2)
- *TPM2* (тропомиозин 2)
- *SEPN1* (селенопротеин 1)
- *TTN* (титин)

Кроме того, сердечная мышца может испытывать проблемы с образованием и проведением электрических импульсов, что приводит к нарушению ритмичности сокращений. Это состояние называется «аритмия». Кратковременная сердечная недостаточность и аритмия были выявлены у некоторых больных с немалиновой миопатией. Больным ВМ без симптомов сердечных заболеваний настоятельно рекомендуется каждые два года проходить обследования у кардиолога, чтобы убедиться в нормальной работе сердца. В случае наличия очевидных симптомов или известных нарушений работы сердца рекомендуется проходить обследования более часто.

Развитие мышечной слабости

С течением времени степень мышечной слабости может

усиливаться или ослабевать. В общем случае после первых нескольких лет жизни может наблюдаться постепенное укрепление мышц, которое иногда может продолжаться и в более взрослом возрасте. С большей долей вероятности мышцы будут больше укрепляться у тех больных, которые максимально участвуют в физической терапии и иной физической активности.

С приближением пожилого возраста мышцы могут начать постепенно слабеть, что характерно для этого возраста в целом. Могут проявиться проблемы с дыханием, а также развиваться или усилиться искривление позвоночника. Если больной смог ходить, он не утрачивает эту способность до гораздо более позднего возраста, хотя хождение может со временем начать вызывать сложности или утомление.

Некоторые могут начать наблюдать ухудшение симптомов в подростковом возрасте или в юности. Резкий рост, например, в пубертатном возрасте, когда мышцы не успевают за ростом костей, также может негативно сказаться на способности ходить.

Ожидаемая продолжительность жизни зависит от подтипа ВМ, генетической мутации, серьезности состояния и, в конечном счете, от функционирования дыхания. В случае отсутствия каких-либо тяжелых нарушений в работе дыхания в младенчестве, большинство детей с ВМ доживают до взрослого возраста.

Мозговая активность

Дети с ВМ обычно не испытывают проблем с интеллектуальным развитием. В одной из работ говорилось о том, что трое детей с мутациями в гене АСТА1 имели задержку в развитии, связанную с восприятием речи. В другом исследовании было обнаружено, что у двух детей с мутациями в гене BIN1, помимо слабости скелетных мышц, наблюдалась легкое отставание в развитии. Для выявления связи между задержкой развития когнитивных функций и ВМ требуются дальнейшие исследования.





Решение респираторных проблем

Поддержание проходимости дыхательных путей и их лечение обеспечат больным в любом возрасте более высокое качество жизни и увеличат ее продолжительность. В случае с некоторыми типами ВМ проблемы с дыханием можно предсказать, однако каждый человек уникален.

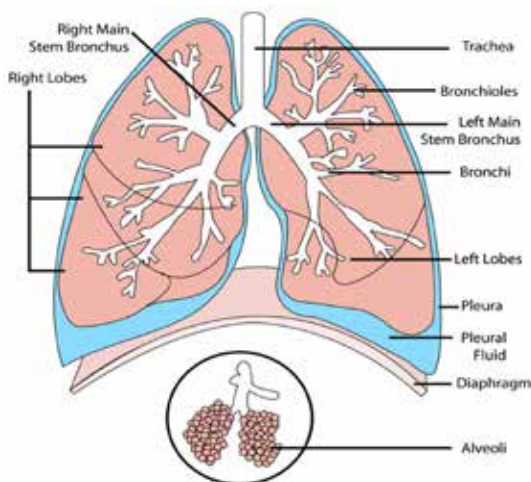


Фото - <http://www.interactive-biology.com/3331/how-do-we-breathe-lungs-and-pleura/>

В процессе дыхания участвуют диафрагма, межреберные мышцы и мышцы брюшной полости. Дыхательные мышцы позволяют человеку вдыхать кислород (O₂) и выдыхать углекислый газ (CO₂). При ВМ эти мышцы часто ослаблены.

Слабые мышцы не позволяют больному вдыхать достаточно воздуха (дыхательный объем). Это может привести к определенным проблемам. Во-первых, если количество воздуха, которое доходит до всех уголков легких

недостаточно, они могут расти и развиваться недостаточно правильно. Во-вторых, снижение дыхательного объема может привести к росту количества углекислого газа в организме. Задержка углекислоты может вызвать повышения pH крови (ацидоз). Обычно такая задержка происходит в ночное время, поскольку во сне мы дышим меньше. В-третьих, снижается способность организма откашливать. Кашель важен для очищения дыхательного тракта, предотвращения пневмонии и лечения инфекций нижних дыхательных путей.

Проблемы с дыханием можно решить с помощью аппаратов для респираторной поддержки, которые берут на себя функцию дыхания или помогают больному откашливать. Больной ВМ может быть неспособен эффективно дышать от рождения, или эта проблема может развиваться уже в более позднем возрасте. У некоторых дыхательные мышцы могут быть развиты хуже, чем мышцы ног или рук, что часто может мешать распознать проблемы с дыханием. Таким образом, мониторинг дыхательной функции необходимо начинать как можно раньше и регулярно обследоваться у пульмонолога или другого врача, специализирующегося на болезнях дыхательных мышц (специалист по респираторной терапии, невролог, реабилитационный терапевт, физиотерапевт или специалист по ЛФК).

Слабость дыхательной мускулатуры и подтипы ВМ

Слабость дыхательной мускулатуры является важнейшим фактором для прогнозирования ожидаемой

продолжительности жизни.

Для некоторых типов ВМ характерны серьезные респираторные нарушения, требующие применения искусственной вентиляции легких с самого рождения. Первый год жизни для некоторых детей с ВМ является временем, когда они наиболее подвержены нарушениям дыхания. Для улучшения дыхательной функции и предотвращения респираторных проблем им необходим тщательный контроль.

У других больных ВМ дыхательные проблемы могут развиваться в более позднем возрасте или в результате других физических изменений, например, из-за развития сколиоза, в процессе или в результате потери мобильности или в периоды быстрого роста (например, в пубертатном возрасте). Слабость межреберных мышц может привести к плохой подвижности и скованности ребер, что со временем вызовет изменение формы грудной клетки. Может развиваться воронкообразная деформация («грудь сапожника») или узкая грудная клетка. Это может отрицательно повлиять на объем легких и требует лечения на ранней стадии с помощью дыхательной терапии (рассмотрено более подробно ниже в этой главе).

Некоторым больным ВМ может быть полезно пройти обследование у нескольких различных врачей, специализирующихся на лечении детей или взрослых с нервно-мышечными расстройствами. Лицам, ухаживающим за больными ВМ, необходимо пройти обучение технике поддержания проходимости дыхательных путей на случай возникновения респираторных проблем.

Что такое вентиляция и почему это важно?

Вентиляция — это процесс, когда ваша грудная клетка расширяется при вдохе, воздух входит

в легкие, кислород проникает в кровь, а при выдохе из организма удаляется углекислый газ. Слабость дыхательной мускулатуры часто приводит к недостаточной вентиляции у больных ВМ. В результате сколиоза грудная клетка может расширяться недостаточно интенсивно, что может затруднить вентиляцию, поэтому для решения проблем с дыханием необходимо тщательное ведение болезни хирургом-ортопедом и специалистом по респираторным заболеваниям.

Снижение объема легких приводит к постепенному накоплению в организме углекислого газа. При наличии проблем с вентиляцией сначала наблюдается повышение содержания углекислого газа, а затем снижение содержания кислорода до опасных уровней. Именно поэтому измерение уровня углекислого газа у больных ВМ имеет такое же важное значение, как и измерение уровня кислорода.

Симптомы проблем с дыханием

Ваш специалист по респираторным заболеваниям будет на регулярной основе контролировать ваши дыхательные функции. Чрезвычайно важно уметь распознать ранние признаки респираторных проблем. В случае возникновения

Оборудование, которое полезно иметь дома при любых типах ВМ

- прибор для удаления мокроты
- мониторы уровня углекислого газа и кислорода
- небулайзер
- откашливатель
- мешок Амбу
- приборы для перкуSSIONной вентиляции легких, например, специальный жилет
- увлажнитель
- паровой ингалятор

Не забудьте обзавестись запасными аппаратами на случай поломок, а также генератором на случай отключения электричества.

Уведомите компанию, поставляющую вам электричество, что в вашем доме установлена система жизнеобеспечения, поэтому вам необходимо обеспечить надежное электроснабжение.

опасений касательно дыхания всегда обращайтесь к специалисту. Если ситуация требует немедленного врачебного вмешательства, вызывайте скорую.

Симптомы, которые могут указывать на проблемы с дыханием:

- утомляемость
- тревога
- потеря или плохой набор веса (нарушение нормального развития у детей)
- частые воспаления легких
- слабый плач у младенцев
- одышка
- нерегулярное, форсированное или учащенное дыхание (выпираание ребер или повышенное использование мышц живота)
- слабый кашель
- частое захлебывание слюной
- кашель и удушье в ходе кормления
- плохой аппетит
- замедленный рост

Симптомы накопления углекислого газа во сне:

- периоды остановки дыхания во время сна продолжительностью более 15-20 секунд (апноэ)
- частое полное или частичное просыпание ночью или беспокойный сон
- сложности с просыпанием по утрам
- сонное или квелое состояние в течение дня даже после достаточно продолжительного ночного сна
- проблемы с концентрацией или плохие успехи в школе или на работе
- головные боли или раздражительность
- плохой аппетит по утрам или в течение дня
- тошнота
- громкий храп (у взрослых)

больных с ВМ)

- проблемы со сном или ночные кошмары
- посинение языка или губ

Наличие одного или нескольких из указанных выше симптомов может свидетельствовать о повышении концентрации углекислого газа в организме. Рекомендуется проконсультироваться с врачом или медицинской сестрой, специализирующейся на респираторных заболеваниях.

Мониторинг функции легких и силы дыхательных мышц

Исследование функции внешнего дыхания (ФВД):

Наиболее часто используемым исследованием ФВД

является спирометрия. Это простой и неинвазивный тест,



Мой опыт: неправильное использование кислорода

Как-то раз моя дочь с острой дыхательной недостаточностью попала в реанимационное отделение известной детской больницы, где ей дали более 10 литров кислорода без использования ВРАР-аппарата. Ее уровень насыщения кислородом был нормальным (около 97%), но никто не контролировал

уровень углекислого газа. Она была очень маленькой, и мы пока не привыкли к диагнозу и к уходу за ней, поэтому мы еще не понимали, что это лечение было неправильным.

Через некоторое время (минут через 30 после того, как нас приняли) мы встретили врача, который увидел, что кислород нашей дочери подается без контроля за уровнем CO₂. Он сразу же подключил ее к ВРАР-прибору и распорядился значительно уменьшить кислород, но к этому времени уровень CO₂ у нее в крови достиг 90, и она была уже как будто в состоянии опьянения. Этот уровень вдвое выше нормы.

Потребовалось около часа работы ВРАР-аппарата, чтобы нормализовать ее уровень насыщения углекислым газом. Это случилось еще до того, как у нас появился такой прибор дома, тогда мы еще не знали о ее проблемах с дыханием, но теперь мы подготовлены гораздо лучше. Неприятно, что с нами это случилось, и я сделаю все возможное, чтобы предупредить других.

позволяющий измерить количество воздуха, которое может выдохнуть пациент после максимального вдоха (форсированная жизненная емкость легких или ФЖЕЛ).

ФЖЕЛ часто выражается в процентах от ожидаемой величины (ФЖЕЛ % от ожидаемого). Этот показатель отражает соотношение объема выдыхаемого пациентом воздуха к тому объему, который выдыхает здоровый человек сопоставимого роста, пола, расы и возраста.

ФЖЕЛ обычно измеряется в сидячем положении. Разница в показателе ФЖЕЛ % от ожидаемого в лежачем положении по сравнению с сидячим положением может означать увеличенную слабость

диафрагмы. На основании этого результата, даже если ваш ФЖЕЛ % от ожидаемой величины в сидячем положении находится в нормальной зоне, врач может порекомендовать вам пройти обследование во время сна для определения



Стандарты медицинского обслуживания при ВМ включают в себя регулярные обследования во время сна с измерением уровня O_2 и CO_2 . Такие обследования необходимо начинать сразу после диагностирования ВМ, даже если у больного отсутствуют симптомы, указывающие на респираторные проблемы.

снижения дыхательной функции в ночное время.

Исследование ФВД можно проводить у детей, начиная с шестилетнего возраста. Однако можно начинать проводить

Не следует давать кислород, не разобравшись с причиной понижения его уровня. В случае острых респираторных проблем давать кислород может быть полезно только при отсутствии секрета в дыхательных путях.

это тестирования лет с четырех, это поможет ребенку со временем лучше справиться с этими процедурами.

Традиционная спирометрия и другие тесты, для которых требуется физическая нагрузка, могут быть неэффективными или спорными в случае больных с серьезной дыхательной недостаточностью.

Врач может попросить вас покашлять в трубочку для измерения силы вашего кашля. Этот показатель называется максимальной скоростью выдоха при кашле. Важными показателями силы дыхательной мускулатуры являются также максимальное давление при вдохе и максимальное давление при выдохе. Эти исследования проводятся раз в полгода или раз в год респираторным специалистом и пульмонологом.

Измерение содержания кислорода: Пульсоксиметрия — это безболезненный метод измерения насыщенности крови кислородом при помощи небольшого датчика, надеваемого на палец руки или ноги. С помощью этого способа можно легко определить, получает ли организм достаточно кислорода. Если результат меньше 95%, это означает наличие определенных проблем, например, мокроты в дыхательных путях или пониженный дыхательный объем. Не следует предлагать кислород больному с ВМ, у которого насыщенность кислородом менее 95%, не проведя следующие мероприятия:

- Используйте откашливатель или помогите ему покашлять (см. инструкции в Приложении) для удаления мокроты или слизистой пробки. При необходимости для удаления слизистой пробки используйте отсасыватель.
- Если есть такая возможность, измерьте уровень содержания углекислого газа, чтобы понять, необходима ли больному искусственная вентиляция легких или требуется внести изменения в настройки аппарата. В некоторых странах нет возможности свободно использовать в домашних условиях капнографы, однако если врач прописал вам кислород, вам необходимо каким-то образом измерять содержание как кислорода, так и CO₂. (См. пункт «капнография» ниже.)
- Исключите воспаление легких (пневмонию), если это применимо в вашем случае.

Измерение содержания углекислого газа: Капнография — это метод измерения содержания диоксида углерода в крови. Для этого используется прибор под названием «капнограф», который безболезненно измеряет содержание углекислого газа в выдыхаемом воздухе, что приблизительно соответствует его содержанию в крови. Измерение может производиться через мундштук или назальную канюлю, которая вставляется в ноздри пациента.

У лиц с трахеостомой или использующих аппарат для ИВЛ уровень CO₂ можно измерить с помощью датчика capnostat, который вставляется в дыхательный контур.

Иногда специалист по респираторным заболеваниям может прописать использование капнографа для измерения уровня CO₂ по ночам в домашних условиях или в стационаре.

Еще один способ измерения содержания диоксида углерода в крови заключается в установке на палец небольшого датчика, который измеряет содержание углекислого газа под кожей

«Неинвазивный» метод означает, что введения в организм посторонних инструментов не требуется. «Инвазивный» метод означает, что требуется хирургическая процедура или введение устройства в организм больного.

(транскутанный мониторинг).

Как было указано выше, повышенный уровень содержания CO₂ является опасным. Для его понижения необходимо использовать аппарат искусственной вентиляции легких и (или) очистку дыхательных путей.



Инвазивные методы измерения содержания кислорода и углекислого газа: Для определения содержания O₂ и CO₂ в крови используется анализ газового состава артериальной крови. Обычно он проводится в больнице, клинике или в лаборатории исследования сна.

Исследование сна: Исследование сна может быть необходимо, поскольку большинство респираторных проблем изначально проявляются, когда человек спит. Особенно это касается случаев, когда имеются симптомы повышенного уровня содержания углекислого газа или показатель ФЖЕЛ % от ожидаемого не соответствует норме.

Врачи называют это обследование «полисомнография» или ПСГ, однако более часто оно называется просто «исследование сна». Это обследование проводится ночью, когда пациент спит в стационаре или лаборатории. В это время технический специалист производит измерения многих характеристик, в том числе уровня кислорода,

углекислого газа, пульса, ЭЭГ, ЭКГ и движения груди. Этот способ является оптимальным для обнаружения проблем с вентиляцией легких или нарушения дыхания во время сна, например, апноэ, когда спящий человек на короткое время перестает дышать. У больных ВМ обструктивное апноэ во сне возникает из-за слабости дыхательной мускулатуры.



Таким больным рекомендуется регулярно проходить исследования сна для раннего обнаружения возможных проблем.

С помощью исследования сна можно определить, нужно ли вам использовать ИВЛ с двумя уровнями давления. При таком типе респираторной поддержки используется аппарат, который работает как кузнечные меха и помогает вашему организму дышать во время сна. Исследование сна может также помочь вам понять, достаточно ли эффективно справляется ваш аппарат респираторной поддержки с вашими потребностями в ночное время и не нужно ли каким-то образом изменить его настройки.

Если аппарат для ИВЛ настроен таким образом, что вентиляция осуществляется слишком сильно, уровень CO₂ в организме может чересчур снизиться, что вызовет симптомы, аналогичные тем, которые появляются при

.....
 На заметку: Мази, содержащие нефтепродукты, являются огнеопасными и могут повредить маску, поэтому такие средства для защиты кожи использовать не рекомендуется. Не следует использовать кислород с нефтепродуктами, например, вазелином.

нарушении дыхания во время сна. Таким образом, регулярное проведение исследования сна необходимо, даже если вы уже используете ИВЛ в ночное время.

Искусственная вентиляция легких

Выделяют два основных вида искусственной вентиляции легких:

1. неинвазивная



Опыт нашей семьи

Хочу рассказать вам о том, как наш сын с миотубулярной миопатией был выписан из больницы через четыре месяца! Несмотря на все уговоры врачей, медсестер и прочего больничного персонала, мы не согласились на трахеостомию. Вместо этого мы попросили, чтобы нашему сыну перестали давать кислород, и он отлично справился! В больнице он прошел трехнедельный курс реабилитации, чтобы восстановить силы, и теперь он живет дома вместе с нами.

2. инвазивная

Неинвазивная ИВЛ

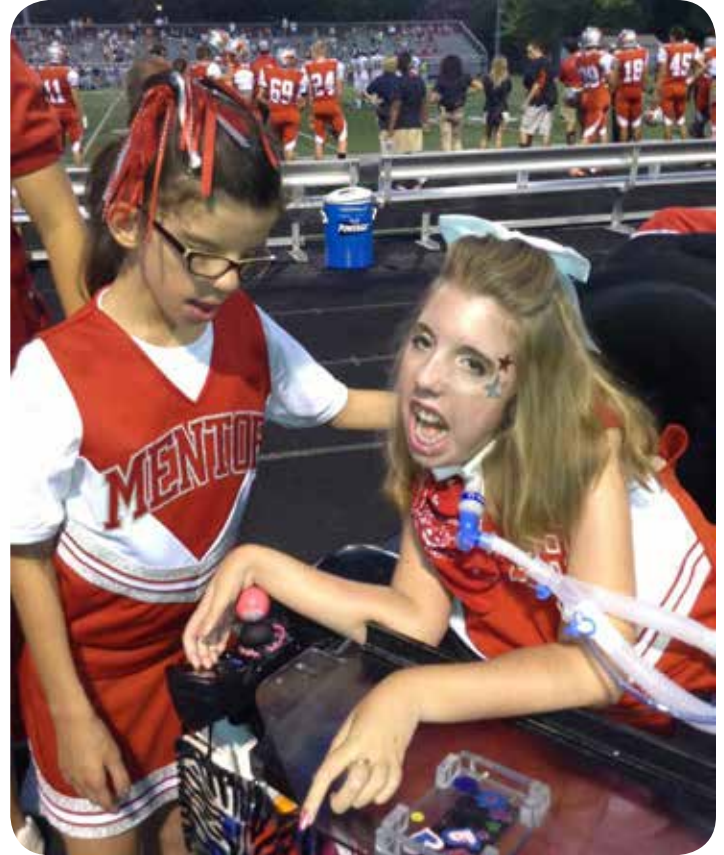
При неинвазивной вентиляции легких респиратор или аппарат для ИВЛ накачивает воздух в легкие через:

- мундштук
- назальную маску
- назальную подушку
- рото-носовую маску
- маску в виде шлема

Аппарат для ИВЛ работает аналогично кузнечным мехам, помогая вашему организму дышать. Он создает небольшое давление, которое помогает вашим легким раскрыться.

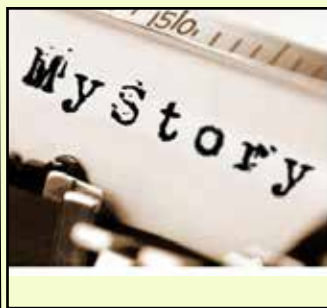
Существуют различные методики ИВЛ в зависимости от создаваемого давления или объема подаваемого воздуха. Вот несколько примеров:

- ИВЛ с двухуровневым положительным давлением (ВРАР или БИПАП)



Аптечка первой необходимости при трахеостомии

- трахеостомическая трубка того же размера
- физиологический раствор
- трахеостомическая трубка на размер меньше
- смазка на водной основе
- катетеры для удаления мокроты
- дозированный ингалятор с бронхорасширяющим средством
- самонадувающийся мешок Амбу
- кислород с возможностью мониторинга уровней CO₂ и O₂
- ремешки для трахеостомической трубки
- план медицинских мероприятий
- кровоостанавливающие средства
- список контактов в экстренной ситуации (в том числе номера домашних и мобильных телефонов врачей)
- прибор для удаления мокроты
- карманный ингалятор
- ножницы
- ручной прибор для удаления мокроты



Трахеостомия у нашего ребенка

У каждого свои представления о том, что лучше: инвазивная или неинвазивная ИВЛ, однако лично мы думаем,

что трахеостомия не так уж и инвазивна. Безусловно, она пугает, когда пытаешься себе это представить, но мы уже привыкли. Если не принимать во внимание, что с ребенком и дома, и в школе должен постоянно находиться кто-то, кто знает, какая медицинская помощь ему может понадобиться, мы считаем, что с трахеостомией вполне можно жить. Наш ребенок ведет очень активную и вполне типичную жизнь.

Простудные и другие заболевания дыхательных путей

При простуде или аналогичном заболевании слабый кашель может стать еще слабее, что еще более осложнит удаление слизи из легких. Очень важно поддерживать достаточный баланс жидкости в организме. У людей с мышечными расстройствами легкие обычно в порядке, поэтому если содержание кислорода у них в крови уменьшается, это чаще всего НЕ означает, что им нужен дополнительный кислород. Скорее всего, им нужна дополнительная помощь при откашливании и дыхании.

Следующие рекомендации помогут вам поддерживать чистоту легких и уровень насыщения кислородом выше 94%.

1. Каждые 4 часа или чаще:
 - a. Сделайте 5 раз по 5 вдохов и выдохов с использованием откашливателя Cough Assist, заканчивая каждый раз на вдохе
 - b. В течение 10-20 минут прочищайте дыхательные пути (похлопывая по груди или используя специальный жилет)
2. Используйте Cough Assist, когда вы слышите или чувствуете хрипы в груди. Используйте прибор для удаления слизи с задней стенки горла.
3. Если у вас дома есть аппарат для ИВЛ (например, ВРАР), всегда используйте его во время дневного или ночного сна.
4. Используйте оксиметр три раза в день во время болезни и по меньшей мере один раз в день, когда вы чувствуете себя лучше. Если содержание кислорода в крови менее 94%, используйте Cough Assist для удаления мокроты и проверьте содержание кислорода еще раз. Если этот показатель 92% или меньше или если Cough Assist не помогает повысить уровень кислорода по меньшей мере до 94%, немедленно позвоните своему врачу, который специализируется на респираторных заболеваниях.

- ИВЛ с постоянным положительным давлением (СРАР или СИПАП) — не применимо в случае гиповентиляции при ВМ
- перемежающаяся вентиляция с положительным давлением (IPPV)
- пропорциональная поддерживающая вентиляция (РАV) — контролирует поступление воздуха и его объем при каждом вдохе
- ИВЛ, при которой аппарат нагнетает воздух под давлением или определенного объема.

Ниже эти аппараты описаны более подробно:

ИВЛ с двухуровневым положительным давлением (ВРАР или БИПАП): БИПАП-аппараты нагнетают воздух через трубку, соединенную с назальной или рото-носовой маской. Они подают воздух в легкие и помогают ему выйти. Когда аппарат не используется, маску можно легко снять.



БИПАП-аппараты помогают повысить уровень содержания кислорода и понизить уровень углекислого газа, а также дать отдых дыхательным мышцам. Эти приборы могут использоваться во время ночного или дневного сна, при болезни. По мере необходимости их можно включать и выключать в течение дня.

БИПАП-аппараты являются наиболее широко используемым средством при нарушении вентиляции у больных ВМ. С их помощью можно поддерживать здоровое состояние легких и гибкость грудной клетки. Кроме того, их использование способствует повышению качества жизни, т.к. у пациента повышается энергия, улучшается концентрация и предотвращаются респираторные проблемы, такие как инфекции дыхательных путей.

Примечание: ViPAP — это название портативного аппарата для ИВЛ, производимого компанией Resironics Corporation. Кроме него, существуют еще несколько аналогичных аппаратов, использующих ту же методику. Правильные настройки, позволяющие осуществлять оптимальную вентиляцию легких пользователя, должны устанавливаться вашим лечащим специалистом в области респираторных заболеваний.

ИВЛ с постоянным положительным давлением (СРАР или СИПАП): СИПАП-аппараты создают постоянное положительное давление воздуха, которое помогает держать дыхательные пути открытыми. Они не подходят для лиц с нервно-мышечными заболеваниями, поскольку не помогают дышать, а наоборот, делают процесс дыхания еще сложнее. Эта методика разработана для людей, страдающих апноэ. Она не предназначена для профилактики гиповентиляции, причина которой заключается в слабости дыхательной мускулатуры.

Сиппер: Этот прибор располагается около лица пациента и снабжен мундштуком, подсоединенным к аппарату для ИВЛ. При необходимости пациент обхватывает мундштук губами и дышит. Подаваемого воздуха хватает одновременно для дыхания и разговора.

Механический аппарат для ИВЛ: Этот прибор может использоваться с назальной или рото-носовой маской, а также подавать воздух через трахеостомическую трубку.

Побочные эффекты при использовании приборов для неинвазивной ИВЛ включают в себя раздражение кожи, метеоризм, рефлюкс или сухость. Многие из этих проблем можно успешно решить. Ниже приведены некоторые советы, как справиться с этими побочными эффектами. Кроме того, вы можете обратиться за советом к специалисту или людям, которые имеют опыт использования подобных аппаратов.

От утечки воздуха из маски может помочь ее замена на более подходящую модель или использование специальных гелевых вставок. Для предотвращения раздражения глаз можно использовать глазные капли или маску на глаза.

Иногда, если маска надета чересчур туго или анатомически не подходит для вашего лица, возникает раздражение кожи или появляются натертости. Чтобы этого избежать, необходимо подобрать более подходящую маску или иметь два вида масок, которые используются попеременно. Для предотвращения натертостей или сухости кожи можно использовать кремы или гелевые вставки, а также слегка ослабить ремешки маски. Существует много видов масок, поэтому вы наверняка сможете подобрать ту, которая вам подойдет. Чтобы найти подходящую маску и привыкнуть к ней, может потребоваться несколько месяцев.

Метеоризм возникает, когда воздух попадает в желудок. Эту проблему можно решить, немного изменив настройки

давления на аппарате ИВЛ или сменив маску. Некоторые лекарства, например, активизирующие пищеварительную систему, также могут помочь справиться с метеоризмом.

Избегайте токсичного дыма, например, от табака или костра.

Если в результате ИВЛ появляются симптомы рефлюкса, их можно облегчить соответствующими препаратами или путем корректировки настроек давления на вашем аппарате ИВЛ. Также рекомендуется во время сна использовать более высокую подушку.

От сухости может помочь увеличение количества выпиваемой в течение дня воды. С аппаратом для ИВЛ можно использовать увлажнитель, который будет увлажнять воздух, подаваемый для дыхания. Это поможет предотвратить растрескивание губ и носовые кровотечения, а также будет способствовать разжижению мокроты.

Инвазивная ИВЛ

Эндотрахеальная трубка: небольшая трубка, которая вводится через полость рта в трахею с целью облегчения дыхания. Эта форма ИВЛ используется только на временной основе и в экстренных ситуациях для вентилирования легких людям, которые обычно не нуждаются в ИВЛ или используют неинвазивную ИВЛ.

Она часто используется, если новорожденный с ВМ испытывает серьезные сложности с дыханием из-за слабости дыхательной мускулатуры. Кроме того, она может применяться к детям более старшего возраста или к взрослым с ВМ во время госпитализации в связи с серьезной дыхательной недостаточностью по причине какого-либо заболевания или в результате задержек в восстановлении после хирургической операции.

Трахеостомия: Небольшое отверстие в горле, через которое хирург вводит специальную трубку прямо в трахею, называется «трахеостома». К этой трубке можно напрямую подсоединить аппарат для ИВЛ.

Трахеостомия может быть необходима для людей, которым требуется долгосрочная механическая вентиляция легких, а также в тех случаях, когда неинвазивные методы ИВЛ не эффективны. Иногда трахеостому ставят на время после хирургической операции или серьезной болезни, а затем удаляют.

Двумя наиболее частыми причинами, по которым выбирают трахеостомию вместо неинвазивной ИВЛ, являются слабость мышц горла и необходимость осуществления ИВЛ в круглосуточном режиме.

