

მიღებულია „კლინიკური პრაქტიკის ეროვნული რეკომენდაციებისა (გაიდლაინები) და დაავადებათა მართვის სახელმწიფო სტანდარტების (პროტოკოლები) შემუშავების, შეფასების და დანერგვის ეროვნული საბჭოს“ 2015 წლის 6 აგვისტოს №1 სხდომის გადაწყვეტილების შესაბამისად

დამტკიცებულია საქართველოს შრომის, ჯანმრთელობისა და სოციალური დაცვის მინისტრის 2016 წლის 28 ივლისის №01-171/ო ბრძანებით

დიუშენის კუნთთა პროგრესული დისტროფიის დიაგნოსტიკა და მკურნალობა

კლინიკური მდგომარეობის მართვის სახელმწიფო სტანდარტი
(პროტოკოლი)

სარჩევი

1. პროტოკოლის დასახელება: დიუშენის კუნთთა პროგრესული დისტროფიის დიაგნოსტიკა და მკურნალობა.	3
2. პროტოკოლით მოცული კლინიკური მდგომარეობები და ჩარევები:.....	3
3. პროტოკოლის შემუშავების მეთოდოლოგია.....	4
4. პროტოკოლის მიზანი	4
5. სამიზნე ჯგუფი	4
6. ვისთვის არის პროტოკოლი განკუთვნილი.....	4
7. სამედიცინო დაწესებულებაში პროტოკოლის გამოყენების პირობები.....	4
8. რეკომენდაციები	4
დეფინიცია	4
ოჯახური ისტორია.....	5
დაავადების დაწყების ადრეული ნიშნები და სიმპტომები	5
მოგვიანებითი ნიშნები და სიმპტომები	5
პარაკლინიკური კვლევები.....	5
გართულება.....	6
დიაგნოსტიკა	6
დანართი №1 დაავადების მიმდინარეობის ეტაპები და მართვის მიმართულება.....	7
დანართი №2 მკურნალობის ალგორითმი	9
დანართი №3 ალტერნატიული მკურნალობის სქემა	10
დანართი №4 ჰორმონოთერაპიის გართულებები.....	11
9. მოსალოდნელი შედეგები	12
10. აუდიტის კრიტერიუმები.....	12
11. პროტოკოლის გადახედვის ვადები.....	12
12. პროტოკოლის დანერგვისთვის საჭირო რესურსი.....	13
ცხრილი № 1 ადამიანური და მატერიალურ-ტექნიკური რესურსი.....	13
13. რეკომენდაციები პროტოკოლის ადაპტირებისთვის ადგილობრივ დონეზე	14
14. პროტოკოლის ავტორები.....	14

1. პროტოკოლის დასახელება: დიუშენის კუნთთა პროგრესული დისტროფიის დიაგნოსტიკა და მკურნალობა

2. პროტოკოლით მოცული კლინიკური მდგომარეობები და ჩარევები:

დასახელება	კოდი
1. კლინიკური მდგომარეობის დასახელება	ICD 10
დიუშენის კუნთთა პროგრესული დისტროფია	G71.0
2. ჩარევის დასახელება	NCSP
პერიფერიული ვენის კათეტერი	PHXA 38
ნაზოგასტრალური ზონდი	WGF000
3. ლაბორატორიული მომსახურების დასახელება	
კრეატინკინაზა	LB.11.2.5
სისხლის საერთო ანალიზი	BL.6
შარდის საერთო ანალიზი	UR.7
თირკმლის ფუნქციური სინჯები	LB.9.1; LB9.2.
ღვიძლის ფუნქციური სინჯები	BL5.6; BL.11.2.1; BL.11.2.2
ელექტროლიტები	LB.14.
გლუკოზა სისხლში	LB.12.1
განავლის კვლევა ფარულ სისხლდენაზე	FA.2.2
გულის ექოკარდიოსკოპია	FXDE1A
ელექტროკარდიოგრაფია	FXF000
ელექტრონეირომიოგრაფია	ACFA50
გულმკერდის რენდგენოგრაფია	GDDA1P
სპირომეტრია	GXF414
კუნთის ბიოფსია	NXXA0
დნმ დიაგნოსტიკა	GE.2

