

**ზოგადი, კონსენსუსზე
დამყარებული სამკურნალო
რეკომენდაციები 1-ლი
ტიპის მიოტონური
დისტროფიის (დმ1) მქონე
მოზრდილ პაციენტთათვის**

ზოგადი, კონსენსუსზე დამყარებული სამკურნალო რეკომენდაციები 1-ლი ტიპის მიოტონური დისტროფიის (დმ1) მქონე მოზრდილ პაციენტთათვის

Tetsuo Ashizawa, MD, Cynthia Gagnon, PhD, William J. Groh, MD, MPH, Laurie Gutmann, MD, Nicholas E. Johnson, MD, Giovanni Meola, MD, Richard Moxley III, MD, Shree Pandya, DPT, Mark T. Rogers, MD, Ericka Simpson, MD, Nathalie Angeard, PhD, Guillaume Bassez, MD, PhD, Kiera N. Berggren, MA, MS, Deepak Bhakta, MD, Marco Bozzali, MD, Ann Broderick, MD, MS, Janice L.B. Byrne, MD, Craig Campbell, MD, Edith Cup, PhD, John W. Day, MD, PhD, Elisa De Mattia, PT, Denis Duboc, MD, Tina Duong, MPT, PhD, Katy Eichinger, PhD, Anne-Berit Ekstrom, MD, PhD, Baziel van Engelen, MD, PhD, Belen Esparis, MD, Bruno Eymard, MD, Marla Ferschl, MD, Shahinaz M. Gadalla, MD, PhD, Benjamin Gallais, PhD, Todd Goodglick, MD, Chad Heatwole, MD, James Hilbert, MS, Venessa Holland, MD, MPH, Marie Kierkegaard, PhD, Wilma J. Koopman, NP, PhD, Kari Lane, RD, Daphne Maas, PT, MSc, Ami Mankodi, MD, Katherine D. Mathews, MD, Darren G. Monckton, PhD, David Moser, PhD, Saman Nazarian, MD, PhD, Linda Nguyen, MD, Peg Nopoulos, MD, Richard Petty, MD, Janel Phetteplace, MS, Jack Puymirat, MD, PhD, Subha Raman, MD, Louis Richer, PhD, Elisabetta Roma, MD, Jacinda Sampson, MD, PhD, Valeria Sansone, MD, PhD, Benedikt Schoser, MD, Laurie Sterling, MS, Jeffrey Statland, MD, S.H. Subramony, MD, Cuixia Tian, MD, Careniña Trujillo, RN, MSN, Gordon Tomaselli, MD, Chris Turner, MD, PhD, Shannon Venance, MD, PhD, Aparajitha Verma, MD, Molly White, MA, and Stefan Winblad, PhD on behalf of Myotonic

For more information, visit www.myotonic.org.

აბსტრაქტი

განხილვის მიზანი

პირველი ტიპის მიოტონური დისტროფია (დმ1) მძიმე, პროგრესირებადი გენეტიკური დაავადებაა, რომელიც მსოფლიოში გვხვდება 1:3000-დან 8000 მოსახლეზე. არ არსებობს ამ პაციენტებზე მტკიცებულებებზე დაფუძნებული მეთვალყურეობის ხელმისაწვდომი გაიდლაინი, სამედიცინო საზოგადოებისათვის არ არის ხელმისაწვდომი მულტიდისციპლინურ სამკურნალო ცენტრებში მომუშავე პროფესიონალების გამოცდილება. რაც თავის მხრის განაპირობებს დმ1-ით დაავადებული პაციენტების კლინიკური მენეჯმენტის დეფიციტს.

უახლესი მონაცემები

მიოტონური დისტროფიის ფონდმა Myotonic დმ1-ის მიმართულებით მომუშავე 66 გამოცდილი კლინიციის ჩართო აღნიშნული დაავადების კონსენსუსზე დამყარებული სამკურნალო რეკომენდაციების შესამუშავებლად. Myotonic's ამ პროექტისათვის შეიმუშავა ორსაფეხურიანი მეთოდოლოგია, რომელიც ემყარება ერთი ტექსტის პროცედურებისა (Single Text Procedure) და ნომინალური ჯგუფის ტექნიკის (Nominal Group Technique) ელემენტებს. შეიქმნა 1 ოთხგვერდიანი, მოკლე და ერთი 55 გვერდიანი სრულყოფილი გაიდლაინი სხეულის 19 დისკრეტული სისტემის სამკურნალო და მეთვალყურეობის რეკომენდაციებით.

დასკვნა

რეკომენდაციების შედეგები განკუთვნილია დმ1-ით დაავადებული პაციენტების მენეჯმენტის სტანდარტიზაციისა და დონის ამაღლებას და კლინიკურ კვლევებსა და სამეცნიერო შესწავლის გარემოს ვარიაბელობის შესამცირებლად.

დმ1 ერთ-ერთი ყველაზე ვარიანტული აუტოსომურ-დომინანტური დაავადებაა, რომელიც განპირობებულია ტრიპლეტ-განმეორებადი ექსპანსიური დარღვევებით და გვხვდება სიხშირით 1:3000-დან 8000-მდე მოსახლეზე.

ტრიპლეტის განმეორებათა სიხშირის ზრდასა და დაავადების სიმძიმეს შორის მჭიდრო კავშირი არსებობს. რაც გამოიხატება დაავადების დანყების საშუალო ასაკისა და მიმდინარეობის ხასიათის ცვლილებებში.

35-ზე მეტი განმეორებადობა ჩვეულებრივ არასტაბლურ და ექსპანსიურ მუტაციაზე მიუთითებს. ტრიპლეტის 50-ჯერ ან მეტჯერ განმეორებადობა დმ1-ის დიაგნოზის მაჩვენებელია. დმ1 მულტისისტემური და ჰეტეროგენული დაავადებაა, რომელსაც ახასიათებს დისტალური სისუსტე, ატროფია და მიოტონია, ისევე როგორც გულის, თავის ტვინის, გასტროინტენსტინალური ტრაქტის, ენდოკრინული, და სასუნთქი სისტემების სიმპტომატიკა. სიმპტომები შესაძლოა გამოვლინდეს ნებისმიერ ასაკში. დაავადების სიმძიმე ვარიანტულია დმ1-ის მქონე ინდივიდებში, მათ შორის ერთი და იგივე ოჯახის წევრებში.

ამჟამად არ არსებობს დმ1-ის მკურნალობის სრულყოფილი, მტკიცებულებებზე დაფუძნებული სახელმძღვანელო გაიდლაინი. დმ1-ით დაავადებული პაციენტების სამედიცინო მომსახურების მენეჯმენტი არაერთგვაროვანია სანამ ისინი არ ხვდებიან მულტიდისციპლინურ ნერვკუნთოვან კლინიკებში.