Трахеостомическая трубка может называться по-разному в зависимости от того, в какой стране вы живете. Решение о том, делать или нет трахеостомию, должно приниматься вашей семьей и врачами только после тщательного анализа ситуации. Некоторым больным ВМ трахеостомия может спасти жизнь. В Приложении вы можете найти ссылки на ресурсы, которые помогут вам принять решение, онлайн-руководства по оказанию медицинской помощи, а также для связи с другими семьями.

Внезапные респираторные заболевания

Респираторные заболевания у больных с ВМ могут протекать очень серьезно и могут создать им дополнительные сложности в процессе дыхания и приема пищи. Респираторные инфекции, в том числе обычная простуда или грипп, являются основными причинами госпитализации и должны лечиться быстро и агрессивно.

Болезни верхних дыхательных путей развиваются в носу, носовых пазухах, ушах и горле. Болезни нижних дыхательных путей развиваются в легких. Для восстановления вам может понадобиться находиться в условиях стационара, где вам могут осуществить внутривенные вливания, дать антибиотики, оказать респираторную поддержку и предложить альтернативные способы приема пищи.

Для определения того, нужна ли госпитализация, чрезвычайно важно уметь вовремя распознать признаки внезапного респираторного заболевания. Симптомы могут включать в себя:

- высокая температура на протяжении продолжительного времени
- утомляемость
- усталый или бледный вид
- кажется, будто вся энергия уходит на дыхание
- плохой аппетит
- учащенный пульс и дыхание
- ненормальные движения груди и живота
- слабый кашель
- неспособность откашливать слизь
- хрипы в груди
- содержание кислорода в крови, измеренное оксиметром, меньше 95%

В случае обнаружения этих симптомов немедленно свяжитесь со своим врачом. Специалисты проведут обследование, чтобы определить, нужна ли вам госпитализация. Оно может включать в себя следующие анализы и процедуры:

- определение силы кашля
- измерение содержания кислорода и углекислого газа
- флюорографию грудной клетки для определения пневмонии или спадения легкого
- посевы крови и мокроты и другие анализы крови
- респираторная терапия
- вентиляция легких (с помощью аппарата ВРАР или иного прибора для ИВЛ)
- использование откашливателя
- антибиотики, если есть подозрения по поводу бактериальной пневмонии

Болезнь еще более снижает откашливающую способность организма и возможности по удалению слизи. Без нормального откашливания в легких накапливается слизь и другие частицы, которые создают питательную

среду для бактерий и вирусов. Проблемы с дыханием или слизистая пробка иногда могут быстро привести к спадению части легкого (ателектаз). Очень важно каждые 4-5 часов проводить очистку дыхательных путей, чтобы поддерживать чистоту легких и держать насыщение кислородом на уровне 95% и выше. Помимо этого, важно дать больному отдохнуть, следя за тем, чтобы он не лежал долго в одной и той же позе. По возможности следует увеличить количество питья и потребляемых калорий.

Аспирационная пневмония

Аспирация означает проникновение в легкие, помимо воздуха, других инородных тел. Аспирационная пневмония часто возникает в результате аспирации слизи, слюны, частичек еды, жидкости или содержимого желудка (в результате рефлюкса или рвоты). Симптомы аспирации включают в себя рвотные позывы, попытки прокашляться, осиплость, жжение в горле, свистящее дыхание, хрипы в груди, одышка или задержка дыхания. Аспирация может быть «тихой», без заметных симптомов. По словам некоторых родителей, во время приступа аспирации у ребенка, они отмечали, что его кожа становилась пепельного или голубоватого цвета и закатывались глаза. Если вы подозреваете аспирацию, немедленно свяжитесь со своим врачом, который может назначить что-то из перечисленного ниже:

- флюорография грудной клетки
- рентгенографическое исследование с барием (видеофлюороскопия)
- визуальное обследование гортани (ларингоскопия)
- обследование дыхательных путей (бронхоскопия)
- обследование пищевода, желудка и двенадцатиперстной кишки (эндоскопия верхних отделов пищеварительного тракта)

Существует несколько способов снизить риск аспирации и последующих осложнений, которые могут возникнуть у больных ВМ. В их число входят принятие правильной позы, употребление лекарств, тщательный контроль за принимаемой пищей и активностью, сопровождающей

процесс кормления, альтернативные способы приема пищи (питательные зонды) и стимуляция полости рта. Чтобы снизить риск возникновения инфекции, если аспирация все же произойдет, тщательно соблюдайте гигиену ротовой полости. Это поможет снизить количество бактерий в слюне.

Часто встречается ошибочное мнение, что использование искусственных дыхательных путей (трахеостомия) предотвращает аспирацию. Исследования показывают, что риск при этом, наоборот, повышается, так как уменьшается профиль дыхательного тракта в гортани, снижается ларингеальная чувствительность, нарушается нормальное закрытие гортани и ослабевают защитные рефлексy. Пациентам, использующим ИВЛ, необходимо частое удаление мокроты из носа, рта и с задней стенки глотки. Для снижения риска аспирации у таких пациентов можно поднять изголовье кровати примерно на 30 градусов. Если у больных, которым требуется постоянная трахеостома, есть на это силы, их необходимо научить самостоятельно избавляться от слизи путем частого откашливания, отхаркивания или сплевывания (экспекторация) и использовать правильную позу, чтобы предотвратить аспирацию.

Дополнительные сведения о том, как можно снизить риск аспирации, приводятся в главе «Кормление, питание и уход за полостью рта».

Предотвращение респираторных проблем

Чтобы избежать дальнейшего ухудшения проблем с дыханием, чрезвычайно важно предотвращать развитие заболеваний и снижать серьезность инфекций.

Сокращение контактов с источниками заражения:

- Как сам больной, так и контактирующие с ним лица должны тщательно мыть руки. Если вода и мыло недоступны, используйте дезинфицирующее средство для рук.
- Держитесь подальше от лиц с симптомами заболевания

(насморк, кашель, повышенная температура).

- Избегайте людных мест (торговые центры, метро, аэропорты).
- Сократите контакты с группами детей (например, в центрах дневного пребывания или в школах) в сезон простуды и гриппа.
- Не ешьте и не трогайте лицо грязными руками.
- Достаточно пейте и ешьте.
- Не ешьте и не пейте чужую еду и напитки, не пользуйтесь чужой посудой или бальзамом для губ.

Вакцины:

- Пневмококковая вакцина делается детям как минимум один раз, начиная с двухлетнего возраста.
- Ежегодные прививки от гриппа.
- Плановые вакцины.
- Вакцина от РСВ-инфекции (респираторно-синцитиальный вирус) рекомендуется детям младше двух лет с повышенным риском заражения. Несмотря на то, что вакцина не может предотвратить заражение ребенка РСВ, она может снизить тяжесть симптомов. До начала этого лечения, подразумевающего ежемесячные процедуры, проконсультируйтесь со своей страховой компанией, т.к. некоторые из них не покрывают такие расходы. Для обеспечения защиты необходимо делать пять ежемесячных уколов в сезон РСВ, который обычно длится с ноября по апрель. Если вашему ребенку больше двух лет и вы хотите получить больше информации об эффективности РСВ-вакцин, проконсультируйтесь со своим врачом.

Помощь при кашле:

Кашель помогает организму избавиться от слизи в легких, что способствует предотвращению инфекций. Слабость мышц шеи, ребер, диафрагмы и живота приводит к ослаблению откашливающей способности, что часто наблюдается у больных ВМ.

Помощь при кашле может быть мануальной и механической.

В первом случае лицо, ухаживающее за больным, при помощи резких и сильных движений надавливает на верх живота и диафрагму, выталкивая воздух из легких. Эту процедуру можно проделать и самостоятельно, обхватив себя обеими руками под грудной клеткой, наклонившись вперед и покашляв.

Для увеличения объема воздуха в легких перед использованием техники мануальной помощи при откашливании можно использовать мешок Амбу и технику под названием «накопительное дыхание». Советы по этой процедуре вы можете получить у врача-пульмонолога или иного аналогичного специалиста.

С помощью прибора для инсuffляции-экссuffляции можно имитировать естественный кашель. Этот прибор постепенно нагнетает большой объем воздуха через трубку, подсоединенную к рото-носовой маске или к трахеостомической трубке. Этот процесс аналогичен вдоху (создается положительное давление). Когда легкие расширяются (как при нормальном дыхании перед кашлем), прибор быстро изменяет направление потока воздуха для удаления мокроты (отрицательное давление). Использование этого аппарата помогает повысить эффективность откашливания. Это способствует очистке дыхательных путей и снижает шанс повторной респираторной инфекции.



Процедуры, используемые для помощи при откашливании, могут также способствовать поддержанию в форме

дыхательной мускулатуры. Эта техника наиболее эффективна в отношении детей старше двух лет, однако она также применяется и к младенцам с более тяжелыми формами ВМ и дает положительные результаты.

Помощь при удалении слизи:

Существует много способов поддержания чистоты легких. Если вам необходима помощь в овладении этими техниками или приборами, проконсультируйтесь со своим врачом-пульмонологом. Вы сами и члены вашей семьи должны чувствовать себя уверенно, когда придется проводить эти процедуры в домашних условиях.

- **Накопительное дыхание** — Данная техника заключается в накоплении воздуха (в том числе, с использованием мешка Амбу) в легких для предотвращения их спадения (ателектаз).
- **«Лягушачье» дыхание** (также «глоссофарингеальное дыхание») — Дыхание с помощью глотательных движений языком, который проталкивает в легкие дополнительный воздух.
- **Вибрационный массаж грудной клетки** — Нежно постукивайте кистью руки, сложенной лодочкой, или специальным приспособлением по спине больного. Это поможет высвободить слизь и облегчит ее последующее удаление. Эту процедуру можно проводить во время болезни или на регулярной основе.
- **Постуральный дренаж** — Больному придается такое положение, при котором голова и грудь оказываются ниже бедер. Для этого можно использовать подушки или приподнять ножной конец кровати. Под воздействием гравитации мокрота перетекает из легких в верхние дыхательные пути, откуда ее можно удалить путем отсасывания или откашливания. Данная техника, однако, может не подойти больным с риском аспирации.
- **Жилет для высокочастотного перкуSSIONного массажа грудной клетки** — Жилет, подсоединяемый к аппарату, который заставляет его вибрировать, что позволяет высвободить слизь и удалить ее путем откашливания или отсасывания. Перед использованием такого жилета проконсультируйтесь с вашими врачами, поскольку у него имеются определенные противопоказания.

- Интрапульмональная перкуссионная вентиляция (ИПВ) — Аппарат для ИПВ нагнетает в дыхательные пути больного смесь из мельчайших частиц физиологического раствора и газа, что позволяет мобилизовать секрецию в легких. Можно использовать с мундштуком или через адаптер к трахеостомической трубке или аппарату ИВЛ.
- Во время болезни можно использовать лекарственные препараты, способствующие снижению вязкости слизи или раскрытию дыхательных путей (например, альбутерол (сальбутамол) или дорназа альфа). С помощью небулайзера эти препараты в виде аэрозоля проникают в легкие через мундштук, маску, трахеостомическую трубку или трубку, подсоединенную к аппарату ИВЛ.
- Небулайзер с физиологическим раствором помогает увлажнить, разжижить и высвободить слизь для последующего удаления.
- Важно поддерживать достаточное потребление воды и других жидкостей в течение дня, тогда слизь будет менее вязкой, и ее легче будет удалить.
- Аппарат для отсасывания мокроты — Прибор с тонкой пластиковой трубкой, предназначенный для отсасывания слизи и лишней слюны из носа и рта или трахеостомической трубки. Используется для того, чтобы мокрота не задерживалась в трахее, что может привести к аспирационной пневмонии или к такой экстремальной ситуации, как внезапное закупоривание дыхательных путей.

Чрезмерные выделения из полости рта

У некоторых больных с ВМ вырабатывается слишком много слюны, которую они не могут проглотить. В результате, она вытекает изо рта или может попасть в легкие. Причина этого может заключаться в чрезмерно активных слюнных железах, отсутствии координации при глотании и (или) плохом закрытии губ.

Некоторые методы лечения избыточного слюноотделения:

- Речевая терапия — Помогает укрепить челюсти и язык, улучшить закрытие челюстей и губ. Для достижения

оптимальных результатов лучше всего начинать в младенческом возрасте.

- L-тирозин — Аминокислота, помогающая понизить интенсивность секреции у некоторых людей. Продается в магазинах здоровой пищи и в аптеках. Несмотря на то, что для ее покупки не требуется рецепта, будет лучше, если вы сообщите своему врачу, что вы ее принимаете. Имеются противопоказания, которые необходимо обсудить с врачом до использования.
- Гликопиролат — Применяется в дозах 20-100 микрограммов на килограмм каждые 6-8 часов.
- Сколопаминовый пластырь — Каждый пластырь содержит 1,5 мг действующего вещества и меняется каждые 2-3 дня. Для некоторых пациентов доза может быть уменьшена из-за вероятности повышения вязкости секрета или возникновения слизистых пробок.
- Ботокс — Инъекции в слюнные железы под ультразвуковым контролем помогут понизить слюноотделение.
- Перевязка протока слюнной железы — Хирургическая операция, позволяющая перекрыть проток слюнной железы.

Перед тем, как прибегнуть к хирургической операции, попробуйте менее инвазивные методы лечения.

Упражнения для дыхания

При помощи упражнений, способствующих полному раскрытию легких, можно улучшить их развитие, а также укрепить силу и функциональность мускулатуры.

Без дополнительных приспособлений можно применять такие техники, как накопленное дыхание, растяжка и массаж межреберных мышц, а также задержка дыхания на несколько секунд. Детям понравятся такие укрепляющие дыхательную мускулатуру занятия, как пение или игра на губной

гармошке. Вы также можете использовать откашливатель или аппарат для ИВЛ в терапевтических целях.

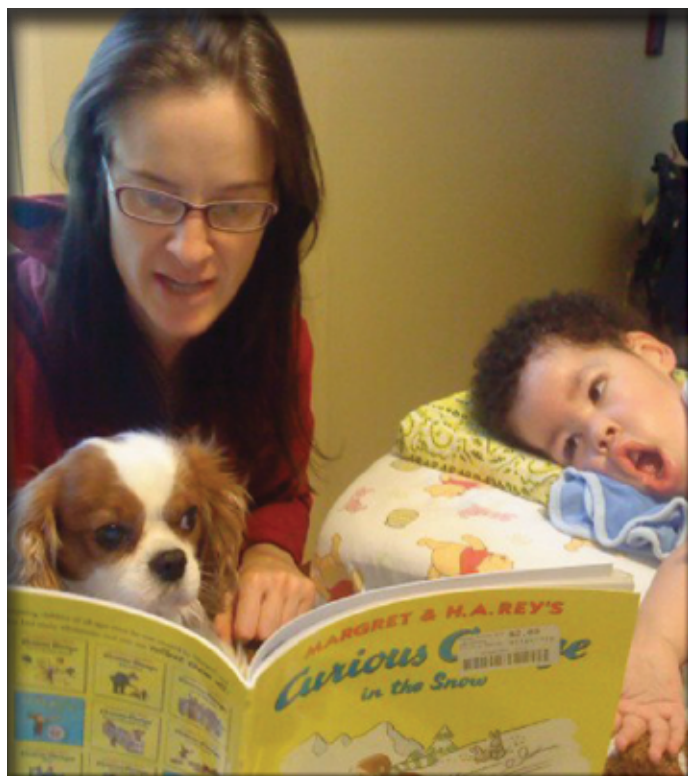
Очень важно обращать особое внимание на развитие легких у младенцев и малышей. Движение и плач являются естественными способами тренировки дыхательной системы. Однако в случае тяжелой формы слабости вам может потребоваться творчески подойти к тому, чтобы стимулировать движение ребенка, и использовать вспомогательные устройства для развития легких. Эти способы описаны в Приложении.

Сердечно-легочная реанимация

Всем, кто так или иначе связан с уходом за больными ВМ, рекомендуется ознакомиться с техникой сердечно-легочной реанимации (СЛР). Такие курсы часто проводятся бесплатно или за небольшую плату при больницах, клиниках, школах и различных организациях. В Интернете также можно найти руководства по основным процедурам, которые помогут вам продержаться до прибытия скорой помощи.

.....
 Ручной реанимационный аппарат (мешок Амбу) можно использовать для накопления дыхания, надувания или поддержания амплитуды движения легких, временной помощи при затруднении дыхания или в случае экстренной ситуации. Он может использоваться с мундштуком, маской или трахеостомической трубкой.





Темы, рассматриваемые в Приложении

- Протокол использования откашливателя CoughAssist у взрослых
- План экстубации
- Письмо на случай экстренной ситуации при проблемах с дыханием
- Рекомендации по постоперационному уходу и экстубации детей и взрослых, страдающих нервномышечными заболеваниями
- Стимуляция движения для развития тела и органов дыхания



Ортопедия и реабилитация

Ортопедия — это раздел медицины, занимающийся предотвращением и лечением травм и деформаций костей, мышц, суставов и сухожилий. Мышцы отвечают за положение и движение костей, поэтому слабость мускулатуры потенциально может вест к соответствующим проблемам. У больных ВМ часто встречаются следующие нарушения костной системы:

- затруднения при ходьбе
- сколиоз
- вывих или подвывих тазобедренного сустава
- деформации ступней и коленей (например, косолапость)
- стягивание суставов (контрактуры), в том числе в тяжелой форме (артрогрипоз)
- ослабление или уменьшение плотности костей (остеопения или остеопороз)
- боль или дискомфорт

Важная роль в лечении этих проблем будет принадлежать вашему врачу-ортопеду и реабилитационному специалисту. Многие мероприятия необходимо проводить заранее, чтобы предотвратить необратимые деформации конечностей или респираторные осложнения.

Цели ортопедических и реабилитационных мероприятий:

- сохранить гибкость и мобильность
- увеличить силу мышц там, где это возможно
- сохранить наилучшую осанку, которая возможна в

вашей ситуации

- предотвратить или оттянуть развитие деформаций
- сохранить прочность костей
- минимизировать боль и обеспечить комфорт
- предложить вам устройства, с которыми вы почувствуете себя более самостоятельным

Несмотря на то, что ортопедические осложнения характерны для всех типов ВМ, наиболее часто они связаны со следующими генами:

- RYR1
- SEPN1
- MTM1

Оценка необходимости ортопедических и реабилитационных мероприятий

Специалисты по реабилитации (сюда входят физиотерапевты, специалисты по ЛФК, эрготерапевты, ортезисты и специалисты по инвалидным коляскам и другому оборудованию) проведут оценку суставов, позвоночника,



удобства при сидении, мобильности и способности заниматься обычной повседневной деятельностью. Они проведут обследование физического состояния пациента, возможно, с использованием специального инструмента для измерения силы мышц (миометр). Кроме того, они могут направить вас на обследование функции дыхания или на рентген.

Хирург-ортопед оценит необходимость хирургического вмешательства, например, для лечения сколиоза.

Рекомендуется посещать реабилитационного специалиста как минимум раз в год, а хирурга-ортопеда регулярно по мере необходимости.

Искривление позвоночника

Искривление позвоночника во фронтальной плоскости называется сколиозом. Выделяют также искривление позвоночника с изгибом назад (кифоз) и вперед (лордоз).



Любая деформация с углом больше 10 градусов считается ненормальной. Деформации позвоночника могут приводить к затруднениям при ходьбе или сидении, вызывать боль, а в тяжелых случаях — ухудшать дыхательную функцию. У больных ВМ искривление позвоночника является частой ортопедической проблемой. При его обнаружении необходимо проконсультироваться с хирургом-ортопедом, который специализируется на нервно-мышечных расстройствах.

Существует несколько признаков, по которым пациент или родитель могут определить наличие сколиоза у себя или

Этапы исправления искривления позвоночника

До обнаружения искривления:

- Проверьте позвоночник на предмет асимметрии и исправляйте ее.
- Ежедневно выполняйте упражнения на растяжку и укрепление мышц туловища.
- Следите за осанкой в положении сидя и стоя, в процессе ходьбы и во время сна.
- Приобретите ортопедическое сиденье и обувь.

При обнаружении искривления:

- Проконсультируйтесь с врачом, который научит вас специальным упражнениям на растяжку и укрепление мышц.
- Пройдите обследование на необходимость использования жесткого корсета.
- Увеличьте активность, чтобы как можно дольше сохранять гибкость и силу тела.
- Тщательно контролируйте дыхательную способность, так как она может со временем изменяться.

Если искривление достигло 30–50 градусов:

- Проконсультируйтесь с хирургом-ортопедом с большим опытом лечения сколиоза у пациентов с ВМ.
- Ешьте здоровую пищу и ведите активный образ жизни, чтобы быть в наилучшей форме перед возможной операцией.

у своего ребенка. При выявлении одного или нескольких признаков из приведенного ниже списка рекомендуется проконсультироваться с врачом:

- разная высота плеч
- одна лопатка выступает сильнее другой
- голова расположена не строго по центру таза
- поднятое или выступающее бедро
- разная высота ребер
- неравномерная талия (более выступающая складка с одной стороны)
- изменения вида или текстуры кожи на позвоночнике (ямки, пучки волос, изменение цвета)
- наклон всего тела в одну сторону и потеря баланса в положении сидя

Если в вашей больнице или поликлинике нет специалистов с опытом лечения пациентов с ВМ, вам следует обратиться в другое учреждение. Связь с семьями из вашего региона, в которых есть больные с аналогичным расстройством, поможет вам найти подходящего специалиста.

Сидячее положение — Детям в возрасте от 18 до 24 месяцев, которые еще не могут сидеть, может быть полезно кратковременно в течение дня использовать мягкий ортопедический корсет.

Длина ног — У амбулаторных (способных к ходьбе) пациентов, у которых одна нога короче другой (несоответствие длины ног), таз может «проваливаться» на одну сторону. Позвоночник будет изгибаться, пытаясь компенсировать эту разницу, что приведет к постоянному



Как я примирилась со своим сколиозом

Когда я была в подростковом возрасте, врач сказал мне, что у меня сколиоз. Принимая во внимание мою миопатию, эта новость стала для меня ударом. Я считала себя побежденной, потому что я думала, что не смогла достаточно укрепить свое тело. Я боялась, что искривление позвоночника меня настолько перекосит, что все от меня отвернутся. У меня было такое ощущение, что будущее мгновенно посерело. Я почувствовала себя одинокой и впала в депрессию.

Врач прописал мне бостонский корсет (это один из видов жестких корсетов). Снятие мерок заняло пол дня, и мне приходилось носить трико. Изготовление корсета заняло два месяца, а затем еще пол дня его подгоняли под мою фигуру.

Корсеты бывают разных видов, мой — бежевого цвета с открытой спиной. Его нужно очень туго затягивать специальными ремешками, отчего иногда даже трудно дышать. Когда мне нужно попить, поесть, сходить в туалет или куда-то далеко идти, корсет приходится снимать. Я стараюсь использовать корсет, когда моя деятельность связана с сидением (например, когда я сижу за компьютером, смотрю фильм или читаю книгу). Я стремлюсь поддерживать активный образ жизни, поэтому не ношу его, если мне нужно много двигаться. Из-за жесткости корсета двигаться в нем довольно сложно.

Хочу я того или нет, но я пытаюсь делать физические упражнения каждый день. Могу сказать на собственном опыте, что упражнения действительно помогают. Я, конечно, не «качок», но если бы я не занималась, то чувствовала бы себя намного хуже. Я делаю упражнения для туловища, которые укрепляют мышцы вокруг позвоночника. По-моему, именно это лучше всего помогает замедлить его дальнейшее искривление и даже стабилизировать.

Несмотря на то, что мне пришлось внести некоторые изменения в свой образ жизни и мыслей, я смогла преодолеть этот вызов без особых потерь. Теперь это часть моей жизни, и пусть это тяжело, я с этим смирилась.

искривлению.

Для коррекции длины ног сделайте специальный вкладыш для обуви и используйте его всегда, когда нужно ходить или стоять.

Сидение — Слабость мышц туловища (мышцы позвоночника, брюшной полости, плеч и таза) ведет к ухудшению осанки. У детей и взрослых с ВМ спина изгибается в такое положение, в котором тело находит поддержку, что влечет за собой еще более сильное искривление позвоночника. Чрезвычайно важно, чтобы мебель, используемая для сидения, позволяла пациенту сохранять прямую и симметричную осанку и имела приспособления для опоры на случай усталости.

Степень искривления — После обнаружения сколиоза врач, скорее всего, будет каждые 4–6 месяцев делать снимки для мониторинга степени искривления. Кривизна измеряется в градусах. Чем больше угол, тем серьезнее искривление:



Искривление позвоночника с углом кривизны от 10 до 24 градусов должно тщательно контролироваться как самим больным, так и врачом. Рекомендуется увеличить частоту упражнений на растяжку и укрепление тела.

- При угле искривления от 25 до 50 градусов необходимо лечение с использованием корсета и программ ЛФК.
- Искривление свыше 50 градусов часто требует хирургического вмешательства. Чем лучше ваше состояние и здоровье до операции, тем более благоприятным будет ее результат. Операция по исправлению сколиоза назначается по индивидуальным показаниям и в соответствии с практикой, принятой в вашей стране.

- Важное значение имеет регулярный массаж и растяжка стянутых спинных мышц и укрепление мышц, которые слишком растянуты.

Корсеты

Некоторые врачи рекомендуют носить корсет для исправления искривления позвоночника, однако есть и такие, которые выступают против. Если врач прописал вам корсет, то он должен быть подогнан так, чтобы позволять вашим легким максимально раскрываться. Специалист может сделать вырез там, где грудь выдается вперед под воздействием диафрагмы.

Врач может провести тесты функции внешнего дыхания в корсете и без него, чтобы понять, ограничивает ли корсет вашу дыхательную способность. Жесткий корсет поддерживает корпус практически без участия мышц, что может усугубить их слабость (атрофия). Если вы переживаете, что жесткий корсет может вызвать атрофию мышц,

вы можете носить его только тогда, когда читаете, смотрите телевизор или занимаетесь другими делами, связанными с сидением.

Некоторые жесткие корсеты слишком сильно сдавливают дыхательные мышцы, поэтому перед сном их снимают. Если вы используете ИВЛ, вы, вероятно, сможете спать в корсете, однако перед этим рекомендуется проконсультироваться со специалистом.

Для больных с очень ослабленной мускулатурой торса корсет может оказаться единственным способом сидеть прямо и может помочь исправить осанку.

Хирургия

Лечение сколиоза хирургическим путем имеет целью как можно дольше сохранить функцию легких, мобильность и осанку. Существует много вариантов операций, поэтому все будет зависеть от вашего конкретного случая. Обычно врачи стараются как можно дольше использовать корсет и другие консервативные методы лечения сколиоза. Способ лечения зависит от того, где вы живете.

Если ребенок все еще растет и ему меньше 10 лет, часто используется метод раздвижных стержней (growing rods). В этом случае в позвоночник ребенка вживляются специальные стержни, которые затем каждый год раздвигаются (дистрагируются), что позволяет ребенку расти. Для этого требуется лишь небольшое хирургическое вмешательство. Дополнительный риск при этом заключается в необходимости нескольких небольших операций на позвоночнике. После окончания роста делается окончательная операция по сращиванию позвонков (спондилодез). Дальнейшее лечение может включать в себя использование магнитных раздвижных стержней для минимизации числа необходимых инвазивных процедур для «роста» стержней по мере роста пациента.

Хирургические методы лечения подходят не всем. Перед тем, как принять решение, необходимо проконсультироваться с врачами, семьей и с друзьями из числа имеющих нервно-мышечные заболевания. Чаще всего к хирургическому лечению сколиоза прибегают, когда искривление достигает такой стадии, когда деформация грудной клетки и диафрагмы приводит к затруднению дыхания. Еще одна причина — избавление от боли, связанной с искривлением позвоночника. Некоторые пациенты, которые до операции могли ходить и дышать самостоятельно, после нее теряют такую способность. Это связано с тем, что после операции мышечная слабость усугубляется.

Спондилодез может не полностью излечить сколиоз. Все зависит от степени искривления и ригидности позвоночника на момент операции. Даже после окончания роста (полное развитие скелета) без хирургического вмешательства деформация позвоночника может постепенно продолжаться из-за слабости мускулатуры.

Что следует ожидать, если вам необходима операция на позвоночнике

До операции:

- За несколько месяцев рекомендуется проконсультироваться с диетологом, чтобы быть в максимально хорошей форме ко времени операции.
- Обследование подвижности челюстей и шеи, а также оценка функции сердца и легких.
- Исследование функции внешнего дыхания. Ваши легкие должны быть достаточно сильными, чтобы выдержать операцию.
- Совместно со своим врачом-пульмонологом составьте план экстубации.

- Сделайте фотографии или видеозаписи (например, на телефон) вашего нормального функционирования (ходьба, дыхание, сидение), чтобы врачи смогли понять, когда оно восстановится.

- Необходимо тщательно подобрать метод анестезии, поскольку известно, что некоторые мутации (особенно, в гене RYR1) могут вызвать злокачественную гипертермию (ЗГ). Следует избегать применения сукцинилхолина (мышечный релаксант) и галотана (анестетик). Анестезиолог должен следить за тем, чтобы оборудование было тщательно очищено от всех следов анестетиков, применявшихся к предыдущему пациенту. В помещении, где проводится операция, также должен быть в наличии препарат

Узнайте у своего врача про неинвазивную технику MAGeC™ (MAGnetic Expansion Control) для лечения сколиоза с ранним началом у детей. Во время первоначальной операции стержень имплантируется. Затем по мере роста ребенка врач раздвигает стержень при помощи магнитного пульта управления без необходимости повторного хирургического вмешательства.