3. პროტოკოლის შემუშავების მეთოდოლოგია

ა) პროტოკოლი შემუშავებულია: Bushby K and Finkel R et al. (November 30, 2009) *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management* . www.thelancet.com/neurology, Published online DOI: 10.1016/S1474-4422(09)70271-6 17 საფუძველზე;

ბ) Bushby K and Finkel R et al. (November 30, 2009). *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management*. www.thelancet.com/neurology, Published online DOI: 10.1016/S1474-4422(09)70271-6 17 საფუძველზე;

გ) პროტოკოლის ავტორთა ჯგუფს რაიმე ცვლილება ორიგინალური გაიდლაინების რეკომენდაციებში არ შეუტანია.

4. პროტოკოლის მიზანი

პროტოკოლის მიზანია სწორი და ადეკვატური მართვის პირობებში გაიზარდოს დიუშენის კუნთთა პროგრესული დისტროფიის მქონე პაციენტების დამოუკიდებელი სიარულის და სიცოცხლის ხანგრძლიობა, გაუმჯობესდეს მათი სიცოცხლის ხარისხი.

5. სამიზნე ჯგუფი

პროტოკოლი გამიზნულია პედიატრიული ასაკის პაციენტებისათვის 2 წლიდან 18 წლამდე.

6. ვისთვის არის პროტოკოლი განკუთვნილი

პროტოკოლი განკუთვნილია ოჯახის ექიმებისთვის, პირველადი ჯანდაცვის რგოლსა და სტაციონარში მომუშავე ბავშვთა ნევროლოგებისთვის/ნევროლოგებისთვის.

7. სამედიცინო დაწესებულებაში პროტოკოლის გამოყენების პირობები

პროტოკოლის გამოყენება იწყება პირველადი ჯანდაცვის რგოლში მომუშავე ოჯახის ექიმისა და ბავშვთა ნევროლოგის/ნევროლოგის მიერ და გრძელდება ბავშვთა ნევროლოგის/ნევროლოგის მიერ სტაციონარში.

8. რეკომენდაციები

❖ დეფინიცია

დიუშენის კუნთთა პროგრესული დისტროფია არის ბავშვთა ასაკში სქესთან შეჭიდული ყველაზე ხშირი კუნთთა დისტროფიების ნოზოლოგია, რომელიც ხასიათდება

პროგრესული ჩონჩხის კუნთების სისუსტითა და გულის კუნთის დეგენერაციით. დაავადებას საფუძვლად უდევს ცილა დისტროფინის ნაწილობრივი ან სრული არარსებობა.

➤ ოჯახური ისტორია

- ✓ ანამნეზში დედის ძმებს ან ბიძებს პროგრესული კუნთთა დისტროფიის არსებობა.

➤ დაავადების დაწყების ადრეული ნიშნები და სიმპტომები

- ✓ დაწყების საშუალო ასაკი 3,6 წელი;
- ✓ პათოლოგიური სიარული ან სიარულის დაწყების დაგვიანება 3-6 თვით;
- ✓ ხშირი დაცემა, კიბეზე ასვლის და/ან იატაკიდან წამოდგომის გაძნელება;
- ✓ დადებითი გოვერსის ნიშანი;
- ✓ კანჭის კუნთების ფსევდოჰიპერტროფია;
- ✓ კუნთთა პროქსიმალური სისუსტე;
- ✓ მყესთა რეფლექსების გაქრობა.

➤ მოგვიანებითი ნიშნები და სიმპტომები

- ✓ დეტერიორაციის ასაკი ვარიაბელურია, თუმცა უმრავლესობა პაციენტები მიუხედავად მკურნალობისა სიარულს წყვეტს 7-13 წლის ასაკში;
- ✓ კუნთთა უხეში ჰიპოტონია;
- ✓ არაპროგრესული მენტალური რეტარდაცია პაციენტების 30%-ში;
- ✓ ჩონჩხოვანი დეფორმაციები და სკოლიოზი;
- ✓ გულის და სუნთქვის უკმარისობა.

