МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ

НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ ФІЗИЧНОГО ВИХОВАННЯ І СПОРТУ УКРАЇНИ

КАФЕДРА ФІЗИЧНОЇ ТЕРАПІЇ ТА ЕРГОТЕРАПІЇ

**КВАЛІФІКАЦІЙНА РОБОТА**

на здобуття освітнього ступеня магістра

за спеціальністю 227 – Фізична терапія, ерготерапія

освітньою програмою: «Ерготерапія»

на тему: **«ЕРГОТЕРАПІЯ ПРИ М’ЯЗОВІЙ ДИСТРОФІЇ ДЮШЕНА У ДІТЕЙ»**

Здобувача вищої освіти

другого (магістерського рівня)

Андрощук Анастасія Анатоліївна

Науковий керівник: Вітомська М.В.

Рецензент: Шевчук Т. І.

Рекомендовано до захисту на

Засіданні кафедри

( протокол №\_від\_\_\_20\_\_р.)

Завідувач кафедри: Лазарева О.Б.

д.фіз.вих., професор

Київ – 2023

**ЗМІСТ**

[ПЕРЕЛІК УМОВНИХ СКОРОЧЕНЬ 2](#_Toc135945915)

[ВСТУП 3](#_Toc135945916)

РОЗДІЛ 1. [СУЧАСНІ УЯВЛЕННЯ ПРО РЕАБІЛІТАЦІЮ ТА ЕРГОТЕРАПІЮ ПРИ МІОПАТІЇ ДЮШЕНА 7](#_Toc135945918)

[1.1 Етіологія, патогенез та класифікація міопатій 7](#_Toc135945919)

[1.2 Міопатія Дюшена, клінічні показники та перебіг 17](#_Toc135945920)

[1.3 Роль ерготерапії в контексті реабілітації та поліпшенні якості життя дітей хворих на міопатію Дюшена 20](#_Toc135945921)

[Висновки до розділу 1 27](#_Toc135945922)

[РОЗДІЛ 2.](#_Toc135945923) [МЕТОДИ ТА ОРГАНІЗАЦІЯ ДОСЛІДЖЕННЯ 28](#_Toc135945924)

[2.1 Методи дослідження 28](#_Toc135945925)

[2.1.1 Аналіз науково-методичної літератури 28](#_Toc135945926)

[2.1.2 Методи соціологічних досліджень 29](#_Toc135945927)

[2.1.2.1 Оцінка статусу дитини за висновками лікарів медичної картки 29](#_Toc135945928)

[2.1.2.2 Оцінка навколишнього середовища дитини 29](#_Toc135945929)

[2.1.3 Клініко-інструментальні методи дослідження 29](#_Toc135945930)

[2.1.3.1 Оцінка структури та функції 30](#_Toc135945931)

[2.1.3.2 Оцінка активності та участі 33](#_Toc135945932)

[2.1.3.3.Опитувальник оцінки дитячої інвалідності 36](#_Toc135945933)

[РОЗДІЛ 3.](#_Toc135945934) [РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІЖДЕНЬ ТА ЇХ ОБГОВОРЕННЯ 38](#_Toc135945935)

[3.1 Характеристика функціонального стану дитини з міодистрофією Дюшена на попередньому етапі 38](#_Toc135945936)

[3.2 Алгоритм застосування заходів ерготерапії дітей з м’язовою дистрофією Дюшена 45](#_Toc135945937)

[ВИСНОВКИ 57](#_Toc135945938)

[СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ДЖЕРЕЛ 58](#_Toc135945939)

[ДОДАТКИ 67](#_Toc135945940)

# **ПЕРЕЛІК УМОВНИХ СКОРОЧЕНЬ**

ЕКГ – елекрокардіографія

Ехо-КГ – ехокардіографія.

КТ – Комп’ютерна томографія

МКФ – Міжнародна класифікація функціонування

МРТ – Магнітно-резонансна томографія

НДСЛ «Охматдит» – Національна дитяча спеціалізована лікарня

НМЗ – Нейром'язові захворювання

ПМД – Прогресуюча м'язова дистрофія

СК – Креатинофосфокіназа

СОРМ – Canadian Occupationat Performance Measure (канадська оцінка виконання діяльності)

УЗД – Ультразвукове дослідження

ICF – International Classification of Functioning, Disability and Health (Міжнародна класифікація функціонування, обмеження життєдіяльності та здоров'я)

SMART – specific (конкретна), measurable (виміряна), attainable (досягнута), relevant (реалістична), timed (виміряна у часі).

# **ВСТУП**

**Актуальність теми.** Орфанними захворюваннями, називають небезпечні для життя патології, котрі спостерігаються у на 2000 людей [4]. Такі захворювання є в кожній галузі медицини, близько 6000 найменувань [58]. За даними у Європі налічується біля 28 мільйонів осіб, які живуть з орфанними захворюваннями. 350 мільйонів чоловік за оцінками, у всьому світі мають рідкісні захворювання. 80% є генетичними за походженням і присутні все життя, навіть якщо симптоматика відразу не проявляється. 50% людей, які мають орфанне захворювання це діти. 30% таких дітей мають тривалість життя до 5 років, смертність на першому році - 35% Статистика по орфанних захворювань в Україні не показує реальну картину. Тому що не існує офіційного державного реєстру та інформація по кожній хворобі збирається від організацій громадських, лікарнях і пацієнтах. В НДСЛ «Охматдит», щотижня близько 130 сімей мають звернення з усіх регіонів, щодо підтвердження та виключення хвороби. Вилікуватися від генетичного відхилення неможливо, але покращити якість життя і подовжити –можна [31]. Міодистрофія Дюшена це нейром’язова патологія і орфанне захворювання.

Нейром'язові захворювання– клінічно і генетично гетерогенна група дегенеративних хвороб, що має характер прогресуючої м'язової слабкісті і атрофії. В Україні було зареєстровано 1540 осіб, які мають нейром'язову патологією [9]. Близько 200 первинних пацієнтів щорічно з’являються і смертність серед цієї категорії дуже висока. На 1-му десятилітті життя дебютує багато клінічних форм міодистрофій, що мають перебіг прогресуючий і є невиліковними [11]. Прогресуюча міодистрофія Дюшена (МДД) – одна з форм міодистрофії яка має найпоширеніший характер серед вибірки дітей. Частота становить 3 випадки на 10 тис. новонароджених дітей (хлопчиків). Це свідчить про рідкість (орфанність) захворювання. МДД це рідкісне вроджене або набуте захворювання, яке характеризуються тяжким, хронічним, перебігом прогресуючого характеру та супроводжуються дегенеративними змінами в організмі, скороченням тривалості життя і зниженною якістю життя навіть становить високу загрозу. Оскільки діти, які страждають від цієї хвороби рідко охоплені ерготерапією, а ефективні методи лікування розроблені недостатньо, у зв’язку з чим особливого значення набуває дослідження якості життя цих пацієнтів та розробка алгоритму застосування заходів, яка є найважливішим завданням для подовження їх життя [3]. Дітям з міодистрофією дуже важлива ерготерапія, але до цього часу немає чіткого алгоритму застосування ерготерапії для даного захворювання.

**Об’єкт дослідження -** процес ерготерапії дітей з м’язовою дистрофією Дюшена.

**Предмет дослідження -** структура і зміст алгоритму застосування заходів ерготерапії дітей з м’язовою дистрофією Дюшена.

**Мета роботи -** теоретично обґрунтувати та розробити алгоритм застосування заходів ерготерапії для дітей з м’язовою дистрофією Дюшена на ранній стадії захворювання.

**Завдання роботи:**

1. Систематизувати та узагальнити сучасні науково-методичні знання та результати практичного вітчизняного та зарубіжного досвіду з питання застосування ерготерапії для дітей з м’язовою дистрофією Дюшена.
2. Підібрати адекватний план обстеження пацієнтів з міопатією Дюшена з метою оцінки його рівня функціонування, активності і участі.
3. Розробити алгоритм застосування заходів ерготерапії та проаналізувати ефективність впливу запропонованого алгоритму для дітей з м’язовою дистрофією Дюшена.

**Теоретична значущість роботи** полягає у розробці алгоритму застосування заходів ерготерапії із застосуванням вправ для підтримки загального стану, та адаптації для дітей з м’язовою дистрофією Дюшена, яка спрямована на підвищення якості життя та його подовження.

**Практична значущість роботи** розроблений алгоритм застосування заходів ерготерапії може використовуватись у домашніх умовах, а також в спеціалізованих дошкільних установах та реабілітаційних центрах.

# **РОЗДІЛ 1**

# **СУЧАСНІ УЯВЛЕННЯ ПРО РЕАБІЛІТАЦІЮ ТА ЕРГОТЕРАПІЮ ПРИ МІОПАТІЇ ДЮШЕНА**

# **1.1 Етіологія, патогенез та класифікація міопатій**

Багато років вважалося, що руйнація м'язів та прогресуюча м'язова слабкість з’являється через недостатню функціональність нервової системи. Відповідно до поширених теорій, уражені нерви не активізують м'язову тканину. Наприкінці ХIХ століття медики не припускали думки, що можуть виникати захворювання, що порушують діяльність м'язів, не впливаючи на іннервацію. Були виявлені у той час групи різних нервових захворювань які мали тяжкі наслідки. Менш тяжкі захворювання не прогресували майже. Піддавалися лікуванню тільки деякі завдяки медикаментозним засобам.

Шведський хірург Чарльз Белл у 1830 році надав опис хвороби, м'язова дистрофія, підтвердив недостатність нервогенетичних функцій саме нервового походження. У 1850 році, Франсуа Амількар Аран привернув увагу лікарів до ряду факторів, що обумовлюють слабкість і прогресування атрофії м'язів [46].