дантролен, способный остановить криз ЗГ. Убедитесь в том, что проводящие операцию хирурги знают о том, что ЗГ представляет для вас повышенный риск.

После операции:

- Вам потребуется интенсивная и экспертная респираторная поддержка.
- Вы будете находиться в палате интенсивной терапии.
- На некоторое время вы можете быть подключены к аппарату ИВЛ, даже если раньше он вам не требовался. Если ИВЛ не будет необходима в дальнейшем, врачи будут постепенно «отлучать» вас от этого аппарата.
- После операции может потребоваться очистка дыхательных путей.

Часто пациенты после операции испытывают слабость, поэтому большое значение имеет интенсивная реабилитация. Восстановив вашу мобильность вскоре после операции, терапевт поможет вам избежать ухудшения мышечной слабости.



Реабилитационные терапевты обследуют вас по следующим параметрам:

- Кормление — самостоятельное питание может быть осложнено, поэтому потребуются вспомогательные приспособления или временное кормление с помощью питательного зонда.
- Мобильность — перемещение, модификация инвалидной коляски и помощь по уходу на дому, чтобы помочь вам восстановить силы и амплитуду движений.
- Мышцы головы и шеи — после операции могут быть ослаблены, поэтому может потребоваться поддержка.
- Боль — проблему боли необходимо решить, пока вы еще в больнице, и продолжать лечение в домашних условиях.

- Запор — после операции запоры могут усилиться, эту проблему необходимо решить как можно раньше.
- Сколиоз и здоровье легких — необходимо продолжать контролировать степень искривления позвоночника и функцию легких после операции.

Вывих бедра

Вывих или подвывих бедра часто встречается у больных ВМ от рождения или в младенчестве. Это касается, прежде всего, болезни центрального стержня в связи с мутациями гена RYR1.

Предпочтительное лечение в этом случае заключается в использовании специального приспособления («стремена

Павлика») до тех пор, пока суставы не окрепнут. Стремена позволяют придать головке тазобедренной кости правильное положение. Имобилизацию можно проводить в течение нескольких недель. Не рекомендуется обездвиживать сустав более чем на 12 недель, так как это может привести к развитию контрактур.

Если ребенок не ходит, хирургическое вмешательство обычно не производится. К операции могут прибегнуть в случае сильной боли (очень редко), если вывих ухудшает

Признаки перенапряжения:

1. боль или судороги в мышцах
2. слабость в течение пары дней после тренировки
3. пульс больше 150 ударов в минуту
4. одышка

способность ребенка сидеть или усугубляет искривление позвоночника.

Если ребенок ходит, перед проведением операции необходимо тщательно взвесить все за и против, так как она может усилить мышечную слабость и даже привести к потере способности ходить.

Контрактура коленного сустава

В большинстве случаев для коррекции контрактуры колена операция не требуется. Она быть необходима, если это мешает пациенту комфортно сидеть в инвалидной коляске.

Контрактура голеностопа

В отношении новорожденных с косолапием применяется этапное гипсование или шинирование на время ночного сна.

В первом случае гипсовая повязка накладывается в несколько этапов до достижения требуемого положения. Каждый раз повязка немного сдвигается, что позволяет постепенно добиться необходимого результата.



При шинировании на стопу и нижнюю половину голени накладывается специальное жесткое или гибкое приспособление, удерживающее ногу в нужном положении во

время сна.

Также проводятся операции по удлинению пяточного сухожилия. В случае более старших детей или взрослых необходимо тщательно взвесить все плюсы и минусы операционного вмешательства, так как возможно развитие деформации и усиление боли.

Переломы ног

Переломы ног (независимо от их причин) необходимо лечить с помощью шинирования, гипсования или при помощи операций с последующей интенсивной реабилитацией,

.....
Не перенапрягайтесь,
выполняя физические
упражнения.
.....



Плавание в теплой воде полезно для развития двигательной активности у больных с большинством типов ВМ.

чтобы пациент сохранил способность ходить, если это было достигнуто.

Операция может включать в себя установку металлического стержня для стабилизации кости. Реабилитацию необходимо начинать как можно раньше после операции.

Гипсовая повязка должна быть легкой. В ней могут быть предусмотрены специальные «суставы», позволяющие

ходить.

Здоровье костей

Слабость и ограниченная мобильность могут легко привести к снижению плотности костяной ткани (остеопения) и повышению хрупкости костей (остеопороз). В результате растет риск переломов иногда даже без какой-либо травмы.

Здоровье костей можно улучшить следующими способами:

- Упражнения с весовой нагрузкой, в том числе ходьба, гимнастические упражнения и даже просто стояние.
- Ежедневное потребление рекомендуемой дозы кальция (при необходимости в виде добавок).
- Ежедневное потребление рекомендуемой дозы витамина D (холекальциферол) и солнечные ванны (при необходимости витамин D можно получать в виде добавок). Содержание витамина D в организме легко проверяется с помощью обычных анализов крови.

В случае перелома у больного ВМ врач, скорее всего, проверит плотность костей с помощью двухэнергетической рентгеновской абсорбциометрии (ДРА или DEXA).

Лечение очень хрупких костей

В некоторых случаях, когда хрупкость костей достигла очень тяжелой стадии, для ее лечения могут быть использованы специализированные лекарственные препараты. Они называются «бисфосфонаты» и должны назначаться врачом, имеющим опыт их использования у пациентов с миопатией. Бисфосфонаты могут быть назначены пациенту с ВМ при наличии у него:

- двух или более переломов
- боли в костях
- тяжелого остеопороза по результатам рентгенографического обследования

- несостоятельности штифтов или винтов после операций на кости по причине пониженной плотности костной ткани
- иных заболеваний, усугубляющих состояние костей (например, целиакия, заболевания щитовидной железы и задержки полового созревания)

Как сохранить и увеличить свою мобильность, предотвращая развитие проблем костной системы

- Лучший способ предотвратить, минимизировать или по крайней мере отложить проявление проблем костной системы — это действовать проактивно.

Потенциальная польза от физических упражнений для больных ВМ

1. Улучшение кровообращения
2. Сохранение гибкости и амплитуды движений
3. Сохранение или улучшение физических функций
4. Улучшение респираторной функции
5. Поддержание хорошей физической формы
6. Сохранение или улучшение плотности костной ткани
7. Сохранение или укрепление мышечной силы
8. Снятие стресса и напряжения
9. Улучшение настроения
10. Улучшение сна
11. Снижение риска развития других

Упражнения

Активный образ жизни позволит вам сохранить функцию мышц и укрепить их. Специалист по ЛФК или эрготерапевт подскажет вам упражнения, растяжки и (или) шины в зависимости от ваших потребностей. Помимо терапии,

рекомендованной врачом, очень важно заниматься самостоятельно: это позволит заметить прогресс и закрепить его.

Аэробные упражнения — По мере возможности выполняйте упражнения, в которых участвует все тело и используется кислород, например, ходьба или плавание. Эти упражнения обычно называются «аэробными». Их можно легко выполнять от трех до пяти раз в неделю. Это означает, что вы должны заниматься столько, сколько можете, но не перенапрягаться.

Пациентам со значительно ограниченной мобильностью необходимо проконсультироваться со своим терапевтом по ЛФК. Не все больные ВМ могут выполнять аэробные упражнения.

Силовые упражнения — По возможности выполняйте силовые упражнения, используя вес своего тела, эспандеры, тренажеры или поднимая не очень тяжелые грузы. С помощью таких упражнений можно не только увеличить плотность костей, но и укрепить мышцы. Можно использовать следующие методики:

- **Поднятие рук** как можно выше, преодолевая силу тяготения. Для некоторых пациентов этих упражнений уже будет достаточно.
- **Использование ленточных или трубчатых эспандеров.** Они лучше тренируют мышцы, так как чтобы их растянуть, необходимо приложить больше усилий по сравнению только с силой тяготения.
- **Использование тренажеров** (например, тренажера для жима ногами или велотренажера), которые есть в каждом фитнес-центре или спортивном магазине.
- **Для детей в старшем подростковом возрасте** рекомендуется заниматься с небольшими свободными



весами, если у них есть такая возможность. При выполнении таких упражнений во избежание травм необходимо обращать особое внимание на правильную технику и делать их только в сопровождении страхующего партнера. Ваша цель — не «накачаться», а укрепить свою силу, функциональное состояние и психическое здоровье.

Если ваша двигательная способность ограничена, проконсультируйтесь со своими лечащими врачами, они подскажут, какие силовые упражнения вам подойдут. Не рекомендуется выполнять такие упражнения, которые вызывают болевые ощущения или приводят к перенапряжению.

Упражнения на баланс / тренировка мышц туловища

— При возможности выполняйте упражнения на баланс, например, сидение без поддержки, сидение на большом мяче для упражнений или стояние на качающейся доске с подстраховкой. Еще одним видом физической активности, улучшающей баланс и тренирующей мышцы корпуса, является иппотерапия (терапия с использованием лошадей). Укрепление мышц корпуса может предотвратить или задержать развитие искривления позвоночника.

К любым физическим упражнениям необходимо приступать не спеша, постепенно

увеличивая нагрузку, не доводя себя до такого состояния, когда у вас все тело болит в течение нескольких дней после тренировки. Вполне нормально чувствовать усталость на следующий день после занятий. Чтобы уменьшить боль в мышцах и не допустить судорог или травм, выполняйте упражнения на растяжку до и после тренировки.

У пациентов с ВМ ботокс можно использовать для лечения слюнных желез, но НЕ скелетных мышц.

зависимости от вашей конкретной ситуации.

Во время тренировки и после нее рекомендуется пить много жидкости. Обильное питье и правильное питание необходимы для получения максимального положительного эффекта от занятий и позволят избежать мышечных судорог.

Необходимо избегать жестких контактных видов спорта, которые могут привести к травмам. Прежде чем начать заниматься такими видами спорта, проконсультируйтесь со своими лечащими врачами. Если ваш тип ВМ может привести к осложнениям на сердце или к нарушению метаболизма, обсудите допустимые вам упражнения и риски со своими врачами до начала занятий.

Стояние

Слабых детей, которые еще не могут стоять самостоятельно, а также других пациентов, которые могут стоять, но не могут ходить, необходимо мотивировать стоять несколько раз в день. Поддерживать стоячее положение можно с помощью вертикализаторов, параподиумов и ортезов.

Находиться в положении стоя полезно для:

- повышения подвижности суставов ног и предотвращения контрактур
- улучшения стабильности туловища, головы и таза
- укрепления мышц, используемых при стоянии
- повышения независимости и улучшения самооценки
- укрепления костей

Необходимо следить за тем, чтобы ремни не были затянуты слишком сильно, особенно на коленях, поскольку, если кости слишком тонкие, это может привести к переломам. Проконсультируйтесь со своим реабилитационным терапевтом или специалистом по ЛФК, он подскажет, как долго и как часто вам можно находиться в положении стоя в

Упражнения на растяжку и амплитуду движений

Активная (самостоятельная) или пассивная (при помощи партнера) растяжка поможет вам сохранить амплитуду движения суставов и предотвратить или задержать развитие контрактур. Для пациентов с более тяжелыми формами ВМ растяжка может быть одним из немногих доступных им упражнений.

Растяжки обычно требуют голеностопный и тазобедренный суставы, колени, локти, запястья, пальцы, а также шея и позвоночник. Специалист по реабилитационной терапии подскажет, нужен ли вам ортез (приспособление для поддержания суставов в правильном положении).

У людей, проводящих большую часть времени в сидячем положении, может развиваться стягивание голеностопных, коленных и тазобедренных суставов. Это можно предотвратить или отсрочить при помощи упражнений на растяжку. Для ходячих больных чрезвычайно важно сохранять гибкость коленных суставов, так как это даст им возможность ходить как можно дольше. Ниже даны некоторые рекомендации.

Голеностоп — Меры, которые помогут вам сохранить независимость и способность ходить:

- Ежедневное выполнение упражнений на растяжку самостоятельно или с помощью членов семьи.
- Ношение ночного ортеза голеностопного сустава (голеностопный ортез).
- Ношение дневного динамического или индивидуального голеностопного ортеза или колено-голеностопного ортеза.
- Нахождение в стоячем положении в течение дня как

с ортезом, так и без него.

- Прогрессивное шинирование — использование мягкого ортеза, позволяющего постепенно растягивать ахиллово сухожилие.
- Этапное гипсование — использование жесткого пластикового гипса, позволяющего постепенно растягивать ахиллово сухожилие.

Колени, тазобедренный сустав — Меры, которые позволят вам комфортно сидеть, сохранить вертикальную осанку и подвижность:

- Ежедневная растяжка коленных суставов в положении лежа с вытянутыми ногами. Делайте самостоятельно или с помощью членов семьи.
- По возможности растяжка тазобедренных суставов в положении лежа на животе.
- Ношение ортеза голеностопного сустава (см. выше).
- Стояние на месте при помощи стендера или аналогичного приспособления.
- Прогрессивное шинирование.
- Этапное гипсование.

Плечи, локти, запястья и кисти — Меры, которые помогут поддержать функционирование кистей и верхней части туловища и сохранить вашу независимость:

- Растяжка всех суставов верхней части туловища несколько раз в день.
- Использование рекомендованных эрготерапевтом ортезов для запястий, кистей и локтей.

Позвоночник — Меры для снижения риска развития сколиоза:

- Упражнения на растяжку мышц спины.
- Использование корсета для туловища в положении стоя и (или) сидя.

Для лечения напряженности мышц (например, в случае детского церебрального паралича) реабилитационные специалисты часто используют препараты ботулотоксина (ботокс). Однако использование ботокса для больных ВМ не рекомендуется, поскольку он может ухудшить состояние и без того ослабленных мышц. Ботокс успешно использовался для лечения избыточного слюноотделения у некоторых пациентов с ВМ без ухудшения мышечной слабости. Более подробная информация об использовании ботокса для лечения избыточного слюноотделения содержится в главе «Решение респираторных проблем».

Вспомогательные приспособления

Одна из главных целей лечения больных ВМ состоит в том, чтобы помочь им сохранить мобильность и независимость. Пациенты с ВМ подвержены повышенному риску падения и могут получить более тяжелые травмы из-за неспособности подстраховаться и смягчить его.

Неспособность обращаться в своей среде может привести к развитию вторичной когнитивной и социальной дисфункции. Более мобильные дети лучше воспринимают окружающую их среду, имеют более хорошую координацию, лучше говорят, устанавливают контакты с другими людьми и имеют больше стимулов для изучения окружающего мира.

Для помощи в этом имеется широкий выбор разнообразных вспомогательных приспособлений, устройств, скутеров или инвалидных кресел:

Детские машины — Можно модифицировать исходя из индивидуальных потребностей.

Трости, ходунки, ортезы — Можно использовать с раннего возраста, чтобы научить ребенка ходить и сохранять у него

эту способность.

Кресла-коляски ручные и с электроприводом — Можно использовать начиная с двух лет. Особенности:

- Наличие хорошей поддержки для таза, туловища и головы, если это необходимо.
- Поясные ремни безопасности.
- Некоторым больным могут понадобиться нагрудные ремни.
- Удобное сиденье, настраиваемое в соответствии с вашими потребностями.
- Получение электрического кресла-коляски может занять некоторое время, поэтому лучше озаботиться этим заранее.

Инвалидные скутеры — Могут использоваться детьми и взрослыми, которым нужна менее серьезная поддержка в сидячем положении и которые могут пользоваться руками для безопасного управления скутером.

Особенности:

- Можно заказать с небольшими сиденьями и поясными ремнями.
- Вращающееся сиденье с фиксацией положения и регулируемые подлокотники для облегчения посадки на скутер.
- Простота в управлении.
- У большинства спереди есть корзинка для вещей, а сзади бардачок для сетевого шнура.
- Регулируемая рукоятка управления и руль, позволяющий пользователю контролировать скорость одним пальцем.
- Простота настройки скорости с помощью шкалы.
- Можно перевозить в багажнике легковой машины или завозить по рампе в специально оборудованный автомобиль.
- Хорошее решение для тех, кому иногда необходима помощь в перемещении, а также для передвижения по

улице (прогулки, походы в магазин, зоопарк, музей и др.).

- Менее приспособлены для людей, которым нужны специальные приспособления для сидения (например, для пациентов со значительной слабостью рук), поддержки спины или таза.
- Некоторым больным ВМ может быть тяжело сидеть прямо во время вождения скутера без возможности откинуться назад.
- Есть подставка для ног, но без возможности регулировки по высоте; нет регулируемого подголовника.

Адаптированные автомобили — По достижении возраста, когда можно получить права, вам могут потребоваться специальные программы обучения для водителей и модификация вашего автомобиля.

Модификация среды обитания — Изменения в доме, на рабочем месте или в школе могут включать в себя установку пандуса, перил или лестничных подъемников.

Парковка — Получите разрешение на парковку для инвалидов. Узнайте, где находится наиболее удобная парковка для лиц с ограниченными возможностями.

Проживание — Просите предоставлять вам место ближе к выходу, чтобы вам было легче приходить и уходить.

Прочее — Дополнительное оборудование и вспомогательные средства: стул для душевой, приспособления для захвата предметов, подъемник Хойера, оборудование для перевозки пациентов, собаки-помощники инвалидов, а также различные вспомогательные приспособления для еды, питья, общения и ухода за собой.



Темы, рассматриваемые в Приложении

- Советы для подготовки к операции по исправлению сколиоза



Кормление, питание и уход за полостью рта

Больные ВМ часто сталкиваются с трудностями при кормлении и глотании. Это может отразиться на их нутритивном статусе и привести к возникновению дополнительных проблем со здоровьем. Из-за затрудненного глотания некоторые дети и взрослые не могут безопасно принимать пищу через рот. Больному очень важно получать полноценное питание, а также поддерживать здоровье ЖКТ и зубов, так как это способствует росту и энергетической насыщенности организма, повышает активность и улучшает респираторные функции.

Этот аспект вашего здоровья находится в ведении таких врачей, как логопед, специалист по нарушениям глотания, питания, гастроэнтеролог, специалист по нервно-мышечным заболеваниям, пульмонолог, эрготерапевт, а также нутриционист или диетолог. В идеальном случае они должны иметь опыт лечения пациентов с ВМ.

Глотание и питание

Наилучший способ отслеживать нутритивный статус — это измерять рост и вес при каждом посещении поликлиники (для детей и взрослых) или по меньшей мере раз в три месяца (для младенцев). Если пациент не может стоять или у него искривление позвоночника, то вместо роста измеряют длину локтевой кости.

Развитие ребенка можно отслеживать с помощью кривой роста и веса. Этот график позволяет вам и вашему врачу видеть, как изменяются показатели малыша с течением времени. Попросите врача предоставить вам такой график.

У детей с ВМ кривая роста обычно ниже, чем у здоровых детей, однако развитие любых детей должно идти в соответствии с ожидаемыми параметрами. Пока ваш ребенок развивается в соответствии с кривой роста, не слишком часто болеет и не имеет хронических проблем с легкими или сердцем, волноваться не о чем. Индикатором того, что ребенок не получает достаточно калорий, будет несоответствие его веса установленным нормам. Дети, которые плохо набирают вес, считаются страдающими от пониженного питания. Это состояние также называется нарушением нормального развития. Обычно в отношении таких детей применяется специальный уход, который позволяет им набрать вес.



Image credit - <http://www.arktherapeutic.com/post/1266>

Иногда больные ВМ набирают лишний вес, потому что они потребляют больше калорий, чем им необходимо для повседневной активности. Избыточный вес мешает им передвигаться самостоятельно и создает сложности по их перемещению, а также подвергает дополнительному стрессу другие системы организма. Поддерживать здоровый вес

очень важно, и ваш врач может помочь вам это осознать.

Признаки проблем с питанием:

- Плохой аппетит и небольшое потребление пищи.
- Нарушение жевания или слишком долгое пережевывание пищи.
- Кашель, удушье, рвотные позывы или затруднение дыхания во время еды.
- Избыточное слюноотделение, вытекание слюны изо рта или проблемы с координацией мышц.
- Хриплый голос или дыхание после глотания или после приема пищи.
- Неспособность очистить рот от еды или питья после глотка.
- Еда или питье задерживаются во рту.
- Попытки прочистить горло во время еды.
- Заложенность носа или затрудненное дыхание, усталость.
- Долгий процесс приема пищи (30 минут и больше).
- Тревожное состояние перед едой или дискомфорт во время еды.
- Избыточная отрыжка или рефлюкс.
- Рвота или признаки боли во время или после еды. Жалобы на боль в груди или в животе после приема пищи.
- Задержки при переходе к пище, имеющей новую консистенцию.
- Трудности при переходе к использованию столовых приборов, соответствующих возрасту.
- Задержки в росте или весе.
- Инфекционные заболевания легких.

Оценка питания / глотания

В случае возникновения подозрений на нарушение глотания можно обратиться для обследования к логопеду. В некоторых клиниках такое обследование проводится эрготерапевтом.

Для начала будет проведена оценка навыков приема пищи и питания. Врач осмотрит полость рта и проследит за процессом глотания твердой и жидкой пищи. Одна из целей такого осмотра состоит в том, чтобы определить риск возникновения проблем с глотанием и аспирации. Врач также попытается определить, какие виды пищи являются для вас безопасными и наиболее подходящими с учетом ваших навыков, и решит, необходимо ли проводить более

углубленное обследование.

Осмотр может включать в себя:

- обсуждение истории кормления и особенности питания в настоящее время
- осмотр полости рта для выявления структурных проблем, связанных с процессом приема пищи
- оценку силы и координации ротовых и глотательных мышц, контроля за положением головы и тела
- наблюдение за типичным процессом приема пищи для оценки навыков еды и глотания
- тестирование различных видов еды и методов кормления для определения наиболее эффективных и безопасных

Люди могут испытывать сложности с приемом пищи из-за отсутствия необходимых навыков. Это не обязательно означает, что у них повышенный риск аспирации. Однако, если в ходе оценки приема пищи были выявлены признаки проблем с глотанием (кашель, прочистка горла, заложенные дыхательные пути, изменение голоса, проблемы с дыханием во время еды), в качестве следующего шага вам могут предложить пройти видеофлюороскопию акта глотания.

Видеофлюороскопия акта глотания

Image credit - http://www.refluxrebels.com/Acid_reflux/Acid_reflux_tests.html

При возникновении подозрений о наличии проблем с глотанием необходимо провести видеофлюорографическое обследование акта глотания. Этот тест проводится с использованием различных типов пищи, в которую добавлен барий. Процесс глотания снимается на видео с помощью рентгеновского оборудования. Барий безопасен для здоровья и позволит специалисту по проблемам глотания/питания проследить за



тем, как пища проходит от рта до желудка.

Специалист будет стараться выявить любые проблемы, связанные с силой, координацией и эффективностью глотания. Тест также покажет наличие каких-либо других проблем, например, связанных с застреванием или неправильным прохождением еды. Иногда еда может попадать в носовые ходы или в трахею.

В случае обнаружения каких-либо проблем врач поможет вам определиться с дальнейшими действиями: альтернативные методы приема пищи или использование других видов еды. Некоторым детям и взрослым может потребоваться кормление альтернативными способами, а некоторым — лечение, которое позволит со временем улучшить глотательную способность.

Флюорография грудной клетки

Для выявления признаков аспирационной пневмонии может потребоваться флюорография грудной клетки.

Улучшение питания и роста

Для правильного и сбалансированного питания необходимо понять, какая еда вам больше всего подходит, какие методики лучше использовать для безопасного приема пищи или кормления, а также вести учет роста и веса. Идеи по тому, как можно увеличить количество употребляемых калорий, приведены в Приложении.

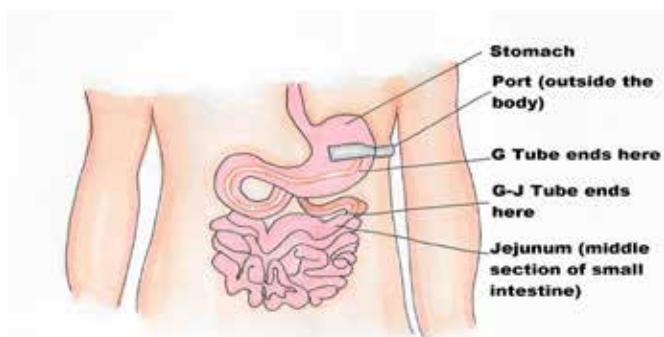


Иллюстрация: Люсинда Ли.

Питательные зонды (назогастральный зонд и гастростома)

Для новорожденных пациентов с тяжелой формой ВМ методику безопасного кормления необходимо определять сразу после родов.

В случае более умеренной или мягкой формы ВМ наиболее подходящим (несмотря на определенные сложности) может стать кормление через рот. Если больной не получает достаточно питательных веществ при кормлении через рот или постоянно страдает от воспаления легких из-за аспирации, это может замедлить его развитие и привести к дополнительным проблемам со здоровьем. Если несмотря на все усилия с вашей стороны и рекомендации специалиста по питанию проблемы с ростом или иные связанные с питанием проблемы сохраняются, необходимо рассмотреть вопрос об установке питательного зонда.

Наиболее часто используются назогастральный зонд (НГ-зонд) и гастростома (Г-зонд). Некоторые дети и взрослые, использующие питательный зонд, могут также принимать пищу через рот. Зонд часто используется для того, чтобы пациент мог получить дополнительные калории и питательные вещества, которые он не может принять самостоятельно.

Если вашему ребенку необходимо питание через Г-зонд, вы можете создавать собственные смеси для кормления. Можно, например, добавлять жидкое детское питание в специальные смеси, продаваемые в магазинах, или использовать измельченную в блендере обычную пищу. В этом вопросе вам поможет врач-диетолог. В Приложении приведен ряд полезных ресурсов.



Как я перевела своего ребенка с Г-зонда на оральное питание

У моей дочери врожденная миопатия. Из-за сложностей с кормлением ей с рождения требовалась гастростома. Я думала, что ее глотательные функции можно улучшить при помощи терапии, и хотела, чтобы она смогла есть через рот, когда будет к этому готова. Здесь я расскажу, как нам удалось перевести нашу дочь на оральное питание. При планировании перехода от зондового к оральному питанию важно уделить внимание ежедневной стимуляции полости рта ребенка, чтобы у него не выработалось орального отвращения. Надеюсь, наш опыт в этом вопросе будет полезен и другим. Ваш лечащий врач может дать вам и другие рекомендации.

До еды:

С помощью игрушек мы стимулировали органы чувств ребенка: щеки, подбородок, губы, шею и пальцы.

Мы использовали резиновые шарики из ниточек и с пупырышками, пузыри, массажеры, вибрирующие игрушки, прорезыватели для зубов (теплые и холодные) и другие игрушки или книжки с интересной текстурой. Они у нас были специально для игры перед едой.

Знакомство с вкусом и консистенцией во время еды:

Я клала капельку еды на палец, соску или щетку, прикладывала к ее губам или кончику языка и предлагала попробовать. Сначала я давала ей разбавленную еду почти без вкуса и понемногу, в зависимости от ее реакции, начинала предлагать что-нибудь более концентрированное. Иногда я макала в воду платок и предлагала ей его пососать. Легче всего начинать с воды с вкусовыми добавками: она имеет наиболее мягкую консистенцию. Я постепенно изменяла вкус еды (давала не только сладкое), чтобы

она восприняла разную еду, в том числе овощи. Дети любят еду, которую они получали в раннем возрасте, и я хотела, чтобы моему ребенку понравилась здоровая пища.

Каждый глоток пюре моей дочери нужно было запивать жидкостью, чтобы очистить горло и корень языка. Она и сейчас использует этот способ. Паника, нарушение глотания или рвотные позывы — признаки того, что нужно вернуться к предыдущей консистенции, вкусу, методу или этапу. Я старалась следить за ее предпочтениями и готовностью двигаться дальше и по возможности подстраивалась под нее. Я разрешала ей макать ложку, игрушку или палец в фруктовое или овощное пюре, йогурт или мороженое, чтобы попробовать. Затем мы перешли к более «липкой» еде вроде мягкого сыра. Мы очень постепенно меняли консистенцию еды.

Я старалась ограничить время приема пищи 30 минутами, хотя при необходимости мы могли потратить на это до 45 минут. Перекус у нас занимал около 15 минут. Сначала она была совершенно не заинтересована в еде и даже испытывала некоторое отвращение, поэтому для меня это было непросто.

Специально для еды я сделала куколок, которые «любили поесть». Они нравились ей больше всего и сыграли ключевую роль в моей программе. Они могли заставить ее съесть такую еду и в таких количествах, как не смог бы никто другой! Каждый раз я поощряла ее есть столько, сколько она хочет. Чтобы не перегружать ребенка, я старалась менять только что-нибудь одно за раз: консистенцию или тип еды, посуду.

По мере того, как мы продвигались, я прибегала к различным отвлекающим маневрам, чтобы удержать

ее внимание на более длительное время.

Например, во время 30-минутной серии какого-нибудь телешоу для малышей она могла съесть больше еды, при этом она не скучала, не уставала сидеть на одном месте и не начинала сопротивляться.

После еды:

К тем калориям, которые она съела через рот, я добавляла высококалорийную смесь и другую еду, размельченную в блендере, и кормила ее через Г-зонд. Я хотела, чтобы ее пищеварительная система привыкла к разным видам еды и питья. Я поняла, что важно постепенно растягивать ее желудок, чтобы увеличить его объем, но не перестараться, иначе можно спровоцировать рефлюкс. Каждый раз после кормления через рот я вычитала калории из питания, которое поступало через зонд. Я помнила, что нужно постепенно ограничивать калории, при этом давая ребенку большое количество жидкости и поддерживая ее желудок в растянутом состоянии, чтобы к следующему приему пищи она ощущала голод. Для этого я постепенно разбавляла водой смесь, которой она питалась через зонд.

