

Исследование КФК может быть ключом к **ПРАВИЛЬНОМУ** диагнозу

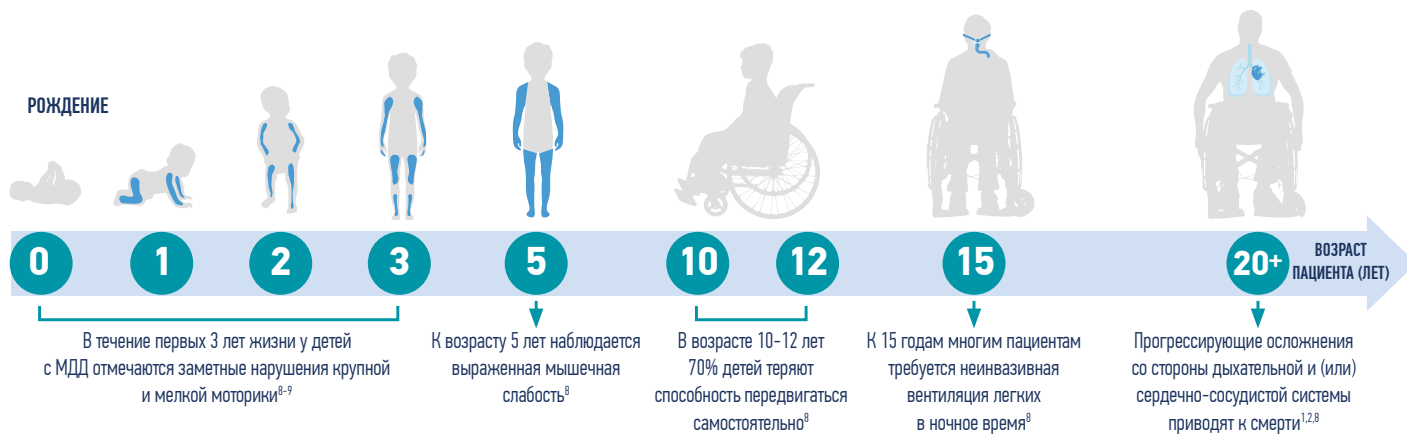
У ребёнка задержка в моторном развитии?
Определите уровень КФК сегодня

МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА (МДД) – ЭТО ОДНА ИЗ НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННЫХ И ТЯЖЕЛЫХ ФОРМ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ У ДЕТЕЙ^{1,2}

- МДД встречается примерно у одного из 3600–6000 живорожденных мальчиков¹⁻³.
- МДД характеризуется прогрессирующей дегенерацией мышечной ткани и приводит к потере способности самостоятельно ходить, дыхательной и сердечной недостаточности и, как следствие, к преждевременной смерти^{1,2,4,5}.

МДД – X-СЦЕПЛЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, ВОЗНИКАЮЩЕЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ МУТАЦИИ В ГЕНЕ ДИСТРОФИНА^{2,5}

- МДД возникает в результате делеций, дупликаций или точечных мутаций в гене, кодирующем дистрофин – важный компонент мембраны мышечного волокна^{5,6}
- Мутации в гене дистрофина приводят к дефициту или снижению активности дистрофина^{2,5}
- Это, в свою очередь, ведет к активному повреждению, фиброзу и жировой дистрофии мышечной ткани^{6,7}



РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА МОЖЕТ УЛУЧШИТЬ ИСХОДЫ ЗАБОЛЕВАНИЯ^{1,2}

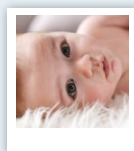
- Разрушенную мышечную ткань восстановить невозможно^{7,10}
- Ранняя диагностика позволяет подобрать корректную терапию и уход^{12,11}
- Педиатры играют важную роль, поскольку именно они могут заметить первые признаки нервно-мышечного заболевания^{1,11,12}

СВОЕВРЕМЕННОЕ ТОЧНОЕ ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ПОИСКАНИЕ ПОЗВОЛЯЕТ ПАЦИЕНТАМ И ИХ СЕМЬЯМ ПОЛУЧАТЬ НЕОБХОДИМУЮ ПОМОЩЬ И ПОДДЕРЖКУ ВОВРЕМЯ!^{1,2,13}

ЗАПОДОЗРИТЬ ЗАБОЛЕВАНИЕ^{1,2}

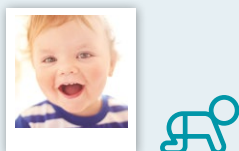
КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ И СИМПТОМЫ МДД

НАБЛЮДЕНИЕ



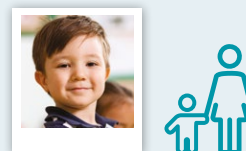
0–6 месяцев

- Не контролирует движения головой в 2 месяца^{2,3}
- Не гулит в 4 месяца³
- Не может хватать или сжимать предметы к 6 месяцам^{2,3}
- Не может переворачиваться к 6 месяцам^{2,3}



6–18 месяцев

- Не может сидеть самостоятельно в 9 месяцев^{3,4}
- Не может ползать к 9–15 месяцам^{2,5}
- Не произносит первых слов к 12 месяцам³
- С трудом поднимается на ноги к 18 месяцам^{6,7}
- Плохо ходит к 16–18 месяцам^{3,4,6,8}