კონსენსუსზე დაფუძნებული მკურნალობის რეკომენდაციები დაგვეხმარება დმ1-ით დაავადებული პაციენტების მკურნალობისა და მოვლის ხარისხის გაუმჯობესებასა და სტანდარტიზაციაში. აამაღლებს კლინიციისტების უნარჩვევებს, რომლებიც შესაძლოა არ იცნობენ ამ დაავადების მკვეთრ ვარიანტობას, სიმპტომების მრავალსახეობას და სიმძიმეს. მკურნალობის რეკომენდაციები ასევე გააუმჯობესებენ კლინიკური კვლევებისთვის ფონს პაციენტთა მკურნალობაში შეუსაბამობების აღმოფხვრის გზით, რაც თავის მხრივ გაზრდის პოტენციური მკურნალობის ეფექტს.

მეთოდები

კონსენსუსზე დამყარებული სამკურნალო რეკომენდაციების შემუშავებისათვის მიოტონური დისტროფიის ფონდის მიერ მონვეულ იქნა დმ1-ით დაავადებული პაციენტების მკურნალობაში გამოცდილების მქონე კლინიციისტები აშშ-დან, გაერთიანებული სამეფოდან, კანადიდან და ევროპიდან.

პროექტში ჩართული იყო 10-კაციანი საორგანიზაციო კომიტეტი და 66 კლინიციისტი/სპეციალისტი, აშშ-ს დაავადებათა კონტროლის და პრევენციის ცენტრები და ფირმები, საერთაშორისო ასოციაციები, რომლებმაც ხელი შეუწვეს შეხვედრის ორგანიზებას და მეთოდოლოგიის ნომინალური ტექნიკური ჯგუფის დახმარებას. Myotonic შემუშავა პროექტის დიზაინი, განვითარებისა და მენეჯმენტის მხარდაჭერა.

პროექტის დროის და ხარჯების რაციონალიზაციის მიზნით, Myotonic შექმნა 2-ფაზიანი, კონსენსუსზე დამყარებული მეთოდოლოგია, რომლებშიც გამოყენებულია ერთი ტექსტის პროცედურის 2 (Single Text Procedure) და ნომინალური ჯგუფის ტექნიკი (Nominal Group Technique) კომპონენტები. ეს მიდგომები შეირჩა დმ1-ის კლინიკური მენეჯმენტის მონაცემების სიმცირის და ექსპერტების დიდ, მულტინაციონალურ ჯგუფთან მუშობის სირთულის გამო.

სამუშაო ჯგუფი დაყოფილი იყო 8 სუბკომიტეტად, თითოეულ სუბკომიტეტს ერთი წევრი ედგა სათავეში, რომელიც განსაზღვრავდა კვლევაში მონაწილეთა რიცხვს. თითოეული სუბკომიტეტის კვლევის საგანს შეადგენდა დმ1-ის დროს ორგანიზმის რომელიმე დაზიანებული ერთი სისტემის გამოკვლევა.

სუბკომიტეტის სამუშაო ჯგუფის წევრების კონსენსუსზე მუშაობა იწყებოდა მათ მიერ კვლევის საგნის გაცნობით, დახვეწით და შემდგომ საფეხურზე წარდგენით. შესასწავლი სფეროს ჩამონათვალი გამოიყენება საბოლოო კონსენსუსზე დაფუძნებული ბიბლიოგრაფიულ რეკომენდაციად.

ერთიანი ტექსტის პროცედურა, იყენებდა ერთიან დოკუმენტს, როგორც ამოსავალ პუნქტს, რომელიც იხვეწებოდა ყველა მონაწილეს ერთობლივი მუშაობით. ამ სქემით მიმდინარეობდა კონსენსუსზე მუშაობა. მუშაობის პროცესში მონაწილეები ამუშავებდნენ დრაფტის სახით არსებულ საწყის ტექსტს. რომელიც საბოლოო რატიფიცირებული დოკუმენტის სახით გადაეცა ფონდს.

Myotonic მუშაობისას, მარგარეტ ვალმა (Margaret Wahl, RN) ჩამოაყალიბა საწყისი, დრაფტ დოკუმენტი, რომელიც მოიცავდა Myotonic სამეცნიერო და სამედიცინო რეკომენდაციების კომიტეტებისა და სამედიცინო ლიტერატურაში არსებულ ინფორმაციას. Myotonic მიერ საწყისი, დრაფტ დოკუმენტი გამოყენებულ ლიტერატურასთან ერთად გადაეგზავნა სამუშაო ჯგუფების წევრებს, რომელიც მათ დაეხმარებოდა მასალის დამუშავებასა და კორექციაში. სამუშაო ჯგუფის წევრები გაეცნენ საწყის დრაფტ დოკუმენტს და ჩამოაყალიბეს თავიანთი კვლევის მიმართულებები. ამ რეკომენდაციისა და წინადადების გათვალისწინებით Myotonic შეიქმნა დოკუმენტი. ალტერნატიული რეკომენდაციები, კიდევ ერთხელ მიეწოდა ჯგუფს დისკუსიისათვის და საბოლოოდ ჩამოყალიბდა ერთიანი მოსაზრება.

საორგანიზაციო კომიტეტმა შეისწავლა ერთიანი, შეჯამებული დოკუმენტი, და თავისი შენიშვნებით კვლავ დაუბრუნა სამუშაო ჯგუფის წევრებს. ეს პროცესი განმეორდა, სანამ საორგანიზაციო კომიტეტსა და სამუშაო ჯგუფების წევრებს შორის არ ჩამოყალიბდა კონსენსუსი.

საორგანიზაციო კომიტეტისა და სამუშაო ჯგუფების 66 წევრის შეხვედრა მოხდა სამიტზე, რომელიც წარმოადგენს პროექტის მეორე ფაზას - ნომინალური ჯგუფის ტექნიკას. ნომინალური ჯგუფის ტექნიკა წარმოადგენს სტრუქტურირებული ჯგუფის პირისპირ შეხვედრას, 7 გამოცდილი ფასილიტატორის ხელმძღვანელობით, რომლებიც ხელმძღვანელობდნენ შესაბამის სუბ-კომიტეტებს.

Myotonic შემდგომ შექმნა განახლებული დოკუმენტი, რომელიც მოიცავდა ნომინალური ჯგუფის ანალიზის ტექნიკით მიღებულ შეჯამებულ ინფორმაციას.