В итоге:

До начала такой программы ваш ребенок должен иметь хороший здоровый вес, поскольку поначалу возможна небольшая его потеря. Моя дочь немного похудела, но я тщательно следила за соотношением ее веса и роста и не использовала стандартные графики развития. До тех пор, пока она не отклонялась от своей личной кривой роста, мне было не о чем волноваться.

Для достижения цели я терпеливо применяла комбинацию разных методик и с оптимизмом смотрела вперед. Хотя если бы мне пришлось выбирать что-то одно, что было особенно важным, я бы выбрала куколок! Я использовала их каждый день, чтобы процесс приема пищи был веселее, и даже после того, как мы перешли полностью к оральному питанию. Моя дочь до сих пор говорит, что эти куколки — одно из ее самых приятных детских воспоминаний. Еще одним

важным моментом

было то, что я давала ей свободу выбора: что есть, как есть, из какой тарелки, какую еду должна съесть куколка.

Использование мышц рта изо дня в день способствовало их укреплению и координации. Я говорила себе, что эти усилия окупятся сторицей, и это помогало мне сохранять упорство и уверенность в своих действиях. Это была большая работа, но оно того стоило. К двум годам она уже могла питаться полностью через рот и хорошо росла. После того, как мы удостоверились в успехе, мы удалили зонд. Прошло уже много лет, и она продолжает расти и развиваться. Наша дочь очень рада, что мы дали ей возможность питаться через рот, ей это очень нравится, и ее вес остается нормальным и здоровым.



НГ-зонд и Г-зонд

Часто, когда питание через рот недоступно на короткое время, используется НГ-зонд — трубка, которая идет через нос пациента прямо в его желудок. НГ-зонд вводится без общего наркоза.

Г-зонд используется, когда питание через зонд будет осуществляться в течение длительного периода. В этом случае зонд вводится в желудок через брюшную стенку.

Г-зонд обычно устанавливается гастроэнтерологом, при этом пациент находится под анестезией. В случае высоких рисков, связанных с анестезией и возникновением респираторных проблем, попросите своего врача рассмотреть другие варианты.

Жидкая пища (коммерческие смеси или измельченная в блендере пища) поступает через зонд напрямую в желудок больного, что позволяет пациентам с ВМ получать достаточно калорий для нормального роста и здорового развития. В вопросах оценки того, сколько нужно есть, сколько калорий должна содержать пища, с какой частотой нужно осуществлять кормление (болюсно или длительно) и какие добавки необходимо использовать, вам поможет врач-диетолог.

Для сильно ослабленных новорожденных с ВМ настоятельно рекомендуется устанавливать долгосрочные питательные зонды. В Приложении приведено полное описание различных видов зондов, а также перечислены плюсы и минусы каждого из методов.

.....

Некоторые пациенты с Г-зондом все равно могут получать удовольствие от еды через рот. В некоторых случаях пациенты получают основные калории и жидкую пищу через рот, а зондовое питание выступает в качестве дополнительного.

Проконсультируйтесь со специалистом по вопросам питания или логопедом, насколько это безопасно в вашем случае.

.....



Стимуляция полости рта

Важно, чтобы ребенок усвоил положительный опыт использования рта. Если ему не разрешают есть через рот или каждый раз при приеме пищи он испытывает отрицательные ощущения, у ребенка может выработаться оральное отвращение. Это чувство часто возникает у младенцев и детей, которые питаются через зонд. В этом случае ребенок не выносит, когда у него во рту или рядом с ним находится еда, и всеми силами избегает этого.

Ваш логопед или специалист по питанию могут дать вам определенные рекомендации для стимуляции полости рта во время кормления через зонд, чтобы ваш ребенок смог питаться через рот, когда у него появится такая возможность. Также можно обратиться к психологу. Ваш терапевт может подсказать, как можно укрепить мышцы, используемые для еды через рот, и улучшить их координацию.

В Приложении приведена более подробная информация о переводе с кормления через зонд на оральное питание с примерным планом. Кроме того, на предыдущей странице можно прочитать рассказ о личном опыте перевода ребенка с ослабленными мышцами полости рта и нарушением глотания к питанию через рот.

Примерное меню для стимулирования орального питания у больных ВМ

Разработано при участии лиц, ухаживающих за детьми и взрослыми с готовностью развиваться.

ПЮРЕОБРАЗНАЯ ДИЕТА— не требует пережевывания.

Завтрак

- Детское рисовое или овсяное пюре с цельным, рисовым или соевым молоком.
- Овсяная или манная каша (более густая, чем каша для детского питания).
- Молоко или заменитель с сухим молоком и (или) молочным белком

Перекус

- Однородный йогурт (в греческом больше всего протеина).
- Однородный пудинг из цельного или сгущенного молока.

Обед

- Однородный овощной крем-суп (добавьте кукурузный крахмал для дополнительных калорий и сложных углеводов).
- Процеженный суп с оливковым маслом и (или) кукурузным крахмалом (без комков).
- Пюре из бобовых.
- Фруктовый/овощной сок (купите или сделайте самостоятельно с использованием качественной соковыжималки).

Перекус

- Фруктовое пюре с пониженной кислотностью (добавьте кокосового молока для дополнительных калорий).
- Покупное фруктовое пюре для детского питания (добавьте греческий йогурт для дополнительного протеина и калорий).
- Фруктовый смузи с мороженым или греческим йогуртом (без волокон и мякоти как у апельсинов или ананасов).
- Однородное мороженое, замороженный заварной крем

(кастард) или молочный коктейль.

Поздний обед / ужин

- Рыба в виде пюре (без косточек) с оливковым маслом.
- Детское питание — пюре из сладкого картофеля (с маслом или обезжиренными сливками для большей питательности).
- Абрикосовый, сливовый или персиковый сок или нектар (с пониженной кислотностью).

Перекус

- Кремообразная каша из крупы (как и на завтрак) с добавкой кукурузного крахмала (помогает снизить беспокойство по поводу ночного «голодания»).
- Питательный напиток для поддержания в организме баланса калорий и питательных веществ по мере необходимости.

ДИЕТА НА ОСНОВЕ МЯГКОЙ ЕДЫ — минимальное пережевывание. Для более подготовленных пациентов.

Завтрак

- Овсяная каша (добавьте льняное семя для дополнительных калорий и клетчатки).
- Яичница.
- Киш или суфле.
- Цельное молоко или заменитель с сухим молоком и молочным белком.

Перекус

- Немного творога.
- Приготовленное, мягкое, толченое или мелко порубленное авокадо (без кожуры и семечек).
- Мелко порезанная мускусная дыня (канталупа) или медовая дыня (без кожуры и семечек).

Обед

- Мелко порубленная паста (или ризони) с маслом или однородным соусом (без тянущегося сыра).
- Мелко порубленная, мягкая

запеканка (без жесткого мяса или больших кусочков).

- Хорошо приготовленные и мелко порезанные овощи: морковь, свекла, цветная капуста (без волокнистых частей, стеблей и жесткой оболочки как у кукурузы).
- Фруктовый сок или нектар.

Перекус

- Банановое пюре.
- Порезанный арбуз (без кожуры и семечек).
- Пудинг из риса или тапиоки.

Поздний обед / ужин

- Очень мелко порезанное / порубленное, не сухое, нежное красное мясо или мясо птицы (без жира, хрящей и костей).
- Картошка-пюре с молоком, сливками, маслом или однородным соусом.
- Пюре из тыквы с маслом или тертыми орехами для дополнительного жира.
- Фруктовый/овощной сок (покупной или домашний).

Перекус

- Кремообразная каша из крупы с добавкой кукурузного крахмала (помогает снизить беспокойство по поводу ночного «голодания»).
- Мюсли, вымоченные в цельном или соевом молоке до полной мягкости.
- Покупная питательная смесь для поддержания баланса калорий и питательных веществ по мере необходимости.

Безопасность во время приема пищи

Больные ВМ часто не могут достаточно эффективно контролировать жидкое питье, глотать густую и пережевывать твердую пищу. Специалист по питанию может подсказать, какие методики лучше использовать в случае именно вашего ребенка. Общие рекомендации:

- Для приема пищи примите такое положение, при котором голова будет выше желудка, чтобы еда могла проваливаться в него под действием силы тяжести.
- Попросите логопеда, специалиста в области кормления или эрготерапевта подсказать вам, какую можно использовать модифицированную посуду и приспособления для питания (для младенцев, малышей, детей или взрослых в зависимости от ваших потребностей).
- Используйте безопасные методы глотания; в процессе еды избегайте отвлекающих стимулов, разговоров и смеха.
- Приготовьте пищу так, чтобы ее легче было есть: разбавьте густую, сделайте более густой жидкую, снимите шкурки, порежьте твердую пищу на мелкие кусочки, постарайтесь, чтобы она была как можно более мягкой.
- Больному может быть сложно контролировать и глотать очень жидкую пищу. Врач может порекомендовать вам использовать специальную чашку или другие средства, облегчающие проглатывание.
- Избегайте твердой, липкой, тянущейся или неоднородной пищи, которой можно подавиться (кукуруза, орехи, смешанная еда).
- Не смешивайте пищу разной текстуры или консистенции (например, молоко с хлопьями может легко вызвать аспирацию).
- Отводите на прием пищи достаточно времени: больные ВМ могут есть гораздо дольше.
- Если прием пищи занимает более 30-40 минут, это может значить, что нужна дополнительная помощь.
- Если завтрак, обед или ужин занимают много времени, постарайтесь сделать в течение дня больше перекусов. Например, шесть небольших приемов пищи в течение дня могут быть лучше, чем три больших, и могут помочь увеличить количество потребляемых калорий.

- Следите за тем, чтобы пища была хорошо пережевана перед проглатыванием.
- Попробуйте перемежать кусочки твердой пищи глотком воды.
- Если ваш ребенок страдает от хронической усталости или болезни, попробуйте использовать альтернативные методы кормления (например, через временный питательный зонд).
- Выбирайте бутылочки с такими сосочками, чтобы ребенок мог свободно их захватить (несмотря на слабость мышц рта), и которые обеспечат необходимый ему напор молока.
- Следите, чтобы во рту не было избытка еды, так как большие объемы тяжелее контролировать.
- Если ребенок устал, прекратите кормление.
- После еды проследите за тем, чтобы во рту не осталось пищи.

Не ложитесь и не занимайтесь активной деятельностью в течение 30 минут после еды.

Отсасывание слюны

Во время приема пищи выделяется больше слюны, поэтому у больных ВМ она может вытекать изо рта больше, чем обычно. Избыток слюны можно удалять с помощью портативного слюноотсоса. Этот же прибор позволит предотвратить попадание избыточной слюны в легкие и удалить излишки еды или питья из полости рта после глотания.

Моторика ЖКТ и ГЭРБ

У больных ВМ часто встречаются такие проблемы, связанные с ЖКТ, как запоры, гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь (ГЭРБ) и рвота. Обычно эти проблемы легко решаемы.

Хронические запоры

Хронические запоры и сложности с опорожнением кишечника при ВМ могут привести к плохому аппетиту, потому что больной будет чувствовать себя сытым. Это в

свою очередь приведет к непреднамеренной потере веса. Кроме того, при полном желудке диафрагма работает хуже на вдох, соответственно, в легкие будет поступать меньше кислорода, что может вызвать респираторные проблемы.

Запоры и медленное освобождение желудка характерны для больных ВМ, в основном, из-за общего недостатка двигательной активности. Могут наблюдаться такие симптомы, как:

- тошнота
- рвота
- боль в животе
- спазмы
- метеоризм
- плохой аппетит
- утомляемость

Лечение:

- более обильное питье
- еда с повышенным содержанием клетчатки
- не ложитесь во время еды и в течение 30 минут после нее
- по возможности стойте (с использованием стендера, если это необходимо)
- по возможности регулярно двигайтесь и делайте упражнения
- используйте препараты для размягчения стула или слабительное от запоров
- используйте прокинетики для ускорения опорожнения желудка

Некоторые больные ВМ для размягчения стула и опорожнения кишечника принимают слабительное ежедневно. Проконсультируйтесь со своим гастроэнтерологом, какая доза будет оптимальной в вашем случае.

Вам может потребоваться больше времени для пользования туалетом. Некоторые считают, что если у них есть какие-то дополнительные занятия, они могут просидеть в туалете достаточно долго, чтобы у них получилось опорожнить

кишечник. Такие занятия могут включать в себя чтение книги, пение, слушание музыки или игра в какую-нибудь игру (особенно это актуально для детей).

Иногда при запорах жидкий стул «обходит» твердый, поэтому кажется, что у больного диарея. Можно прощупать рукой нижнюю часть живота пациента и найти твердый участок. Попытки протолкнуть твердый комок могут вызвать дискомфорт.



Image credit - <http://www.livestrong.com/article/154898-the-use-of-bubbles-for-breathing-exercises/>

Лучшим способом точно определить, заблокирован ли кишечник твердым стулом, является рентгенографическое обследование. Лечение включает в себя увеличение потребляемой жидкости, увеличение дозы слабительных, размягчающих стул препаратов или использование клизмы. Иногда для удаления твердого стула может

потребоваться очистка кишечника, которую можно провести в домашних условиях. Это простая процедура, и обычно после нее быстро наступает облегчение. Ваш гастроэнтеролог подскажет вам, как ее проводить и что вам для этого понадобится.

Здоровье ЖКТ зависит от того, что вы едите и пьете. Если вы по какой-то причине отклоняетесь от своей обычной диеты, вы, скорее всего, заметите изменения в своем стуле. В идеале необходимо опорожнять кишечник ежедневно или через день. Если вы обнаружите, что вы уже дня три или больше не ходили «по большому» и слабительное не помогает, вам следует обратиться к врачу. Длительный запор может привести к серьезным проблемам со здоровьем.

Рефлюкс (ГЭРБ)

Рефлюкс — это заброс содержимого желудка в горло или нос. У некоторых это вызывает жжение, другие же могут просто почувствовать, что что-то попало в горло. Со временем рефлюкс может привести к воспалению слизистой оболочки горла и к другим заболеваниям полости рта.

Симптомы рефлюкса (могут присутствовать как вместе, так и по отдельности):

- болевые ощущения или жжение в верхней части живота, в груди или в горле после еды или питья
- отрыжка, срыгивание или рвота во время или после еды или питья
- плохой запах изо рта из-за присутствия содержимого желудка
- кислый вкус во рту
- ощущение чего-то постороннего в задней части горла, особенно после еды или питья
- раздражение в горле или опухшие лимфатические узлы
- незначительное сужение дыхательных путей
- аспирация, приводящая к частым инфекционным заболеваниям легких

Как работает подниматель нёба

Автор — родитель ребенка с ВМ

Гиперназальность — это расстройство речи, которое возникает, если в результате неподвижности или малоподвижности мягкого нёба слишком много воздуха выходит через нос. Для многих больных ВМ гиперназальная речь является коммуникационным барьером. Здесь описано одно из возможных решений этой проблемы — подниматель нёба.

Для начала делается слепок верхней поверхности рта, на базе которого затем создается индивидуальная пластинка с «хвостом», поддерживающим мягкое нёбо. Пластинка крепится при помощи тонких лент к зубам. Хвост пластинки поддерживает мягкое небо, что способствует исправлению гиперназальной речи. Важно, чтобы не получилось чрезмерной коррекции, в результате которой могут возникнуть нарушения при произношении звуков [м] и [н] (как при заложенном носе). Добиться правильной степени коррекции можно с помощью ортопеда и логопеда.

Подниматель нёба рекомендуется ставить с раннего возраста, использовать его постоянно и дисциплинированно, а также руководствоваться помощью квалифицированного врача-логопеда. В разработке плана лечения может участвовать многопрофильная группа врачей (она может называться группа по лечению черепно-лицевых заболеваний или группа по лечению расщепленного нёба), включающая в себя детского стоматолога, ортодонта, ортопеда, хирурга-стоматолога, логопеда, ЛОРа и специалиста по питанию. Не все крупные больничные сети хорошо справляются с такими заболеваниями, поэтому можно обратиться к различным специалистам для получения второго или третьего мнения.

Нарушение подвижности мягкого нёба аналогично по своей картине расщепленному нёбу. Последнее относительно широко распространено, поэтому обращайте внимание на ресурсы и специалистов в этой области, которые могут помочь вашему

ребенку с ВМ и гиперназальной речью.

Поначалу ощущение от пластинки во рту будет странным и даже неприятным. Одна из рекомендаций заключается в том, чтобы устанавливать новую пластинку лежа, чтобы она изначально заняла комфортное положение. Также рекомендуется начинать носить ее постепенно, увеличивая интервалы в течение дня, чтобы привыкнуть к этому ощущению. В результате вы перестанете ее ощущать и сможете носить ее целый день, не снимая. Тем не менее, спать с ней не следует. Некоторые не могут носить подниматель нёба во время простуды и других болезней из-за того, что блокируются дыхательные пути. По мере роста ребенка ему потребуются новые пластинки. Ваша страховка может включать в себя изготовление одного такого устройства раз в два года, но лучше это проверить.

Для лечения рефлюкса используются препараты, понижающие кислотность желудка. Также помогает правильное (обычно вертикальное) положение тела во время и по меньшей мере в течение часа после еды. Если эти методики вам не помогают, гастроэнтеролог может прописать вам лекарство для ускорения освобождения желудка.

Для больных ВМ частая хроническая рвота иногда является серьезной проблемой, приводящей к обезвоживанию, аспирации, пневмонии и (или) потере веса. Если частая рвота не является следствием болезни желудка, можно использовать противорвотные средства. Иногда симптомы бывают настолько тяжелыми, что может потребоваться так называемая «фундопликация по Ниссену». Это хирургическая операция, в ходе которой часть желудка оборачивается вокруг пищевода для укрепления сфинктера, который в нормальном состоянии не дает содержимому желудка попасть в пищевод. К хирургическому вмешательству прибегают только в том случае, когда другие способы лечения не дают результатов.

Слюнотечение изо рта

Больные ВМ из-за слабости лицевых и глотательных мышц испытывают сложности с закрытием рта и спонтанным проглатыванием слюны, из-за этого у них может появляться слюнотечение изо рта. Иногда оно указывает на серьезные проблемы с глотанием.

В легких и умеренно тяжелых случаях могут помочь упражнения для укрепления губ, например, надувание пузырей, сморщивание губ, произношение звука «у» и надувание щек. Если между верхней и нижней челюстями

слишком большое расстояние, то закрытие губ может оказаться невозможным до исправления проблем с челюстями.

Для сокращения слюнотечения изо рта могут использоваться такие препараты, как сколопамин, топирамид и гликопирролат, однако они могут привести к усилению запоров и повышению вязкости слизи в легких, а значит и к сложностям с ее откашливанием. Исследования показали, что у некоторых пациентов с немалиновой миопатией удалось снизить интенсивность слюноотделения благодаря L-тироzinу. Как и в случае с любыми добавками, L-тирозин может вызвать побочные эффекты, поэтому о его приеме необходимо предупредить вашего лечащего врача.



В качестве временной меры практически без побочных эффектов в тяжелых случаях слюнотечения используются инъекции ботокса в слюнные железы. Важно, чтобы ваш врач понимал, что в ходе такой процедуры ботокс не должен попасть в мышечную

ткань больного ВМ. Инъекция должна проводиться под ультразвуковым контролем.

Побочные явления могут включать в себя повышение вязкости мокроты и изменения в состоянии здоровья полости рта. Часто для поддержания эффекта требуются повторные инъекции. В настоящее время отсутствуют хорошие данные об эффективности инъекций и побочных эффектов в отношении больных ВМ, поэтому рекомендуется обсудить этот вопрос с вашим врачом.

Речь

У больных ВМ часто возникают сложности с речью. Слабые лицевые мышцы, тихий голос, смещение челюсти или зубов, узкие челюсти, отсутствие небно-глоточного смыкания (в результате чего воздух выходит через нос), замедленное или

более слабое движение языка и губ, а также сложности с контролем дыхания — все это усугубляет проблему. Оценку речевой способности ребенка необходимо проводить как можно раньше, между годом и тремя.

Врач-логопед не только может помочь в развитии речи, но и может порекомендовать альтернативные способы для коммуникации. Больному ВМ, не способному четко говорить, очень важно иметь возможность каким-то образом доносить свои мысли до ухаживающих за ним людей и просто общаться. Общение способствует развитию.

Некоторых младенцев и детей постарше, больных ВМ, но имеющих возможность пользоваться руками, обучают основам языка жестов, чтобы они могли показывать знаками какие-то базовые слова. Если члены семьи знакомы с этим знаками, они могут общаться.



Улучшения речи можно добиться с помощью терапии моторики полости рта для укрепления мышц и улучшения их координации, тренировки дыхания, ортодонтической терапии и специальных устройств вроде поднимателей нёба. Для достижения наилучших результатов необходимо ежедневно использовать рекомендованные вам приборы и методики, а также делать упражнения. Могут пройти месяцы и даже годы, однако многим больным ВМ удастся с помощью этих методов заметно улучшить свою речь, а некоторые добьются отличных результатов.

Еще одним способом облегчить коммуникацию для больных ВМ являются вспомогательные устройства (так называемые

«устройства для альтернативной аугментативной коммуникации»).

Слабость мышц мягкого нёба и горла приводит к тому, что звуки, издаваемые больным ВМ во время речи, изменяются под воздействием воздуха, выходящего через нос (гиперназальность). Состояние, при котором мягкие ткани в глубине ротовой полости (мягкое нёбо) не сокращаются, а мышцы горла слишком слабые, чтобы сокращаться при произнесении определенных звуков, называется небно-глоточной недостаточностью (НГН). При этом расстройстве нарушается артикуляция, и человек не может произнести некоторые звуки, например, заднеязычные [г] и [к] или звук [б], для которого необходимо создать во рту определенное давление.

Врач-ортопед может спроектировать так называемый «подниматель нёба», который поддерживает мягкое нёбо и улучшает речь. Если пациент может говорить, но у него имеется НГН, лучше начинать работу с ортопедом как можно раньше (до школы). В отдельных случаях хирург-стоматолог может решить, что для улучшения речи больному необходима хирургическая процедура по устранению НГН с использованием фарингеального лоскута.

Способность говорить может также нарушаться при наличии трахеостомы. Если трахеостомическая трубка снабжена специальной надувной манжетой, то в сдутом состоянии она будет пропускать воздух к голосовым связкам. Говорить с трахеостомой непросто, но многие больные ВМ со временем этому обучаются. Некоторые используют так называемый «разговорный клапан», однако у других пациентов при его установке возникает ощущение нехватки воздуха. Некоторые больные ВМ не могут говорить без вспомогательных устройств, а некоторые не могут вообще. Однако с помощью врача-логопеда можно попробовать найти другие способы коммуникации.

Уход за полостью рта и зубами

Здоровье зубов и полости рта имеет большое значение для общего состояния человека. Недостаточная гигиена рта приводит к размножению бактерий, которые, в свою очередь, могут вызывать воспаления.

Ниже кратко описаны осложнения, связанные со здоровьем полости рта, и методы их лечения.

Уход за зубами

- Посещайте стоматолога два раза в год начиная с 1 года.
- Чистите зубы по меньшей мере два раза в день или после приема пищи с момента появления первого зуба.
- Людям с ослабленной мускулатурой может оказаться сложно очищать рот от остатков пищи. Регулярная чистка зубов может предотвратить аспирацию пищи, оставшейся во рту после еды.
- При необходимости помогайте пациенту чистить зубы и принимать для этого необходимую позу.
- Используйте вспомогательные приспособления для стимулирования больного чистить зубы самостоятельно.
- При отсутствии проблем с глотанием и если пациент может полоскать рот и сплевывать, используйте жидкость для полоскания.
- Если вы опасаетесь аспирации, почистите рот, десны и язык с помощью мягкой щеточки.

Гиперчувствительность полости рта

- Если больной сопротивляется чистке зубов, детский стоматолог или эрготерапевт могут предложить специальные методики.

Смещение челюсти или зубов, скученность зубов

- За консультациями по исправлению аномалии прикуса необходимо обращаться к ортодонт. Учитывайте степень ослабленности мускулатуры и средства, необходимые для того, чтобы коррекция держалась в течение длительного времени.

Иногда при ВМ во рту у больного недостаточно места для языка или для того, чтобы все зубы росли ровно. Если ортодонтическое лечение начать в раннем детстве, это позволит расширить ограниченное пространство, предотвратить проблему скученности зубов, правильно направить развитие челюсти и зубов по мере роста ребенка и повысить его самооценку. При контролируемом развитии челюсти и зубы растут более ровно, в результате чего ребенок может более четко говорить и безопасно есть через рот.

Ортодонтическое лечение с раннего возраста может быть достаточным для того, чтобы впоследствии можно было обойтись без рискованного хирургического вмешательства. Иногда, чтобы закрепить эффект ортодонтического лечения, съемные или несъемные ретейнеры используются бессрочно.



Чтобы понять, какие варианты имеются конкретно в вашем случае, необходимо проконсультироваться со специалистами, имеющими опыт в области лечения стоматологических и челюстно-лицевых проблем у больных ВМ. Это может быть детский стоматолог, ортодонт, ортопед, хирург-стоматолог, имеющие опыт работы с пациентами с ограниченными возможностями и больными ВМ, логопед, ЛОР, имеющий опыт работы с больными ВМ, а также специалист по питанию. В некоторых больницах такие многопрофильные группы могут называться, например, группа по лечению расщепленного нёба или группа по лечению черепно-лицевых заболеваний.

Если ваш лечащий врач или медицинская бригада рекомендуют использовать общую анестезию для какой-либо процедуры, убедитесь, что они знают о том, что у вас ВМ и о возможном риске злокачественной гипертермии. Любые медицинские или стоматологические процедуры, для которых требуется анестезия, во избежание непредвиденных осложнений рекомендуется проводить под контролем бригады опытных врачей в условиях клиники, а не в амбулаторной обстановке.



Несмотря на все вышесказанное, некоторым больным ВМ, имеющим проблемы с полостью рта и челюстями, ортодонтическое лечение не рекомендуется. В некоторых случаях, при тяжелой форме ВМ у больного настолько слабые мышцы лица, что риски перевешивают возможные преимущества, или может быть невозможно закрепить коррекцию, в результате чего преимущества могут быть слишком кратковременными.



Преимущества раннего ортодонтического лечения при ВМ: личный опыт

Автор — родитель ребенка с ВМ

Ортодонтия — это одновременно и искусство, и наука. Она позволяет изменить генетически предустановленный шаблон роста. Некоторые пациенты или их семьи решают подождать окончания роста, прежде чем начинать вносить какие-либо коррективы, некоторые вообще отказываются от лечения. Наш ортодонт считает, что для больных ВМ идеально подходит коррекция шаблона роста с детского возраста. Этого даже может быть достаточно, чтобы избежать хирургического вмешательства в более позднем возрасте.

Наш опыт в этом показывает, что с этим можно согласиться. Коррекция неправильного развития челюстей в детстве имеет такие преимущества, о которых вы, возможно, не подозревали:

1. Неправильно расположенные зубы не могут нормально жевать пищу.
2. Слишком узкие челюсти мешают нормальному движению языка во время еды и речи.
3. Слишком узкие челюсти вызывают скученность зубов, что в свою очередь ведет к:
 - проблемам самооценки
 - сложностям при чистке зубов
 - неэффективному или небезопасному жеванию
4. Смещенные верхняя и нижняя челюсти могут мешать закрытию губ, что ведет к:
 - более сильному слюнотечению изо рта
 - сложностям с артикуляцией
 - проблемам самооценки

Мой ребенок начал посещать специалистов по челюстно-лицевым проблемам в четыре года. У нее был сильный открытый прикус, и ее нижняя челюсть слишком сильно выдавалась вперед. Кроме того, у нее было слишком узкое твердое небо и неподвижное мягкое небо. План лечения включал в себя:

- установку расширителя для расширения твердого неба;
- установку поднимателя неба для устранения проблемы неподвижного мягкого неба и повышения четкости речи (этим занимаются ортопеды);
- для коррекции открытого прикуса были установлены накладки, которые затем были заменены на цемент, а затем на резиновые ленты, что позволило выровнять челюсть и добиться правильного прикуса;
- специальное устройство, которое надевалось ей в детстве на голову во время сна, чтобы верхняя челюсть медленно принимала правильное положение;
- обычные брекеты в подростковом возрасте, чтобы выровнять зубы.

Без ортодонтического лечения сейчас пропорции ее лица были бы настолько искажены, что ей было бы сложно есть или разговаривать, а также просто быть довольной собственной внешностью.

Мы правильно сделали, что начали такое лечение в столь раннем возрасте и продолжали следовать ему по мере роста и развития нашего ребенка. В настоящее время для закрепления эффекта она носит незаметные брекеты за нижними зубами. Кроме того, по мере необходимости она носит съемный ретейнер для верхних зубов.

Темы, рассматриваемые в Приложении

- Оптимизация веса
- Принципы перехода от зондового к оральному питанию
- Виды питательных зондов



Основы генетики и тестирование

Во всех клетках нашего организма содержатся хромосомы. Хромосомы являются носителями генов. Каждая темная полоска на хромосоме — это набор генов. Гены состоят из ДНК. Для описания ДНК используется специальный алфавит из четырех букв: А, Т, G, С. Чтобы описать один ген потребуется по меньшей мере 2 000 таких букв (они называются основаниями). Для описания некоторых генов необходимо повторить эти буквы сотни тысяч раз. От порядка, в котором расставлены основания, зависит то, каким образом организм будет производить протеины. Протеины контролируют практически все процессы, в том числе наш рост, цвет глаз и работу наших мышц.