Два роки по тому, Едуар Мерьен, зробив дослідження 4 братів, які мали виражені руйнування м'язової тканини. Він зазначив, що м'язи мали дегенеративні і повноцінно скупченні крупинок і жиру, але нерви і спинний мозок був без змін. Однак з незрозумілої причини, автор не демонстрував свого відкриття і називав хворобу нервово-м’язовою атрофією.

В середині XIX століття Шарко і його послідовники в області порушень моторики відокремили всі хвороби в основну категорію, симптомами яких були: слабкість м'язів і їх руйнування з назвою «прогресивний параліч».

В 1849 році Дюшен прописав одну з форм прогресуючої нервово-м'язової атрофії, яка виникала від недостатніх функцій периферичних нервів та вказав, що почалася хвороба з ураження рук і плечового поясу, та поширювалася поступово на тулуб і нижні кінцівки. Надалі хворий міг померти від легеневого захворювання яке було спровоковане ослаблення м м'язів системи дихання.

Дюшен став першим дослідником, відкрившим метод електростимуляції м'язів і органів, що мало наявність проколювання електродами шкірного покрову. Одночасно стало можливим вивчення м'язів, а саме їх скорочення. Також дослідник винайшов інструмент для взяття м'язової оболонки для зразків.

Вільгельм Ерб у 1890 році опублікував кілька монографій, де описав точки зору подібного характеру на різні форми захворювання, і назвав - «прогресуюча м'язова дистрофія». Він розділив на 4 різновиди (3 - в дитинстві та підлітковому періоді, 1- в зрілому віці) і продемонстрував малюнки деформацій, що зявляються при кожному різновиді. Дослідник був переконаний що це було наслідком певного порушення м'язового покриву.

Два лікаря: Ф.А.Льевені і Л.Крайстлер у 1909 році відкрили біохімічне відхилення при м'язовій дистрофії, та присутність креатину в сечі, що збільшується значним чином після введення речовин, званих протеїнами в шлунок хворого. Дослідження метаболізму креатину у хворих надалі проводили з тестом який показував засвоєння креатину. Тест цей тепер застосовується для постановки хвороби, яка пов'язана з ураженням м'язів.

М’язова дистрофія це хронічне захворювання, що має характер атрофії м'язів прогресуючою типу. Виділяють різні міопатії: придбані і спадкові. Спадкові міопатії найчастіше викликані денервацією м'язів і первинним ураженням і в результаті пошкодження нервової системи [73]. Міопатії завжди мають зміни інформації генетичної і тому передаються у спадок. Дослідженнями (клініко-генетичного характеру) встановлено різні форми успадкування: аутосомно-рецесивний, аутосомно-домінантний і Х-зчеплений (і домінантний і рецесивний) типи. Частіше міопатії передаються за типом рецесивним. При зустрічі проявляються носіїв гетерозиготних патологічного гена. Локалізація патологічного гена для міопатій в хромосомі не встановлена до поки. Міопатії можуть починатися після багатьох років життя, тому можна зробити висновок, що не тільки генетика має значення, але і якість та спосіб життя: екологічна обстановка, харчування, різні ендогенні та екзогенні фактори, які впливають речовини, а саме на обмін. Патогенез в основному міопатій первинного характеру відноситься до розпаду м’язових білків саме посиленого, високою проникненістю мембран волокон м’язових з виходом в кров ферментів саркоплазми, калію, амінокислот, і інших метаболітів. Значення має дефіцит у м’язах саме макроергічні сполуки та порушення капіляро-сполучнотканинних утворень, функціональні і структурні. Зміни нуклеїнових кислот, вуглеводного і жирового обміну, кортикостероїдів їх обміну було виявлено. Також виявлено розпад специфічних м’язових білків, та заміщенням сполучною тканиною.

До теперішнього часу патогенез не вивчений: невральних і спінальних аміотрофій. На сьогоднішній день білки ділять на: дистрофін, саркоглікани, дисферлін), ядерні оболочки білків та ферменти позаклітинної матриці оамінін. Для міотонічної дистрофії, як приклад, причиною є один ген в більшості випадків [6].

Прогресуючі м'язові дистрофії (ПМД) – група поліморфних і генетично гетерогенних захворювань, які мають характер ураженняя м'язів плечового поясів та таза [13]. Захворювання поперечно-полосатих м’язів (група первинних), які об’єднані властивостями загальними: вибіркове ураження групи м’язів, спадковий характер. Характерна клінічна картина: початок захворювання та неухильне наростання м’язової слабкості ранній вік. ПМД за частотоювсього коливається від 5 до 70 хворих на 1 млн. населення, в різних популяціях [35]. Описано 20 генетичних варіантів ПМД, до теперішнього часу. Клініко-генетичні дослідження які були проведені спрямувалися на створення діагностики та медико-генетичного консультування та алгоритмів втручання [34,76].

Поширеними серед нервово-м'язових захворювань в найбільшій частині є м'язові дистрофії. Форми міодистрофій відрізняються один від одного успадкуванням, а саме типом, початком процесу, швидкістю характером перебігу, топографією м'язових страждань та своєрідністю, відсутністю чи наявністю псевдогіпертрофії, ретракцій сухожильних та ознаками іншого типу.

М'язові дистрофії у більшості своїй, досить добре вивчено клінічно. Їх опис зроблено докладно наприкінці минулого століття. Але, якщо не дивитися на вікову історію міодистрофій та їх патогенез, достовірну діагностику то залишаються лікування невизначеним. Велика кількість класифікацій яка існує, не має точних даних про біохімічний первинний дефект, та не надає можливості побудувати план втурчання за принципом раціональності. У класифікаціях які в наявності в основі є або принцип клінічності та тип спадкування. У 1974 Walton пропонував розрізняти форми міодистрофій таки як:

1. м'язові дистрофії -зчеплені Х:

а) тип Дюшена

б) тип Беккера

2. м'язові дистрофії за аутосомно-рецесивним типом:

а) тип Ерба

б) псевдодюшенівська

в) вроджені м'язові дистрофії

3. Ландузі – Дежерина:

D. м'язова дистрофія дистальна;

E. м'язова дистрофія окулярна;

F. м'язова дистрофія окулофарінгеальна.

Часто у дітей найбільш зустрічаються форми такі: міодистрофія Беккера псевдогіпертрофічна форма Дюшена, м’язова дистрофія Ерба сприятлива, ювенільні форми – первина [12].

Міодистрофія Дюшена є захворюванням яке має з ризик летального результату, яке вражає тільки хлопчиків. Хвороба пов’язана з зниженням дістрофіну в м’язах за різким перебігом. Важливим структурним компонентом м’язової тканини є дстрофін він забезпечує структурну стійкість до дистрофінасоційованого глікопротеїнового комплексу клітинної мембрани [61]. При відсутності чи дефекті дистрофіну м’язові волокна перетворюються на крихкі і це призводить до розривів мембран та збільшення проникненості під час скорочення м’язів та розчинних ферментів (креатинкіназа) в іони кальцію з клітин [17,42].

Міодистрофія Дюшена є найпоширенішою прогресуючою дистрофією м’язів. Ця хвороба налічує близько 30 осіб на 100 000 самехлопчиків які народилися за рік. Прояви клінічного характеру, зазвичай можуть з’явитися до 3-5 років життя дитини. Хода проявляється за типом « качиної» хлопчики мають проблеми під час бігу, стрибків, активних ігор. М’язова слабкість виявляється при виконання м’язових тестів у дітей до 5-ти років. Відмічається контрактура ахілового сухожилля вже у 6 років, хода відбувається за рахунок передніх відділів стоп, гіперлордоз в поперековому відділі, слабкість м’язах ніг в проксимальних частинах [71]. Грудна клітина має ущільнення також може мати порушення лицева мускулатура, відмічається маловиразність лиця, може бути неповне смикання очей. Слабоумство є у 30-50 % випадків через дистрофін в головному мозку саме його недостатність.

Патогенез захворювання розуміється як механізм пошкодження міоцитів з порушенням проникності мембрани це має важливий аспект в підтримуючої терапії саме її призначення, особливо під час складання алгоритму ФТ та ЕТ. Посилена скоротливість ушкоджених м’язів при реабілітації може спровокувати дегенерацію м’язів, а саме їх волокон.

Дистрофія Беккера – це спадковий характер саме зчепленої з Х хромосомою. Такі є уповільнені міодистрофії переважно з доброякісним перебігом. Ця хвороба характеризується посиленням поступовим і вклчає: м'язову слабкість, гіпотонію, атрофію, яка на початку виникає в м'язах стегна і таза. Мутації в гені дистрофіну впливають на структуру і /або функцію та запобігають утворенню дистрофіну функціонального характеру. Без достатньої кількості такого білка пошкоджуються м'язові клітини, тому що м'язи скорочуються і розслабляються у великій кількості. Пошкоджені волокна вмирають з часом із за слабкості, що призводить до проблем з серцем, що є характерним для дистрофії Дюшена. Мутації, які зберігає якусь функцію але призводять до аномалії дистрофіну, та викликають м'язову дистрофію Беккера, а м'язову дистрофію Дюшенна викликають мутації, які перешкоджають функціональному дистрофіну [71]. Близько 3 на 100 000 хлопчиків мають міодистрофію Беккера в гені це в 10 разів рідше, ніж частота міодистрофії Дюшена.