➤ პარაკლინიკური კვლევები

- ✓ სისხლში კრეატინკინაზა;
- ✓ ელექტროკარდიოგრაფია;
- ✓ გულის ექოკარდიოსკოპია;
- ✓ გულმკერდის რენტგენოგრაფია;
- ✓ სპირომეტრია;
- ✓ ელექტრონეირომიოგრაფია;
- ✓ კუნთის ბიოფსია;
- ✓ დნმ დიაგნოსტიკა.

➤ **გართულება**

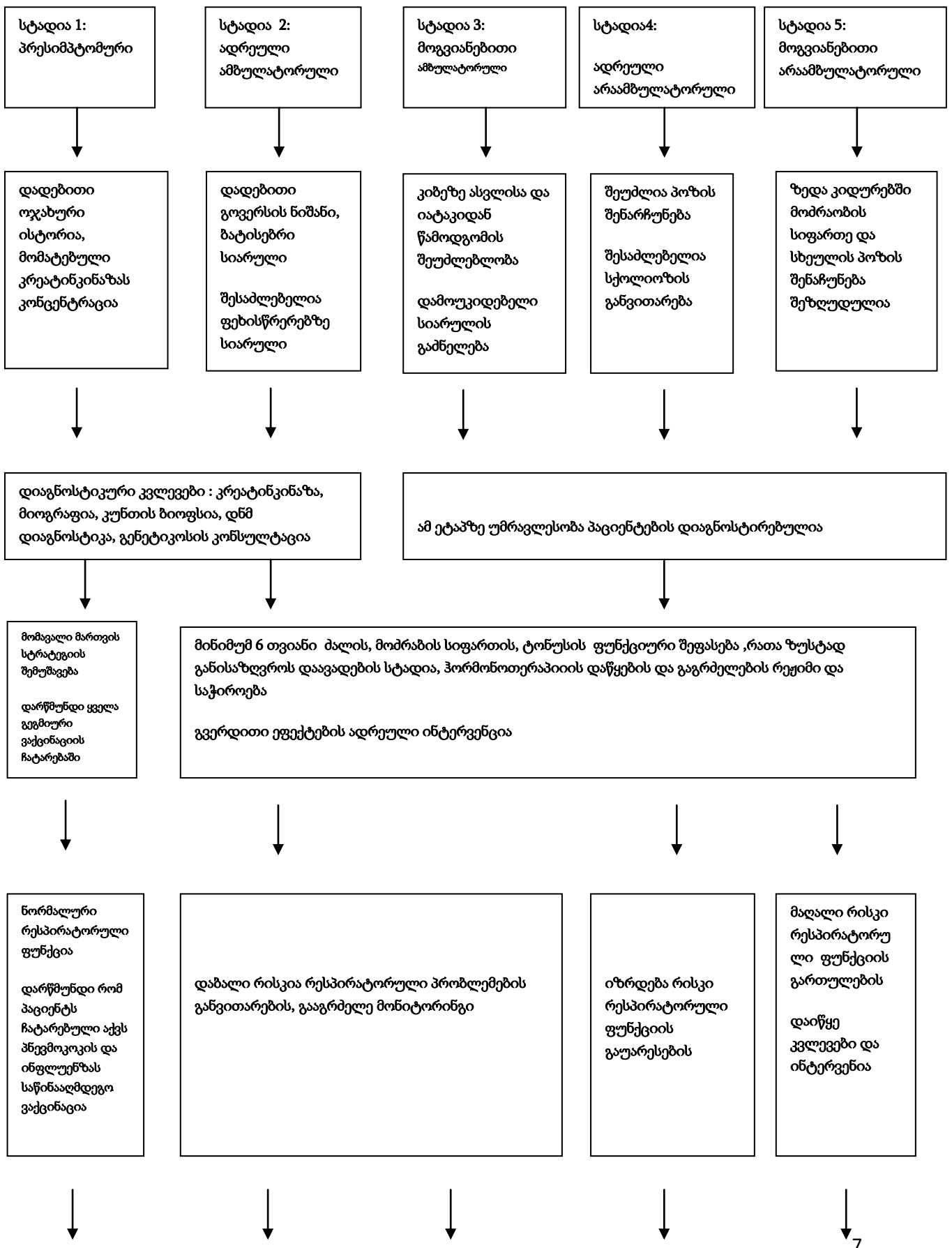
- ✓ ჩონჩხოვანი დეფორმაციები და სქოლიოზი;
- ✓ კონტრაქტურები;
- ✓ კუნთთა პროგრესული ატროფია;
- ✓ ხშირი სასუნთქი სისტემის ინფექციები;
- ✓ კარდიომიოპათია;
- ✓ ავთვისებიანი ჰიპერთერმია;
- ✓ სუნთქვის უკმარისობა;
- ✓ გულის უკმარისობა.