Одним из способов подтвердить диагноз ВМ является генетическое исследование, для которого у пациента берется анализ крови. Наиболее часто используются такие генетические тесты, как секвенирование и анализ делеций/дупликаций. При секвенировании все буквы в гене анализируются на предмет ошибок или «опечаток». В ходе анализа делеций/дупликаций ищутся большие блоки кода, которые были удалены или наоборот являются лишними.

Генетическое тестирование позволяет выявить большое число изменений в генах. Для того, чтобы лучше понять эти изменения, можно представить, что хромосомы — это главы в книге. В таком случае гены — это предложения. ДНК — буквы, из которых состоят слова в каждой из глав. Изменения или мутации в генах приводят к ошибкам в словах.

Различают четыре основных типа генетических мутаций:

1. Миссенс-мутация — изменяется буква или слово. Пример: НЕБО ГОЛУБОЕ > НЕБО ГАЛУБОЕ или НЕБО СЕРОЕ
2. Нонсенс-мутация — предложение заканчивается слишком рано. Пример: НЕБО ГОЛУБОЕ > НЕБО
3. Инсерция — добавляется буква или слово. Пример: НЕБО ГОЛУБОЕ > НЕБО ГОЛУБОЕ или НЕБО НЕБО ГОЛУБОЕ
4. Делеция — удаляется буква или слово. Пример: НЕБО ГОЛУБОЕ > НЕО ГОЛУБОЕ или ГОЛУБОЕ

В конце этой главы и в Глоссарии приведены определения некоторых генетических терминов.

Изменения в генах влекут за собой изменения в процессе производства протеинов. При ВМ мутации затрагивают протеин, участвующий в работе мышц. Из-за ошибок при производстве данного протеина и возникают такие симптомы, как мышечная слабость.

Типы наследования

Генетические мутации могут наследоваться от родителей или возникать спонтанно. Ниже описаны часто встречающиеся

типы наследования и риски рекурренции (проявления заболевания у будущих детей).

Аутосомно-доминантное наследование

Термин «аутосомный» означает, что симптомы ВМ имеются у представителей обоих полов. «Доминантный» означает, что для проявления симптомов ВМ достаточно ошибок только в одной паре генов.

Риски рекурренции

Для родителей ребенка с ВМ:

- Если у одного из родителей есть ВМ:
 - ◇ 50% вероятность рождения ребенка с ВМ при каждой беременности.
 - ◇ 50% вероятность рождения ребенка без ВМ при каждой беременности. Этот ребенок не будет носителем измененного гена, а значит, не сможет передать его своим будущим детям.
- Если ни у одного из родителей нет ВМ и ни один из них не является носителем измененного гена:



- ◇ Риск для каждой последующей беременности такой же, как у населения в целом, однако нельзя исключать рисков, связанных с герминативным мозаицизмом.

Для больного ВМ:

- ◇ 50% вероятность рождения ребенка с ВМ при каждой беременности.
- ◇ 50% вероятность рождения ребенка без ВМ при каждой беременности. Этот ребенок не будет носителем измененного гена, а значит, не сможет передать его своим будущим детям.

Основы генетики

Более подробную информацию о типах наследования, в том числе об аутосомно-доминантном и аутосомно-рецессивном, можно найти по адресу www.genetics.edu.au в разделе Fact Sheets.

Аутосомно-рецессивное наследование

Термин «аутосомный»

означает, что симптомы

ВМ имеются у

представителей обоих полов. «Рецессивный» означает, что для проявления ВМ необходимо, чтобы изменения присутствовали в обеих копиях гена. Лица, имеющие только одну копию измененного гена, называются носителями и обычно не имеют каких-либо симптомов заболевания.

Риски рекурренции

Для родителей ребенка с ВМ (оба родителя являются носителями):

- ◇ 25% вероятность рождения ребенка с ВМ при каждой беременности.
- ◇ 50% вероятность рождения ребенка, который будет таким же носителем, как и они сами, при каждой беременности.
- ◇ 25% вероятность рождения ребенка, который не будет носителем измененного гена и не будет иметь ВМ. Этот ребенок не будет носителем измененного гена, а значит, не сможет передать его своим будущим детям.

Для больного ВМ:

Риск рождения детей с этим заболеванием зависит от того, будет ли ваш партнер его носителем.

- Если у вашего партнера есть ВМ (и имеются мутации в том же гене):
 - ◇ 100% вероятность рождения ребенка с ВМ.
- Если ваш партнер является носителем (и у него имеются мутации в том же гене):
 - ◇ 50% вероятность рождения ребенка с ВМ при каждой беременности.
 - ◇ 50% вероятность рождения ребенка, который будет таким же носителем, при каждой беременности.
- Если у партнера нет ВМ и он не является носителем измененного гена:
 - ◇ 100% вероятность рождения ребенка, который будет носителем.

X-сцепленное наследование

У мужчин имеется одна X-хромосома и одна Y-хромосома. У женщин — две X-хромосомы. Если мутация происходит в X-хромосоме, то у мужчин обычно проявляются симптомы, в то время как у женщин, у которых таких хромосом две, симптомы не проявляются, и они называются носителями. Иногда у женщин-носителей также проявляются симптомы заболевания, но это случается достаточно редко.

Риски рекурренции

Для родителей ребенка с ВМ:

- Если мать ребенка является носителем ВМ :
 - сыновья:
 - ◇ 50% вероятность рождения сына с ВМ при каждой беременности.
 - ◇ 50% вероятность рождения сына без ВМ при каждой беременности.
 - дочери:
 - ◇ 50% вероятность рождения дочери, которая будет таким же носителем, как и ее мать, при каждой беременности.
 - ◇ 50% вероятность рождения дочери, которая не будет носителем измененного гена и не будет иметь ВМ. Этот ребенок не будет носителем измененного гена, а значит,



не сможет передать его своим будущим детям.

- Если у отца ребенка есть ВМ:
 - ◇ 100% вероятность рождения дочери, которая будет носителем.
 - ◇ 0% вероятность рождения сына с ВМ. Отец передаст сыну свою Y-хромосому, которая не содержит измененного гена.
- Если мать не является носителем и у отца нет ВМ:
 - ◇ Риск появления ВМ при каждой беременности такой же, как у населения в целом, однако нельзя исключать рисков, связанных с герминативным мозаицизмом.

Планирование семьи

Многие переживают, какое будущее уготовано им самим и членам их семьи. Особенно это касается вопроса о количестве детей. Первым шагом при планировании семьи с ВМ должно быть определение вашей генетической мутации. Узнав, в каком гене произошли изменения, вы и ваш врач можете лучше оценить риск каждой беременности в зависимости от типа наследования. Если риск велик, генетический консультант может подсказать вашей семье другие возможности, такие как искусственное оплодотворение или усыновление.

Тестирование беременности

После определения типа ВМ и генетической мутации можно проводить тестирование беременности. Ниже описаны некоторые варианты.

До беременности

- Преимплантационная генетическая диагностика (ПГД) — Для ПГД используется искусственное оплодотворение (сперматозоиды и яйцеклетки соединяются в лабораторных условиях). Эмбрионы тестируются на наличие генетических мутаций, выявленных у члена семьи, имеющего ВМ. Имплантируются только эмбрионы без мутаций. Таким образом предупреждается рождение ребенка с ВМ.



анализ крови. Данная технология позволяет врачам отделить циркулирующие в крови клетки плода от клеток матери. Клетки плода затем проверяются на наличие генетических мутаций, выявленных у члена семьи.

По состоянию на 2014 год НИПТ использовалось для выявления таких хромосомных аномалий, как синдром Дауна, однако в будущем может появиться возможность обнаруживать с помощью этого теста и ВМ.

Во время беременности

- Биопсия ворсин хориона (БВХ) — БВХ обычно проводится на 10-12 неделе беременности. Для БВХ берется кусочек плаценты и проводится исследование наличия у плода генетических мутаций, выявленных у члена семьи, имеющего ВМ. Поскольку данная процедура является инвазивной, существует риск выкидыша.
- Амниоцентез — Обычно проводится на 15-20 неделе беременности. Для амниоцентеза берется проба околоплодной жидкости и проводится исследование наличия у плода генетических мутаций, выявленных у члена семьи, имеющего ВМ. Поскольку данная процедура является инвазивной, существует риск выкидыша.
- Неинвазивное пренатальное тестирование (НИПТ) — НИПТ обычно проводится на 10-22 неделе беременности. Для проведения этого тестирования у матери берется

Генетические термины

Следующие генетические термины помогут вам понять, почему процесс наследования не является простым и однозначным.

Мозаицизм: в некоторых клетках присутствуют гены с мутациями. Представьте себе мозаичную стену с разноцветными клетками.

Соматический мозаицизм: гены с мутациями присутствуют в некоторых клетках тела. Мутация произошла после оплодотворения, поэтому только у некоторых клеток имеются измененные гены. Это может объяснить, почему в различных частях тела присутствуют различные симптомы.

Герминативный мозаицизм: гены с мутациями присутствуют в некоторых яйцеклетках или сперматозоидах. Это может объяснить, почему ни отец, ни мать не являются носителями, но у них есть несколько детей с ВМ.

Пониженная пенетрантность: генетическая мутация не проявляется у члена семьи, несмотря на наличие у него соответствующих генетических изменений, выявленных в семье.

Вариабельная экспрессивность: у разных членов семьи имеются различные симптомы, несмотря на наличие одной и той же генетической мутации.

Искаженная X-активация: в клетках женщин содержится две X-хромосомы. Однако достаточно, чтобы только одна из них была активной. Обычно процесс выбора активной хромосомы является случайным, однако иногда он дает сбой. Именно поэтому у женщин могут проявляться симптомы X-сцепленных заболеваний.

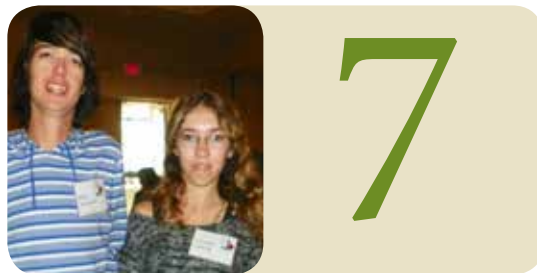
Манифестирующий носитель: носитель, у которого проявляются симптомы заболевания.



Темы, рассматриваемые в Приложении

- Исследования в области врожденной миопатии
- Подтипы врожденной миопатии в зависимости от генетических мутаций





Переход от детского к взрослому медицинскому обслуживанию

Когда придет время уходить от детских врачей, которые уже хорошо знакомы с вашей ситуацией, к взрослым специалистам, у вас могут возникнуть различного рода сомнения и переживания. И это понятно. Тем не менее, при хорошей подготовке такой переход может пройти гладко и без сложностей. Взрослые многопрофильные группы врачей работают почти так же, как и детские. Большинство из них имеют в своем составе кардиолога, невролога, пульмонолога, специалиста по оборудованию для людей с ограниченными возможностями и реабилитационного специалиста, которые могут работать как в одной и той же, так и в разных клиниках. Эти специалисты должны иметь опыт лечения нервно-мышечных расстройств, которые традиционно считаются детскими заболеваниями.

До наступления совершеннолетия будет неплохо, если ребенок начнет постепенно брать на себя все больше ответственности за свое здоровье, например, будет сам получать рецепт на лекарства или записываться к врачу. В течение многих лет вся подобного рода ответственность лежала на ухаживающих за больным лицах, так что для них это время тоже сулит большие перемены. Для начала, например, в ходе посещений врача они могут дать возможность ребенку больше самому отвечать на вопросы.

Очень важно правильно выбрать основного лечащего врача. Это должен быть такой специалист, с которым просто поддерживать контакт и получать ответы на интересующие

вас вопросы. Ему придется защищать ваши интересы.

Вы должны принимать активное участие в заботе о своем здоровье. Возможно, вы делали это и раньше, однако с наступлением совершеннолетия вы несете полную ответственность за свои решения. Обмен информацией между участниками группы выгоден для всех, но в наибольшей степени — для вас. Однако после того, как вы станете совершеннолетним, ваши врачи не смогут делиться

всей медицинской информацией о вас с другими членами вашей семьи.

Если вам сложно говорить, лучше будет, если вы будете посещать врача в сопровождении кого-то, кто знаком с вашей речью, чтобы наладить диалог между вами и доктором и донести до него ваши потребности. Можно также использовать специальные устройства, например, приспособление, которое

будет читать вслух то, что вы напечатаете. Если основная проблема с вашей речью заключается в гиперназальности, можно попробовать во время разговора закрывать нос, чтобы перенаправить поток воздуха через рот. Это позволит улучшить произношение.

ВМ — не прогрессирующее заболевание. Ваши мышцы не продолжают разрушаться, но некоторые изменения со временем все равно могут происходить. Тем не менее, не стоит думать, что любой новый или изменения в имеющихся симптомах связаны с ВМ. Больные ВМ точно так же подвержены обычным заболеваниям и возрастным изменениям, как и остальные люди.



Ниже мы привели несколько моментов, на которые стоит обратить внимание.

1. Медицинская страховка

Нижеследующее касается стран, где отсутствует государственное медицинское страхование.

Вопросы для размышления

- Ваш работодатель может предлагать медицинскую страховку.
- Вы можете получить медицинскую страховку через какую-нибудь правительственную программу.
- Некоторые могут получить медицинскую страховку через страховую компанию, обслуживающую одного из родителей.
- Если ваши медицинские расходы очень велики, вы можете рассмотреть вопрос о самостоятельной покупке страхового полиса.

Рекомендации



Встретьтесь с социальным работником, чтобы обсудить имеющиеся возможности.

- Если вы работаете, узнайте у своего начальника или в отделе кадров про медицинскую страховку.

2. Вождение

Вопросы для размышления

- Слабость, ограниченная подвижность и замедленные рефлексы могут негативно сказаться на вашей

возможности водить машину.

- Пропуск на парковку для инвалидов.

Рекомендации

- Посетите специалиста по профессиональной реабилитации, чтобы узнать про программы и возможности для вождения.
- Узнайте, можете ли вы водить машину, модифицированную для людей с ограниченными возможностями.
- Когда будете выбирать автомобиль, спланируйте, какое оборудование для обеспечения мобильности вам будет необходимо в поездках.

3. Транспорт

Вопросы для размышления

- Возможно, общественный транспорт окажется для вас более удобным или оправданным с экономической точки зрения.



Как я решил жить в общежитии во время учебы в колледже

Одним из наиболее важных решений в вашей жизни будет вопрос о том, идти ли после школы в колледж, а если идти, то в какой. В то же время для человека с

врожденной немалиновой миопатией столь же важное значение имеет вопрос, где жить во время учебы в колледже: в общежитии или дома. Когда мне было 17 лет, я не знал, как мне быть. До этого меня всю жизнь поддерживали родители, и я понятия не имел, что меня ждет без них. Когда я наконец выбрал колледж — это была небольшая частная школа в 30 минутах от дома, — родители призывали меня поселиться в общежитии. Они говорили, что мне нужно получить этот опыт. Я бы мог пожить так год и, если бы мне не понравилось, вернулся бы домой. Конечно, на каждого человека болезнь накладывает свои ограничения, и я думаю, нужно взвесить все за и против такого решения, прежде чем его принимать. Однако если у вас есть такая возможность, я настоятельно рекомендую пожить в общежитии.

- Программы совместного использования транспортных средств.
- Водители-волонтеры.
- Компании, занимающиеся медицинской перевозкой.
- Возмещение расходов на поездки к врачу.

Рекомендации

- Встретьтесь с социальным работником и (или) специалистом по профессиональной реабилитации, чтобы узнать про имеющиеся возможности.

4. Общественная жизнь

Вопросы для размышления

- Постановка целей.
- Поиск возможностей.
- Волонтерская деятельность.
- Социализация.
- Управление финансами.
- Высокие медицинские расходы.
- Организация безопасного проживания.
- Достигнутый уровень независимости.
- Медицинское обслуживание на дому.
- Поддержка через правительственные программы.
- Защита собственных интересов.
- Университет, профессиональное обучение или работа.
- Доступность стипендий.
- Рекомендательные письма от учителей, врачей или терапевтов.
- Подготовка к собеседованиям.
- Отношения и половая жизнь.

Рекомендации

- Следуйте за своими мечтами и целями.
- Посещайте льготные клиники и не пренебрегайте профилактическим лечением для сокращения расходов.
- Совместное проживание с семьей, друзьями или соседями по комнате позволит сократить расходы,



Врач: «Вероятно, это просто ваше мышечное расстройство».

Когда у пациента мышечное расстройство, врачи иногда могут забыть, что у него могут быть и обычные болезни, связанные, например, с полом или возрастом. Вот что думает один человек с ВМ по этому поводу:

«Ненавижу, когда врачи начинают всё валить на мое мышечное расстройство. Если у меня болит палец, это из-за мышечного расстройства. Если я потолстел или похудел, это из-за мышечного расстройства. Когда у меня болел бок, они говорили, что это из-за мышечного расстройства, а оказалось, что это опухоль! Если у вас что-то не в порядке, они должны относиться к вам, как к любому другому пациенту, и искать настоящую причину заболевания, а не поднимать руки и говорить: «Вероятно, это прогрессирует ваше мышечное расстройство».

кроме того, они могут помочь вам в повседневных заботах.

- Рассмотрите возможности проживания с уходом.
- Высшее образование и работа могут повысить вашу самооценку и доход и дать вам социальные бонусы.
- Пользуйтесь программами для лиц с ограниченными возможностями, которые помогают инвалидам получать такую работу, которую те способны выполнять.
- Пообщайтесь с врачом или консультантом по вопросам, связанным с отношениями и половой жизнью.

5. Медицинский уход во взрослом возрасте

Вопросы для размышления

- Слабость может усиливаться по мере роста и увеличения массы тела, а также с возрастом.
- В любое время у вас может возникнуть болезнь, не связанная с ВМ.
- Диабет, ожирение,



инфаркт, инсульт — вероятность этих заболеваний с возрастом только растёт.

- Психическое здоровье.
- Планирование семьи.
- Подготовьте так называемые заблаговременные указания (Advance Directive for Medical Decisions).

Рекомендации

- Занимайтесь физическими упражнениями и ешьте здоровую пищу, чтобы не набрать лишний вес и минимизировать остальные проблемы со здоровьем.
- Проходите заранее обследования, чтобы выявить возможные проблемы со здоровьем уже на ранней стадии.
- Не забывайте про свое эмоциональное состояние, консультируйтесь с психологом, если у вас есть такая необходимость.
- Получите копии своих медицинских книжек.
- Получите подтверждение своего генетического отклонения, если вы до сих пор этого не сделали.
- Посетите генетического консультанта для планирования семьи.
- До начала половой жизни обсудите со своим врачом, какие лучше использовать противозачаточные средства.
- Если планируете иметь детей, обсудите с врачом риски, связанные с беременностью.
- Если вы планируете усыновить ребенка или завести своего, посетите эрготерапевта для обучения навыкам ухода за детьми.
- Заблаговременные указания помогут вам и вашему врачу понять, как вы хотите, чтобы вас лечили, если не сможете самостоятельно принимать решения.



Получение и сохранение первой работы, если у вас ВМ

Основные навыки с раннего детства:

- Выработывайте у ребенка навыки защиты своих интересов с как можно более раннего возраста.
- Регулярно тренируйте с ребенком навыки общения.

В старших классах:

- Больше говорите о своих ограниченных возможностях, чтобы уметь объяснить свою ситуацию окружающим в как можно более положительном свете.
- Начинать с разговоров о том, кем ваш ребенок хотел бы стать. Затем переводите разговор на то, что больше соответствует его возможностям и навыкам.
- Если он хочет быть профессиональным пловцом, но это не реалистично, спросите, что ему нравится в этой профессии, и найдите такой набор навыков, который бы с этим пересекался.
- Используйте такой инструмент, как планирование индивидуального образования для студентов с ограниченными возможностями. Это поможет вам составить планы на будущее, выбрать необходимые курсы, получить опыт, который поможет в дальнейшей жизни, а также завести необходимые знакомства в образовательной среде.
- Вступайте в общественные группы, занимайтесь волонтерством, знакомьтесь с людьми, которые имеют влияние. Именно знакомства позволят вам добиться большего.
- Период исследования: поймите, в чем вы хорошо разбираетесь, и насколько это пересекается с тем, что вам нравится делать.
- Чрезвычайно важное значение имеет поддержка и участие в этом процессе членов вашей семьи. Они могут поддерживать ваши высокие стремления и в то же время держать их в рамках реальности.
- Тренируйте различные навыки дома: разговаривайте по телефону, моделируйте различные социальные ситуации, управляйте бюджетом, составляйте список покупок, ведите домашнее хозяйство и т.д.
- Попробуйте наняться волонтером в компанию, где вы хотите получить постоянную работу, и у вас уже будет одной ногой там, останется только дождаться момента, когда откроется подходящая вакансия или возможность для стажировки.
- Специальные удобства на рабочем месте не обязательно должны быть сложными: вместо опускания питьевого фонтанчика, например, организуйте рядом с ним на подходящей высоте аппарат для выдачи стаканчиков.
- Если вам понадобятся специальные удобства, сообщите об этом сразу на собеседовании.
- Рассказывать своему работодателю о своем диагнозе необходимо лишь в том случае, если очевидно, что вы человек с ограниченными возможностями или если вам необходимы специальные удобства. Работодатель не может спрашивать вас о ваших ограниченных возможностях.
- Попрактикуйтесь отвечать на вопросы о своих ограниченных возможностях наиболее позитивно.
- Работодатели часто осознают, что работники с ограниченными возможностями оказываются лучше других, потому что они больше ценят то, что имеют.
- Поспрашивайте работодателей, что они ищут в потенциальных молодых кандидатах, например, ответственность, пунктуальность, честность, хорошие коммуникационные способности, желание обучаться новому, гибкость.





Как справиться с диагнозом ВМ

После того, как человек узнает про диагноз ВМ, он может испытывать шок, оцепенение, отрицание, гнев и страх за свое будущее. Многие задаются вопросом: «Почему это произошло?» Поначалу вас ждет сложный в эмоциональном плане период неуверенности, однако со временем вы сможете выработать подходящую для вашей семьи стратегию.

Различные семьи (включая не только родителей и детей, но и близких родственников) по-разному справляются с возникшим в их жизни вызовом. Некоторые объединяются для помощи и поддержки, другим сложно принять этот диагноз. Некоторые родственники могут отдалиться. Такая ситуация является особым вызовом в отношениях между супругами. Одни начинают обвинять друг друга. Другие обнаруживают, что новый вызов наоборот еще больше их сблизил. Дедушкам и бабушкам может быть сложно принять новую семейную ситуацию. Дети могут испытывать страх или чувствовать себя обманутыми. Главное давление будет испытывать человек, на чьи плечи ляжет основной уход за больным. Всех членов семьи ждут нелегкие времена.

Прежде всего необходимо смириться с тем фактом, что ваша семейная жизнь отныне будет совсем не той, которую вы ожидали или планировали. Надежды и мечты можно изменить. Помните, что любые ожидания могут с течением времени меняться по мере изменений в функциональности. Поверьте в себя и вы сможете это преодолеть. Ищите поддержку у тех, кто побывал в аналогичной ситуации и может вас понять. Учитесь заботиться о больном, хотя вы никогда и не думали, что вам придется это делать. Установите

для себя определенный распорядок. Продолжайте учиться. Находите радость в самых простых вещах.

Советы по тому, как справиться со стрессом:

- Находите время, чтобы расслабиться и позаниматься теми вещами, которые вам нравятся.
- Находите время для встреч с другими людьми (кофе, ланч, группа поддержки и т.д.).
- Принимайте помощь, если вам ее предлагают.
- Просите помочь, если вы сами с чем-то не справляетесь.
- Обсуждайте свой день, источники стресса, чувства и т.д.
- Регулярно разминайтесь.
- Медитируйте.
- Погуляйте или позанимайтесь фитнесом.
- Спице, когда чувствуете, что вам это необходимо.
- Ешьте здоровую пищу.
- Организуйте свою жизнь, следуйте установленному плану, делайте списки.
- При необходимости обращайтесь к профессиональному психологу или к врачу.



Со временем ваше восприятие диагноза ВМ и принятие его может меняться. Многие считают, что самый сложный в эмоциональном плане период — сразу после постановки такого диагноза. Постепенно вы найдете ту стратегию, которая лучше всего подойдет именно вам. Люди с ВМ тоже могут вести счастливую и полную радости семейную жизнь.

Часто лучшую поддержку можно получить от развития отношений с другими семьями, которые прошли через подобное испытание. Даже если их диагноз отличается от вашего, они испытывали по большей части те же переживания, что и вы. Незаменимыми ресурсами могут оказаться онлайн-группы поддержки для больных с вашим диагнозом, а также местные группы поддержки для людей с ограниченными возможностями и их семей.

Далее в этой главе мы приводим несколько интервью и личных историй из жизни родителей и детей с ВМ. Они поделились с нами своими мыслями и чувствами в надежде, что это окажется полезным для вас и поддержит вас и вашу семью на этом нелегком пути.





О психическом здоровье и самочувствии

Высказывания родителей и детей, чья жизнь связана с ВМ.

1. Стресс повсюду

Я понимаю, что для тех родителей, которые только столкнулись с тем, что у их ребенка миопатия, и со всеми связанными с этим сложностями, оставаться эмоционально на плаву может быть нелегко. Прежде всего, ухаживать за ребенком, которому необходима искусственная вентиляция легких, тяжело физически. Ежедневные процедуры, связанные с респираторной поддержкой и с питанием через трубочку, занимают много времени. Родители не могут расслабиться даже в больнице, потому что они не всегда доверяют тому уходу, который там обеспечивают. Жить с миопатией эмоционально тяжело. Некоторые могут справиться с этим горем самостоятельно, другим нужна поддержка. Я рада, что существуют группы поддержки, которые можно посещать, если вам это необходимо. Хорошее психическое самочувствие означает, что вы можете наслаждаться своей повседневной жизнью несмотря ни на что и эффективно справляться с множеством окружающих вас источников стресса.

2. Открытое обсуждение проблем помогает обрести покой

Для меня очень много значит возможность свободно обсуждать с кем-то стоящие передо мной проблемы. Когда я говорю вслух о том, что у меня на душе, мне становится гораздо легче. Мне кажется, что я обретаю внутренний покой, когда понимаю, что всегда найдется



человек, готовый меня выслушать, пусть даже у него не будет ответов на все мои вопросы. Это очень много для меня значит. Именно это помогает мне жить дальше.

3. Честный рассказ о том, с чем приходится сталкиваться

Я ненавижу выходить в одиночку из дома и всеми силами стараюсь этого избежать. Когда меня окружают незнакомые, меня охватывает беспокойство и паника от того, что есть столько людей, которые просто не могут не пялиться на меня или не подшучивать над моим состоянием. Депрессия меня тоже мучает. Я редко думаю о своем состоянии, если другие на него не указывают. Очень печально сознавать, что скоро я не смогу поднять своего сына и не смогу с ним чем-то заниматься. Меня бесит невозможность работать, и теперь я беспокоюсь из-за получения страховки на лечение. Жизнь тяжела, но я ее по-прежнему люблю! Мне нравится быть «другим», хотя иногда это реально меня изматывает.

Я ненавижу выходить в одиночку из дома и всеми силами стараюсь

4. Стресс, который переживает мать

Иногда мне кажется, что стресс, которому я подвергаюсь, меня окончательно ломает. Но я беру себя в руки и делаю вид, что у меня все отлично, чтобы моя семья не так переживала. Я ВСЁ время беспокоюсь о своем ребенке. Как ее здоровье, счастлива ли она, что я еще могу сделать, чтобы облегчить ей жизнь, хорошая ли я мать, хорошо ли я даю ей домашнее образование, уделяю ли я достаточно внимания своим прочим обязанностям и т.д., и т.п. Люди смотрят на мою дочь и говорят: «Она отлично выглядит!» Но никто не представляет, сколько крови, пота и слез утекло, чтобы этого достичь. Я переживаю о будущем, но я боюсь даже говорить об этом, потому что мне кажется, что если я начну плакать, я не смогу остановиться. Больше всего на свете я хочу, чтобы она была счастлива независимо от того, что ей уготовано жизнью.



5. Память о детях

Если вы не знаете, чем помочь скорбящим родителям, вспомните их ребенка. Не беспокойтесь, что поднимать этот вопрос может быть неуместно. Поверьте, мы постоянно думаем о том, кого мы потеряли.





Как мать ребенка с ВМ находит радость в жизни несмотря на болезнь

Ведение блога как терапия.

Сегодня моему сыну исполняется два года, и я размышляю над тем, каким подарком он для меня стал. Он все больше выражает свои желания и потребности, но он не просит многого. Ему нравится наш ночной распорядок. После того, как я подключаю ему постоянное ночное питание и надеваю тугор от косолапости, он складывает руки и открывает их, показывая мне «книгу». Затем он похлопывает рядом с собой, чтобы я села на свое обычное место. Когда я читаю, он знаками называет животных на каждой странице. Больше всего в последнее время ему нравится лев. Он гладит его по голове и гриве и рычит. Он уже говорит несколько слов. Самое сложное слово, которое он говорит, — это «Элмо», так что сегодня у нас на праздничном столе будет торт с этим персонажем из «Улицы Сезам».

Ему сложно поднимать руки выше головы, но каждый раз, когда он слышит музыку и хочет танцевать, он тянется ко мне. Сегодня на празднике мы потанцуем. Как и всем мальчишкам, ему нравятся машины, грузовики и поезда. Он любит играть со своей старшей сестрой, даже хватается за волосы и бросается в нее всякими предметами.