Захворювання Беккера характеризується симетрично розвиваючими атрофіями м'язів так як і інші захворювання спадкового характеру. М'язи стегна вражаються в першу чергу і таза, потім мускулатура плечового поясу і м'язів рук саме проксимальних. Формуються псевдогіпертрофія на початку хвороби з найбільшим проявом в литкових, дельтовидних, трьох- і чотириголових м'язах нижніх кінцівок. До знерухомлення пацієнта призводить посилення м'язової слабкості з часом і формуються контрактури в суглобах. Слабкість нижньої частини тіла призводить до труднощів, які у віці від 25 до 30 років мають погіршення, людина втрачає ходьбу, має ризик падіння високий, труднощі пов’язанні з руховими переходами з різних положень, труднощі з бігом, стрибками, м'язова масса падає, пацієнти обирають ходити на шпиньках. У віці 5-15 років мають скарги, іноді набагато пізніше, може бути в 40 років. Діти ходять самостійно до 15 років саме це критерій який розрізняє міодистрофії Дюшена і Беккера. Тривалість життя знижена в середньому, більшість хворих доживають лише до 40 років і довше. Міодистрофія Беккера зниження інтелекту спостерігається рідко. У багатьох хворих серцева недостатності яка спричиненв розвивиткомя дилятаційної кардіоміопатії [36].

Дистрофія Ерба є первинною дегенеративною нервово-м'язовою хворобою яка має спадковий характер. Дистрофія Ерба має переважно початок в дитинстві чи підлітковому віці від 10 і може бути до 30 років. Дистрофія Ерба за досвідом неврологів відзначається, що з початком в дитинстві, прогресує швидше, ніж у зрілому віці. Більш того, у зрілому віці хвороба протікає легше. Генетичний дефект є причиною ювенільної форми дистрофії Ерба він передається від одного з батьків (здорових) носія гену, що мутує в Х-хромосомі.

Такий тип спадкування називається аутосомно-рецесивним, і таким чином передається захворювання від батьків, це пов'язано з відсутністю ферментів і зміну структурних трансмембранних білків α-, β-, γ- і δ-саркогліканів.

Дистрофія Ерба виникає через ураження тканин м'язіві і призводить до атрофії. На початку хвороби атрофії локалізуються в проксимальних групах м'язів саме нижніх кінцівок. В деяких випадках міодистрофічний процес одночасно вражає м'язи і тазового і плечового поясу, м'язи спини і живота залучаються в більш пізніх стадіях. Гперлордоз, «крилоподібні» лопатки, «осина» талія виникають внаслідок атрофії та є втрата м'язової маси. Для вставання діти застосовують прийом Говерса -допоміжний - вставання «драбинкою». Виражені помірно: псевдогіпертрофії м'язів, згинальні контрактури суглобів, сухожильні ретракції. Важче тримати будь-які предмети в руках пацієнтам і також піднімати руки вгору. Також втрачають рухливість і мімічні та лицьові м'язи, це супроводжується відсутністю закриття повік і змикання губ. Спостерігається типове зниження рефлексів: двоголового і триголового м'язів плеча.

Вроджена м'язова дистрофія має назву яка термінологічно невірна, тому що м'язові дистрофії детерміновані генетично. Для опису застосовується цей термін, що включає тяжке ураження при народженні або протягом перших першого року життя з подальшим доброякісним перебігом [67]. Ці захворювання, як правило, успадковуються за аутосомно-рецесивним типом. При народженні часто спостерігаються: контрактура, гіпотонія. Слабо розвинена - м'язова маса кінцівок і тулуба. помірне ураження мімічних м'язів, відсутні чи знижені сухожильні рефлекси. Для всіх форм вродженої м'язової дистрофії є наявим – артрогрипоз. Поширеність становить приблизно від 7 до12 випадків на 100 000 дітлахів.

Баттен у 1903 році зробив дослідження 3-х дітей, у яких була проксимальна м'язова слабкість де біопсія м'язів мала ознаки хронічної міопатії без ознак характерних. А Говард у 1908 році запропонував термін «вроджена м'язова дистрофія», описавши іншу дитину з такими ж особливостями. Вперше описав комбінацію дослідник Ульріх в 1930: суглобової гіпереластичності і проксимальних контрактур це був унікальний випадок того, що нам відомо як назва «вроджена м'язова дистрофія Ульріха». Фукуяма та співавтори у 1960 році вказали вроджену м'язову дистрофію в Японії, яка мала постійні ознаки патології мозку та м'язової дистрофії.

Ця хвороба (Фукуями) є другою за поширеністю м'язову дистрофію в Японії. Це захворювання також зустрічається у дітей в таких країнах як: Данія, Німеччина, Скандинавія та Туреччина. При цій хворобі вражається скелетна мускулатура яка супроводжується кардіоміопатією з тяжкимперебігом і аномалії чи пороком у розвитку головного мозку дитини. Виражені симптоми такі: кардіомегалія, розумова відсталість, серцева недостатність, судоми, мікроцефалія та дефіцит маси тіла. Аномальний ген позначений в локусі 8q31-33 при дистрофії Фукуями у Японії. Ознаки можуть супроводжувати інші форми дистрофії , але крім хвороби Фукуями [16]. Мінливістю відрізняється тільки психічний та неврологічний статус хворих. Нормальний інтелект не дозволяє відсутність порушень неврологічного характеру і не виключє це захворювання, якщо є клінічні прояви, які показують цю форму міопатії [45]. Порок розвитку головного мозку: голопрозенцефалія, ліссенцефалія найпоширеніші, та агенезія мозолистого тіла, локальна гетеротопія кори великого мозку і підкіркового білої речовини, гіпоплазія мозочка до менш поширених. Характерні також симптоми у вигляді: поперечної посмішки, витягнутихх губ, «полірованого» чола [75]. Атрофії м’язів: двоголового, триголового, великого грудного, зубчастого, трапецієподібног, обумовлюють «крилоподібних» лопаток, появи проміжку між лопатками, сплощення грудної клітини та виникнення сколіозу. М'язовий тонус знижений в проксимальних м'язах - на ранніх стадіях хвороби. Глибокі рефлекси знижені у: двоголовому, триголовому м'язах плеча [77]. Характерною клінічної особливістю даної патології є асиметричність атрофії. У деяких випадках може бути псевдогіпертрофія. Ретракції і контрактури виражені помірно, в рідких випадках кардіоміопатія. Також набряк і відшарування сітківки у багатьох випадках при очних проявах,зниження слуху. М'язова слабкість зростає і може поширюється на інші частини тіла. Слабкість м'язів нижніх кінцівок може привести до збільшення ризику падіння. М'язова слабкість в кульшового суглобі ускладнює підйом по сходах та прогулянку на великі відстані. Крім того, люди мають гіперлордоз через те що слабкі м'язи живота. Близько 20 відсотків хворих потребують використання крісла колісного в кінцевому підсумку.

Міодистрофия Ландузі-Дежерина - аутосомно-домінантний тип. Описали два типи м'язової дистрофії: тип 1 (FSHD1) і тип 2 (FSHD2). Ці типи мають ознаки та симптоми однакового характеру, але відрізняються своєю генетичною причиною. Поширеність 1 з 20 000 осіб серед яких майже всі – FSHD1, а лише 5 відсотків - FSHD2 [74].

М'язова дистрофія окулофарінгеальна це є прогресуюче захворювання, яке, виникає тільки у дорослих. Хвороба вражає зовнішні м'язи очей, також залучаються і м'язи гортані. Вираз обличчя - міопатичний і опускання верхніх повік не контрольоване симптоми цієї форми, дуже схожі з міостенією. Симптоми з часом прогресують і призводили до слабкості верхніх і нижніх кінцівок. В 1975-му році дослідники описали подібні симптоми міопатії у однієї дівчинки, у якої здорові батьки. Цей вказує на більш ранній розвиток проявів і що це аутосомно-рецесивний різновид окулофарінгеальної міопатії. Точні цифри на сьогоднішній день захворювання не відомі, відзначено тільки більш виникнення в деяких групах національності:франкомовні канадці, бухарські євреї. Окулофарінгеальна м'язова, за даними сучасної генетики, вражає як чоловіків, так і жінок [69].

Існує цілий ряд форм м'язової дистрофії, вони розрізняються за такими характеристиками: вік, локалізація м'язів уражених, вираженість, швидкість прогресування і тип успадкування. Це все об'єднується і являється одним патологічним процесом. Їх клінічна картина: ослаблення м'язів в області тазу і плечового поясу, характерна слабка хода, наявність деформацій і прогресування [65].

За першими клінічними симптомами вже швидко ставлять діагноз. Біохімічні та структурні зміни виражені дуже сильно саме на початкових стадіях визначаються, за допомогою електронного мікроскопа, і за допомогою ензимного аналізу. Таким чином відрізняється розпад нервових тканин і первинні ураження м'язів і атрофії, а також визначаються різні форми захворювання.

В тій чи іншій мірі захворювання визначаються спадковістю, знання про подібні випадки хвороби допомагає встановити діагноз.

Біопсія – це вилучення хірургічним шляхом шматочка тканини саме ураженого м'яза. Цей шматочок тканини стає хімічним препаратом і досліджується під мікроскопом, для встановлення змін в м'язах.

Електроміограма – дослідження в м'язах куди вводяться маленькі електроди в формі голки, таким чином перевіряються на дистрофію.

Коли м'язи не можуть засвоїти речовини в крові і сечі є накопичення. Високий вміст креатину в сечі є одним з найбільш дієвих показників подібного порушення обміну речовин в м'язах є і низький вміст продукту розпаду, а лише додатковим, який вказує на руйнування м'язової тканини.

Всі клітинні компоненти в мембранах м'язи містять у нормальному стані. При дистрофії, м'язова тканина має руйнування, стають надто проникними мембрани, і речовини, що містяться в клітинах, мають фільтрацію і попадають в кров, де стає вище норми. Найважливішим ензимом в діагностиці м'язової дистрофії є креатинофосфокіназа (СК) [69].