შემდგომ Myotonic მიერ ჩატარებულ პოსტსამიტზე და მთელი ჯგუფის თანდასწრებით მოხდა დოკუმენტის შემუშავება. ყოველი ზემოთ აღნიშნული მცდელობების შედეგად მიღებულ იქნა საბოლოო, კონსენსუსზე დამყარებული მკურნალობის რეკომენდაციები და მოკლე სახელმძღვანელო მითითებები დმ1-ის მქონე მოზრდილ პაციენტთათვის. საბოლოო სახით კონსენსუსი მიღებულ იქნა 2017 წელს. მოკლე გაიდლაინი როგორც დანამატი და სრულყოფილი დოკუმენტი ხელმისაწვდომია შემდეგ მისამართზე: <https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/Myotonic-Clinical-CareRecs-AdultsDM1-English-2019-11-05.pdf>

შედეგები

ყველა რეკომენდაცია იხილეთ:
<https://cp.neurology.org/>

სიცოცხლისთვის საშიში სიმპტომები - კლინიკური მეთვალყურეობის რეკომენდაციები

ქირურგია, ანესთეზია და ტკივილი

- Myotonic პრაქტიკული რეკომენდაციები მიოტონური დისტროფიის მქონე პაციენტების ანესთეზიური სამსახურის მენეჯმენტისათვის იხილეთ შემდეგ ბმულზე: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications> სადაც განხილულია ანესთეზიის რისკები და რეკომენდაციები ქირურგიული ჩარევის წინ
- დმ1-ით პაციენტებს აღენიშნებათ მთელი რიგი გვერდითი გართულებები გარკვეული მედიკამენტების მიმართ, რომლებიც გამოიყენება ანესთეზიის ან ანალგეზიის მიზნით, მათ შორის ოპიოიდებიც; ქირურგიული ჩარევის წინ, დროს ან შემდეგ ზემოთ ჩამოთვლილი მედიკამენტებით გულ-სისხლძარღვთა, სასუნთქ, კუნთოვან და ცენტრალურ ნერვულ სისტემაზე ინტერაქციას შეუძლია გამოიწვიოს სხვადასხვა სახის არასასურველი რეაქცია, სიკვდილის ჩათვლით
- სერიოზული გვერდითი მოვლენები ანესთეზიასა და ოპიოიდებზე შესაძლოა გამოვლინდეს დმ1-ის მიმდინარეობის ნებისმიერ სტადიებზე, მათ შორის მინიმალური სიმპტომების მქონე დმ1-ით პაციენტებშიც.
- ინტელექტუალურ დარღვევას, კოგნიტურ დისფუნქციას და/ან ჰიპერსომნიას შეუძლია გაართულოს ანესთეზია/ანალგეზიიდან გამოსვლის პერიოდი. კოგნიტური და ინტელექტუალური ფუნქციები ფასდება წინასაოპერაციო გამოკვლევების დროს (თუ არ არის ოპერაციის ურგენტული ჩვენება), რადგან ზემოთ აღნიშნულ დარღვევებს პრეოპერაციულ ძილის დეპრივაციასთან ერთად უნარი შესწევთ გააუარესონ

პაციენტის პოსტოპერაციული პერიოდი და გაახანგრძლივონ გამოჯანმრთელების პროცესი (long-term recovery)

- გართულებებთან უმრავლესობა ანესთეზიის შემდგომ პერიოდში ვლინდება
- იხილეთ ყველა რეკომენდაცია: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

რესპირატორული სიმპტომატიკა

- ფილტვისმიერი გართულებები სიკვდილიანობის წამყვანი მიზეზია დმ1-ის მქონე პაციენტებში. კლინიცისტებმა უნდა გაუწიონ მეთვალყურეობა რეკურენტულ პნევმონიას პირველ და შემდგომ ვიზიტებზე (\pm თვე) ფილტვის ფუნქციური ტესტებით, სულ მცირე ფილტვის ფორსირებადი სასიცოცხლო მოცულობით (ფსმ)
- დმ1-ის მქონე პაციენტები შემდეგი რესპირატორული სიმპტომებით: რაეფექტური ხველა (ნორმალური ექსპირატორული ხველის მონაცემი არის >270 ლ/წთ), სუნთქვის უკმარისობა, ფილტვის რეკურენტული ინფექციები, ხვრინვა, მაქსიმალური ინსპირაციული წნევა არის <60 სმ H_2O ან ფსმ მაჩვენებელი 50%-ით შემცირებულია ნორმალურ მაჩვენებელზე
- მიმართეთ პულმონოლოგს, რომელსაც აქვს ნერვკუნთოვანი დაავადებების მქონე პაციენტებთან მუშაობის გამოცდილება
- გრიპისა და პნევმონიის საწინააღმდეგო ვაქცინაცია. რესპირატორული სიმპტომების დაუყოვნებლივი მკურნალობა, ამოსახველებელი საშუალებებით და პულმონოლოგების დანიშნულების შესაბამისად, საჭიროების შემთხვევაში მართვით სუნთქვაზე გადაყვანა
- ზოგ პაციენტს მთელი დღის ან დღე-ღამის განმავლობაში ესაჭიროება ხელოვნური ვენტილაცია. პაციენტების უმრავლესობისთვის, სუნთქვის ქრონიკული უკმარისობით, საკმარისია არაინვაზიური ვენტილაციური მხარდაჭერა. პაციენტები, მწვავე რესპირატორული დარღვევებით საჭიროებენ ენდოტრაქეალურ ინტუბაციას და დადებითი წნევით ვენტილაციას

- სუნთქვის ქრონიკული უკმარისობის შემთხვევაში, სიფრთხილით გამოიყენება დამატებითი ჟანგბადი ფილტვის ხელოვნურ ვენტილაციასთან ერთად (ფხვ). (იხილეთ ქირურგია, ანესთეზია და ტკივილი)
- თუ დადგეგმილია ქირურგიული ჩარევა, შეფასეთ პულმონოლოგიური სტატუსი შესაძლო ფხვ ან ამოხველების აქტში დახმარებისთვის
- იხილეთ ყველა რეკომენდაცია: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