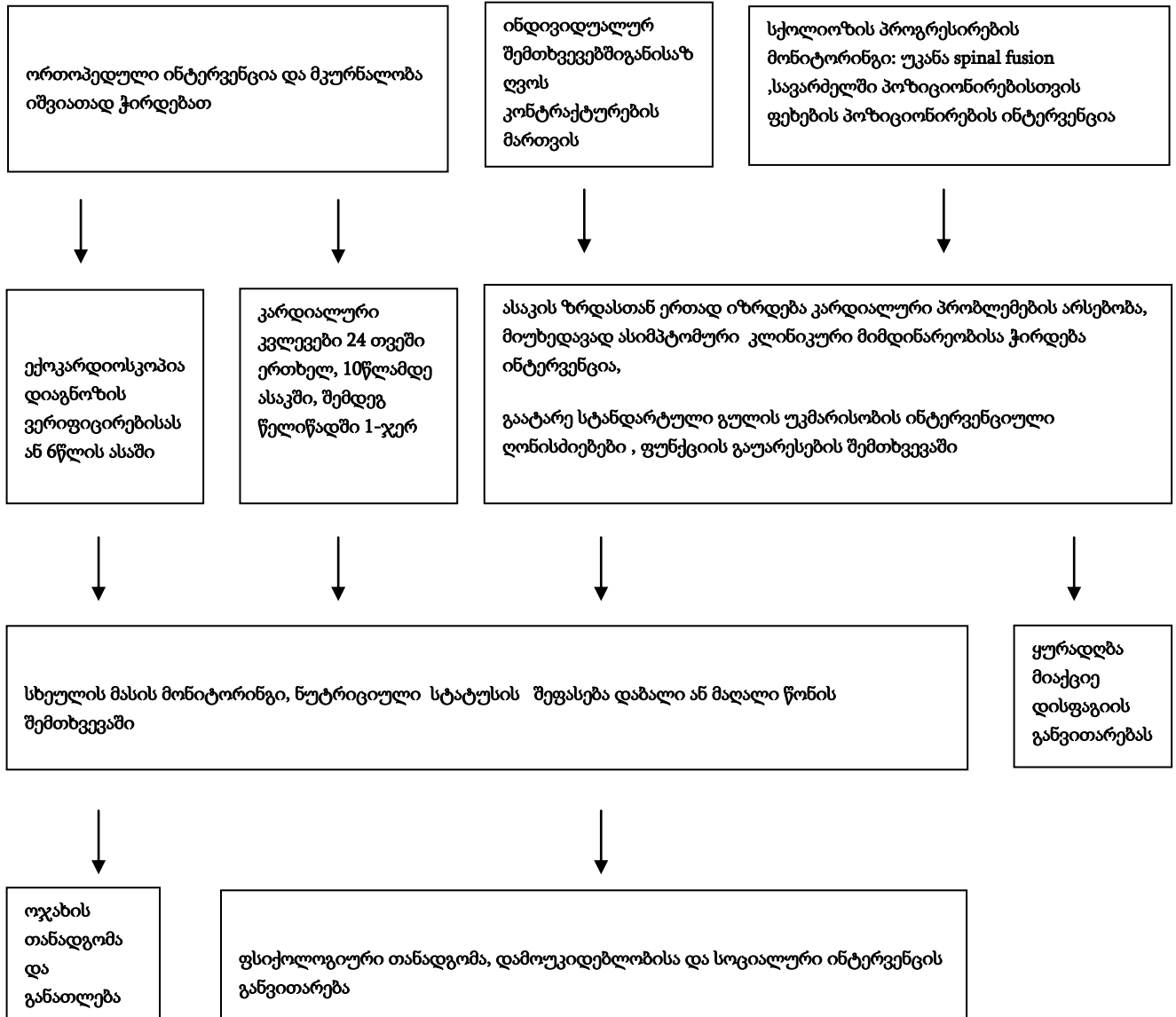
➤ **დიაგნოსტიკა**

დაავადების მიმდინარეობის პრესიმპტომური სტადია

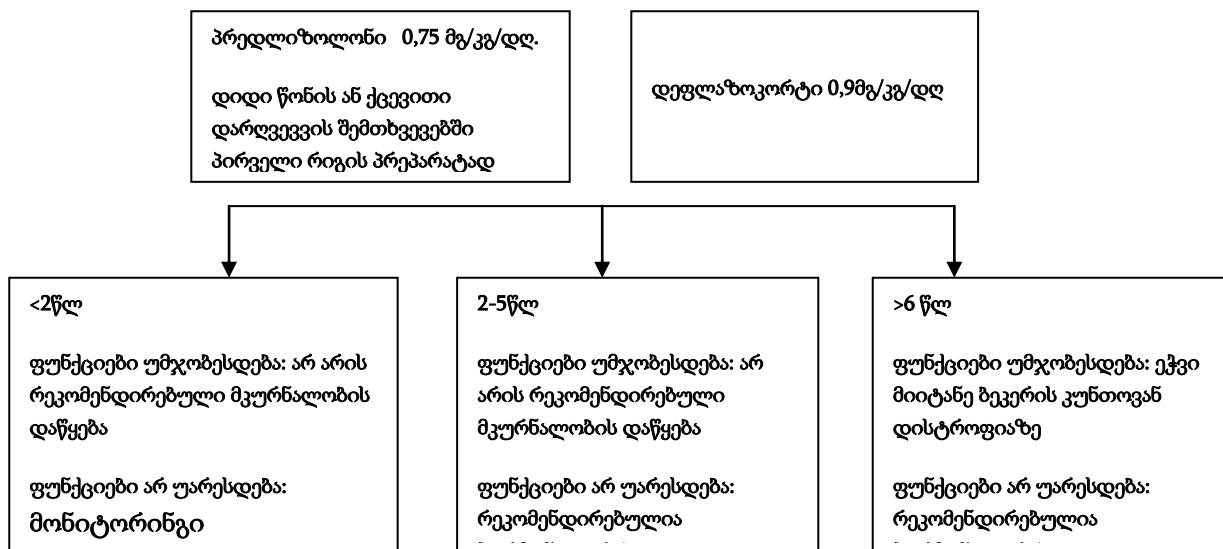
- ✓ დადებითი ოჯახური ისტორია;
- ✓ მომატებული კრეატინკინაზას კონცენტრაცია;
- ✓ მსუბუქად გამოხატული მოტორული განვითარების შეფერხება, მაგრამ არა პათოლოგიური სიარული.

დანართი №1 დაავადების მიმდინარეობის ეტაპები და მართვის მიმართულება





დანართი №2 მკურნალობის ალგორითმი



გვერდითი ეფექტების მონიტორინგი და ფაქტორები, როცა მკურნალობს ჰორმონოთერაპიით

- თუ გვერდითი ეფექტები არის მართვადი და ორგანიზმის გამძლეობა მის მიმართ არის მყარი
- გაზარდე დოზა მაქსიმუმ 40 კგ წონაზე გაანგარიშებით (პრედლიზოლონი 30მგ/დღ ან დეფლაზოკორტი 36მგ/დღ)
- სასიცოცხლო და/ან მოტორული ფუნქციის გაუარესების დროს გაზარდე მაქსიმალურ დოზამდე
- გააგრძელე მედიკამენტის მიღება მიუხედავად არაამბულატორული მდგომარეობისა პაციენტებში : სქოლიოზით, გულის ან/და ფილტვის უკმარისობით