Оглядываясь назад на эти два прошедших года, я вижу темный, неясный и полный препятствий путь. Но я также вижу и радостные моменты, которые нет-нет да и встречались нам по дороге. И на фоне всего того напряжения, горя и страхов, которые испытываешь, когда у твоего ребенка нервно-мышечное заболевание, эти радостные моменты были еще счастливее. Теперь я могу почувствовать всю полноту эмоций от обычных событий, которые случаются в любой семье. От событий, которые в другой ситуации я могла бы просто не заметить.

Радость может прийти оттуда, откуда ее совсем не ждешь. Например, от того, что я вижу, как мой сын впервые в

жизни сам поднялся со стульчика, держась за ванну, чтобы поиграть с купающейся сестрой. Или когда я наконец могу дать ему «настоящую еду», смешав в блендере детское питание, йогурт, киноа и курицу и покормив его этой смесью через питательную трубочку. А ведь еще есть другие родители, с которыми нас объединяет глубокое взаимопонимание и которых мы бы никогда иначе не встретили.

Препятствия закалили и укрепили нас. Например, когда моему ребенку должны были сделать КТ-сканирование головы (которая у него неправильной формы) и он лежал пристегнутый, он кричал «Мама!» громче и четче, чем когда бы то ни было до сих пор. Я проплакала всю дорогу до дома, но, к счастью, все прошло хорошо. Или например, переезд в место, где я наконец могу смириться (большую часть времени) с тем, что мой дом превращается в проходной двор для медсестер и врачей. И возможность жить с нерешенными вопросами о том, каким будет следующий курс лечения. Помолвившись и хорошенько поискав, можно найти ответы на любые вопросы.

В этот самый день два года назад я всю ночь мучилась от схваток, но ребенок все никак не хотел родиться. Мне было не так сложно физически, как психологически, потому что я знала, что у ребенка косолапие, и волновалась, нет ли у него еще каких-нибудь проблем. Мой муж постоянно и терпеливо меня поддерживал. Я даже представить себе не могла, как изменится наша жизнь. Но я также не могла себе представить, как любящий характер и стойкость нашего сына перед лицом испытаний могут помочь нам научиться жить «этим днем», как он будет подталкивать нас к тому, чтобы мы чувствовали радость и счастье.



Мать ребенка с ВМ: жизнь семьи важнее всего

Короткая история матери ребенка с тяжелой формой нервно-мышечного расстройства.

Мой сын родился в 2006 г. У него был очень слабый мышечный тонус, слабый крик и пустые мешки под кожей в тех местах, где должны были быть мускулы.

Шок, который я испытала, полностью разрушенные надежды на здорового ребенка, страх и ужас на много дней выбили меня из колеи. Никто не знал, что с ним такое, но было очевидно, что ему сложно самостоятельно дышать, он не может закрыть рот, чтобы сосать, и у него надо постоянно откачивать слюну, чтобы она не попала в дыхательные пути. Все, что я могла делать, это сидеть целыми сутками в палате интенсивной терапии и следить за мониторами.

Когда мы через два месяца привезли его домой, мы были полны радости от того, что был какой-то прогресс, и надежд на то, что может быть когда-нибудь все нормализуется. Ни я, ни моя семья не были готовы к тому, что наш дом захватит небольшая армия медсестер, респираторных терапевтов, физиотерапевтов и прочих врачей со специальным оборудованием. Детская комната напоминала реанимационную палату в миниатюре. В доме постоянно были сиделки, даже когда мы ужинали или в 10 вечера. Каждому из членов нашей семьи, особенно двоим другим нашим детям, пришлось к этому приспособливаться. Дети получали меньше моего и отцовского внимания и энергии, а приезд маленького братика, которого они давно ожидали, вместо радости принес раздражение и разочарование.

Я была обеспокоена тем, что все это слишком сильно отразится на них, поэтому каждый день к нам домой приходила медсестра, а я могла делать с детьми все то же, что и раньше: помогала с домашней работой или отвозила на музыку.

Они могли иногда держать брата на руках и играть с ним. Сейчас, оглядываясь назад, я думаю, что можно было бы

больше их привлекать к ежедневной заботе о нем, это могло бы помочь им больше привязаться друг к другу.

Присутствие сиделок было несколько навязчивым, но это позволяло мне освободиться. Помимо этого, неподалеку от нас живут наши родители, который с удовольствием помогали нам со старшими детьми, а я была только рада отправить их на бабушкино попечение.

Наша жизнь изменилась и в том, что касается семейных отпусков и поездок. Мы стали приглашать сиделку, подежурить днем в субботу, чтобы мы могли поехать со старшими детьми покататься на лыжах зимой или на озеро летом. Для меня было важно сохранить их жизнь как можно более нормальной. Более длительные поездки без младшего сына были возможны благодаря тому, что медсестра, которой мы особо доверяли, на несколько дней забирала его к себе. Мы платили ей дополнительные деньги из специального фонда и знали, что нашему сыну будет с ней хорошо и он будет с ней в безопасности, в то время как мы вдвоем с мужем или всей семьей получали столь необходимую передышку.

Оглядываясь назад после стольких лет я вижу, что в целом моя семья неплохо справилась, однако, если выбирать что-то, что можно было бы исправить, я бы порекомендовала посетить нам всей семьей, вдвоем с мужем или по отдельности семейного консультанта. Он может помочь выбрать направление, сфокусироваться и даже повести за собой, когда это необходимо. Консультант понимает сложности, с которыми вы сталкиваетесь. Если бы я обратилась за помощью, а не пыталась все решить самостоятельно, это бы несколько облегчило нашу жизнь. Теперь, когда мой сын уже подросток, нам стало проще, однако и сейчас мы сталкиваемся с проблемами, которые нам необходимо преодолевать.



Женщина с ВМ борется за социальную справедливость

Интервью с Линдой Рой

Линда Рой действительно очень занятой человек. Она работает в медицинском центре, обеспечивающим безбарьерную среду для людей с заболеваниями спинного мозга, в том числе с нервно-мышечными расстройствами.

Кроме того, она участвует в организации, занимающейся предотвращением насилия в отношении женщин и детей с ограниченными возможностями. И наконец, она преподает в Колледже Джорджа Брауна в Торонто в рамках программы по защите прав женщин и детей, ставших жертвами насилия. Ничего себе! Взять интервью у этой стремительной защитницы справедливости для нас было реальной удачей. Ах да, помимо всего прочего, она живет с врожденной миопатией.

1. Как получилось, что вы этим всем занимаетесь?

По разным причинам я пришла к этому далеко не сразу. Меня всегда интересовала работа в сфере социальной справедливости и поддержки, где я могла бы добиваться положительных изменений.

Я обнаружила, что именно активисты и ученые с ограниченными физическими способностями мыслят наиболее инновационно. Я поняла, что мне нравятся статьи, книги и искусство, которые описывают людей с ограниченными способностями и воздают им должное, особенно в том, что касается идентичности, красоты тела и сексуальности.

2. Для людей с врожденной миопатией большое значение имеет хорошее психическое самочувствие. Расскажите, что для вас, как для человека с ВМ, значило хорошее психическое самочувствие на различных этапах жизни?

Самым сложным для меня было, наверно, выработать

положительную самооценку. Для меня ВМ означала не только ограниченные физические возможности, но и проблемы с лицом, а это совершенно разный опыт.

Общество более склонно прощать человеку его физические недостатки, но в отношении проблем с лицом (особенно если ты девочка или молодая женщина) это далеко не всегда так. Все это очень долго негативно отражалось на моей самооценке и восприятии собственного тела.

Когда у тебя физические ограничения, ты растешь, концентрируясь на том, что твое тело делать не может, а не радуешься тому, что можешь находить альтернативное решение для обычных задач. Независимость тоже часто понимают довольно узко. Например, детям часто внушают, что инвалидная коляска не делает тебя независимым, а вовсе наоборот. Для многих из нас, кто имеет физические недостатки, это не так.

Два года назад я решила купить свою первую электрическую инвалидную коляску. Для меня это было очень сложным решением, и я до сих пор с ней борюсь, несмотря на то, что мне для работы нужно средство для передвижения (помимо машины), где я могла бы расслабиться, отдохнуть и сфокусироваться на деле.

Электрическая инвалидная коляска обеспечила мне новый уровень доступности.

Я по-прежнему хожу пешком и вожу машину, но эта коляска добавляет мне независимости.

Кроме того, я считаю важным иметь возможность встречаться с людьми с аналогичным жизненным опытом и обсуждать волнующие вас проблемы. Для многих из нас жизнь с ВМ означает, что мы в более раннем возрасте, чем люди без этого заболевания, теряем свои способности

и здоровье. Я считаю, что создать сеть людей, имеющих такой же жизненный опыт, столь же важно, как и иметь помощь со стороны семьи и друзей.

3. От чего больше всего страдает психическое самочувствие человека с врожденной миопатией?

На сегодняшний день существует множество мифов и стереотипов, которые мешают людям с ограниченными способностями иметь серьезные отношения.

Если подумать, еще где-то 40 лет назад большинство инвалидов сидели по домам или в специализированных учреждениях. Это означает, что большинство людей без ограничения способностей никогда регулярно не общались с инвалидами и не могли наладить с ними отношения. Поэтому я по сей день вижу в ходе своей работы, что люди живут в изоляции. Бедность также играет большую роль. Безбарьерная среда — это не только автоматические двери и пандусы, это еще и отсутствие финансовых барьеров.

Большинство инвалидов — безработные или работают не полный рабочий день, поэтому часто они живут за чертой бедности. Что это означает? Это означает, что человек отказывается от посещения общественных мероприятий, например, званых ужинов, потому что боится, что ему придется потом приглашать всех к себе. Это означает, что он не может купить абонемент в спортзал или записаться на какой-нибудь образовательный курс. А ведь именно здесь заводятся новые знакомства и устанавливаются дружеские отношения.

4. Как люди с ВМ могут улучшить свое психическое самочувствие на разных этапах жизни?

Родители могут играть важную роль в том, чтобы у ребенка вырабатывалась положительная самооценка. Открыто и честно разговаривайте о недостатке своего ребенка. Внимательно выслушивайте, что спрашивает вас ребенок, и отвечайте именно на его вопрос. Если он спрашивает, он готов услышать ответ. Все мы слышали много негативного о том, как это — жить с инвалидностью, однако не надо заикливаться на негативе. Чтобы поддержать своего ребенка, важно,

попытаться отвлечь его от этих отрицательных стереотипов и сконцентрировать внимание на его уникальности. Ограниченные способности вашего ребенка никуда не денутся, но если вы не считаете их самой важной его характеристикой и концентрируете внимание на других аспектах его личности, то и ладно, пусть остаются.

Для тех из нас, у кого есть работа, большое значение, я считаю, имеет баланс между работой и личной жизнью. У меня всегда были с этим сложности, но я осознаю, что мне необходимо больше внимания уделять своему телу и настроению. В отличие от людей без ВМ, у нас к концу дня остается меньше сил.

Я считаю, что для поддержания хорошего психического самочувствия важное значение имеет активность. Для многих из нас ежедневная работа по разным причинам может быть неприемлема. Волонтерство — отличный способ заниматься тем, что тебе нравится, не сидеть дома и встречаться с единомышленниками.

В моем случае, как мне кажется, большое значение для психического благополучия имело то, что у меня много разнообразных интересов и хорошие крепкие отношения с окружающими меня людьми. Мне нравится проводить время с друзьями и родственниками. Я люблю встречаться с людьми, с которыми весело. Я не люблю, когда со мной постоянно говорят об инвалидности, потому что это означает, что меня видят только в одном ключе. В то же время, мне не нравятся люди, которые претворяются, что я не инвалид. Я осознаю себя как разностороннюю личность, и инвалидность — часть меня. Мне кажется, что игнорировать чью-то инвалидность странно, как-будто кто-то считает, что важная часть тебя не имеет значения.

5. Что еще важно понимать о психическом благополучии в контексте врожденной миопатии?

Я считаю, что важную роль для хорошего психического самочувствия играют социальные детерминанты здоровья, а также доступ к жилью, работе, социальной и рекреационной активности. И люди с врожденной миопатией в этом ничем не отличаются.

Приложение



Протокол использования откашливателя CoughAssist у взрослых

Полное описание прибора CoughAssist, в том числе показания и противопоказания, приведены в инструкции по эксплуатации.

Ниже приведен предлагаемый протокол использования прибора после принятия решения о том, что это клинически приемлемо.

Показания: Для использования пациентами, которые не могут кашлять или эффективно очищать дыхательные пути от мокроты из-за низкой максимальной скорости выдоха.

Прибор CoughAssist MI-E будет полезен пациентам с неактивным или ослабленным кашлевым рефлексом, например, при мышечной дистрофии, миастении, полиомиелите и иных неврологических заболеваниях, сопровождающихся параличом дыхательной мускулатуры, например, при повреждении спинного мозга. Также он может быть использован для лечения ослабленного кашля при заболеваниях бронхолегочной системы (эмфизема, муковисцидоз, бронхоэктаз и др.). Он может эффективно применяться как пациентами с трахеостомой, так и теми, кто использует неинвазивные методы искусственной вентиляции легких.

Противопоказания:

- Буллезная эмфизема в анамнезе.
- Предрасположенность к преволятораксу или пневмомедиастинуму.
- Недавно перенесенные баротравмы.

Перед использованием прибора следует тщательно изучить возможные противопоказания.

Меры предосторожности: см. инструкцию по эксплуатации.

Использование прибора CoughAssist: Подсоедините дыхательный контур к выходу прибора CoughAssist, используя бактериальный/вирусный фильтр, трубку и необходимый интерфейс: маску, мундштук или адаптер для трахеостомической трубки. Если вы используете маску, убедитесь, что она плотно прилегает к лицу.

Для начала установите давление вдоха на плюс 10–15 см водного столба, а давление выдоха — минус 10–15 см водного столба, чтобы пациент привык к использованию прибора. Первоначально установленное давление и любые изменения можно проверить, перекрыв дыхательный контур (не допуская его загрязнения) и переключаясь между режимами вдоха и выдоха. Повторите переключение несколько раз, следя за показаниями манометра.

Настройки и режимы: Прибор может использоваться в ручном (Manual) или автоматическом (Auto) режиме.

В ручном режиме: проведите 4–6 циклов вдоха-выдоха, переключаясь между фазами. Поддерживайте давление на вдохе в течение 2–3 секунд, чтобы пациент сделал полный вдох, затем быстро переключайтесь на фазу выдоха и поддерживайте ее также в течение 2–3 секунд.

В автоматическом режиме: переведите регулятор в положение Auto. Установите время вдоха на 2–3 секунды и время выдоха также на 2–3 секунды. При проведении последующих сеансов лечения увеличивайте давление на 5 см водяного столба для каждого цикла из 4–6 вдохов-выдохов до достижения оптимального давления для очистки дыхательных путей от секрета. Типичное давление на вдохе может составлять от 40 до 70 см водяного столба. Оптимальное давление на вдохе может варьироваться для каждого пациента в зависимости от состояния легких и грудной стенки. Оптимальное давление на выдохе может составлять от 40 до 70 см водяного столба.

Продолжительность и процедура лечения: Стандартная продолжительность лечения состоит из 4–6 последовательных кашлевых циклов (вдох/выдох).

Видимый секрет необходимо удалять изо рта, трахеостомической или дыхательной трубки с помощью отсасывателя. Если пациенту необходимо отдохнуть, он может на 20–60 секунд вернуться к обычному режиму вентиляции и предписанному потоку кислорода. Для полноценного лечения режим «кашлевые циклы + отдых» можно повторить 4–6 раз.

При использовании трахеостомической трубки: Прибор CoughAssist можно подсоединить к трахеостомической трубки с помощью 15 мм адаптера или к встроенному дренажному катетеру, что позволит легко очистить трахеостомическую трубку от секрета. Для преодоления сопротивления трахеостомической или эндотрахеальной трубки может потребоваться более высокое давление на выдохе. При использовании прибора CoughAssist с трахеостомической трубкой рекомендуется применять средства для задержки секрета, который может скопиться в контуре. Для этих целей подойдут стандартные ловушки для жидкости и мокроты, а также расширительные трубки с гофрированной внутренней поверхностью.

План экстубации

Когда вы попадаете в больницу, может случиться так, что вам потребуется интубация. Это означает, что из-за проблем с дыханием вам поставят эндотрахеальную трубку, проходящую через рот или нос прямо в трахею. После того, как проблемы с дыханием будут устранены, эту трубку можно будет снять. Эта процедура называется экстубацией. При планировании хирургической операции вы должны заранее обсудить эту процедуру с хирургом или анестезиологом.

В некоторых ситуациях экстубация может вызвать у медицинской бригады определенные сложности. На следующих страницах приведен шаблон письма и подробный протокол экстубации с переходом к неинвазивной искусственной вентиляции легких. Протокол называется «Рекомендации по постоперационному уходу и экстубации детей и взрослых, страдающих нервно-мышечными заболеваниями» и разработан на базе работ докторов Шрота и Баха. Еще одним полезным ресурсом может стать указанная ниже статья. Вы можете распечатать эти материалы и ознакомить с ними своих врачей.

“Extubation of patients with neuromuscular weakness: a new management paradigm.” By Bach JR1, Gonçalves MR, Hamdani I, Winck JC. Chest. 2010 May;137(5):1033-9. doi: 10.1378/chest.09-2144. Epub 2009 Dec 29.

Авторы данной работы (Бах и соавторы) пришли к выводу, что данный протокол может с успехом использоваться для предотвращения трахеостомии и поддержания неинвазивной искусственной вентиляции легких (с помощью респиратора или аппарата ИВЛ с двухуровневым положительным давлением, подсоединенных к маске или мундштуку). Многие врачи могут не быть знакомы с подобными протоколами, поэтому вам может понадобиться ознакомить ваших врачей с этим подходом. В идеале такое ознакомление лучше проводить до плановых мероприятий, таких как хирургические операции. Прежде чем согласиться на трахеостомию, попросите своих врачей прочитать соответствующую медицинскую литературу и дайте им ссылку на указанную выше статью.

Многие врачи считают, что если пациент слишком слаб, чтобы дышать самостоятельно или эффективно откашливать мокроту, то до проведения экстубации ему необходимо сделать трахеостомию. Во многих случаях, однако, этого можно избежать.

Ниже приведено краткое содержание указанной статьи (Бах и соавт.): Экстубацию можно проводить вне зависимости от того, нужна ли пациенту респираторная поддержка. Пациент

будет просто переведен от использования ИВЛ через эндотрахеальную трубку на неинвазивную вентиляцию.

До проведения экстубации необходимо убедиться, что пациент соответствует следующим критериям:

- отсутствует повышенная температура
- для поддержания содержания оксигемоглобина в артериальной крови (показатель Sa O₂) на уровне > или = 95% не требуется дополнительного кислорода
- флюорография грудной клетки без аномалий
- прекращена подача любых лекарственных препаратов, подавляющих дыхание
- необходимость в использовании отсасывателя снижается

При соответствии указанным выше критериям можно рассмотреть возможность экстубации и перевода пациента на неинвазивную вентиляцию без дополнительной подачи кислорода.

Основные факторы успешной экстубации и перевода к неинвазивной ИВЛ:

- переход от использования кислорода на дыхание атмосферным воздухом
- тщательный мониторинг уровней насыщенности кислородом и углекислым газом
- использование прибора Cough Assist, если Sa O₂ падает ниже 95%

Для определения необходимости дополнительной респираторной поддержки и удаления секрета можно использовать пульсоксиметр и (или) капнограф. Если нарушения дыхания продолжаются, убедитесь в том, что маска плотно прилегает к лицу, увеличьте давление и (или) скорость работы аппарата для ИВЛ или попробуйте использовать аппарат для ИВЛ с переключением по объему. Если эти методы не дали результата и уровень насыщенности кислородом по-прежнему ниже 95%, вам может потребоваться повторная интубация. Экстубация в этом случае должна быть проведена позже с использованием тех же методов.

До тех пор, пока к вам не вернется ваша обычная сила, вам может потребоваться более длительное использование неинвазивной респираторной поддержки в течение дня. Вы сможете вернуться к своему обычному режиму использования респираторной поддержки после выписки из больницы. К примеру, если раньше вы обычно пользовались респираторной поддержкой во время ночного сна, вы сможете вернуться к этому режиму.

Меня зовут _____.

Мое мышечное расстройство называется: _____.

У меня ослабленный кашлевой рефлекс, поэтому, когда у меня респираторная инфекция или пневмония, мне трудно откашливать мокроту из легких. Для помощи при откашливании я использую прибор Cough Assist.

Мои настройки:			
Давление на вдохе:	+		cm H ₂ O
Давление на выдохе:	-		cm H ₂ O
Время вдоха:			сек.
Время выдоха:			сек.
Пауза:			сек.

Использование только кислорода для повышения показателя насыщенности O₂ может маскировать рост содержания CO₂ и привести к задержке CO₂ в организме и дыхательному ацидозу! В обычной ситуации использования кислорода следует избегать!

При насыщенности кислородом менее 95% мне необходимо более частое использование Cough Assist и, при возможности, ВІРАР (ІРАР 14–19 см водного столба, ЕРАР 0–4 см водного столба) или неинвазивная ІВЛ с использованием назальной маски (вспомогательная контролируемая вентиляция).

Использование неинвазивной вентиляции при помощи ВІРАР и назальной маски может привести к отсутствию необходимости интубации и трахеостомии, а также способствовать устранению гипоксемии и дыхательного ацидоза. Если, по вашему мнению, мне необходима интубация, прошу вас передать приложенный к данному письму протокол экстубации персоналу палаты интенсивной терапии и респираторным терапевтам.

Мои врачи:	
Невролог	Ф.И.О. и телефон:
Пульмонолог	Ф.И.О. и телефон:
Респираторный терапевт	Ф.И.О. и телефон:
Кардиолог	Ф.И.О. и телефон:

Рекомендации по постоперационному уходу и экстубации детей и взрослых, страдающих нервно-мышечными заболеваниями

ПЕРЕД ЭКСТУБАЦИЕЙ:

Для ИНТУБИРОВАННЫХ пациентов очистка дыхательных путей каждые 4 часа:

1. Cough Assist: 5 циклов по 5 вдохов/выдохов;

Давление на вдохе:	+30, +35 или +40 на 1–2 сек.
Давление на выдохе:	-30, -35 или -40 на 1–2 сек.
Пауза:	1 – 2 сек.

2. Удаление мокроты из эндотрахеальной трубки, респираторная поддержка с помощью мешка Амбу.

3. Терапия при помощи жилета, физиотерапия грудной клетки или перкуссор в течение ___ минут (с альбутеролом, если прописан).

4. Cough Assist: 5 циклов по 5 вдохов/выдохов (как и выше);

5. Удаление мокроты из эндотрахеальной трубки, респираторная поддержка с помощью мешка Амбу.

* Прибор Cough Assist можно использовать каждые 10 минут с последующим удалением мокроты и использованием мешка Амбу *

РАССМОТРИТЕ ВОЗМОЖНОСТЬ

ЭКСТУБАЦИИ, если у пациента:

- нет повышенной температуры
- он НЕ нуждается в дополнительном O₂
- нарентгеногруднойклеткиотсутствуют признаки актелектаза или инфильтрации
- он не находится по действию подавляющих дыхание препаратов
- уровень секрета минимальный

ПОСЛЕ ЭКСТУБАЦИИ:

Провести ЭКСТУБАЦИЮ и перевести пациента на назальную вентиляцию БЕЗ дополнительного O₂.

(например, ВІРАР (14-20)/(3-6) с использованием спонтанного режима с поддержкой частоты вдоха (spontaneous timed); аварийная частота = спонтанная частота)

После ЭКСТУБАЦИИ очистка дыхательных путей минимум каждые 4 часа:

1. Может понадобиться использование Cough Assist каждые 10 минут.

2. Cough Assist: 5 циклов по 5 вдохов/выдохов, затем удаление мокроты, затем раскрытие легких на вдохе.

Используйте Cough Assist, если O₂ резко падает ниже 95%.

3. Терапия при помощи жилета, физиотерапия грудной клетки или перкуссор в течение ___ минут (с альбутеролом, если прописан).

4. Cough Assist: 5 циклов по 5 вдохов/выдохов, затем удаление мокроты, затем раскрытие легких на вдохе. Сокращение использования назального ВІРАР или иного типа ИВЛ в течение дня по мере возможности. ЦЕЛЬ: использование только во время сна.

Доведение режима очистки дыхательных путей до 2–4 раз в день.

Адаптировано на базе материалов Университета Висконсина (доктор Мэри Шрот (Mary Schroth)) от 20.12.2004; статьи Bach JR et al. Spinal muscular atrophy type 1: a noninvasive respiratory management approach. Chest 2000; 117:1100. Bach JR et al, Extubation of patients with neuromuscular weakness: a new management paradigm. CHEST 2010; 173(5): 1033.

Плюсы и минусы трахеостомии

Авторы — взрослый, живущий с трахеостомической трубкой, и трое родителей детей с ВМ.

Прежде чем решиться на трахеостомию для себя или своего близкого, необходимо тщательно взвесить все за и против. Часто такое решение принимается в ситуации сильного стресса, например, в ходе экстренной госпитализации, когда это еще сложнее. Ниже мы привели некоторые соображения, которые могут оказаться для вас полезными, когда вы будете размышлять над тем, стоит ли соглашаться на трахеостомию.

Некоторые плюсы:

- Трахеостомия может быть необходима по медицинским показаниям для поддержания жизни.
- Довольно короткое время восстановления после хирургической операции.
- Проще стабилизировать дыхание.
- Проще удалять слизистые пробки и секрет во время инфекционных заболеваний.
- Отсутствие необходимости интубации через рот (эндотрахеальная трубка).
- При использовании медицинских приборов (например, аппарата для удаления мокроты, небулайзера, жилета и откашливателя) совместно с трахеостомической трубкой очистка дыхательных путей может быть более эффективна, чем при неинвазивной ИВЛ.
- Не требуется дыхательная маска.



Некоторые минусы:

- После хирургической операции требуется время на восстановление.
- Вам может потребоваться помощь сиделки на дому.
- Ваша школа может потребовать, чтобы вас на уроках все время сопровождала зарегистрированная медсестра.
- Слизистая пробка может забить трахеостомическую трубку, блокируя доступ воздуха.
- Несмотря на то, что удаление мокроты из трахеостомической трубки — не болезненная процедура, она довольно неприятна.
- Отсасывание мокроты может вызвать раздражение дыхательных путей, что приведет к образованию еще большего количества слизи.
- Иногда на стоме может образовываться грануляционная ткань.
- Стома может воспалиться.
- Иногда трахеостомическая трубка может препятствовать речи, или речь может искажаться.
- У некоторых пациентов трахеостомическая трубка вызывает проблемы с глотанием, что может привести к аспирации еды, слюны или жидкостей (и вызвать пневмонию).
- Трахеостомическая трубка требует особого внимания:
 - ◇ регулярное удаление мокроты из бронх
 - ◇ уход за стомой
 - ◇ смена канюль
- Вы все время должны иметь при себе аппарат для удаления мокроты и набор запасных катетеров, трахеостомических трубочек и тесемок.
- Может привести к увеличению вырабатываемого секрета и к росту риска инфекции. Вокруг трахеостомических трубок часто поселяются определенные микроорганизмы, например, псевдомонады.
- Во время плавания или купания необходимо следить за тем, чтобы вода не попала в дыхательные пути.
- Может привести к трахеомалации (размягчению хрящей трахеи).

Стимуляция движения для развития тела и органов дыхания

Обучение движению

В чем плюсы движения?

- Помогает максимизировать потенциальную силу.
- Помогает стимулировать кровообращение и раскрытие легких.
- Помогает ребенку исследовать мир вокруг себя и свое тело.
- Помогает ребенку общаться с окружающими.
- Это весело.

Какую роль играют в этом мышцы?

- Поддерживают устойчивое положение тела (лежа, сидя и стоя).
- Обеспечивают стабильное положение одних частей тела, пока другие находятся в движении.
- Сгибают или разгибают суставы (сгибают руку в локте или поворачивают голову).
- Преодолевают силу тяжести.
- Преодолевают силу трения.
- Преодолевают силы, препятствующие движению, например, обтягивающую одежду или онемевшие суставы.
- Стимулируют рост костей за счет их натяжения.

Как мне помочь моему ребенку двигаться?

- Уменьшить негативное влияние таких сил, как гравитация, трение и противодействие движению, и физически поддержать ребенка, чтобы он мог устойчиво двигаться. С течением времени ребенок станет более сильным, уверенным, будет получать больше удовольствия от движения, что будет требовать от вас все меньшей поддержки.
- Поддержка в положении лежа на боку — снижает влияние силы тяжести на движения рук.
- Руки лежат на игрушечной машинке или чем-то подобном — колеса снижают влияние трения и облегчают движения рук.
- Движение по скользкой поверхности (линолеум или ламинат) и в скользкой одежде снижает влияние трения.
- Рисование пальцами — без трения.
- Двигать рукой вверх по доске, покрытой мелом, легче, чем просто поднимать руку.

- Свободная одежда, не стесняющая движений.
- Вода — в тазике (игры для рук), ванной, спа, бассейне, озере (с поддержкой).
- Водолечение (гидротерапия) с помощью физиотерапевта.
- Плавание.
- Вертикализатор.
- Симулятор езды на лошади или иппотерапия.
- Массаж (растяжение мышц, разработка тонуса).
- Щекотка.
- Танцы.
- Пищащие игрушки из магазинов для животных сжимать часто проще, чем такие же игрушки для детей.
- Переключатели — подушечки, которым требуется самое легкое нажатие, чтобы игрушки заработали.
- Мягкое пианино.
- Воздушный хоккей — особенно небольшого размера.
- Кегли — ребенок может направлять мяч, даже если он не может его держать.
- Надувать пузыри и пытаться их поймать.
- Вибрирующие игрушки.
- Прыгунки.
- Доска на колесиках, трехколесный велосипед, велосипеды для детей с ограниченными возможностями, другие колесные игрушки.
- Используйте подвесной слинг, чтобы стимулировать у ребенка самостоятельную игру и увеличить амплитуду движения суставов (Bach 2004).
- Вибрационная терапия.
- Электрическая стимуляция.
- Антигравитационная беговая дорожка (минимальный рост — 142 см).
- Мотивируйте ребенка двигаться, чтобы посмотреть на объект или достать его (например, лопнуть пузырь).