კარდიოვასკულური სიმპტომები

- კარდიალური გართულებები დმ1-ით პაციენტების სიკვდილიანობის მიზეზებს შორის სიხშირით მეორე ადგილზეა
- ყველაზე ხშირი კარდიალური გართულებაა არითმია (სინუსური ბრადიკარდია, ატრიოვენტრიკულური ბლოკადა, წინაგულთა ფიბრილაცია და თრთოლვა, პარკუჭოვანი ტაქიკარდია)
- გულის ფრიალი, ტკივილი მკერდის არეში, დისპნოე, ორთოპნოე, იოლი თავბრუსხვევა და სინკოპე, ის სიმპტომებია, რომლებიც საჭიროებენ კარდიოლოგიურ გამოკვლევას
- მნიშვნელოვანი კარდიალური სიმპტომები, რომლებიც ხშირად უსიმპტომოდ მიმდინარეობენ, ხშირად იწვევენ საკმაოდ სერიოზულ გართულებებს
- იმპულსის- და აგზნების გადაცემის დარღვევები სტანდარტულ 12-განხრიან ეკგ-ზე სინუსური რითმით <50 BPM, PR ინტერვალით >200 ms, QRS ხანგრძლივობით >100 ms, მარცხენა წინა ან უკანა ფასციკულური ბლოკით, ანომალური Q-ტალღებით, წინაგულოვანი ტაქიკარდიით, ფიბრილაციით, ან თრთოლვით და პარკუჭოვანი არითმიებით წარმოადგენენ კარდიალურ გამოვლინებებს
- პაციენტები კარდიალური სიმპტომებით, ეკგ-ზე გამოვლენილი დარღვევებით, და 40 წელს გადაცილებულები, კარდიალური სიმპტომატიკის გარეშე, ყოველწლიურად ან 2-წელიწადში ერთხელ უნდა გადიოდნენ რუტინულ ეკგ-მონიტორინგს დმ1-ით პაციენტების სპეციალურ სამკურნალო ცენტრში

- კარდიოლოგის კონსულტაცია გამართლებულია დმ1-ის მქონე ყველა პაციენტისთვის, თუ წარმოადგენს მულტიდისციპლინური პროგრამის ნაწილს ან თუ მკურნალი ექიმის ხელ არეწიფება კარდიალური სიმპტომატიკის, გამოკვლევების, ეკგ-ს შეფასება
- იხილეთ ყველა რეკომენდაცია: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

ორსულობისა და მშობიარობის მენეჯმენტი

- ქალები დმ1-ის დიაგნოზით:
 - აქვთ აბორტის, ნაადრევი მშობიარობის და სუნთქვითი უკმარისობის (განსაკუთრებით მესამე ტრიმესტრში) განვითარების გაზრდილი რისკი. განსაკუთრებული სიფრთხილეა საჭირო ანალგეტიკების და სედატიური საშუალებების გამოყენების კუთხით. (იხილეთ Myotonic პრაქტიკული რეკომენდაციები მიოტონური დისტროფიის მქონე პაციენტებში ანესთეზიური მენეჯმენტის შესახებ აქ: [<https://www.myotonic.org/toolkits-publications>])
 - მშობიარობამდე საჭიროა მაღალკვალიფიციური მეან-გინეკოლოგის კონსულტაცია და ანტენატალური მეთვალყურეობა
 - მშობიარობის დროს აღენიშნებათ სწრაფი იდაღლა, რაც რისკია მშობიარობის შემდგომი სისხლდენების განვითარებისთვის, განსაკუთრებით პირველი ან მეორე ფაზის გახანგრძლივებისას ან თუ ადგილი აქვს წარბს სანაყოფე წყლიანობას
 - მშობიარობის ხელოვნური ინიცირება შესაძლებელია მხოლოდ შესაბამისი სპაციალისტების გადანყვეტილებით და მხოლოდ მას შემდეგ, რაც პაციენტის მდგომარეობის შესახებ სრული ინფორმაცია იქნება მიღებული
- დმ1-ის მქონე სექსუალურად აქტიური პაციენტებმა
 - უნდა გაიარონ გენეტიკური კონსულტაცია და მოახდინონ ოჯახის დაგეგმა თუ აღენიშნებათ ხანდაზმული ასაკი მშობიარობისათვის

- უნდა ჩაიტარონ კონსულტაცია პრენატალური გენეტიკური და პრეიმპლანტაციის გენეტიკური დიაგნოზის მიმართულებით
- პედიატრი/ნეიროპედიატრი ან ნეონატოლოგი ჩართული უნდა იყვნენ მშობიარობის პროცესში; ინტენსიური ნეონატალური მეთვალყურეობა რეკომენდებულია დმ1-ის სავარაუდო დიაგნოზის მქონე ახალშობილთათვის, მოსალოდნელი ყლაპვის ან სუნთქვის გაძნელების გამო
- პედიატრის ან ნეონატოლოგის ჩართულობა გამართებულია მაშინაც კი, თუ ცნობილია, რომ ნაყოფს არ აქვს დმ1
- იხილეთ ყველა რეკომენდაცია: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

მძიმე სიმპტომატიკა და მდგომარეობები - სამკურნალო რეკომენდაციები

ჩონჩხის კუნთის სისუსტე და რეაბილიტაცია

- ყოველწლიურად შეაფასეთ:
 - ყლაპვის და მეტყველების ფუნქცია
 - მობილობა, კუნთებში ძალა და ვარდნის სიხშირე
 - დღიური აქტივობა - თავის მოვლის ჩათვლით
 - ქტივობა ოჯახში, სკოლაში, სამსახურსა და საზოგადოებაში
- სპეციალისტების ჩართვა: ფიზიოთერაპევტების, ლოგოპედების, ოკუპაციური თერაპევტების, დიეტოლოგების, სოციალური მუშაკებისა და სხვათა ჩათვლით
- ზომიერი ინტენსივობის ვარჯიშები (აერობიკა და რეზისტენტული ტრენინგი)
- ვარჯიშების როლი მიოტონური დისტროფიით პაციენტების შესაფასებლად იხილეთ აქ: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>
- იხილეთ ყველა რეკომენდაცია: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

ჩონჩხის კუნთების მიოტონია

- მიოტონიას ახასიათებს კუნთების რიგიდობა, მუშტის გახსნის გაძნელება, მოძრაობის შენელებული დანყება, ტკივილი, მეტყველებისა და ყლაპვის გაძნელება
- მიოტონიის სამკურნალოდ შესაძლებელია გამოყენებულ იქნას მექსილეთინი და სხვა ანტიმიოტონური მედიკამენტები. მექსილეთინი უკუნაჩვენებია კარდიალური სიმპტომების მქონე პაციენტებში. იხილეთ ყველა რეკომენდაცია <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

თვალის სიმპტომატიკა

- დმ1-ის თვალისმიერ გართულებებს მიეკუთვნება კატარაქტა (გვხვდება პაციენტების უმრავლესობაში), სიელმე,

მიოპია, ასტიგმატიზმი - კონგენიტალური და იუვენილური ფორმის დმ1-ის მქონე პაციენტებში

