



Памятка для родителей детей, участвующих в селективном скрининге на наиболее распространённые наследственные нейромышечные заболевания детей в возрасте 12-18 месяцев в Ленинградской области

Ранний скрининг генетических заболеваний – это залог не только правильного назначения лечения, но и во многих случаях возможность избежать тяжёлого течения и последствий наследственного заболевания.

Наследственные нервно-мышечные патологии (частота 1: 6000-8000 детей) – одни из самых тяжёлых генетических заболеваний, которые не выявляют на неонатальном скрининге.

Самые частые из них - 2 формы прогрессирующей мышечной дистрофии:

Прогрессирующая миодистрофия Дюшенна (МДД)

- одна из самых тяжёлых и распространённых форм миодистрофий
- возникает из-за патогенных вариантов в гене, который кодирует белок дистрофин, участвующий в работе скелетных мышц, сердца, дыхательной системы (происходит дефицит/нарушение в структуре белка)
- проявляется в основном у мальчиков в 1-3 года и передаётся от матери к сыну
- повреждение в гене может возникнуть спонтанно в 30% случаев
- у больных детей наблюдается нарушение психики и речи, задержка развития, двигательной функции вплоть до паралича
- к 11 годам дети не могут самостоятельно передвигаться
- к 20 годам наступает смерть из-за плохой работы сердца и органов дыхания
- характеризуется повышенным уровнем креатинфосфокиназы (КФК)
- существует патогенетическое лечение

Прогрессирующая миодистрофия Беккера (МДБ)

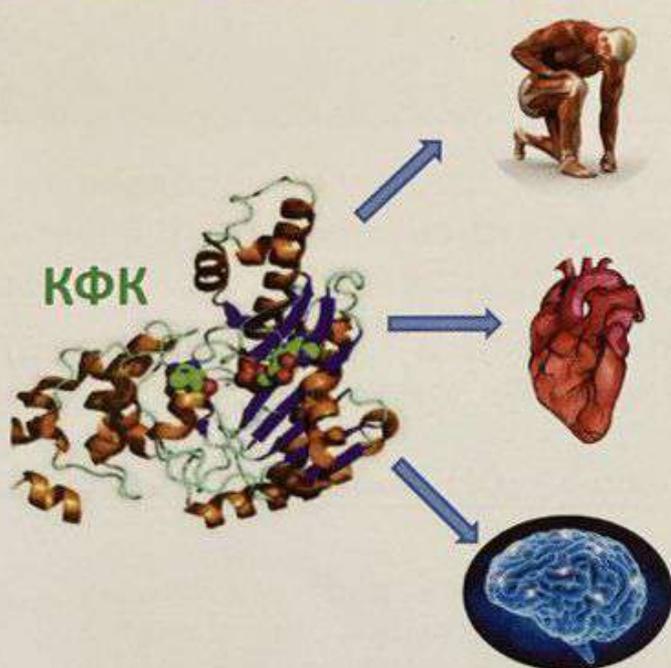
- более лёгкая форма по сравнению с МДД
- проявляется в основном у мальчиков в возрасте 5-10 лет и передаётся от матери к сыну
- симптомы проявления и причины появления заболевания те же, что и в случае МДД
- продолжительность жизни дольше, чем у пациентов с МДД
- характеризуется повышенным уровнем креатинфосфокиназы (КФК)
- существует патогенетическое лечение

Существует ряд других форм наследственных нейромышечных заболеваний

- чаще всего вызваны нарушением синтеза белка дистрофина или белков, которые с ним связаны
- симптомы и начало (возраст) заболевания могут быть похожи на МДД/МДБ
- характеризуются повышенным уровнем креатинфосфокиназы (КФК)
- для ряда НМЗ существует патогенетическое лечение или ведётся активная разработка препаратов

Не все формы НМЗ могут быть выявлены в раннем возрасте и биохимические показатели крови у ребёнка при лабораторном обследовании могут соответствовать норме.

Практически во всех описанных и известных случаях у пациента будет наблюдаться бессимптомное повышение уровня креатинфосфокиназы (КФК)



- Креатинфосфокиназа (КФК) - это фермент.
- **Норма в 1 год: до 250 ЕД/л.**
- Более высокий уровень КФК указывает на её «утечку» и предполагает повреждение мышц либо со стороны сердца, либо со стороны скелетных мышц.
- У детей повышенный уровень КФК почти всегда указывает на повреждение скелетных мышц.
- В случае повышения КФК больше нормы более 1000 ЕД/л у детей в возрасте 1-3 года и с признаками отставания развития, обязательно необходимо провести исследования для подтверждения или исключения МДД/МДБ или других форм НМЗ.

Скрининг детей в возрасте 12 -18 месяцев проходит в 2 этапа:

1 этап

Проведение биохимического исследования по определению уровня КФК в сыворотке крови во время диспансеризации детей

1-го года жизни
(12 -18 месяцев)

2 этап

Проведение молекулярно-генетического исследования у ребёнка с повышенным уровнем КФК (**выше 1000 ЕД/л**):

1. исследование повреждений в гене *DMD*, кодирующим белок дистрофин
2. если не найдены повреждения в гене *DMD* - поиск известных вариантов наследственных мышечных дистрофий
3. консультирование пациента и членов семьи врачом генетиком и профильными специалистами по итогам тестирования

Как правильно подготовиться к процедуре сдачи анализа

Перед сдачей анализа крови на КФК необходимо:

- воздержаться от приёма пищи в течение 8-12 часов до сдачи анализа. Кровь следует сдавать утром натощак, перед взятием можно пить только чистую воду. За сутки до процедуры нужно отказаться от жареного и жирного;
- за сутки до взятия крови нужно ограничить повышенные физические нагрузки;
- за 1—2 недели до анализа нужно прекратить приём ряда лекарственных препаратов. Обязательно сообщить врачу, какие лекарственные препараты принимает Ваш ребёнок.

Не рекомендуется сдавать кровь на КФК сразу после таких процедур, как рентгенография, УЗИ, флюорография, физиотерапия, а также после массажа.