Как увеличить емкость легких?
Плавание

Большинство специалистов

согласны с тем, что плавание — один из лучших видов активности для развития тела и легких. Армор и соавт. в своей работе пришли к заключению, что плавание способствует увеличению объема вдоха и выдоха, объема груди и количества альвеол или воздушных мешочков на единицу объема легочной ткани. (Armour J, Donnelly PM, Bye PT, 1993. The large lungs of elite swimmers: an increased alveolar number? Eur Respir J 1 Feb;6(2):237-47)

Использование аппаратов для дыхательных упражнений с сопротивлением

1. Стимулирующий спирометр для увеличения объема легких
2. Спирометр для тренировки глубокого дыхания
3. Дыхательный тренажер
4. Дыхательный тренажер с измерением объема
5. Тренажер Breath builder

Техника глубокого дыхания

1. Сделайте глубокий вдох, чтобы грудная клетка расширилась, а ребра поднялись.
2. Задержите дыхание на пять секунд.
3. Медленно выдохните.
4. Надавите на живот, чтобы выдавить воздух из легких.
5. Повторяйте этот цикл в течение пяти минут каждый день (если почувствуете головокружение, остановитесь).

Накопительное дыхание — глоссофарингеальное дыхание (ГФД)

Мышцы, ответственные за вдох и выдох (косвенно), можно развить при помощи так называемого «накопительного дыхания» или (более научно) «глоссофарингеального дыхания» (ГФД). Люди, страдающие от слабости дыхательной мускулатуры и не способные дышать самостоятельно, могут при помощи ГФД обеспечить себе нормальную вентиляцию легких и абсолютную безопасность в течение дня без использования аппарата ИВЛ или в случае его внезапной поломки.

При использовании данной техники больной нагнетает воздух в легкие небольшими порциями при помощи глотательных движений горла. После каждого такого «глотка» горло закрывается. Один вдох обычно включает в себя 6–9 глотательных движений по 40–200 мл каждое. В ходе обучения данной технике ее эффективность можно контролировать с помощью спирометра, измеряя объем каждого глотка в миллилитрах, количество глотков на вдох и вдохов в минуту. По этой технике можно найти инструкции и обучающие видео.

ГФД практически не используется при наличии

трахеостомической трубки. Эта техника не

эффективна, если трахеостомическая трубка не закрыта (что характерно для IPPV). И даже при закрытой трубке при росте давления накопленного воздуха он обычно выходит между стенками трубки и стомой.

Другие рекомендации для развития дыхания:

- Почаще меняйте положение тела (по меньшей мере каждые два часа).
- Пусть больной сидит, если это безопасно (при необходимости используйте специальный стул).
- Смех и плач помогают

разрабатывать легкие. Если это безопасно и не доставляет дискомфорта ребенку, пусть поплачет подольше.

- Полезно дышать паром в ванной, но следите за тем, чтобы ребенок после этого не переохлаждался.
- Пусть ребенок больше поет (например, детские песенки) и хлопает. Даже если это сложно, это будет способствовать развитию движения и дыхания.
- Надувные игрушки, духовые инструменты.

Движение имеет важное значение для развития тела и легких и поддержания их в здоровом состоянии. Старайтесь, чтобы ваш ребенок двигался в меру своих возможностей, но не допускайте переутомления. Если вы или ваш ребенок заболели, отдых должен иметь приоритет над движением до тех пор, пока вам не станет лучше.



Советы для подготовки к операции по исправлению сколиоза

Автор — родитель ребенка с ВМ

Когда нашему ребенку, больному врожденной миопатией, было 12 лет, ему была сделана операция по сращиванию позвонков. Вот какие уроки мы из этого вынесли:

Изучите своего врача

Если у вас или у кого-то из ваших близких начинает ухудшаться искривление позвоночника, прежде чем согласиться на операцию, проконсультируйтесь с несколькими хирургами. Попробуйте понять, действительно ли вам подойдет тот или иной врач. Я искала хирурга, не только имевшего опыт по оперированию пациентов с нервно-мышечными заболеваниями, но и по переводу их на неинвазивную искусственную вентиляцию после операции. Поэтому тщательно подойдите к выбору врача.

Подготовка

Существует множество факторов, влияющих на то, когда лучше проводить операцию. Необходимо учесть возраст, развитие, общее состояние здоровья, загруженность операционной и общий график жизни семьи. Мы начали готовиться к операции за несколько месяцев. В течение этого времени нам надо было многое сделать.

Обеспечить оптимальное здоровье обоих родителей. Нам необходимо было решить все свои проблемы со здоровьем, чтобы мы были готовы приложить все усилия для ухода за нашим ребенком. Для меня это означало сбросить несколько килограммов и укрепить свой организм. Для этого я начала регулярно посещать спортзал. Упражнения также позволили мне справиться со стрессом.

Оптимизация питания ребенка. Питание играет важнейшую роль в выздоровлении. Мы работали над тем, чтобы увеличить количество потребляемых калорий, чтобы ребенок набрал вес, а также старались повысить качество еды и добавок. Наш хирург часто направляет пациентов к специалисту по питанию перед операцией. Некоторые семьи могут для этой цели решиться на установку питательной трубки.

Мой сын начал слушать успокаивающую музыку перед сном. Мы хотели, чтобы он мог пользоваться этим в больнице, чтобы справиться с болью и лучше засыпать. И это отлично сработало. Ночью перед операцией он крепко уснул почти за девять минут! Я загрузила эту музыку в свой телефон перед тем, как отправиться в больницу. У меня была и своя музыка, которую я слушала в палате интенсивной терапии, чтобы расслабиться минут на 20. Этого было достаточно, чтобы освежиться перед еще несколькими часами дежурства.

Обеспечьте себе поддержку

Мы отобрали нескольких родственников и друзей, которые должны были нам помогать в ходе операции. Например, один из родственников каждый день привозил нам в больницу свежую здоровую пищу. У нас было два портативных холодильника, которые мы меняли, чтобы у нас постоянно была здоровая пища и закуски (наш сын не ел через рот после операции).

Определите, что поможет тем, кто будет ухаживать за пациентом, поддерживать свои физические и моральные силы. Мы также использовали myMuscleTeam — инструмент, разработанный Ассоциацией мышечной дистрофии (MDA). Это бесплатное онлайн-приложение, позволяющее объединить вашу семью и друзей в единую группу поддержки. На этом простом в использовании сайте можно координировать усилия по уходу за больным. Он предлагает ряд инструментов, которые могут пригодиться как вам, так и вашим близким. Вы можете создавать приватные страницы, писать сообщения для друзей и близких, сообщая им последние новости, а также вести календарь по уходу, с помощью которого можно попросить помощи в транспортировке к врачу, подготовке еды, ведению домашнего хозяйства и т.п. Более подробную информацию можно найти на странице <http://mda.org/services/finding-support/mymuscle-team>.

Посмотрите, нет ли рядом с больницей, где вам будут делать операцию, возможности снять жилье. В нашей больнице неотложной помощи одно крыло было отдано под «номера» для лиц, ухаживающих за больными. Таким образом, один из нас

мог поспать, пока другой был с ребенком. Это было гораздо удобнее, чем ездить домой. Еще один вариант — посмотреть, нет ли поблизости семейной гостиницы «Дом Роналда Макдоналда», где можно было бы остановиться. Очень важно, когда есть место, где можно отдохнуть и расслабиться.

Знайте, что вас ожидает

Предоперационная консультация — Вы можете организовать предоперационную консультацию с врачом или медсестрой, в ходе которой можно обсудить вопросы здоровья, что вас ожидает и возможные риски. У нас была одна часовая беседа по телефону за 30 дней до операции, но разные врачи могут подходить к этому по-разному. В частности, врач сказал нам, что мы должны знать, что после операции тело и лицо ребенка сильно распухнут. Для нас это было очень полезно, потому что нашего сына было просто не узнать. То, что мы знали это заранее, помогло нам не так сильно переживать по поводу его внешности.

Ознакомительный визит — Наша больница проводит предварительные визиты для детей и их родителей, чтобы они знали, чего ожидать. На сайте больницы есть также видео-ролики для разных возрастных групп.

Поговорите с другими, кто через это прошел — Я разговаривала с пятью другими семьями, чей ребенок прошел через операцию на позвоночнике. Они мне дали очень важные советы и рекомендации.

Любая госпитализация — это стресс для всех членов семьи, особенно если речь идет о такой серьезной операции, как исправление сколиоза. Очень важно заранее подготовиться и спланировать свои действия. Желаю вам удачи!



Оптимизация веса

Вес играет важную роль в здоровье любого человека, а особенно — в здоровье больных ВМ. Последним особенно важно регулярно отслеживать изменения как веса, так и роста.

Один из способов отслеживания развития ребенка заключается в использовании кривой роста и веса, с помощью которой можно сравнить показатели вашего ребенка со средними показателями детей того же пола и возраста. Дети с ВМ скорее всего не будут развиваться так же, как и здоровые дети, однако вы можете принять какую-либо точку за основу и следить, чтобы общая тенденция развития вашего ребенка соответствовала норме. Вы можете взять копию этой кривой у своего лечащего врача. Индекс массы тела (ИМТ) позволяет оценить соотношение веса и роста взрослого человека. Этот показатель также можно отслеживать с течением времени.

Для больных ВМ поддержание оптимального веса имеет важнейшее значение. Избыточный вес подвергает организм дополнительному стрессу и создает дополнительные проблемы со здоровьем. К росту веса у больных ВМ могут привести некоторые лекарственные препараты, например, преднизон. Для больных ВМ обычно характерен недостаточный вес. Для оптимального функционирования организму необходимо иметь определенный запас жира, однако лучше оставаться ближе к нижней границе оптимального диапазона (особенно это касается людей с ослабленной мускулатурой).

Недостаточный вес может ограничивать возможности организма по борьбе с заболеваниями. Ниже приведены некоторые рекомендации, которые помогут вам набрать вес, если вам это необходимо:

- Ешьте больше жира, например, сливочное или оливковое масло, сливки, майонез, орехи.
- Сделайте фруктовое пюре, чтобы можно было выпить пять порций фруктов за раз (которые в противном случае просто не смогут поместиться в ваш желудок).
- Съешьте жирное мороженое или замороженный заварной крем (кастард) с молочным белком.
- Выберите более высококалорийную пищу и (что более

предпочтительно) напитки.

- Дополните еду высококалорийными напитками, коммерческими смесями и коктейлями.
- Попробуйте при готовке и выпечке использовать высококалорийную ореховую муку (купите или сделайте самостоятельно).
- Добавьте в пищу молотые или перетертые орехи.
- Ешьте часто в течение дня (можно и ночью).
- Пейте больше фруктовых соков вместо воды.
- Добавляйте сухое молоко в молоко или молочные напитки, чтобы увеличить их калорийность.

Если эти способы не помогают, попробуйте принимать лекарства, стимулирующие аппетит, которые можно получить по рецепту. Проконсультируйтесь со специалистом в области питания или диетологом о том, как можно оптимизировать свой вес.



Принципы перехода от зондового к оральному питанию

Введение

Для некоторых больных ВМ питание через трубочку (зондовое питание) — лишь временная мера. Другим это необходимо для поддержания жизни. Некоторые пациенты пользуются комбинацией орального и зондового питания в зависимости от своего текущего состояния. Какой план лучше подойдет в вашем случае, необходимо решать совместно с вашими лечащими врачами.

Важно, чтобы подготовка к переходу к оральному питанию начиналась сразу после того, как устанавливается питательная трубка. Каждый раз во время питания через зонд необходимо делать комплекс упражнений по моторной стимуляции полости рта. Это поможет избежать развития орального отвращения, и пациенту будет легче вернуться к еде через рот, когда это вновь станет возможно. Необходимо, чтобы рот ассоциировался с утолением голода. К примеру, вы чувствуете голод, едите, ощущаете вкус еды во рту, и в конце концов у вас наступает насыщение. Однако тем, кто всю жизнь питается через трубочку, нужно помочь установить эту связь.

Идеи по оральному стимулированию во время зондового кормления

- Поглаживайте щеку мягкой тряпочкой по направлению к губам.
- Поглаживайте щеку массажной щеткой или мягкой зубной щеткой по направлению к губам.
- Возьмите леденец на палочке (холодный, мокрый, сладкий), дотроньтесь до губ и попросите пациентализать его.
- Используйте специальные вибрирующие игрушки, например, прорезыватели для зубов.
- Проконсультируйтесь с логопедом или эрготерапевтом, они подскажут вам что-нибудь еще.

Идеи упражнений для полости рта (для соответствующего возраста)

- Высуньте язык и сглотните, это поможет укрепить глотательные мышцы.
- Надавите языком на обе щеки и на нёбо, оближите губы.
- Поделайте упражнения для губ, например, крепко сожмите их или сложите губы бантиком.
- Возьмите толстую соломку и лист бумаги. Всосите воздух через соломку так, чтобы бумага прилипла к другому ее концу, подержите ее так несколько секунд, затем отпустите.
- Потренируйте «сухое» глотание.

Знайте, когда осуществлять переход

Переход к оральному питанию требует командного подхода. В случае с ребенком основную роль будет играть человек, который за ним ухаживает. В состав команды специалистов могут входить диетолог/специалист по питанию, специалист по кормлению/логопед, поведенческий терапевт (в случае если еде препятствуют нарушения поведения), медсестра и (или) врач, имеющий опыт перевода детей с ВМ от зондового на оральное питание.

Прежде всего, проверьте готовность. Необходимо ответить на следующие вопросы:

1. Безопасно ли это, исходя из результатов видеофлюороскопии акта глотания и анализа моторных навыков полости рта?
2. Достаточно ли хорошо шло развитие пациента или поддерживался его вес, пока он находился на зондовом питании?
3. Сколько калорий необходимо пациенту ежедневно для продолжения роста или поддержания веса?
4. Готовы ли вы лично и лица, осуществляющие уход за больным, к переходу? Есть ли у вас время, которое можно посвятить переходу?
5. Получено ли одобрение врачей на переход к оральному питанию?

6. Знакомы ли вы с признаками удушья и знаете ли, что нужно делать в этих случаях?

Один из первых шагов по переходу к оральному питанию заключается в том, чтобы безопасно стимулировать голод. Часто по ребенку не будет видно, что он голоден, до достижения определенного соотношения роста и веса, поэтому эта задача имеет приоритет.

Расписание питания через трубку необходимо упорядочить так, чтобы подразделить его на периоды приема пищи и перекуса. После этого можно начинать постепенное снижение калорийности порций и замещение замещаемого объема водой, чтобы удовлетворить потребности организма в жидкости и добиться того, чтобы с каждым приемом пищи желудок был достаточно растянут.

Затем каждые три-четыре дня можно увеличивать порции на 5 мл в зависимости от вашей ситуации. Таким образом, со временем постепенное увеличение порций приводит к большему увеличению объема желудка. Постепенное растяжение желудка позволит больному принимать большие порции и избежать рвоты или удушья в будущем при приеме пищи через рот. В процессе перехода необходимо тщательно отслеживать рост и вес больного.

Будьте терпеливыми и настойчивыми

Изменение пищевого поведения требует времени. Чем дольше человек находится на зондовом питании, тем больше времени может занять переход на питание через рот. Важно, чтобы процесс осуществлялся постепенно и пациенту было комфортно. На данном этапе пациент получает необходимые питательные вещества через трубку, поэтому постарайтесь расслабиться, реагировать позитивно и реалистично оценивать перспективы.

В связи с тем, что оральное питание могло вызывать дискомфорт (удушье, аспирацию, сильный рефлюкс, рвоту и т.д.), у пациента могло выработаться оральное отвращение. У него могла возникнуть стойкая ассоциация между питанием через рот и дискомфортом или болью, поэтому, когда что-то находится во рту или рядом с ним, он может испытывать тревогу и страх. Это можно преодолеть, однако на ранней стадии может потребоваться помощь специалиста по поведению или кормлению.

Необходимую поддержку можно получить у тех людей, которые уже имеют опыт перехода от зондового к оральному питанию. Вы можете вступить в онлайн-группы поддержки или узнать у своих врачей о таких группах поддержки в вашей местности.

Удаляйте питательную трубку только после того, как убедитесь в том, что пациент может есть и пить в количестве, достаточном для продолжения развития. До удаления трубки убедитесь в том, что пациент не теряет слишком много веса во время зимнего сезона простудных заболеваний.

Примерная программа перехода от зондового к оральному питанию

- Остановите постоянное ночное питание.
- Остановите постоянное питание в течение дня.
- Разработайте соответствующий возрасту график дневных приемов пищи.
- Переводите пациента на питание стандартными смесями вместо предварительно переваренных и содержащих ферменты (например, «Нутрамиген», «Прогестимил» или «Вивенекс»).
- Начинайте делать стимуляцию полости рта и приучать больного к слабым вкусовым ощущениям до того, как приступить к приему пищи через трубочку.
- Начинайте со щек, не делайте ничего такого, что могло бы испугать пациента.
- Избегайте дотрагиваться до языка: это чувствительное место, и такие прикосновения могут вызвать рвотный рефлекс.



- Практикуйте носовое дыхание и активное закрытие губ, если это возможно.
- Разработайте систему, которая позволит вознаграждать пациента даже за небольшие успехи. Например, в случае детей используйте во время приема пищи особые игрушки и другие стимулы. Это должны быть такие игрушки, которые нравятся ребенку и с которыми он играет только во время еды. Во время приема пищи используйте позитивный подход, закрепляйте достигнутые успехи, хвалите пациента и вовлекайте его в ваши действия.
- Изменяйте за раз только одну переменную (текстуру, температуру или посуду), чтобы избежать избытка впечатлений.
- Контролируйте потребление калорий и изменение веса.
- Продолжительность одного приема пищи через питательную трубку должно примерно равняться приему пищи через рот.
- Еда и питье, которыми пациент питается через рот, должны быть богаты калориями (до 30–40 калорий на унцию).
- После того, как количество пищи, принимаемое орально, стало уже умеренно большим, можно начать снижать количество калорий, подаваемых больному через трубку.
- Следите за появлением признаков нарушения дыхания между кормлениями и при необходимости остановите программу.
- Программу можно продолжать в случае отсутствия рвотных позывов или тошноты.
- Успешное завершение перехода от зондового к оральному питанию зависит от готовности ребенка и того, насколько вы придерживаетесь описанной здесь методологии.
- Критерии успеха: позитивные эмоции от ожидания еды, поддержание / набор веса в соответствии с нормой, отсутствие аспирации, удушья, рвотных позывов или тошноты, употребление 100% калорий через рот.



Виды питательных зондов

Тип используемого питательного зонда зависит от того, в течение какого времени предполагается его использовать, может ли желудок или кишечник переработать необходимое количество пищи, а также от других анатомических и медицинских соображений.

НГ-зонд (назогастральный зонд)

Идет через нос в желудок пациента.

Плюсы НГ-зонда

- Не требуется хирургического вмешательства.
- Родители могут научиться устанавливать зонд в домашних условиях.
- Просто удаляется в случае необходимости.
- Подходит для краткосрочного зондового питания.

Минусы НГ-зонда

- Необходимо заменять каждые 1–3 недели, чередуя ноздри.
- Легко вытаскивается.
- Создает неудобство.
- Может усугубить проблемы с глотанием и оральное отвращение.
- Понижает кашлевой рефлекс.
- Вызывает повышенное отделение секрета, который может быть аспирирован.
- Зонд очень тонкий, поэтому может пропускать только очень жидкую пищу.
- Может забиваться.
- Может быть сложно закрепить зонд пластырем так, чтобы он не мешался; пластырь может вызвать раздражение кожи.
- На той стороне, где расположен зонд, может возникнуть отек носа или глаза.
- Из-за зонда сфинктер, отделяющий пищевод от желудка, постоянно открыт, что может усугубить рефлюкс.
- Бросается в глаза и может привлекать ненужное внимание.
- Может использоваться только в течение короткого времени. (Если ребенку зондовое питание будет необходимо в течение трех месяцев и более, рассмотрите вопрос о постановке гастростомы).
- Зонд можно случайно завести в легкие вместо желудка, что может быть опасно.

Г-зонд (гастростома)

Г-зонд вводится напрямую в желудок через брюшную стенку. В некоторых больницах для формирования стомы (отверстия) изначально ставят ЧЭГ-зонд или зонд Bard сроком на 2–3 месяца, а затем ставят зонд с «кнопкой» или «пуговицей».

Некоторые врачи могут сказать, что одновременно с установкой Г-зонда необходимо делать фундопликацию по Ниссену, однако это не так.

Плюсы Г-зонда

- Считается несложной операцией и может ставиться без анестезии в зависимости от больницы.
- Комфортно для пациента.
- Хорошо держится на месте; сложно вытащить.
- Родители могут научиться менять зонд в домашних условиях.
- «Кнопку» можно менять раз в несколько месяцев (или даже лет в зависимости от используемого типа).
- Незаметен (скрыт под одеждой, используются низкопрофильные «кнопки»).
- Большой выбор питания (из-за большего диаметра трубки можно использовать более густые смеси).
- Различные способы подачи пищи, в том числе болюсно (порциями) через шприц под действием силы тяжести, питание через шприц с использованием поршня, питание под действием силы тяжести с использованием стойки и пакета, а также питание с помощью питательного насоса.
- Через Г-зонд можно выпускать газ из желудка. Рассматривайте это как отрыжку через живот.

Минусы Г-зонда

- Для установки зонда необходимо хирургическое

вмешательство. Место установки будет болеть в течение нескольких дней или недель.

- Могут возникнуть проблемы с заживлением ранки после операции.
- Несмотря на то, что случайно вытащить Г-зонд довольно сложно, это все же возможно.
- Удерживающий баллон может сдуться или повредиться.
- Зонд может забиться (всегда промывайте трубку после приема пищи или лекарства 7–10 мл воды).
- Возможно воспаление или грануляция тканей (волдыри и покраснение вокруг стомы).
- Если вы сделали фундопликацию по Ниссену, объем газа, который необходимо удалять, будет больше.

Постоянное кормление необходимо останавливать как минимум за час до процедур, во время которых пациенту может потребоваться лежать (например, облучение). В случае ночного кормления рекомендуется приподнимать голову пациента для предупреждения рефлюкса.

НЕ-зонд (назоюнальный зонд)

Идет через нос в тонкую кишку пациента.

Плюсы НЕ-зонда

- Не требуется хирургического вмешательства.
- Можно ставить на пробу перед установкой более долговременного зонда, например, ГЕ-зонда.
- Можно использовать при наличии проблем с желудком, т.к. НЕ-зонд идет напрямую в кишечник.

Минусы НЕ-зонда

- Для обеспечения правильной установки зонда он должен ставиться специалистами в области интервенционной радиологии под контролем рентгеновской визуализации. Во многих больницах такая процедура проводится с седацией, однако в некоторых крупных детских больницах обходятся без нее. Вам необходимо будет уточнить эту информацию в вашей клинике.
- Ваш ребенок будет получать постоянное питание. Болюсное кормление напрямую в кишечник невозможно. Кормление можно выключать на срок 6–8 часов. Распорядок кормления будет зависеть от

потребности в питательных веществах и жидкости.

- Если ребенок вытащит зонд, его придется ставить обратно с помощью интервенционной радиологии.
- Кроме вышеперечисленного, имеются те же минусы, что и в случае с НГ-зондами.

НД-зонд (назодуоденальный зонд)

Идет через нос в двенадцатиперстную кишку пациента.

Плюсы и минусы НД-зонда

- Такой зонд ставится довольно редко и имеет те же плюсы и минусы, что и НЕ-зонд.

ГЕ-зонд (гастроюнальный зонд)

Данный зонд идет от входного отверстия в стенке желудка через желудок (для удаления газа и подачи лекарственных препаратов) и в тонкий кишечник (для питания). ГЕ-зонды могут быть короткими (для детей) и длинными (для взрослых). Длинные зонды держатся лучше и также могут быть использоваться для детей. «Кнопочные» ГЕ-зонды гораздо удобнее при уходе за детьми.

Плюсы ГЕ-зонда

- Питание идет напрямую в кишечник (важно в случае сильного рефлюкса, рвоты, задержек при опорожнении желудка, нарушения моторики и функционирования желудка).
- Имеющийся Г-зонд можно легко заменить на ГЕ-зонд без дополнительного хирургического вмешательства.
- Питательная смесь, подаваемая через зонд, больше не будет вытаскиваться пациентом (кроме случаев хронической псевдонепроходимости кишечника и проблем с зондом).
- Для детей, страдающих от аспирации, ГЕ-зонд может стать альтернативой фундопликации по Ниссену.

Минусы ГЕ-зонда

- Установка ГЕ-зонда производится специалистами в области интервенционной радиологии под контролем рентгеновской визуализации и может потребовать анестезии.
- ГЕ-зонд необходимо заменять каждые три месяца.
- «Кнопка» должна быть неподвижной, чтобы избежать смещения зонда (в отличие от Г-зонда, при котором

- «кнопку» необходимо вращать).
- GE-зонд может свернуться и сместиться в желудок в случае недостаточной длины трубки, помещаемой в кишечник. Если вы видите, что питательная смесь попадает в желудок или выходит с газом, незамедлительно обратитесь к врачу.
 - Засорение GE-зонда может представлять из себя более серьезную проблему. (Промывайте зонд через каждые 4–6 часов, заливая в него 20 мл воды при помощи шприца. Это необходимо делать более медленно, чем в случае с Г-зондом, поскольку сильная струя воды может вызвать смещение зонда.)
 - Требуется постоянное питание при помощи насоса. Болюсное кормление в случае с GE-зондом не используется, т.к. тонкая кишка не может растягиваться, как желудок. Распорядок кормления будет зависеть от потребности в питательных веществах и жидкости и от способности ребенка пить или есть через рот.
 - Необходимо удалять газ через Г-порт.
 - В редких случаях требуется постоянное удаление газа и дренаж желудка.

питательные вещества из ЖКТ в достаточном объеме. При ППП пациенту устанавливается сердечный катетер, через который нутриенты попадают напрямую в кровь.

В некоторых случаях такой тип питания используется временно до тех пор, пока ребенок не сможет вновь питаться через зонд. В других случаях ППП становится основным способом питания пациента. ППП можно использовать в домашних условиях при наличии соответствующей подготовки у родителей или лиц, осуществляющих уход за больным.

Е-зонд (еюнальный зонд)

Ставится напрямую в тонкую кишку или в желудок, как GE-зонд.

Плюсы Е-зонда

- См. плюсы GE-зонда.

Минусы Е-зонда

- Через Е-зонды без Г-порта будет невозможно удалить скапливающийся в желудке газ.
- Стома, в которую устанавливается Е-зонд, может протекать сильнее, чем в случае с Г-зондом.

ППП: полное парентеральное питание

ППП используется в редких случаях, когда ребенку невозможно установить зонд в желудок или кишечник или когда он не может усваивать



Исследования в области врожденной миопатии

Исследования в области врожденной миопатии ведутся во многих странах мира. Врачи, семьи и ученые стремятся понять заболевания, относящиеся к этой группе, найти способы для их терапии и, возможно, лечения.

В связи с тем, что ВМ — редкое заболевание, а некоторые его формы встречаются очень редко, чрезвычайно важное значение имеет участие каждого возможного кандидата. Кроме того, чем больше человек участвует в исследовании, тем более значимым будет результат. При недостаточном количестве участников сложнее доказать, что какой-то из методов действительно работает.

Часто ученым сложно найти необходимое количество участников для какого-либо проекта. Если участник выходит из проекта (хотя этого иногда и нельзя избежать), происходят изменения в размере выборки, а это может помешать исследователям ответить на стоящие перед ними вопросы. Все эти факторы делают участие в исследованиях столь важным.

В настоящем разделе мы кратко описываем некоторые виды научных исследований:

Естественно-научные исследования — В ходе таких исследований ученые собирают информацию по ВМ, чтобы лучше понимать естественное течение заболевания. Пациенты проходят первоначальное обследование, а затем через определенные промежутки времени — повторные обследования, в ходе которых собирается информация об изменениях, произошедших в организме. Обследование может включать в себя сбор истории болезни, осмотр, функциональное тестирование и т.д. Естественно-научные исследования полезны для подготовки к будущим клиническим испытаниям. Без информации о том, как протекает заболевание само по себе, сложно понять, действительно ли улучшение вызвано тестируемым методом лечения.

Хранилище тканей — Такие хранилища иногда называют биобанками. Здесь хранятся образцы тканей пациентов, которые могут быть использованы для различных исследований. Одним из таких банков является Хранилище тканей больных с врожденными мышечными заболеваниями

(Congenital Muscle Disease Tissue Repository, CMD-TR). Оно было создано с целью централизованного хранения и предоставления образцов исследователям. Больные и члены их семей могут дать свое согласие на отправку в CMD-TR образцов тканей, оставшихся после биопсии, хирургической операции или аутопсии. Для получения более подробной информации можно связаться с Стейси Коссетт по адресу: scossette@mcw.edu.