- რეკომენდაცია გაუნიეთ ყოველწლიურ ოფთალმოლოგიური კონსულტაციის აუცილებლობას
- პაციენტების უსაფრთხოება მოითხოვს მათ გააფრთხილებას მანქანის მართვის საშიშროების შესახებ, რაც გამონვეულია მხედველობის სიმახვილის დაქვეითებით განსაკუთრებით ღამის საათებში, ასევე თვალის მამოძრავებელი კუნთები სისუსტის გამო
- კატარაქტას ოპერაციული მკურნალობა ნაჩვენებია თუ პაციენტს ყოველდღიურ საქმიანობაში ხელს უშლის. იხილეთ ქირურგია, ანესთეზია და ტკივილის მართვა / ანესთეზიის რისკების შესაფასებლად
- განიხილეთ ოფთალმოლოგიური ლუბრიკანტები მშრალი თვალისთვის, რომელსაც ჩვეულებისამებრ ინვევს m. orbicularis oculi-ს სისუსტეს, გავლენას ახდენს ქუთუთობებსა და რქოვანაზე
- ზედა ქუთუთოს დაშვების გამო ოპერაციული მკურნალობის გადანყვეტილების მიღებამდე განიხილება საკითხი თვალის ყავარჯნების შესახებ
- იხილეთ ყველა რეკომენდაცია: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

გასტროინტესტინალური სიმპტომები

- დააზუსტეთ ღეჭვის, ყლაპვის, რეფლუქსის, მუცლის შებერილობის, მუცლის ტკივილის, ნაწლავთა მოქმედების სიხშირის და ხასიათის, დიარეის, შეკრულობის არსებობის შესახებ საკითხები
- საჭიროა წარმოებულ იქნას მუცლის პალპაცია (ნაღვლის ბუშტის საპროექციო არის ჩათვლით), რექტალური გამოკვლევა - ანალური სფინქტერის სპაზმის და დისსინერგიული დეფეკაციის გამოსავლენად
- დმ1-ით დაავადების მქონე პაციენტებს აქვთ ფსევდო-გაუვალობის გამოვლენის

მომატებული რისკი ამასთანავე ამ პაციენტებს შორის ხშირად ვლინდება მსხვილი და წვრილი ნაწლავების ქეშმარიტი გაუვალობა, ენდომეტრიოზის, მწვავე ქოლევსიტის, სკვერცხის ცისტების, სიგმური ვოლვულუსის, ნაწლავების გადახლართვის ჩათვლით. ამიტომ, დიდი მნიშვნელობა ენიჭება დიფერენცირებას ფსევდო- და ქეშმარიტ გაუვალობას შორის და ადეკვატურად წარმოებულ მკურნალობას

- არასამედიცინო ინტერვენცია:
 - ბოჭკოვებით მდიდარი დიეტა დიარეის ან კონსტიპაციის შემთხვევაში, გაზარდეთ წყლის მიღება
 - კვებითი დანამატები წონის დაკლებისას, მომატებისას ან დისფაგიისას
- სამედიცინო ინტერვენცია:
 - ლოპირამიდი (ფრთხილად დანიშნეთ) დიარეისთვის
 - ლაქსატივები შეკრულობისთვის
 - პირველი-რიგის თერაპია: MiraLAX, Senna, Ducusate, ან Linaclotide
 - მეორე-რიგის თერაპია: Bisacodyl, Lubiprostone, Linaclotide
 - თავი აარიდეთ ზეთს - თუ მსგავსი მოხდება, ჩაატარეთ ანალური მანომეტრია
 - Metoclopramide გასტროპარეზისათვის, ფსევდო-გაუვალობისა და რეფლუქსისთვის
 - პარენტერალური კვება მხოლოდ რეკურენტული პნევმონიების ან მძიმე ფორმის დისფაგიის დროს, რომელიც ინვევს წონის დაკლებას ან ყლაპვის მოშლას და ასპირაციის საშიშროებას
 - Mexiletine შეიძლება განხილულ იქნას დიარეის ან შეკრულობის სამკურნალოდ, მექსილეთინი უკუნაჩვენებია დმ1-ის მქონე პაციენტებში კარდიალური სიმპტომატიკით
- იხილეთ ყველა რეკომენდაცია: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

ფსიქიატრიული სიმპტომატიკა

- აუხსენით პაციენტებს, რომ დმ1 წარმოადგენს „ტვინის დაავადებასაც“, რომელმაც თანდათან შეიძლება გამოიწვიოს კოგნიტური დეფიციტი და ცვლილებები კოგნიტურ სფეროში
- ჩართეთ ფსიქიატრიული ან ქცევითი გამოკვლევა დასაწყისში და რეგულარულად შემდგომ ვიზიტებში ან როდესაც სიმპტომები გამოვლინდება, განიხილეთ დასაწყისში მრტ კვლევა, რომ შეაფასოთ დმ1-თან დაკავშირებული დარღვევები (ჰიპერინტენსივობა, განსაკუთრებით საფეთქლის პოლუსებში, დილატირებული პერივასკულური არეები) და ჩაატარეთ მრტ კვლევები დინამიკაში
- მიმართეთ ფსიქიატრიული და ქცევითი დარღვევებით პაციენტები, მათ შორის მოზრდილობაში გამოვლენილი ფენოტიპით და პაციენტები კოგნიტური დარღვევებით ფსიქიატრებთან გამოკვლევისთვის და შემდგომი დაკვირვებისთვის. პაციენტები შესაძლოა ვერ ხვდებოდნენ ფსიქიატრის საჭიროებას, გააცანით პრობლემა პარტნიორს და ოჯახის წევრებს
- დმ1-ის მქონე პაციენტებში დაავადების მოზრდილობაში გამოვლენილი ფენოტიპით, შესაძლოა უეცრად, სწრაფად განვითარდეს ზოგიერთი კოგნიტური ფუნქციის დარღვევა
- იხილეთ ყველა რეკომენდაცია: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

ფსიქოსოციალური სიმპტომები

- შეაფასეთ პაციენტის სოციალური პირობები ოჯახში, განიხილეთ ბავშვის მიმართ ნეგატივი, მწვავე ფინანსური საჭიროება, უსაფრთხოების წესების დაცვის გარეშე მანქანის მართვა, საფრთხე ან სანიტარული ნორმების დარღვევა ოჯახში, შეატყობინეთ სოციალურ სამსახურს, ორგანიზაციებს, ჩართეთ შესაბამის პროგრამაში

დღის განმავლობაში ქარბი ძიალიანობის სიმპტომები (ქძს)