თუ გვერდითი ეფექტები მიუხედავად მისი სწორი მართვისა აღინიშნება, შეცვალე ჰორმონოთერაპიის რეჟიმი

→ შეამცირე დღიური დოზა 25-35% -ით და შეაფასე მდგომარეობა 1თვეში

→ იმ შემთხვევაში თუ გვერდითი ეფექტები კვლავ არამართვადია

→ დაიწყე დოზის შემცირება 25 % -ით , მინიმალურ ეფექტურ დღიურ დოზამდე 0,3მგ/კგ/დღე-ში

→ თუ წონის მატება და/ან ქცევის დარღვევა არის მთავარი გვერდითი ეფექტი შეცვალე მკურნალობა დეფლაზოკორტის ადეკვატური დოზით

დანართი №3 ალტერნატიული მკურნალობის სქემა

	პრედნიზოლონის დოზა	დეფლაზოკორტის დოზა	კომენტარი	გვერდითი ეფექტის შემთხვევაში
მედიკამენტის მიღების დღეგამოშვებითი რეჟიმი	0.75- 1.25მგ/კგ ყოველ მეორე დღეს	2მგ/კგ ყოველ მეორე დღეს	დაიწყე მკურნალობა, როცა მედიკამენტის ყოველდღიური მიღება ასოცირებულია გვერდით ეფექტთან მიუხედავად მისი ადეკვატური მართვისა	შეამცირე დოზა თუ გვერდითი ეფექტი მყარია მკურნალობის მიუხედავად
მედიკამენტის ყოველ კვირეული მიღების რეჟიმი	5მგ/კგ ყოველ პარასკევს და შაბათს	არ არის შესწავლილი	არ არის საკმარისი მონაცემი მის ეფექტურობაზე .გამოიყენე მკურნალობის ეს რეჟიმი პაციენტში მაღალი წონით და ქცევითი აშლილობით	შეამცირე დოზა თუ გვერდითი ეფექტი მყარია მკურნალობის მიუხედავად
მედიკამენტის წყვეტილი მიღების რეჟიმი	0.75 მგ/კგ 10 დღის განმავლობაში,შემდეგი 10-20დღე მედიკამენტის გარეშე	0.6მგ/კგ თვის 1-20 დღე .	ხასიათდება ნაკლები კლინიკური ეფექტით და ნაკლები გვერდითი მოვლენებით	შეამცირე დოზა თუ გვერდითი ეფექტი მყარია მკურნალობის მიუხედავად

დანართი №4 ჰორმონოთერაპიის გართულებები

	რეკომენდაციები	მონიტორინგი
კუშინგოიდური სახე, სიმსუქნე	<p>მკურნალობის დაწყებამდე გააფრთხილე პაციენტი მოსალოდნელი გართულების შესახებ</p> <p>მიეცი რეკომენდაცია ადექვატური კვების რეჟიმის მოწესრიგების მიზნით</p>	უეფექტობის შემთხვევაში მკურნალობის დეფლახაკორტი შეცვლა
აკნე	<p>მკურნალობის დაწყებამდე გააფრთხილე პაციენტი მოსალოდნელი გართულების შესახებ</p>	გამოიყენე ადგილობრივი საშუალებები არ შეცვალო მკურნალობის რეჟიმი
ზრდის შეფერხება	აწარმოე ზრდის მონიტორინგი ყოველ 6 თვეში.	ენდოკრინოლოგიური კვლევები
პუბერტატის დაგვიანება	ფიზიკური განვითარების მონიტორინგი	ენდოკრინოლოგიური კვლევები
ქცევითი აშლილობა	<p>მკურნალობის დაწყებამდე მოახდინე ხასიათობრივი, ტემპერამენტის, ყურადღების დეფიციტი</p> <p>ჰიპერაქტიულობის სინდრომის ნიშნების იდენტიფიკაცია, გააფრთხილე მშობლები, რომ მისი გაუარესება შესაძლებელია ჰორმონოთერაპიის დაწყებიდან პირველ 6 კვირაში</p>	პრობლემის აღმოჩენის შემთხვევაში, დაიწყე მისი მართვა ჰორმონოთერაპიის დაწყებამდე .
ჰიპერტენზია	წნევის მონიტორინგი პერცენტულებით ასაკისა და სიმაღლის მიხედვით	თუ წნევა არის >99% , შეამცირე მარილის მიღება, წონის დაკლება, გამოიყენე ACE ინჰიბიტორები, ბეტა ბლოკერები
პეპტიური წყლულები	<p>მიეცი ინფორმაცია მშობელს შესაძლო გასტრიტის, აბდომინალური ტკივილების განვითარების.</p> <p>განავლის ანალიზი ფარულ</p>	გასტროენტეროლოგის კონსულტაცია