# **1.2 Міопатія Дюшена, клінічні показники та перебіг**

В останні часи зріс попит до вивчення спадкових нервово-м'язових захворювань. Це пов'язано з прогресуванням в діагностиці, та появою нових методів різної терапії, яка показує ефективність переважно в дослідженнях націлених на дітей та має практичне застосування в установах лікувальних . Та все ж таки залишаються маловивченими механізми розвитку патогенетичні у таких хвороб, а також можливості організму з урахуванням компенсаціїі для запобіганню або пом'якшенню перебігу захворювання. Патології нервової системи у дітей мають високий ступінь інвалідизації та високою смертністю, що додає необхідність покращення профілактичних заходів і застосування нових методик діагностик і лікування. Суттєвий прогрес відзначається в даний час прогресування неврології у дітей. Який є вдосконаленим та обумовлений діагностикою та розробкою терапії патологій та захворювань нервової системи. Прогресуючі м'язові дистрофії є важкою проблемою дитячої неврології.

ПМД – одна з найбільш поширених форм міодистрофії у дітей. Це X-зчеплений рецесивний розлад нейром'язового типу, створений мутаціями в гені дистрофіну, що призводить до зникнення функціонального дистрофіну, який надає міцність та стабільність та функціональність міофібрил [22].

Жінка з однією копією гену називається носієм при наявності X-зчепленому рецесивному успадкуванні він мутується в кожну клітину. Жінка передає змінений ген, але може не відчувати ознак і симптомів розладу. Але, жінки, маючи мутацію генусаме дистрофіну, мають м'язову слабкість і також спазми. Ці симптоми зазвичай не такі як при важкій м'язовій слабкості і атрофії, яка присутня у чоловіків [57]. Статистка говорить, що захворювання у 3 випадках на 10 000 новонароджених хлопчиків. Клінічні симптоми проявлятися у 50% хлопчиків, а інші 50% дівчат можуть бути носіями такого гену. У людей з дистрофією Дюшена є прогресування та м'язове ушкодження також дегенерація, що призводить до слабкості, моторна затримка, втратаруху, порушення дихання і кардіоміопатією.

Дистрофін найбільш відомий ген який приймає участь у створенні білка, який розташований в м'язах головним принципом, які створені для руху і також в серцевому м'язі. Певна кількість дистрофіну також має присутність в клітинах головного мозку. У скелетних та серцевих м'язах цей ген входить в групу білків, які разом, зміцнюють м’язи та захищають їх від пошеоджень, при скороченні і розслабленні [55].

У віці від 2 до 5 років з’являються первинні ознаки цього захворювання а саме: атрофія, слабкість м'язів таза , стегон, що призводить до гіперлордозу. Також поперечно-полосатих м’язів такі як: м’язи верхніх та нижніх кінцівок, , м’язи серця, міжреберні м’язи [52]. Виникає порушення ходи, постійні падіння, складність підійматися сходами. Дитина не піднімається з положення сидячи без допомоги рук. Також можна спостерігати у дітей - псевдогіпертрофії в нижніх кінцівках, іноді в дельтовидних, сідничних та іноді у жувальних м'язах. Це обумовлено відкладанням жиру, який має тенденцію збільшення в міру атрофії м'язової тканини. Проявляється слабкість в стегні і згинальні контрактури в кульшових і колінних суглобах. Що приводить компенсаційне відведення стегон, формується еквіноварусної постави стоп, візуально задіяний зовнішній край стопи при пересуванні. Трохи пізніше вражаються м'язи плечового поясу, з’являється ускладнення підйому рук вгору, відзначається деформація грудної клітини. Іноді задіяна лицьова мускулатура, це виглядає як невиразне обличчя, відсутність змикання губ та повік. Протікає захворювання досить швидко та без ремісії. Смертність висока у молодому віці, після виявлення симптомів 10-15 років. Значно довше пацієнти можуть прожити приймаючи антибіотики. Можуть з’являтися психічні розлади на останній стадії захворювання.[38].

В результаті прогресування з’являється обмеження активності, дуже важливо її представляти у вираженому числовому еквіваленті. Це допомагає та дає змогу уніфікувати підхід до розуміння ступеня виразності симптоматики, а також є важливою складовою для клінічних досліджень. Оцінка повинна бути валідна, чутлива, проста, не дорога та з мінімальними витратами [26].

Ключові «стадії» м’язова дистрофії:

1. стадія пресимптоматична

Входить: затримка мовленнєвого, моторного розвитку.

2. стадія рання амбулаторна

Демонструватимуть:

* Складно піднімати голову
* Відсутність самостійної ходи до 15 місяців
* Складно бігати чи підніматися по сходах
* Ризик падіння, незграбність моторна
* Відсутні стрибки
* Затримка мовлення
* Допомога при дії з включенням рівноваги
* Псевдогіпертрофія
* Ходьба з розведеними ногами
* Хода навшпиньки
* Ходьба з нерівною спиною

3. стадія пізня амбулаторна

4. стадія рання неамбулаторна

Втома, при ходьбі на великі відстані.томлюватися після ходьби на великі відстані.

5. стадія пізня неамбулаторна [63].

# **1.3 Роль ерготерапії в контексті реабілітації та поліпшенні якості життя дітей хворих на міопатію Дюшена**

Найпоширеніший підхід який застосовується в реабілітації є командний. А саме співпраця між : ФТ, ЕТ, логопедом і інші. Досить скептично дослідники висловлюють думку щодо фізичного навантаження для дітей з міопатією Дюшена. Багато з них не включають фізкультуру в реабілітаційний процесс пацієнтів, так як вважають, що ці методи не повністю вивчені, не зрозумілі параметри інтенсивності, часу, виду завдань, та цілеспрямованості [59]. R. Grange і J. Call встановили, що вправи, які використовуються для збільшення м'язової сили посилять вмирання м'язів при цій хворобі [44].

У клінічному описі пацієнта S. Kimura зосередили увагу на те, що у даного пацієнта активні м'язи мали пошкодження більше, ніж ті які були неактивними взагалі [53]. Ще група дослвдників показали що нерухомість м'язів при цій патології відсторонює некроз волокон і встановили, що м'язові скорочення мають основну роль в дегенерації м'язів саме скелетних[68]. З іншого боку, один дослідник встановив, що на якість життя пацієнтів впливає фізичне навантаження саме як профілактика атрофій м'язевих. І також щодо ускладнень, які є спонукаючими прогресуванню захворювання, та утримання на рівні певному уможливлення функції дрібної моторики [66].

Також доказово встановлено що фізичні вправи на знижених частотах і малоінтенсивні майже не провокують пошкодження м'язів і навіть знижує фіброз в м'язах через включення м'язову адаптацію [60].

Також є рекомендація уникнення силових навантажень з високим опором з запобіганням пошкодження м'язових волокон [43]. Рекомендовано пацієнтам виконувати функціональну діяльність, та мати вправи в басейні [41].

Були опубліковані рекомендації для дітей міодистофією комплекси активних і/або пасивних розтяжок. Автори зазначили певний алгоритм: мінімум, від чотирьох до шести разів на тиждень, робити розтягування [43].

Ряд недоліків мають оцінки сили м'язів за допомогою використання фізичних методів, тестів і шкал. По перше це не достовірно оцінює кожен м'яз окремо один від одного. В дитячому віці дуже складно оцінити та також висока складність при оцінці на пізніх стадіях захворювання. Популярними методами є: магнітно-резонансна томографія та ультразвукова діагностика [51].

Ерготерапевти відіграють унікальну роль у підтримці та роботі пацієнтів з м’язовою дистрофією Дюшенна та їхніми родинами, оскільки вони можуть оцінити фізичні, психологічні та соціальні потреби людини. Основна увага ерготерапевта зосереджена на максимізації навичок, сприянні та розвитку незалежності, а також на покращенні якості життя сім’ї. З цього випливає, що ерготерапевти зазвичай відіграють постійну роль у реабілітації пацієнтів з м’язовою дистрофією Дюшенна. Ерготерапевти можуть працювати в різних установах, кожна з яких відповідає за надання різних послуг. Це може викликати плутанину в деяких сім’ях, тому надзвичайно важливо, щоб вони чітко розуміли роль кожного ерготерапевта [18,19].

Ерготерапія – це професія в галузі охорони здоров’я, яка займається зміцненням здоров’я та благополуччя через професію. Професія в цьому сенсі означає дії, які люди повинні виконувати у своєму повсякденному житті, наприклад, особисті завдання, такі як їжа або купання. Сюди також входять інші заняття, наприклад робота по дому, ігри, шкільні та трудові завдання. Ерготерапевти працюють з людьми, які мають проблеми зі здоров’ям, щоб дати їм змогу бути якомога незалежнішими у виконанні цих професій, допомагаючи їм відновити свої навички або пропонуючи їм альтернативні способи участі в діяльності для покращення якості їхнього життя [30,80].

Є певний огляд деяких заходів ерготерапії, які можуть допомогти людям, ураженим м’язовою дистрофією Дюшенна.

1. Контроль постави. У хлопчиків з м’язовою дистрофією Дюшенна можуть досить швидко розвинутися проблеми зі хребтом, коли вони перестають ходити, тому їм потрібні правильні втручання з корекцією постави, щоб уповільнити швидкість викривлення хребта. Постуральний менеджмент — це підхід до поводження, лікування та позиціонування дітей і дорослих з м’язовою дистрофією, який зменшить ризик контрактур і розвитку деформацій постави. Пасивні та активні рухи кінцівок також уповільнюють розвиток контрактур. Правильна позиція дозволить людині виконувати повсякденні дії з більшою легкістю та без прийняття ненормальних поз.