- შეაფასეთ ქძს ეპვორთის ძიალიანობის შკალით (Epworth Sleepiness Scale) ან მსგავსი სტანდარტიზებული კითხვარით, ჩაატარეთ ძილის კვლევა, თუ საეჭვოა ძილის დარღვევა
- მონიტორინგი გაუწიეთ კიდურების პერიოდულ მოძრაობას (კუნთების აქტივობა ძილის დროს), ასევე ეგ-ს, და სუნთქვას ძილის გამოკვლევის დროს, რომ შეაფასოთ ძილის ობსტრუქციული აპნოე ან ცნს-ის გენეზით ძილის აპნოე
- დაუკავშირდით პუმონოლოგს და/ან ძილის სპეციალისტს თუ ქძს პოზიტიურია შკალებით შეფასებისას
- გამოკითხეთ პაციენტს: ალკოჰოლის ან კოფეინის მოხმარება, მედიკამენტების მიღება, და ძილის ჩვევები, რომლებმაც შეიძლება გავლენა მოახდინოს ქძს-ს განვითარებაზე
- შეაფასეთ სასუნთქი კუნთების შესაძლო სისუსტე (ფორსირებადი სასიცოცხლო მოცულობა მჯდომარე და ზურგზე წოლის დროს) ქძს-ს არსებობის შემთხვევაში
- თუ ღამის ან დღის განმავლობაში საეჭვოა იყოს ჰიპოვენტილაცია, განიხილეთ არაინვაზიური დადებითი წნევის ვენტილაცია, და მიმართეთ ნერვკუნთოვან დაავადებებში გამოცდილების მქონე პულმონოლოგს: პაციენტს შესაძლოა ესაჭიროება არაინვაზიური სუნთქვა
- განიხილეთ მოდაფინილი ქძს-ის სამკურნალოდ, თუ საეჭვოა, რომ გამოწვეულია ცენტრალური გენეზით.
- განიხილეთ კოგნიტურ-ბიჰევიორული თერაპია ან ბიჰევიორული თერაპია აპათიისათვის; ასევე, უმკურნალოდ დაღლილობას; ფსიქოსტიმულანტებით მკურნალობა შეიძლება განხილულ იქნას, თუ აპათია ასოცირებულია მკვეთრ დაღლილობასთან ან ქძს-თან
- იხილეთ ყველა რეკომენდაცია: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

ენდოკრინული და მეტაბოლური სიმპტომები

- მიყევით ამერიკის დიაბეტის ასოციაციის კრიტერიუმებს: გლუკოზის ან HbA1c განსაზღვრა სისხლში თუ საექვოა დიაბეტი
- შეამოწმეთ HbA1c და უზმოდ გლუკოზის დონე სისხლში ყოველწლიურად, დაუკავშირდით დიაბეტოლოგს საჭიროებისამებრ
- ცხოვრების სტილის შეცვლა, დიეტა და ვარჯიში განიხილეთ ინსულინ-რეზისტენტობის სამკურნალოდ
- შეამოწმეთ ღვიძლის და ბილირუბინის დონე პირველ ვიზიტზე და წელიწადში ერთხელ. ღვიძლის ფერმენტების ქრონიკული მომატება ტიპიურია და არ მიუთითებს ღვიძლის ბიოფსიის აუცილებლობაზე
- შეამოწმეთ თიროიდმასტიმულირებელი ჰორმონი (TSH) და თავისუფალი T4 (FT4) პირველ ვიზიტზე და ყოველ 3 წელში ერთხელ. უფრო ხშირად, თუ არსებობს ჩვენება
- განსაზღვრეთ ჰიპერლიპიდემიის არსებობა სისხლის შრატში ლიპიდების დონის მიხედვით პირველ ვიზიტზე და ყოველ 3 წელში ერთხელ. უფრო ხშირად, თუ არსებობს ჩვენება. არსებობის შემთხვევაში, უმკურნალოდ ჰიპერლიპიდემიას შესაბამისად
- სქესთან დაკავშირებული რეკომენდაციები:
 - გამოიკითხეთ მტკივნეული ან არარეგულარული მენსტრუაციის შესახებ, საკვერცხის ცისტების, ენდომეტრიოზის, და რეპროდუქციული ისტორიის შესახებ
 - გამოიკითხეთ ერექციული დისფუნქციის შესახებ; არსებობის შემთხვევაში განიხილეთ ერექციული დისფუნქციის მკურნალობა. განიხილეთ შესაძლო კარდიოვასკულური გვერდითი მოვლენები, რომლებიც ასოცირებულია ერექციული დისფუნქციის მედიკამენტურ მკურნალობასთან
 - გამოიკითხეთ უშვილობის ან ოჯახის დაგეგმვის შესახებ
- იხილეთ ყველა რეკომენდაცია: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