2–3 года

- Симптом Говерса с 2 лет⁹
- Не ходит уверенно в 2 года (ходит на цыпочках)⁹
- Не умеет прыгать в 2 года²
- С трудом бегает или поднимается по лестнице в 3 года^{2,3}
- Не разговаривает предложениями в 3 года³

Другие признаки и симптомы

- Повышенный уровень КФК или трансаминаз в сыворотке крови^{10,11}
- Задержка развития когнитивных функций⁹
- Гипертрофия икроножных мышц голеней^{8,12}
- Нарушения походки⁹
- Частые падения^{9,12}

ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА МДД СЛЕДУЕТ ПРОВЕСТИ ТЕСТ НА КФК

ЛАБОРАТОРНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ



ОТЯЖЕЛЕННЫЙ СЕМЕЙНЫЙ АНАМНЕЗ С ПОДОЗРЕНИЕМ НА НАРУШЕНИЕ ФУНКЦИИ МЫШЦ⁸

ЗАДЕРЖКА РАЗВИТИЯ, НАПРИМЕР, ТРУДНОСТИ ПРИ ВСТАВАНИИ ИЛИ НЕВОЗМОЖНОСТЬ ХОДИТЬ К 18 МЕСЯЦАМ^{4,6,8,14}

НЕОБЪЯСНИМОЕ ПОВЫШЕНИЕ УРОВНЯ ТРАНСАМИНАЗ⁸

ПРОВЕРИТЬ УРОВЕНЬ КФК

ПОВЫШЕННЫЙ УРОВЕНЬ КФК* (>250 ЕД/л)

УРОВЕНЬ КФК В НОРМЕ*

СЛЕДУЕТ НЕМЕДЛЕННО ОБРАТИТЬСЯ К НЕВРОЛОГУ ИЛИ ГЕНЕТИКУ^{6,8,12}

ПАЦИЕНТОВ, У КОТОРЫХ ДОСТИГНУТЫ НЕ ВСЕ ЭТАПЫ МОТОРНОГО РАЗВИТИЯ, СЛЕДУЕТ НАПРАВЛЯТЬ К НЕВРОЛОГУ⁶

Нормальный или слегка повышенный уровень КФК не исключает наличие нервно-мышечного заболевания⁶.

ЛЕЧЕНИЕ



РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА ИМЕЕТ ВАЖНОЕ ЗНАЧЕНИЕ



Своевременное лечение может замедлить прогрессирование заболевания и развитие осложнений^{9,13,15}



Консультация генетиков при планировании семьи¹³

В случае повышения КФК более 1000 ЕД/л у пациентов мужского пола, необходимо выполнить генетическое тестирование на МДД. Для заказа бесплатной диагностики МДД обратитесь по телефону горячей линии **8 (800) 100 17 60****



* Нормальный диапазон значений КФК обычно составляет до 250 ед/л. Абсолютные значения могут различаться в разных лабораториях.⁶ ** Время работы горячей линии в будние дни с 9 до 18 по московскому времени.
Источники: 1. Birnkrant DJ, et al. *Lancet Neurol*. 2018;17:445–455. 2. Noritz GH, et al. *Pediatrics*. 2013;131:e2016–e2027. 3. Centers for Disease Control and Prevention. Developmental milestones. Available at: https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/pdf/checklists/all_checklists.pdf [Accessed June 2020]. 4. Lurio JG, et al. *Am Fam Physician*. 2015;91:38–44. 5. van Dommelen P, et al. *Dev med Child Neurol*. 2020. doi: 10.1111/dmcn.14623. 6. National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders. *Child Muscle Weakness*. 2019. Available at: childmuscleweakness.org [Accessed January 2020]. 7. Ciafaloni E, et al. *J Pediatr*. 2009;155:380–385. 8. Birnkrant DJ, et al. *Lancet Neurol*. 2018;17:251–267. 9. Parsons EP, et al. *Eur J Paediatr Neurol*. 2004;8:145–153. 10. Ardichi D, et al. *Neuropediatrics*. 2019;50:41–45. 11. Counterman KJ, et al. *Muscle Nerve*. 2020;61:36–4. 12. Aartsma-Rus A, et al. *J Pediatr*. 2019;2014:305–313.e14. 13. van Ruiten HJ, et al. *Arch Dis Child*. 2014;99:1074–1077. 14. WHO Multicentre Growth Reference Study Group. *Acta Paediatr Suppl*. 2006;450:86–95. 15. Liang NG, et al. *Clin Biochem Rev*. 2011;32:129–134.

При возникновении вопросов по медицинской информации, пожалуйста, обращайтесь по телефону: 8 800 551 03 97 или на почту: medInfo@ptcbio.com

Все права на изображения и фотографии принадлежат PTC Therapeutics

Логотип PTC является торговой маркой PTC Therapeutics/© 2022 PTC Therapeutics. Все права защищены.

ООО "ПитиСи Терапьютикс" 123112, Москва, Пресненская набережная 12, этаж 4б, оф. 1. Материал предназначен только для специалистов здравоохранения.