Основні засоби, які можуть допомогти в регулюванні постави:

• системи сну;

• постуральне сидіння;

• інвалідні візки з постуральними системами сидіння;

• шини/ортези [78].

1. Управління болем та втомою. Існує ряд втручань, які можуть запропонувати ерготерапевти, для боротьбі з болем. Це може бути надання обладнання для скидання тиску, наприклад:

• матрац;

• сидіння та сидіння для інвалідних колясок;

• напірні подушки для комодів, крісел для душу та ванн;

• м’які та овчинні стропи. Можна використовувати методи енергозбереження, щоб зменшити біль шляхом планування та темпу діяльності [21].

1. Адаптація житла, школи та роботи. Існує багато адаптацій житла, які терапевт може порекомендувати. Вони також можуть допомогти отримати фінансування для адаптації, яка полегшить життя людини з м’язовою дистрофією та осіб, які за ними доглядають. Деякі з них перераховані нижче:

пандуси, перепланування ванної кімнати, розширення, поручні, переробка дверей, підйомники слідкові, підйомники [33].

1. Обладнання Ерготерапевти можуть порадити та надати багато обладнання яке може допомогти людині зберегти свою незалежність у повсякденних, шкільних або робочих завданнях. Обладнання також може допомогти опікунам у виконанні завдань догляду.
2. Переміщення та обробка інформації. Ерготерапевти можуть запропонувати інформацію та навчання щодо того, як рухатися та поводитися з людиною, разом із порадами щодо обладнання, яке може допомогти при перекладі людини з однієї посади на іншу.
3. Транспортні питання. Терапевт, надає інформацію про відповідні автомобільні сидіння, ремені безпеки та транспортні засоби, може надати поради щодо безпечних способів транспортування людей. Вони також можуть запропонувати модифікації автомобіля. Ерготерапевти також можуть надати інформацію про переваги мобільності, паркувальні бейджи та місця для паркування [78].
4. Переміщення та обробка інформації та обладнання. Інформацію та навчання щодо того, як рухатися та поводитися з людиною, можуть запропонувати ерготерапевти, а також поради щодо обладнання, яке може допомогти під час переведення особи з одного
5. Транспортні питання. Терапевти також надають інформацію про відповідні автомобільні сидіння, ремені безпеки та транспортні засоби, може надати поради щодо безпечних способів транспортування людей. Вони також можуть запропонувати модифікації автомобіля.
6. Навчання новими методами. Кожен звик вести діяльність по-своєму. Ерготерапевт може подивитися, як людина виконує завдання, і запропонувати альтернативні способи його виконання. Це може дозволити людині виконати завдання самостійно.
7. Групи підтримки.

Багато ерготерапевтів можуть надати інформацію та посилання на групи підтримки для людей з м’язовою дистрофією Дюшенна, їхніх батьків або братів і сестер.

1. Системи контролю. До систем, які дозволяють людині з м’язовою дистрофією контролювати власне домашнє середовище, можна отримати доступ через ерготерапевта. Ці системи можуть контролювати опалення, освітлення, відкривання дверей та електричні прилади, такі як телевізори та комп’ютери [47].
2. Захист шкіри та догляд [37].

Для адекватної оцінки активності дітей з міодистрофією чи моторними порушеннями іншого генезу є адаптована шкала Хаммерсміт [62].

Ця шкала рекомендована для використання у роботі з дітьми з п’яти років. Має 20 пунктів де кожен можна оцінити до 2,1 або поставити 0 балів. За цією шкалою можна оцінити прогресування мі дистрофії та побачити та перевірити динаміку після запропонованого втручання.

Діти довгий період не потребують необхідності у обстеженні та лікувально профілактичних аходах. В той же час, правильно та своєчасно складений алгоритм спостереження допомагає пригальмувати розвиток ускладнень та мати високу якість життя. Рекомендовано проводити огляд на амбулаторному рівні кожні чотири місяці.

Також повільно прогресує кардіоміопатія, тому є рекомендації щодо проведення обстежень функцій міокарда. Таке обстеження не повинно бути пізніше ніж шість років, коли повноцінно можливо провести без додаткової седативної стимуляції дитини[28]. Кожні 6 місяців цим дітям з порушенням функції шлуночків рекомендується контролювати діяльність серцево-судиної системи [36].

Тестування дихальної системи проводять дітям від дев’яти до десяти років. Два рази в рік у дітей кратність оцінки, після 12 років і коли крісло колісне є основним засобом пересування [39].

При ортопедичних ускладненнях потрібнезастосування: пластикових ортезів для гомілковостопних суглобів, такі засоби слід починати застосовувати, під час сну; використання апаратів; хірургічне втручання [20].

Через обмеження фізичної активності у пацієнтів з міопатією є ризик розвитку патології кісткової тканини [36]. Цей ризик включає: остеопенію, підвищення переломів трубчатих кісток та хребців, кіфосколіоз, остеопороз, це все впливає та провокує зниження якості життя. Рекомендації угоди експертного консенсусу 2010 року [28].

* Регулярні обстеження (аналізи).
* Денситометрія.
* Рентгенографія хребта.
* Визначення кісткового віку.

Прогресуюча дегенерація слабкість у м’язах, постуральні компенсації, можлива поява контрактур [29]. Алгоритм втручать з правильним навантаження та підходящої адаптації приводить до збільшення тривалості пересування, відсутністю контрактур профілактикою деформацій, залучення дитини приймати участь в усіх сферах життя [27,64,56]. Ерготерапевти повинні враховувати цілі і стиль кожної людини для оптимізації якості життя протягом усього життя [28]. Оцінка і алгоритм запропонованих заходів повинні надаватися з урахуванням у всіх частин Міжнародної класифікації функціонування, інвалідності та здоров'я (МКФ), постановка реабілітаційного діагнозу.

Оцінка з урахуванням мультидисциплінароного підходу має продовжитися кожні шість місяців з можливістю частіше. Реабілітація, здійснюється командою, а саме: ЕТ, ФТ, логопедами, психологами, педагогами, лікар з урахуванням індивідуальних потреб пацієнта та його родини, враховуючи стадії захворювання, рекомендації та супровід забезпечується протягом усього життя пацієнта.

Запобіжні заходи які застосовують при контрактурах:

1. Розтяжки пасивні та активні для кісткових структур та сухожилля Регулярна, субмаксимальна, аеробна діяльність або фізичні вправи. Рекомендовано уникати високо силових вправ. Активноа участь пацієнта має супроводжуватися і підтримуватися у всіх сферах життя та заснована на заняттях з ерготерапевтом.

Також рекомендовано: шинування, ортезування, позиціонування [22].

# **Висновки до розділу 1**

В результаті проведеного аналізу методичної літератури та після проведення узагальнення на порівняння літератури було встановлено, що ПМД найпоширеніша форма міодистрофій серед дітей. Має такі характеристики як: м’язова слабкість, атрофія м’язів також має прогресуючий перебіг із-за дегенерації волокон. Захворювання на даний етам є невиліковним яке прогресує і провокує формування дегенеративних змін. Знижуєтеся якість життя дитини та родини загалом. Ерготерапією такі діти охоплені зрідка, це пов’язано з тим що захворювання являється орфанним та з малою кількість ерготерапевтів в країні. А методи які виявились ефективними замало, та недостатнбо для затвердження правильності підходу. Тому особливого значення набуває якість життя цих пацієнтів та розробка алгоритму застосування заходів ерготерапії. Який є найважливішим завданням для подовження їх життя. Дітям з міодистрофією дуже важлива ерготерапія, але до цього часу немає чіткого алгоритму застосування заходів ерготерапії для даного захворювання.

# **РОЗДІЛ 2**

# **МЕТОДИ ТА ОРГАНІЗАЦІЯ ДОСЛІДЖЕННЯ**

# **2.1 Методи дослідження**

Для досягнення поставленої мети було використано наступні методи досліджень:

* Аналіз науково-методичної літератури
* Методи соціологічних досліджень
* Оцінка статусу дитини за висновками лікарів медичної картки
* Оцінка навколишнього середовища дитини
* Клініко – інструментальні методи дослідження
* Оцінка структури та функції:
* Оцінка м’язової сили за шкалою Хаммерсміт;
* Гоніометрія.
* Оцінка активності та участі:
* Оцінка моторних функцій за адаптованою шкалою Хаммерсміт;
* Оцінка рутинних функцій за шкалою COPM.
* Опитувальник оцінки дитячої інвалідності(Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI)

# **2.1.1 Аналіз науково-методичної літератури**

В процесі дослідження були вивчені вітчизняні, сучасні та іноземні монографії, дисертації, статті присвячені вивченню етіології, патогенезу та клінічних особливостей м’язової дистрофії Дюшена. На основі аналізу і узагальнення літературних джерел було обґрунтовано адекватний план обстеження дитини з міопатією Дюшена з метою оцінки її рівня функціонування, активності і участі та проаналізувати ефективність впливу алгоритму застосування заходів ерготерапії.

Результати вивчення спеціальних науково-методичних матеріалів дозволили отримати уявлення про стан досліджуваного питання та підібрати адекватні методи відновного лікування.

В процесі роботи над магістерською дипломною роботою був проведений аналіз 79 літературних джерел з них 67 іноземних джерел.

# **2.1.2 Методи соціологічних досліджень**

# **2.1.2.1 Оцінка статусу дитини за висновками лікарів медичної картки**

Враховувалися данні оцінки серцево-судиної системи, дихальної системи, когнітивної функції, функції кишечника, денситометрії, також від яких пологів була дитина, оцінка за шкалою Апгар та оцінка психомоторного розвитку)

# **2.1.2.2 Оцінка навколишнього середовища дитини**

Нас цікавила оцінка навколишнього середовища дитини. За опитуванням мами було встановлено в якому будинку проживає хлопчик, на якому поверсі. Яка кількість сходинок та кілометраж, яку дитина проходить щодня.