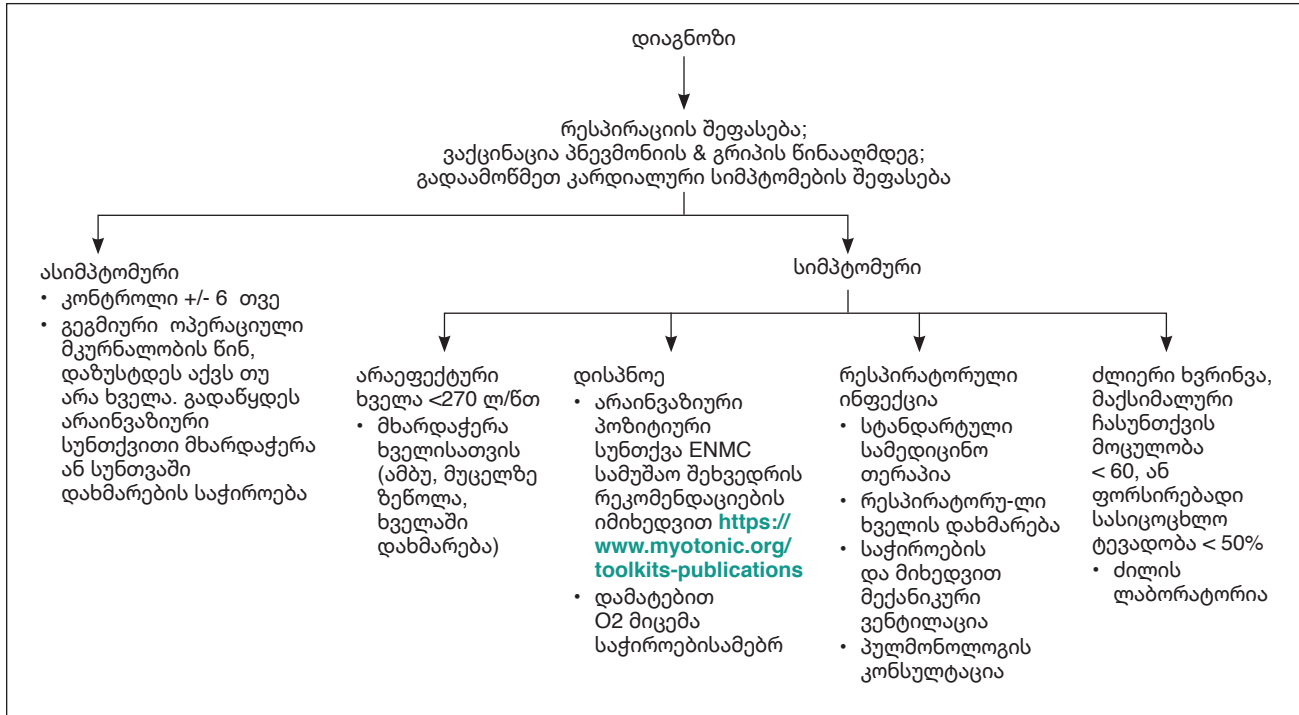
სიმსივნეები

- გასინჯეთ, ხომ არ არის პილომატრიქსომები (კანის სიმსივნე), მიმართეთ ქირურგს უსაფრთხოდ ამოკვეთისვის
- ასწავლეთ პაციენტს აღმოაჩინონ პილომატრიქსომა (პატარა, მაგარი კანქვეშა კვანძი თავზე, კისერზე, ხელებზე, ზურგსა და ფეხებზე)
- ურჩიეთ პაციენტებს, ჩაიტარონ ძუძუს, სათესლე ჯირკვლების, საშვილოსნოს ყელის და კოლინჯის კიბოს სკრინინგი, ისევე, როგორც ზოგადმა პოპულაციამ
- შეაფასეთ ცნს-ის, გულმკერდის, მუცლის, ფარისებრი ჯირკვლის ახალი სიმპტომები ხომ არ მიუთითებენ ნეოპლასტიური პროცესის არსებობაზე
- იხილეთ ყველა რეკომენდაცია: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

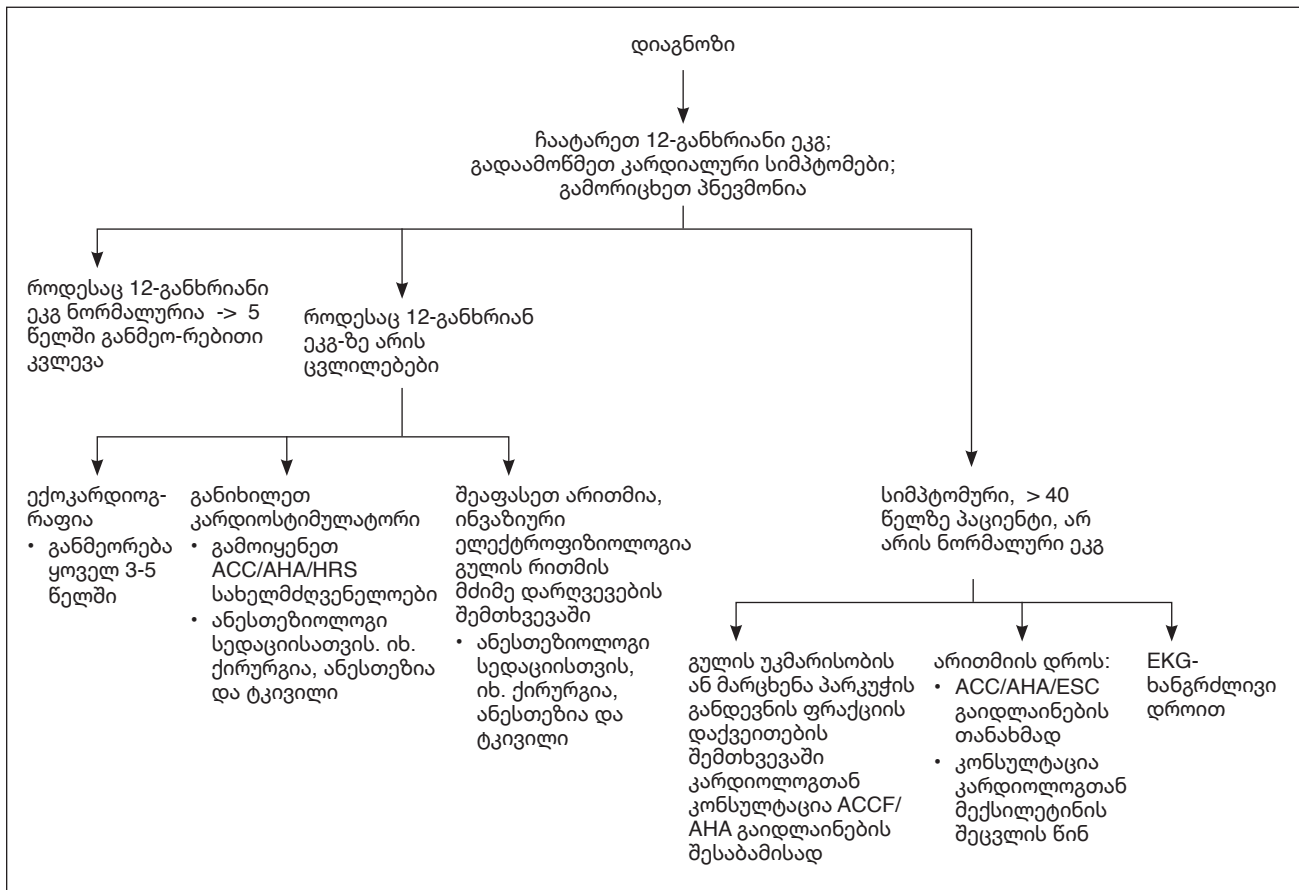
დასკვნა

ეს რეკომენდაციები განკუთვნილია კლინიცისტ-პროფესიონალებისათვის, მათი ინფორმაციულობის ამაღლებისა და დაავადებული ოჯახების მიმართ მეთვალყურეობის ხარისხის ამაღლებისათვის. კონსენსუსზე დამყარებული სამკურნალო რეკომენდაციები ხელს შეუწყობს საერთაშორისო კლინიკური ტრიალების ხარისხის ამაღლებას, რაც თავის მხრივ გააუმჯობესებს პოტენციური მკურნალობის ეფექტურობას. 2-საფეხურიანი მეთოდოლოგია გამოიყენება, რათა კონსენსუსზე აგებულმა პროცესმა შესაძლებელი გახადოს უფრო ნაკლებად ძვირი და რთული სამედიცინო გზამკვლევის შემუშავება, რაც კლინიცისტებს დროული და სწორი მოქმედების საშუალებას მისცემს.