Реестры — Реестры являются важным источником информации о количестве и личных данных пациентов, имеющих определенные заболевания, и членах их семей. Такие данные включают в себя текущую контактную информацию, а в некоторых случаях и медицинскую информацию. При сборе, хранении и использовании данных особое внимание уделяется неприкосновенности частной жизни. Реестры являются важнейшим звеном в той структуре, которая позволяет исследователям, врачам и фармацевтическим компаниям изучать ВМ и работать над поиском лечения для этого заболевания. Международный реестр больных с врожденными мышечными заболеваниями (Congenital Muscle Disease International Registry, CMDIR) содержит информацию обо всех подтипах врожденной миопатии. На сайте cmdir.org вы можете получить более подробную информацию и зарегистрировать себя или члена своей семьи с диагнозом ВМ.

Клинические исследования — Такие исследования проводятся с целью поиска ответа на конкретные медицинские вопросы, связанные с ВМ. Например, вызывает ли ВМ сердечную недостаточность? Ответ на такой вопрос можно получить путем обследования участников подобного исследования. Виды проводимых обследований зависят от вопросов, ответы на которые хочет получить исследователь. Для некоторых исследований не требуется непосредственного участия пациента, достаточно будет информации из вашей истории болезни.

Клинические испытания — Данный вид исследований является интервенционным. Интервенция может заключаться в лекарственном препарате, хирургической процедуре, комплексе упражнений и т.п. Обычно, чтобы определить результат эксперимента, испытуемых подразделяют на контрольную и экспериментальную группы.

Контрольная группа получает плацебо, т.е. таблетку в виде кусочка сахара или терапию, которая не должна привести ни к какому результату. В большинстве исследований вас случайным образом определяют в ту или иную группу. Кроме того, ни вы, ни ваш врач не будете знать, к какой группе вас определили. Клинические испытания имеют очень важное значение, потому что они позволяют устранить предвзятость в ходе тестирования и получить точный ответ на вопрос, эффективно ли лечение.



Фундаментальные научные исследования — Такие исследования обычно проводятся в лабораториях и имеют целью понять основы ВМ. Эти исследования обычно проводятся на животных и имеют целью поиск и тестирование лекарственных препаратов и других методов лечения ВМ.

Междисциплинарные научные исследования — Эти исследования позволяют применить знания, полученные в ходе фундаментальных исследований, на практике для лечения пациентов с ВМ.

Генная терапия — Междисциплинарное исследование, использующее методы генетики для лечения заболевания. Целью генной терапии является предоставить пациентам здоровую копию гена, который вызывает ВМ. Организм может использовать здоровый ген для производства функционального протеина.

Ферментозаместительная терапия — Междисциплинарное исследование, использующее знания о том, как протеины производятся и используются для лечения ВМ. Целью данного исследования является предоставить организму функциональный протеин (фермент).



Подтипы ВМ в зависимости от генетических мутаций

В данной таблице представлена информация, актуальная на момент публикации.

С и м в о л гена	Подтип ВМ по гену	Недостаточность белка	Подтип ВМ по биопсии мышечной ткани
<i>ACTA1</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>ACTA1</i>	Альфа-актин, скелетные мышцы	Немалиновая миопатия
			Кэп-миопатия*
			Врожденная диспропорция типов мышечных волокон
<i>BIN1</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>BIN1</i>	Амфифизин	Центронуклеарная миопатия
<i>CFL2</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>CFL2</i>	Кофилин 2 (мышечный)	Немалиновая миопатия
<i>CCDC78</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>CCDC78</i>	Биспиральный домен-содержащий белок 78	Центронуклеарная миопатия
<i>CNTN1</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>CNTN1</i>	Контактин 1	Врожденная миопатия Комптона-Норта
<i>DNM2</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>DNM2</i>	Динамин 2	Центронуклеарная миопатия
<i>KBTBD13</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>KBTBD13</i>	Келч-дубликат и ВТВ(POZ)-домен-содержащий белок 13	Немалиновая миопатия
<i>KLHL40</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>KLHL40</i>	Келч-подобный белок 40	Немалиновая миопатия
<i>KLHL41</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>KLHL41</i>	Келч-подобный белок 41	Немалиновая миопатия
<i>LMOD3</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>LMOD3</i>	Лейомодин 3	Немалиновая миопатия

<i>MEGF10</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>MEGF10</i>	Многочисленные ЭФР-подобные-домены 10	Дистрофические признаки и мини-стержни
<i>MTM1</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>MTM1</i>	Миотубуларин	Центронуклеарная миопатия / миотубулярная миопатия
<i>MYBPC3</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>MYBPC3</i>	Миозин-связывающий белок-С (сердечный)	Центральные стержни с гипертрофической кардиомиопатией
<i>MYF6</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>MYF6</i>		Центронуклеарная миопатия
<i>MYH2</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>MYH2</i>	Миозин, тяжелый полипептид γ , скелетные мышцы	Миопатия с инклюзионными тельцами
<i>MYH7</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>MYH7</i>	Миозин, тяжелый полипептид γ , сердечная мышца, бета	Дистальная миопатия Лаинга
			Миопатия с гиалиновыми тельцами
			Миопатия с множественными мини-стержнями
<i>MYL2</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>MYL2</i>	Миозин, легкая цепь 2	Врожденная диспропорция типов мышечных волокон
<i>NEB</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>NEB</i>	Небулин	Немалиновая миопатия
			Кэп-миопатия*
<i>RYR1</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>RYR1</i>	Рианодинорный рецептор 1, скелетная мышца	Центронуклеарная миопатия
			Врожденная диспропорция типов мышечных волокон
			Миопатия с множественными мини-стержнями
			Болезнь центрального стержня
			Болезнь центрального стержня или вариант немалиновой миопатии

<i>SEPN1</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>SEPN1</i>	Селенопротеин N1	Врожденная диспропорция типов мышечных волокон
			Миопатия с множественными министержнями
<i>TNNT1</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>TNNT1</i>	Медленный тропонин T	Немалиновая миопатия
<i>TPM2</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>TPM2</i>	Тропомиозин 2 (бета)	Немалиновая миопатия
			Кэп-миопатия*
			Врожденная диспропорция типов мышечных волокон
<i>TPM3</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>TPM3</i>	Тропомиозин 3	Немалиновая миопатия
			Кэп-миопатия*
			Врожденная диспропорция типов мышечных волокон
<i>TRIM32</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>TRIM32</i>	Трехсторонний мотив-содержащий белок 32	Саркотубулярная миопатия
<i>TTN</i>	Миопатия, связанная с мутациями гена <i>TTN</i>	Титин	Центронуклеарная миопатия
			Центронуклеарная миопатия с стержнями
* Многие исследователи полагают, что кэп-миопатия является вариантом немалиновой миопатии.			

Глоссарий



Брюшной: Относящийся к брюшной полости, которая находится между грудной клеткой и тазом.

Ахиллово сухожилие: Соединяет мышцы голени с пяточной костью сзади.

Ацидоз: Смещение кислотно-щелочного баланса организма в сторону увеличения кислотности.

Активная растяжка: Растяжка, при которой вы принимаете определенную позу и поддерживаете ее без чьей-либо помощи только за счет силы собственных мышц.

Острый: Острыми называются такие симптомы, которые возникают резко или проявляются только в течение короткого периода времени.

Заблаговременные указания: Юридические документы, посредством которых вы можете оставить заблаговременные распоряжения на счет медицинского ухода за вами, если вы не сможете самостоятельно принимать решения. Это позволит вам сообщить свою волю членам вашей семьи, друзьям и врачам и избежать недопонимания в случае ухудшения вашего здоровья.

Мешок Амбу: Аппарат дыхательный ручной (АДР) (также называется по торговой марке — «мешок Амбу», по назначению — «ручной респиратор» или «самонадувающийся мешок») — это ручной аппарат, используемый для создания положительного давления в легких пациента, неспособного дышать самостоятельно или с нарушениями дыхания.

Амбулаторный: Имеющий отношение к способности ходить.

Анестезия: Лекарственный препарат или процедура, используемая для подавления боли для проведения хирургической операции или иного медицинского вмешательства. Может быть общей или местной.

Апноэ: Остановка или приостановка внешнего дыхания. Во время апноэ дыхательные мышцы не двигаются, и объем воздуха в легких не изменяется.

Аритмия: Изменение или нарушение сердечного ритма.

Артрогрипоз: Врожденная постоянная контрактура сустава.

Атрофия: Уменьшение размера органов или тканей.

Устройства для альтернативной аугментативной коммуникации (ААС):

Включают в себя любые виды коммуникации (кроме речи), используемой для выражения мыслей, потребностей, желаний и идей.

Аутосомно-доминантный: Тип наследования, при котором для проявления болезни необходима только одна мутация/вариация. При аутосомно-доминантном заболевании один из родителей обычно является больным, имеющим «дефектную» копию гена, которая затем передается ребенку, у которого возникает заболевание. Более часто в семьях, где ребенок болен ВМ, мутация возникает «de novo», т.е. спонтанно, а не присутствует в генах родителей.

Аутосомно-рецессивный: Мутация/вариант одного и того же гена переходит к ребенку от обоих родителей. Для возникновения ВМ у ребенка должно быть две копии «дефектного» гена. Оба родителя являются носителями, но обычно не имеют проявлений заболевания. Ребенок может унаследовать различные мутации одного и того же гена от каждого из родителей (гетерозиготность). Если ребенок наследует один и тот же вариант гена от обоих родителей, это называется гомозиготность.

Апноэ: Остановка или приостановка внешнего дыхания. Во время апноэ дыхательные мышцы не двигаются, и объем воздуха в легких не изменяется.

Аритмия: Изменение или нарушение сердечного ритма.

Артрогрипоз: Врожденная постоянная контрактура сустава.

Атрофия: Уменьшение размера органов или тканей.

Устройства для альтернативной аугментативной коммуникации (ААС):

Включают в себя любые виды коммуникации (кроме речи), используемой для выражения мыслей, потребностей, желаний и идей.

Аутосомно-доминантный: Тип наследования, при котором для проявления болезни необходима только одна мутация/вариация. При аутосомно-доминантном заболевании один из родителей обычно является больным, имеющим «дефектную» копию гена, которая затем передается ребенку,

у которого возникает заболевание. Более часто в семьях, где ребенок болен ВМ, мутация возникает «de novo», т.е. спонтанно, а не присутствует в генах родителей.

Аутосомно-рецессивный: Мутация/вариант одного и того же гена переходит к ребенку от обоих родителей. Для возникновения ВМ у ребенка должно быть две копии «дефектного» гена. Оба родителя являются носителями, но обычно не имеют проявлений заболевания. Ребенок может унаследовать различные мутации одного и того же гена от каждого из родителей (гетерозиготность). Если ребенок наследует один и тот же вариант гена от обоих родителей, это называется гомозиготность.

Клинические испытания: Вид клинических исследований, проводящийся в соответствии с предварительным планом или протоколом. Участники клинических испытаний могут играть более активную роль в собственном медицинском обслуживании, получают доступ к новым методам лечения и помогают другим за счет собственного участия в исследованиях.

СО₂: Углекислый газ, содержащийся в выдыхаемом воздухе. Это природное химическое соединение содержится в воздухе, который выделяется растениями.

Толстая кишка: Конечная часть пищеварительного тракта, где происходит извлечение воды и соли из твердых отходов перед их удалением из организма.

Коммерческие смеси: Изготовленная в промышленных условиях смесь твердой и жидкой пищи, измельченная в блендере или в комбайне и процеженная. Такие смеси можно пить из чашки, есть через соломинку или ложкой, а также подавать при помощи шприца или питательной трубки.

Врожденный: Проявляющийся от рождения.

Длительное кормление: Кормление, при котором питательная смесь подается через питательную трубку по каплям в течение нескольких часов.

Контрактура: Постоянное сокращение мышцы или сустава, вызывающее снижение амплитуды движения.

Корпус: Торс или туловище. Центральная часть тела, от которой отходят конечности и шея.

Роговица: Передняя прозрачная часть глазного яблока, которая защищает радужную оболочку, зрачок и переднюю камеру.

Дантролен: Мышечный релаксант, используемый для купирования злокачественной гипертермии, действие которого основывается на нарушении механизма возбуждения и сокращения мышечных клеток, возможно, за счет влияния на риаудиновые рецепторы.

De novo: Латинское выражение, означающее «первичный». Мутация «de novo» означает спонтанную мутацию, не переданную ни одним из родителей.

Деформация: Искажение или искривление той или иной части тела.

Обезвоживание: Серьезный недостаток воды в организме.

Помрачение сознания: Серьезная спутанность сознания и дезориентация, характеризующаяся относительно быстрым развитием и колебаниями интенсивности.

Диафрагма: Куполообразная структура из мышц и сухожилий, которая является основной дыхательной мышцей и играет важнейшую роль в процессе дыхания.

Диетолог: Специалист в области питания и диетологии.

Несоответствие: Отступление от нормы, в частности, в отношении тех характеристик, которые должны быть одинаковыми.

Вывих: Выход кости из сустава с полным расхождением суставных поверхностей.

Расстройство: Состояние, вызывающее нарушение нормальной работы организма.

ДНК: Дезоксирибонуклеиновая кислота. Практически все живые организмы содержат ДНК в клеточных ядрах в составе хромосом. С помощью ДНК от одного поколения другому передается генетическая информация.

Двухэнергетическая рентгеновская абсорбциометрия: Также называется ДРА или DEXA. Метод измерения плотности костной ткани. Измерение производится путем облучения кости рентгеновскими лучами с различными энергиями.

Эхокардиограмма: Ультразвуковое обследование сердца.

Проводится с целью исследования структуры сердца и его функциональности.

Электрокардиограмма: Обследование с целью изучения частоты и регулярности сердечных сокращений. Для его проведения к груди, рукам и ногам пациента прикрепляются специальные электроды. Обычно снятие ЭКГ занимает меньше часа.

Электрокардиограф: Прибор, выявляющий и записывающий мельчайшую разницу электрических потенциалов, возникающих в результате работе сердца и между различными частями тела.

Электролиты: Минералы в крови и других жидкостях организма, несущие электрический заряд. От электролитов зависит количество воды в организме, кислотность (рН) крови, функциональность мышц и другие важные процессы. Организм теряет электролиты, когда потеет, во время рвоты и диареи. Их запас необходимо пополнять с помощью минералосодержащих жидкостей. Обычная вода не содержит электролитов.

Эндотрахеальная трубка: Особый вид трахеальной трубки, которая обычно вставляется в нос или в рот пациента для респираторной поддержки в экстренных ситуациях.

Клизма: Процедура, в ходе которой в прямую кишку пациента вводится жидкость или газ. Обычно клизма ставится с целью опорожнения кишечника, однако, помимо этого, с ее помощью можно вводить лекарственные препараты или контрастные вещества для рентгенографического обследования.

ЛОР: Врач, специализирующийся на болезнях ушей, носа и горла.

Евстахиева труба: Канал, соединяющий носоглотку со средним ухом.

Нарушение нормального развития («failure to thrive»): Недостаточный набор или чрезмерная потеря веса. В настоящее время этот английский термин почти не используется.

Форсированная жизненная емкость легких (ФЖЕЛ): Максимальный объем воздуха, который может выдохнуть человек после максимально глубокого вдоха. С помощью

ФЖЕЛ можно выявить нарушения функционирования легких, связанные, например, со слабостью дыхательной мускулатуры или с инфекцией.

Гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь (ГЭРБ): Состояние, при котором содержимое желудка (пища или жидкость) проникает обратно в пищевод. Это может привести к раздражению слизистой оболочки пищевода и вызвать изжогу и другие симптомы.

Гастроэнтеролог: Врач, специализирующийся на болезнях пищеварительной системы.

Гастростома или Г-зонд: Тип питательной трубки, вводимой хирургическим путем через кожу напрямую в желудок. Могут иметь различные наименования, в том числе ЧЭГ-зонд, зонд с «кнопкой» MicKey или Bard.

Ген: Базовая единица наследственности, состоит из ДНК. Гены являются чертежами, по которым строится организм. Мы наследуем гены от своих биологических родителей.

Генетическая мутация: Изменение последовательности ДНК в геноме организма, которое может привести к нарушениям в работе организма или его строении.

Генетический консультант: Медицинский работник, имеющий высшее медицинское образование и опыт работы в области генетики и консультирования. Генетический консультант может объяснить, какая генетическая мутация вызывает ваши симптомы, и может помочь определить вероятность того, что эта мутация будет передана вашим детям.

Генетическое тестирование: Одна из новейших и сложнейших методик, используемых для исследования генетических заболеваний, включающая в себя работу напрямую с молекулой ДНК.

Генетик: Врач-специалист в области генетики, наследственности и изменения организмов.

Задержка развития крупной моторики: Запоздалое развитие таких видов активности, как ползание, сидение, ходьба и других, для которых используются большие мышцы.

Кривая роста и веса: Кривая, на которой отображаются изменения роста и веса для изучения тенденций развития

ребенка с течением времени.

Сердечная недостаточность: Состояние, при котором сердце не способно в полной мере выполнять свою насосную функцию для того, чтобы циркуляция крови соответствовала потребностям организма.

Подъемник Хойера: Устройство, снабженное механизмом, позволяющим поднять тело из сидячего положения в стоячее или переместить его.

Гиперэластичность или гипермобильность: Состояние, при котором суставы являются более подвижными, чем у здорового человека.

Гиперназальность: Другое название нёбно-глочной недостаточности, состояния, при котором нёбная занавеска недостаточно плотно отделяет носоглотку от ротоглотки, что приводит к избыточному выходу воздуха через нос. В результате речь становится гнусавой и сложной для понимания.

Гипорефлексия/арефлексия: Снижение или отсутствие рефлексов.

Гипотония: Снижение мышечного тонуса.

Унаследованный: Ген или характеристика, переданная ребенку от родителей.

Межреберный: Мышцы или промежутки между ребрами.

Консилиум: Группа врачей различных специальностей, совместно принимающих пациента для консультации.

Моторика кишечника: Спонтанное движение переваренной пищи через кишечник.

Внутривенный: Введение лекарственного препарата, питательного раствора или иных веществ напрямую в вену.

Кифоз: Искривление верхнего отдела позвоночника с образованием горба.

Летаргия: Состояние, характеризующееся сонливостью, апатией и безразличием. Вялость и пассивность.

Сухожилия: Фиброзная ткань, соединяющая кости организма между собой.

Лордоз: Искривление поясничного отдела позвоночника с выпуклостью вперед.

Функция легких: То, насколько хорошо работают ваши легкие.

Злокачественная гипертермия: Аллергическая реакция на некоторые виды анестезии (лекарственные препараты, которые даются пациентам, чтобы они спали во время той или иной процедуры). Данное состояние может представлять опасность для жизни, так как вызывает перегрев организма.

Лечение злокачественной гипертермии: Для купирования злокачественной гипертермии используется мышечный релаксант дантролен.

Аномалия прикуса: Неправильное расположение зубов при закрытых челюстях.

Челюстно-лицевой: Имеющий отношение к лицу и челюстям.

Искусственная вентиляция легких: Вентиляция легких с использованием специального оборудования.

Микроскопический: Слишком маленький, чтобы разглядеть невооруженным взглядом, но достаточно большой для изучения под микроскопом.

Возрастные этапы развития: Важные вехи развития ребенка, которые должны проявляться в определенное время (переворот, сидение, ползание, хождение, речь и т.д.).

Моторные этапы развития: Физические навыки, которые должны проявляться у ребенка.

Междисциплинарная группа: Группа врачей различных дисциплин, обследующих пациента с точки зрения своей специальности. Обычно такой подход включает в себя отдельные индивидуальные консультации.

Биопсия мышечной ткани: Незначительная хирургическая процедура, проводимая под местным или общим наркозом, при которой хирург использует иглу или делает небольшой надрез, чтобы взять маленький образец мышечной ткани пациента. Данная процедура может производиться с целью подтверждения клинического диагноза или исключения возможности мышечного заболевания.

Миометр: Прибор для измерения степени сокращения

мышц.

Миопатия: Данный термин означает просто «заболевание мышц». При миопатии нарушается функционирование мышечной ткани, что приводит к слабости мускулатуры.

Назогастральный зонд или НГ-зонд: Зонд, идущий через носовое отверстие в желудок пациента и используемый для подачи питания или лекарственных препаратов.

Носоглотка: Часть глотки, расположенная за и над мягким небом, соединяющаяся с полостью носа.

Разрежение в дыхательных путях на вдохе: Максимальная сила, которую могут создать дыхательные мышцы для осуществления вдоха. Нормальный показатель должен быть больше -60. Эта величина показывает врачу силу вашей дыхательной мускулатуры.

Немалиновые (нитеобразные) тельца: Аномальные нитеобразные структуры в мышечных волокнах. При обнаружение таких структур обычно ставится диагноз немалиновая миопатия.

Невролог, специалист по нервно-мышечным заболеваниям: Врач, специализирующийся на заболеваниях нервной системы. Нервная система подразделяется на центральную (головной и спинной мозг) и периферическую (обеспечивает связь между нервами и мышцами). Неврологи занимаются лечением, например, таких заболеваний, как эпилепсия, мигрень и задержки развития. Некоторые специалисты имеют образование и опыт для работы с нарушениями функционирования периферической нервной системы и мышц.

Нервно-мышечные расстройства: Многозначный термин, охватывающий многочисленные заболевания, связанные с нарушением функционирования мышц.

Фундопликация по Ниссену: Хирургическая операция для лечения гастроэзофагеальной рефлюксной болезни (ГЭРБ) и грыжи пищеводного отверстия диафрагмы.

Нутриционист: Специалист по вопросам питания и влияния питания на здоровье человека.

O₂, O₂, кислород: Химическое вещество, необходимое человеку для поддержания жизни.

Эрготерапевт: Специалист, помогающий людям внести физические изменения в свою среду обитания для облегчения совершения повседневных действий (еда, мытье, одевание, выполнение школьных домашних заданий и пр.) и повышения степени своей независимости.

Офтальмофлегия: Паралич мышц, контролирующих движение глаза. Симптомом данного заболевания является двойное зрение.

Ортодонт: Врач, специализирующийся на выпрямлении зубов и корректровке иных челюстных аномалий.

Ортопед: Врач, специализирующийся на предотвращении или лечении травм или заболеваний костей и соответствующих мышц, суставов и сухожилий.

Ортезист: Специалист по изготовлению и подгонке ортезов, например, корсетов для исправления искривления позвоночника.

Остеопения: Снижение плотности костной ткани. Менее серьезное, чем остеопороз.

Остеопороз: Состояние, при котором кости становятся хрупкими и ломкими.

Подниматель неба: Протез, опирающийся на твердое небо и зубы и имеющий специальный «хвост», позволяющий переместить мягкое небо таким образом, чтобы оно закрывало небо-глоточный проход. Данное устройство используется в основном пациентами со слабой небо-глоточной мускулатурой или слишком сильно раскрытым небо-глоточным проходом для снижения резонанса и воздушного потока, идущего через нос во время речи.

Грудь сапожника: Деформация грудной клетки, в результате которой грудь кажется впавшей или вдавленной.

Фарингеальный лоскут (процедура с использованием Ф.л.): Хирургическая процедура, производимая с целью коррективки или улучшения качества речи в случае наличия гиперназальности.

Специалист по лечебно-физической физкультуре (ЛФК): Специалист, имеющий высшее медицинское образование и опыт работы, связанный с применением физических упражнений для улучшения двигательной способности

пациентов. Это включает в себя и проактивные меры, направленные на предупреждение возможной потери двигательной способности и связанные с использованием растяжек или применением фиксирующих устройств.

Контрольная группа: Группа участников исследования, которым дается плацебо. Плацебо — это вещество, которое не оказывает прямого влияния на исследуемое явление.

Исследователь должен быть в состоянии отделить влияние плацебо от реального эффекта от исследуемого воздействия. Например, при исследовании действия лекарственных препаратов участники исследования получают идентично выглядящие таблетки, однако пациенты из экспериментальной группы получают лекарство, а пациенты из контрольной группы — кусочек сахара.

Пневмония: Инфекционное заболевание легких, вызываемое бактериями, вирусами, грибами или паразитами. Для пневмонии характерно воспаление альвеол или наполнение их жидкостью (альвеолы — это микроскопические мешочки в легких, в которых происходит всасывание кислорода).

Доверенность на принятие решений о медицинской помощи: Документ, которым вы назначаете своего поверенного для представления ваших интересов в области медицинского обслуживания. Поверенным должен быть человек, которому вы доверяете и который будет принимать решения, касающиеся вашего здоровья, если вы будете не в состоянии сделать это самостоятельно.

Основной диагноз: Основной диагноз, который ставится пациенту.

Прогноз: Предполагаемое развитие болезни с течением времени с указанием тех изменений, которые могут произойти с вашим ребенком и его здоровьем.

Ортопед: Врач, специализирующийся на изготовлении зубных протезов. Одной из более узких специализаций в ортопедии является челюстно-лицевое протезирование, которое включает в себя реабилитацию пациентов с дефектами или нарушениями, врожденными или приобретенными в результате травмы или болезни. Часто протезы используются для замены отсутствующей костной или иной ткани и для восстановления оральных функций, таких как глотание, речь и жевание.

Белки (или протеины): Класс органических веществ, большие молекулы которых состоят из длинных цепочек аминокислот. Белки могут быть 1) функциональными (ферменты, принимающие участие почти в любом химическом процессе в организме), 2) структурными (участвуют в строении волос, мышц, соединительной ткани, органов и пр.), 3) защитными (антитела).

Психолог: Врач, специализирующийся на выявлении и лечении проблем, связанных с мыслями, эмоциями и поведением.

Птоз: Опущение верхнего века.

Пульмонологический: Имеющий отношение к легким и дыхательной системе.

Исследование функции внешнего дыхания (ФВД): Набор тестов, позволяющих измерить, насколько хорошо легкие могут вдыхать и выдыхать воздух и передавать кислород в кровь.

Пульмонолог: Врач, специализирующийся на заболеваниях легких и проблемах с дыханием. Пульмонолог должен работать с пациентами, страдающими нервно-мышечными заболеваниями, и членами их семей, чтобы предупредить развитие осложнений.

Пульсоксиметр: Устройство, косвенно измеряющее насыщенность крови кислородом на каком-либо тонком участке тела, например, пальце или мочке уха.

Пульсоксиметрия: Неинвазивный метод мониторинга насыщенности крови кислородом.

Амплитуда движения: Термин, используемый для обозначения амплитуды движения сустава от полного сгибания до полного разгибания.

Исследователь: Человек, проводящий организованное и систематическое исследование. Исследователями часто называются ученые.

Реестр: Реестры являются удобным способом сбора информации о количестве больных тем или иным заболеванием и их личных данных.

Специалист по реабилитации или физиотерапевт: Врач, помогающий лицам с ограниченными физическими или

психическими возможностями интегрироваться в общество и жить самостоятельной жизнью.

Респираторный: Имеющий отношение к дыханию.

Сколиоз: Аномальное искривление позвоночника во фронтальной плоскости.

Этапное гипсование: Нехирургический метод лечения, направленный на ослабление стягивания мышц вокруг сустава или устранение контрактуры.

Полное развитие скелета: Определение степени развития костной системы ребенка.

Исследование сна: Также называется «полисомнография».

Регистрация событий, происходящих в организме пациента во время сна. В ходе данного обследования измеряются различные показатели, связанные с функционированием легких и сердца. Кроме того, проводятся различные тесты для мониторинга функции мозга, движения глаз и мышц. Одним из важных показателей является парциальное давление углекислого газа в выдыхаемом воздухе в конце выдоха.

Мягкое нёбо: Задняя часть нёба, состоящая в том числе из мышечной ткани.

Разговорный клапан: Пластиковый клапан, устанавливаемый на конец трахеостомической трубки без надувной манжеты или со сдутой манжетой. Данный клапан является односторонним и пропускает воздух только на вдохе, закрываясь на выдохе, что направляет воздух на голосовые связки и облегчает речь.

Логопед: Врач, специализирующийся на выявлении, диагностировании, лечении и предупреждении нарушений, связанных с речью, языком, коммуникацией, голосом, глотанием и беглостью речи.

Шинирование: Наложение шины на поврежденную конечность для ее фиксации, обезболивания и предотвращения развития травмы из-за движения.

Подвывих: Частичное расхождение суставных поверхностей с сохранением точек соприкосновения.

Подтип: Более мелкая классификационная составляющая

типа.

Симптомы: Физические или психические признаки, характерные для того или иного заболевания (особенно такие, которые наглядно наблюдаются пациентом).

Ткань: Совокупность клеток организма, имеющих одну и ту же функцию.

Торс: Центральная часть тела, за исключением головы и конечностей.

Экспериментальная группа: Группа участников исследования, которым дается определенное лекарство или в отношении которых производится определенная процедура. Предполагается, что такое лекарство или процедура должны оказывать прямое влияние на исследуемое явление. Например, при исследовании действия лекарственных препаратов все участники исследования получают идентично выглядящие таблетки, однако пациенты из экспериментальной группы получают лекарство, а пациенты из контрольной группы — кусочек сахара.

Небно-глоточное смыкание: Закрытие носового прохода путем поднятия мягкого неба и сжатия стенок глотки. Необходимо для произнесения гласных звуков и согласных звуков, кроме носовых ([н], [м] и некоторые другие).

Небно-глоточная недостаточность (НГН): Заболевание, характеризующееся недостаточным закрытием небо-глоточного прохода во время речи, в результате чего воздух идет через нос, а не через рот, что необходимо для правильного произнесения звуков.

Аппарат для искусственной вентиляции легких: Аппарат, нагнетающий воздух в легкие пациента и выкачивающий его, если пациент не способен дышать самостоятельно или не может дышать достаточно эффективно.

Видеофлюороскопия акта глотания: Другие названия — «модифицированное рентгенологическое исследование с глотанием бария» или «исследование глотания». Исследование глотательной функции с использованием флюорографии.

Жизненная емкость легких: Максимальный объем воздуха, который человек может выдохнуть после максимально глубокого вдоха.

Семейное руководство по медицинскому уходу при врожденной миопатии