Виконувався підрахунок відстані від будинку до дитячого садочку, а також аналізувалися домашні умови, простір дитини в квартирі. Також було надано відео та фото кімнат для чіткого розуміння щодо модифікації навколишнього середовища та підбору адаптивних пристосувань.

# **2.1.3 Клініко-інструментальні методи дослідження**

В 2017 році Україна, як обов’язковим для використання впровадила Міжнародну класифікацію функціонування (МКФ), яка оцінює загальний стан людини по трьом доменам: структура та функція, активність та участь та вплив зовнішнього середовища, що теж дуже важливо.

До структури відносяться анатомічні частини тіла, такі як органи, кінцівки та їх компоненти, до функції тіла входять фізіологічні функції систем організму (у тому числі психологічні функції).

Участь та активність відповідають за участь у життєвій ситуації та виконання особою завдання або дії.

Фактори навколишнього середовища, як допоміжні засоби для транспортування, комунікації, безбар’єрності середовища та сім’я сприяють кращій реалізації можливостей дитини [79].

# **2.1.3.1 Оцінка структури та функції**

*Оцінка м’язової сили за шкалою Хаммерсміт.*

Оскільки прогресування м'язової слабкості – один з ключових симптомів захворювання м'язового спектра, недостатньо розцінювати її за класичною 5- бальною системою.

Доцільно використовувати для оцінки стану м'язів шкалу мануального тестування м'язів Хаммерсміт, яка пропонує визначення стану м'язів по 16 пунктам (табл. 2.1) [26].

Шкала Хаммерсміт дозволяє оцінити ступінь прогресування захворювання, а також виявити навіть незначну позитивну динаміку на тлі проведеного лікування.

*Таблиця 2.1*

**Шкала мануального тестування м’язів Хаммерсміт**

|  |  |
| --- | --- |
| н/т | Не тестували |
| 0 | Немає скорочення м’язів |
| 1 | Мінімальне скорочення м’язів (без руху) |
| 2- | Мінімальний об’єм рухів, без опору гравітації |
| 2- | Частковий об’єм рухів, без опору гравітації |
| 2 | Повний об’єм рухів, без опору гравітації |
| 2+ | Менш ніж 1/3 об’єм рухів з деякою часткою опору гравітації |
| 2++ | 1/3 - 2/3 об’єм рухів з деякою часткою опору гравітації |
| 3- | Повне подолання гравітації на менш ніж 1/3 об’єм рухів |
| 3- | Повне подолання гравітації на менш ніж 1/3 -2/3 об’єм рухів |
| 3 | Повне подолання гравітації на весь обсяг руху |
| 3+ | Повне подолання гравітації на весь обсяг руху та можливість незначного супротиву на менш ніж 1/3 об’єм рухів |
| 3++ | Повне подолання гравітації на весь обсяг руху та можливість незначного супротиву на менш ніж 1/3-2/3 об’єму рухів |
| 4 | Повне подолання гравітації на весь обсяг руху та можливість незначного супротиву на повному обсязі руху |
| 4+ | Повне подолання гравітації на весь обсяг руху та можливість повноцінного супротиву не менш ніж 1/3 об’єм рухів |
| 4++ | Повне подолання гравітації на весь обсяг руху та можливість повноцінного супротиву не менш ніж 1/3-2/3 об’єму рухів |
| 5 | Повне подолання гравітації на весь обсяг руху та можливість повноцінного супротиву на повному обсязі руху |

*Гоніометрія*

Метод гоніометрії (вимірювання об'єму рухів) дозволяє ізольовано вивчати відведення, приведення, згинання, розгинання і ротацію суглобів. А також допомагає виявити контрактуру в суглобах.

Оцінка амплітуди рухів проводиться за допомогою спеціальних інструментів – гоніометрів.

Використовується базовий гоніометр сконструйований з прозорої пластинки, що дозволяє спостерігати вісь руху суглоба і діапазон руху. Горизонтальна головка 360º має три шкали, відкалібровані для використання з системою, лінійна шкала в дюймах і сантиметрах.

Вимірюється плечовий суглоб кутомір встановлюється на точку проекції головки плечової кістки на 1 см нижче зовнішнього виростку плеча.

Ліктьовий суглоб, кутомір встановлюється на точку проекції шиловидного відростку променевої кістки при визначенні згинально-розгинальних рухів.

Також вимірюється кульшовий суглоб гоніометр розміщується на рівні великого вертлюга, на точку проекції зовнішньої суглобової щілини, що відповідає рівню нижнього полюса надколінка вимірюється колінний суглоб, та на точку проекції внутрішньої кістки вимірюється гомілковоп’ятковий суглоб  [4].

*Таблиця 2.2*

**Оцінка об’єму рухів в суглобах (в градусах)**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Суглоб | Рух | Норма | Обмеження руху | | |
|  | |  | Незначне | Помірне | Значне |
| Плечовий | Згинання, Розгинання,  Відведення. | 180  40  180 | 115  30  115 | 100  20  100 | 80  15  80 |
| Ліктьовий | Згинання, Розгинання. | 40  180 | 80  150 | 90  140 | 100  120 |
| Кульшовий | Згинання, Розгинання,  Відведення. | 75  180  50 | 100  170  25 | 110  160  20 | 120  150  15 |
| Колінний | Згинання, Розгинання. | 40  180 | 60  175 | 90  170 | 110  160 |
| Гомілковонадп’ятковий | Тильне  (розгинання)  Підошовне згинання | 70  130 | 75  120 | 80  110 | 85  100 |

# **2.1.3.2 Оцінка активності та участі**

*Оцінка моторних функцій за шкалою Хаммерсміт*.

Однією з рекомендованих шкал для оцінки ступеня обмеження активності у хворих з м’язовою дистрофією є адаптована шкала оцінки моторних функцій Хаммерсміт.

Рекомендована для застосування з 5-ти річного віку для дітей з м’язовою дистрофією Дюшена.

Складається з 20-ти пунктів виконання на 2, 1 або 0 балів в  додатку  1.  [70]

*Оцінка рутинних функцій за шкалою COPM.*

Для оцінки незалежності пацієнта використовується канадська оцінка виконання діяльності (Canadian Occupational Performance Measure, яка була розроблена канадськими ерготерапевтами для того, щоб об'єктивно виміряти зміни, які відбулися з точки зору дитини у виконанні важливої для нього активності.

Мета досягти в повсякденному житті незалежності. Ерготерапевт вимірює ефективність своєї роботи в тому чи стала дитина більш незалежною ніж була до втручання терапевта, чи ні.

оточення

самообслуговування

Особистість

культурне

особистість

дозвілля

соціальне

Продуктивна

діяльність

фізичне

Рис.2.1 Модель виконання діяльності

Модель **ґ**рунтується на тому, що:

1. Діяльність складається з самообслуговування, продуктивної діяльності та дозвілля.
2. Виконання діяльності залежить від фізичних, розумових, соціальних можливостей та духовності людини.
3. На рівень діяльності впливають зовнішні фактори, такі як навколишнє середовище, рівень розвитку та ролі, які людина грає в житті.

COPM складається з чотирьох кроків:

КРОК 1: Виявляються проблеми, які стосуються діяльності. Першим кроком реалізація процесу є проведення інтерв’ю з дитиною та батьками.

КРОК 2: Потім визначається ступень важливості. Коли були визначенні специфічні проблеми, просимо дитину оцінити вид діяльності з точки зору їх важливості в його житті. Важливість оцінюється за 10-ти бальною шкалою. Де 1 – це зовсім не важливо, а 10 – надзвичайно важливо.

КРОК 3: Далі підраховуються бали. Використовуючи інформацію, яку отримують на другову етапі, дитина визначила 3 найбільш важливі проблеми.

Для кожної з цих проблем на основі десятибальної шкали попросимо дитину дати:

а. самостійну оцінку його здібностей виконання дії в даній сфері в цю мить від 1-го до 10-ти.

б. самостійну оцінку його задоволеності поточним рівнем виконання. 1-го до 10-ти. Де 1 – зовсім погано, а 10 – відмінно.

КРОК 4: Потім виконується повторна оцінка. Після перерви після початкової оцінки і початку терапевтичного втручання проводиться повторна оцінка.

Загальний бал виконання діяльності вираховують виходячи з суми всіх балів, які були отриманні при оцінці «Виконання», розділеної на кількість визначених проблем.

Подібним чином загальний бал за задоволеність вирахували, виходячи з ділення суми балів , які були отримані при оцінці «Задоволеність» на кількість проблем. Отриманий показник буде вар’юватися від 1 до 10. Сумарне значення потім вноситься в графу «Всього».

## **2.1.3.3.Опитувальник оцінки дитячої інвалідності**

Опитувальник оцінки дитячої інвалідності (Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI)) був розроблений колективом дослідників з метою проведення повноцінної клінічної оцінки, ключовим моментом якої є визначення функціональних можливостей і виконання активності дітьми. PEDI дає можливість отримати комплексну функціональну оцінку.

Для отримання даних, використовується опитувальник. Оцінка проводиться шляхом структурованого інтерв'ю з дитиною, опікуном дитини та/або через спостереження за дитиною.

Даний інструмент вимірює можливості дитини, і виконання функціональних активностей, нами було використано 3 розділи:

1. мобільність (13 пунктів, 59 підпунктів);
2. самообслуговування (15 пунктів, 73 підпунктів);
3. соціальна діяльність чи соціальна функціональність (12 пунктів розділів, 65 підпунктів).