	სისხლდენაზე	
ძვლის დემინერალიზაცია	ყოველწლიური რენდგენოგრაფიული ძვლის დენსიობის შეფასება, ყოველწლიური მონიტორინგი 25- ჰიდროქსი ვიტამინ D კონცენტრაციის განსაზღვრასისხლში(იდეალურია ზამთრის ბოლოს). თუ კონცენტრაცია < 32 ნმოლ/ლ აუცილებელია ვიტამინით ადმინისტრირება.	25 -ჰიდროქსი ვიტამინ D კონცენტრაცია 20-31ნმოლ/ლ უმკურნალე 1000 UE ორჯერ დღეში <20ნმოლ/ლ შემთხვევაში 2000UE პერის ორჯერ დღეში. გააკონტროლო კონცენტრაცია 3 თვეში
მიოგლობინურია	მიეცი მშობელს ინფორმაცია შარდის აბნორმალური შეფერილობის შესაძლო არსებობაზე ვარჯიშის შემდეგ. შარდის ანალიზი	თავი აარიდოს ექსცენტრიულ მოძრაობებს: , ბუქნაობა, კიბეზე ჩარბენა, სიმაღლეზე ხტომა თუ სიმპტომები პერსისტირებს შეაფასე თირკმლის ფუნქცია

9. მოსალოდნელი შედეგები

პროტოკოლის გამოყენება ხელს შეუწყობს დიუშენის კუნთთა პროგრესული დისტროფიის მქონე პაციენტების ცხოვრების ხარისხის გაუმჯობესებას, გაიზრდება პაციენტების დამოუკიდებელი სიარულისა და სიცოცხლის ხანგრძლივობა.

10. აუდიტის კრიტერიუმები

- რამდენი პაციენტი მიმართავს ექიმს აღნიშნული ჩივილით;
- აქედან რამდენ პროცენტში დიაგნოსტირდება დიუშენის კუნთთა პროგრესული დისტროფია;
- დაავადების მიმდინარეობისა და მკურნალობის გართულების რა პროცენტი განიცდის სტაციონირებას;
- რამდენ პროცენტში ვითარდება ჰორმონოთერაპიის გართულება;
- ეფექტური მკურნალობის მაჩვენებელი;
- მკურნალობის ხარჯთეფექტურობა.

11. პროტოკოლის გადახედვის ვადები

პროტოკოლის გადახევა და განახლება უნდა მოხდეს 2 წელიწადში.

12. პროტოკოლის დანერგვისთვის საჭირო რესურსი

პროტოკოლის დანერგვისთვის საჭირო ადამიანური და მატერიალურ-ტექნიკური რესურსი მოცემულია ცხრილში №1.