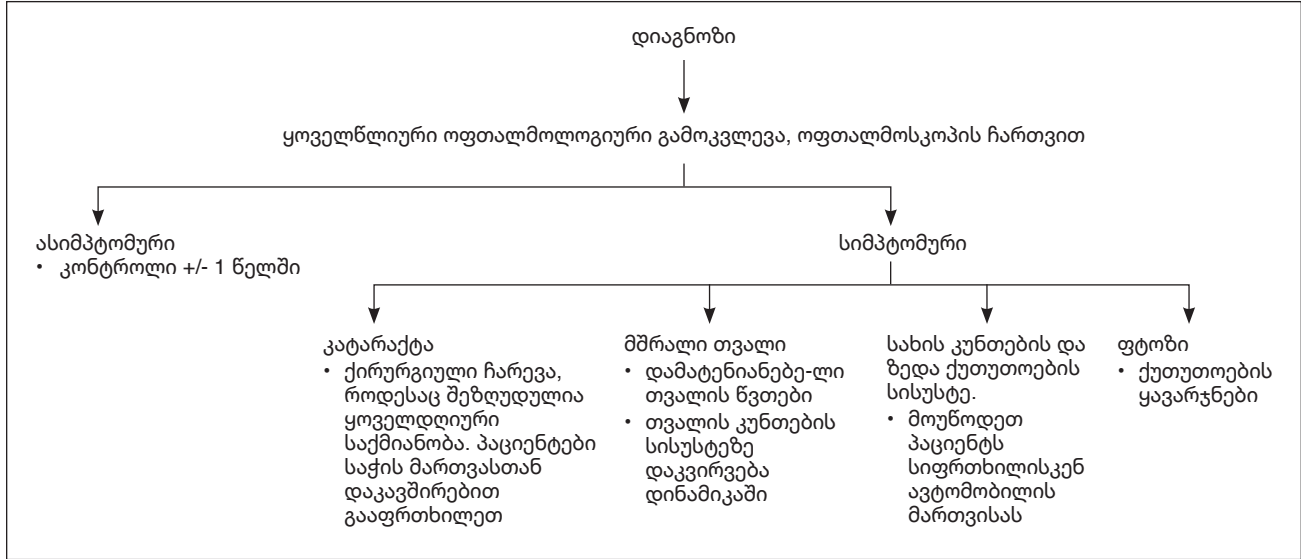
ფიგ. 1 რესპირატორული მხარდაჭერის რეკომენდაციები



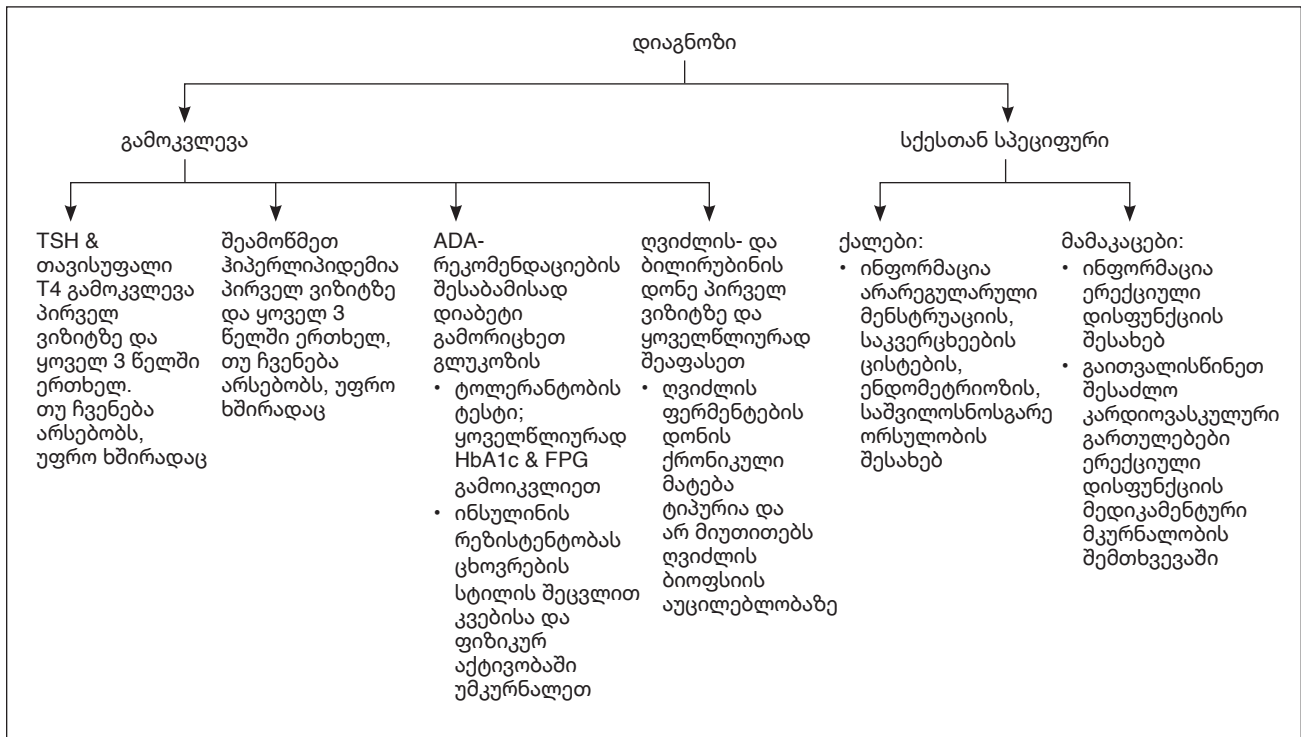
ფიგ. 2 კარდიალური მხარდაჭერის რეკომენდაციები



ფიგ. 3 ოფთალმოლოგიური მხარდაჭერის რეკომენდაციები



ფიგ. 4 ენდოკრინული და მეტაბოლური მხარდაჭერის რეკომენდაციები



მიოტონური მისიაა ადამიანების ცხოვრების ხარისხის ამაღლება
მიოტონური დისტროფიით ცხოვრება და კვლევის დაჩქარება
ყურადღება გამახვილდა მკურნალობებზე და განკურნებაზე.



1004A O'Reilly Avenue, San Francisco, CA 94129
415.800.7777 | info@myotonic.org | www.myotonic.org