Кожен розділ поділяється на підпункти, що описують варіанти виконання дитиною того чи іншого виду діяльності.

Здатність вимірюється шляхом виявлення функціональних навичок, у яких дитина демонструє впевненість і компетентність. Кожен навик розділений на підпункти, які представлені в послідовності, відповідної черговості їх розвитку у звичайних дітей.

Навпроти кожного підпункту спеціаліст повинен зазначити може або не може дитина виконати його. Кожна відповідь «може» зараховується як 1 бал, відповідь «ні» - як 0 балів.

**2.2 Організація досліджень**

Дослідження проводилося на базі реабілітаційного центру. В досліджені брала участь 1 дитина з м’язовою дистрофією Дюшена віком 5-ти років.

Ерготерапія проводилася в реабілітаційному центрі, домашніх умовах та в дитячому садку 5 разів на тиждень. Крім цього були дані рекомендації, щодо ерготерапії в домашніх умовах та в дитячому садку.

Курс ерготерапії тривав 8 тижнів. Тестування проводилося на початку курсу занять з ерготерапії та в кінці курсу.

# **РОЗДІЛ 3**

# **РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІЖДЕНЬ ТА ЇХ ОБГОВОРЕННЯ**

# **3.1 Характеристика функціонального стану дитини з міодистрофією Дюшена на попередньому етапі**

За аналізами медичної картки виявилося, що досліджувана дитина з міодистрофією Дюшена 5 років народилася від перших пологів. За шкалою Апгар 8-9 балів. Починаючи з 6 місяців мама помітила, що дитина почала відставати в розвитку. Хлопчик пізніше почав повзати, стояти, ходити розпочав в рік та 2 місяці, бігати не навчився. Дуже часто спотикався та падав. Вперше мати звернулася до лікарів після двох років, коли почала помічати, що дитина не може довго ходити, швидко стомлюється, коли грає з дітками часто падає, на взутті збиті носочки, часто травмує коліна через падіння. В 2 роки і 6 місяців лікарями був поставлений діагноз м’язова дистрофія Дюшена.

При обстеженні серцево-судинної системи на ЕКГ та Ехо-КГ змін не виявлено. При дослідженні системи дихання порушення відсутні. За результатами оцінки функції шлунково-кишкового тракту порушень не виявлено. Щорічний скринінг психологічного стану показав, що когнітивних порушень немає. За результатами денситометрії щільність кісток в нормі і ознак остеопорозу не виявлено.

*Таблиця 3.1.*

**Попередня оцінка моторних функцій за шкалою Хаммерсміт.**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| № | Тест | Бали |
| 1. | Сидіння на стільці. Можливість сидіти на краю стільця або на підлозі | 2 |
| 2. | Тривале сидіння. Ноги випрямлені, можливе незначне згинання в колінах, колінні чашечки направлені вгору. Відстань між щиколотками < 10 см | 2 |
| 3. | Поза «сидячи». Покласти руку на голову | 1 |
| 4. | Поза «сидячи». Покласти обидві руки на голову | 1 |
| 5. | Повернутися зі спини на бік | 1 |
| 6. | Перевернутися з живота на спину через правий бік | 1 |
| 7. | Перевернутися з живота на спину через лівий бік | 1 |
| 8. | Перевернутися зі спини на живіт через правий бік | 1 |
| 9. | Перевернутися зі спини на живіт через лівий бік | 1 |
| 10. | Лягти з пози «сидячи» | 1 |
| 11. | Стійка на передпліччях | 1 |
| 12. | Підняти голову, лежачи на животі | 1 |
| 13. | Стійка на випрямлених руках | 1 |
| 14. | Сісти з пози «лежачи» | 0 |
| 15. | 4-опорна стійка | 1 |
| 16. | повзати по-пластунськи | 2 |
| 17. | Підняти голову, лежачи на спині | 1 |
| 18. | Стояти з підтримкою | 2 |
| 19. | Стояти без підтримки | 2 |
| 20. | Можливість зробити крок | 2 |

Також була проведена оцінка м’язової сили за шкалою Хаммерсміт. Ми протестували м’язи верхніх на нижніх кінцівок та за допомогою даного тесту отримали результат - 3 – повне подолання гравітації на весь обсяг руху. Це говорить про те, що пацієнт має можливість пересуватися та виконувати фізичну активність [70].

За попередньою оцінкою моторних функцій за шкалою Хаммерсміт ми отримали наступні дані (табл.3.1.).

Найкращий показник був в тесті «Сидіння на стільці», «Тривале сидіння», «Повзання по-пластунські», «Стояння без підтримки», «Стояння з підтримкою» та «Можливість зробити крок» – 2 бали з 2-х максимальних. Тест за номером 14 «Сісти з пози лежачи» показав найгірший результат в 0 балів.

При гоніометрії двох суглобів з’ясувалося, що в гомілковонадп’ядковому суглобі об’єм руху обмежений та формується згинальна контрактура в правій нозі на 15°, а в лівій на 20°. В інших суглобах об’єм руху в нормі (табл 3.2).

*Таблиця 3.2*

**Попередня оцінка об’єму рухів в суглобах (в градусах)**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| № | Назва суглобу | Назва руху | Ліва | Права |
| 1. | Плечовий | Згинання | 173° | 167° |
| Розгинання | 37° | 38° |
| Відведення | 174° | 165° |
| 2. | Ліктьовий | Згинання | 47° | 39° |
| Розгинання | 179° | 180° |
| 3. | Кульшовий | Згинання | 74° | 70° |
| Розгинання | 178° | 179° |
| Відведення | 44° | 46° |
| 4. | Колінний | Згинання | 37° | 38° |
| Розгинання | 173° | 176° |
| 5. | Гомілковонадп’ятковий | Підошвове згинання | 110° | 115° |
| Тильне розгинання | 70° | 72° |

*Таблиця 3.3*

**Оцінка рутинних функцій за шкалою COPM**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | | 1 оцінка | |
| Проблеми | Важливість | Виконання | Задоволеність |
| 1. Самообслуговування | 10 | 3 | 2 |
| 1. Відвідувати   дитячий садок | 10 | 3 | 2 |
| 1. Малювати на мольберті | 8 | 5 | 2 |
| Виконання 1 11/3=3.6  Задоволеність 1 6/3=2 | | |  |

Методом інтерв’ю було пропоновано дитині та її батькам визначити 3 специфічні проблеми, які є значимими. В процесі бесіди було виявлено, що дитина хоче ходити до дитячого садку, але не спроможна це робити оскільки втомлюється по дорозі в садок.

Також однією з проблем є незалежність у самообслуговуванні (гігієна, одягання та використання девайсів для їжі). Та остання проблема полягає в тому, що дитині важко малювати на мольберті через те, що він не може довго тримати пензлик у висячому положенні. Після цього було запропоновано дати ступінь важливості кожній з цих проблем. За шкалами «виконання» та «задоволеність» оцінити рівень виконання кожної проблеми та її задоволеність.

За оцінкою СОРМ можна відмітити, що показник «виконання» який включав здатність малювати на мольберті – 5 балів, спроможність відвідування дитячого садку – 3 бали, та самообслуговування – 3 бали. За показником «задоволеності» по всім трьом проблемам ми отримали оцінку 2 бали. Також було оцінено важливість цих проблем, де відвідування дитячого садку та самообслуговування в 10 балів, що є максимальним, нижчою оцінкою в 8 балів була відмічена проблема малювання на мольберті.

Проаналізувавши отримані бали було вирахувано бал сумарної оцінки, де пункт «виконання» = 3.6 бали, а пункт «задоволеність» = 2 бали відповідно.

Проаналізувавши навколишнє середовище дитини встановили, що дитина живе в дев’ятиповерховому будинку на третьому поверсі. 54 сходинки він має здолати для того, щоб вийти на вулицю, якщо не працює ліфт, та 7  сходинок, якщо ліфт працює. Під’їзд оснащений пандусом та перилами.

Дитячий садок знаходиться на відстані 550 метрів від дому, але дитина до нього не ходить, через те, що в цьому садку його група знаходиться на другому поверсі, а дитина здолати їх не в змозі. Тому сім’єю було прийнято рішення знайти садок трохи далі в 760 метрах від будинку.

До дошкільного закладу дитина сама дійти не спроможна, завжди допомагає мама та доносить його на руках. Через те, що мамі важко, дитина в садок ходить 1 або 2 рази на тиждень, що дуже впливає на його емоційний стан. Дитяча кімната не оснащена спеціальними засобами та обмежує простір хлопчика.

При попередній оцінці самообслуговування дитини з’ясувалося, що проблемні пункти: використання посуду для їжі, використання ємностей для пиття, чищення зубів, миття тіла та обличчя, одяг, що одягається через голову/застібається спереду.

Методом спостереження було виявлено, що дитина не може виконувати динамічні рухи для виконання цих заходів, щодо самообслуговування в зв’язку зі швидкою стомленістю, або непідходящими девайсами та одягом.