ცხრილი №1 ადამიანური და მატერიალურ-ტექნიკური რესურსი

რესურსი	ფუნქციები/მნიშვნელობა	შენიშვნა
ადამიანური	რა მიზნით ხდება ამა თუ იმ რესურსის გამოყენება	რამდენად სავალდებულოა ამ რესურსის არსებობა
ოჯახის ექიმი ნევროლოგი/ბავშვთა ნევროლოგი რეანიმატოლოგი	პრობლემის ამოცნობა ამბულატორული და ჰოსპიტალური პაციენტის მართვა დაავადების მიმდინარეობისა და მედიკამენტოზური მკურნალობის გართულებების მართვა	სასურველია სავალდებულოა სავალდებულოა
ექთანი	მანიპულაციის ჩატარება, სტაციონარული პაციენტის მეთვალყურეობა	სავალდებულოა
რეგისტრატორი	პაციენტის აღრიცხვა სადაზღვეო კომპანიასთან ურთიერთობა	სასურველია
მენეჯერი/ადმინისტრატორი	პროტოკოლის დანერგვის ხელშეწყობა დანერგვაზე მეთვალყურეობა აუდიტის ჩატარება და შედეგების ანალიზი	
მატერიალურ-ტექნიკური		
რისკის შეფასების სქემა	რისკის პროფილის შეფასება	სავალდებულო
ლაბორატორია	კრეატინინაზა სისხლის საერთო ანალიზი შარდის საერთო ანალიზი ღვიძლის ფუნქციური სინჯები თირკმლის ფუნქციური სინჯები ელექტროლიტები სისხლში გლუკოზის კონცენტრაცია განავლის ანალიზი ფარულ სისხლდენაზე 25 -ჰიდროქსი ვიტამინ D კონცენტრაცია	სავალდებულო სავალდებულო
სადიაგნოსტიკო	ელექტრონეირომიოგრაფია დნმ დიაგნოსტიკა სპირომეტრია გულმკერდის რენდგენოგრაფია ელექტროკარდიოგრაფია ექოკარდიოსკოპია	სავალდებულო ან სასურველი
პაციენტის საგანმანათლებლო მასალები	პაციენტის ინფორმირება	სასურველი

13. რეკომენდაციები პროტოკოლის ადაპტირებისთვის ადგილობრივ დონეზე

პროტოკოლის პრაქტიკაში ადაპტაციისთვის მნიშვნელოვანია შემდეგი ღონისძიებების განხორციელება:

1. პროტოკოლის ბეჭდური ვარიანტის განთავსება პირველადი რგოლის სამედიცინო დაწესებულებაში, სტაციონარის ნევროლოგიურ დეპარტამენტში.
2. პროტოკოლის ელექტრონული ვერსიის განთავსება საქართველოს შრომის, ჯანმრთელობისა და სოციალური დაცვის სამინისტროს ვებ-გვერდზე (www.moh.gov.ge).

14. პროტოკოლის ავტორები

ნანა ტატიშვილი - მედიცინის მეცნიერებათა დოქტორი, თბილისის დ. ტვილდიანის სახ. სამედიცინო უნივერსიტეტის პროფესორი, ა. ლაჭყევიანის სახ. საქართველოს ბავშვთა ნევროლოგთა და ნეიროქირურგთა ასოციაციის (სბნნა) პრეზიდენტი, თ. გელაძის სახ. საქართველოს ეპილეფსიის წინააღმდეგ ბრძოლის ლიგის პრეზიდენტი, მ. იაშვილის სახ. ბავშვთა ცენტრალური საავადმყოფოს ნეირომეცნიერების დეპარტამენტის უფროსი;

თეონა შათირიშვილი - მედიცინის დოქტორი, ა. ლაჭყევიანის სახ. საქართველოს ბავშვთა ნევროლოგთა და ნეიროქირურგთა ასოციაცია;

ნინო დიხამინჯია - ექიმი ნევროლოგი, ა. ლაჭყევიანის სახ. საქართველოს ბავშვთა ნევროლოგთა და ნეიროქირურგთა ასოციაცია;

მარინა შიშნიაშვილი - მედიცინის დოქტორი, ა. ლაჭყევიანის სახ. საქართველოს ბავშვთა ნევროლოგთა და ნეიროქირურგთა ასოციაცია.