*Таблиця 3.4*

**Попередня оцінка за Опитувальник оцінки дитячої інвалідності за доменом «самообслуговування.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№** | **Пункти** | **Отриманий бал** | **Макс. бал.** |
| 1 | Консистенція їжі, яку споживає. | 4 | 4 |
| 2 | Використання посуду для їжі. | 2 | 5 |
| 3 | Використання ємностей для пиття. | 3 | 5 |
| 4 | Чищення зубів. | 3 | 5 |
| 5 | Розчісування волосся. | 4 | 4 |
| 6 | Догляд за носом. | 5 | 5 |
| 7 | Гігієна рук. | 5 | 5 |
| 8 | Миття тіла та обличчя. | 2 | 5 |
| 9 | Одяг, що одягається через голову/застібається спереду. | 2 | 5 |
| 10 | Застібки. | 5 | 5 |
| 11 | Штани. | 5 | 5 |
| 12 | Взуття/Шкарпетки | 4 | 5 |
| 13 | Завдання, пов’язані з туалетом | 2 | 5 |
| 14 | Контроль функцій сечового міхура. | 4 | 5 |
| 15 | Усвідомлення дефекації. | 4 | 5 |
|  | **Загальна кількість балів** | **54** | **73** |

Отримані результати нам говорять про те, що у хлопчика були складнощі з самообслуговуванням за такими пунктами як: «використання посуду для їжі», «використання ємностей для пиття», «чищення зубів», «миття тіла та обличчя», «одяг, що одягається через голову/застібається спереду». Проблеми були пов’язані з швидкою втомленістю верхніх кінцівок, та унеможливленням за-за цього динамічно використовувати девайси для самодоглядом.

# **3.2 Алгоритм застосування заходів ерготерапії дітей з м’язовою дистрофією Дюшена**

В 2001 році була прийняла Міжнародну класифікацію функціонування, обмеження життєдіяльності і здоров’я (МКФ), всесвітнтою асамблеєю охорони здоров’я .

МКФ для дітей та підлітків була створена у 2007 р. році, педіатрична версія МКФ показує особливості розвитку та як впливає на дитину навколишнє середовище. Положення МКФ: Impairment – пошкодження; Activity limitations – обмеження активності; Participation – участь дитини [23].

Задля помтавки цілей реалістичних та виконуваних було обрано методику SMART створеної для покращення ефективності алгоритму застосування заходів ерготерапії та покращення управління. Успіх алгоритму ерготерапії та досягнення мети залежить від правильно сформованих цілей втручання [8,5,23,50].

Ефективність алгоритму запропонованих заходів ерготерапії, який був направлений на максимальне відновлення та для збереження та підтримки сили мязів, профілактика появи контрактур і деформацій задля підвищення якості життя

Ми виявили, що у хлопчика - згинальна контрактура гомілковонадп’ятковому суглобі ми обрали стратегію впливу направлену на покращення функціональності суглобу та спрямували свої дії для покращення якісті життя і залишити її високому рівні. За допомогою адаптивних пристроїв ми використовували активні і пасивні рухи та вправи [66].

Нам стало відомо про проблеми з системою дихання після вивчення карт медичних та документації наданої житини. Ми запропонували дихальні вправи, дитині підібрали типи гри з різними дихальними стратегіями.

Був розроблений короткий набір дихальних вправ.

* «Вушка». З вихідного положення сидячи робимо повороти голови вправо та вліво. В кінцевій точці виконуємо короткий, гучний, швидкий вдих носом. Видих спокійний через відкритий рот.
* «Нахил головою». З положення сидячи дитина виконує нахили головою вперед та назад. Короткий вдих в кінці кожного руху.
* «Обійми плечі». Вихідне положення: руки підняті горизонтально до рівня плеч та зігнуті в ліктях. В момент вдиху слід різко зімкнути руки, ніби обіймаєш себе за плечі.
* «Долоньки». Вихідне положення сидячи на стільчику. Руки зігнуті в ліктьових суглобах, долоні направлені до себе. Стискаючи долоні в кулаки одночасно роблячи різкі та гучні вдихи.
* «Погончики». Вихідне положення теж саме. Руки на рівні поясу, долоні стиснуті в кулаки. На вдиху різко опустити руки розтискаючи долоні та розводячи пальці [15]. Пропонуємо в дитячому садочку надувати мильні пузирі. Дитина може робити цю вправу 3-4 рази протягом дня. Також можна підключати будь- які ігри.

За допомогою коктейльних трубочок збирати папір та переносити з одного місця в інше. З вихідного положення сидячи за столом, руки розташовані на столі. Ноги під кутом 90 градусів. Вправу слід виконувати 3-4 рази з перервами в 2 хвилини. Починати слід з 10 папірців, а до кінця курсу підвищити до 15.

Для підтримки функцій верхніх кінцівок та успішного застосування їх у самообслуговуванні ми застосовували такий алгоритм вправ та ігри для підтримки функціонального стану верхніх кінцівок, покращення самостійності у самообслуговуванні.

Вправи та ігри для підтримки функціонального стану верхніх кінцівок сидячи (за столом, на підлозі), стоячи:

Використання «терапевтичного пластиліну»:

*М’який пластилін (жовтий).*

* стискати почергово у долоні та відпускати по 5р./кожною кінцівкою;
* натискати по 10р./кожною рукою, вказівним пальцем з урахуванням зорового контролю.
* двома пальцями (1,2) стискати і відпускати на столі, двома пальцями (1,2) стискати відтягувати і відпускати 10р./кожною рукою.

*Твердий пластилін (червоний):*

* кожною рукою почергово 5р. захоплювати на рівні грудей і відтягувати до коліна, або стола і відпускати;
* кожною рукою почергово 5р. захоплювати на рівні грудей і відтягувати у бік;
* обома руками розтягувати у протилежні сторони 5-7 разів, не розгинати лікті повністю.

Також були вправи з використанням конструктора «липучки»:

* Пропонували відривати великі елементи від дзеркала та стола (по 10 р. кожною рукою, повністю долонею з протиставленням великого пальця) та маленькі (2 пальцями).

Всі вправи виконувалися у різних положеннях: стоячи, сидячи. Елементи розташовувалися на різній висоті і урахуванням зміни сторін. Також були підібрані логічно-предметні ігри «SMART-games», дитина обирала гру в яку хоче грати, а терапевт піднімав поле гри на певну висоту (кожного разу змінювалося) і періодично просив грати кожною рукою почергово та одночасно.

Всі заняття проходили в ігровій формі та контролем втомлюваності дитини. Заняття в кабінеті проходили в спокійній обстановці та з обраними іграми дитиною. Також після підбору адаптивних девайсів дитина проходила навчання по їх використанню.

Дитині надавалася інструкція та терапевт показував на собі, надалі тільки з вербальною підказкою терапевта дитина користувалася та тренувалася долати труднощі з самообслуговуванням.

Для вирішення питань в самообслуговуванні були запропоновані такі дії відносно: туалету, ванної кімнати, їжі та пиття, одягання.

1. Туалет.

Для успішного походу до туалету , а саме можливість вставати з унітазу, дитині підібрали та виготовили спеціальну рамку з нахилом сидіння 15 градусів (нахил можливо було змінювати відповідно до зросту дитини та можливості)) зі спинкою і двома поручнями.

Це давало змогу дитині самостійно відвідувати туалет. Такий самий пристрій було підібрано для дитячого садочку і вмонтовано спеціальний унітаз який мав більший ніж стандартний розмір.

1. Ванна.

На цьому етапі забезпечення незалежності в цій сфері було достатньо невеликих предметів обладнання, таких як дошка для ванни та поручні. Оскільки потреба в підтримці та допомозі щодо пересування зростає, потрібно буде досліджувати довгострокові рішення, такі як заміни ванни на душ з спеціальним кріслом. Нами було підібрано дошку яка встановлювалася на ванну для сидіння дитини під час купання.

Також було встановлено 2 поручні щоб дитина могла триматися у положенні стоячи та підніматися з дошки за допомогою рук. На дно ванни підібрали силіконовий килимок (для безпеки).

Також були надані рекомендації батькам щодо зміни ванни на душ з стільчиком. Було виявлено проблему з чищенням зубів, а саме тримання щітки на рівні рота та виконувати динамічні хапання.

Тому ми замінили звичайну зубну щітку на електричну, та поставили поличку навпроти лиця дитини для руки. Це допомогло дитині тримати руку на рівні рота (спираючись на підставку) та щітка зменшила рухи кінцівкою під час яких дитина втомлювалася. Також якість чищення зубів береглася і стала приємною для дитини.

1. Їжа та пиття.

Ми виявили, що хлопчику було важко наколювати їжу на виделку та використовувати ложку до на протязі всього прийому їжі. Ми підняли кришку столу на рівень грудей для їжі яку споживають ложкою, а також змоделювали підставку під тарілку з кутом нахилу 15- 20 градусів для зменшення факту наколювання (замінили на бокове надавлення). Столові прибори замінили на пластмасові (легкі).

У дитини були складнощі з статичним триманням чашки з рідиною (часте проливання, та пиття з перериванням). Ми надали рекомендації щодо кількості рідини у чашці та підібрали пластикові варіації. Також для прогулянок та пиття води було підібрано пляшечку з соломинкою.

1. Одягання.

Було виявлено складнощі з одяганням верхньої частини тіла у положенні стоячи та сидячи (светри, куртки) та вдягання штанів. Дитину навчали техніці «руки-голова» у положенні сидячи за столом для одягання верхньої частини тула. Дитина сиділа за столом на якому лежав потрібний одяг коміром до дитини.

Спочатку просовувалися почергово верхні кінцівки далі нахил корпусу та голови на стіл і перекидання одягу через голову за допомогою сферичного хапання. Щодо вдягання штанів, дитину навчали варіаціям одягання з положення сидячи до положення лежачи. З використанням підставки для ніг та поручнів біля стільчика. Дитина повинна була нахилятися и почергово надягати штани на кожну ногу з допомогою підставки на якій нога стояла з вільними пальчиками (за які можна було зачепитися). Після чого з боку на бік дитину навчали вдягати штани в положенні сидячи , або з триманням за поручень в положенні стоячи.

Також були рекомендації для тканин та форми одягу. Пропонували більш вільні та з відсутністю застібок або звужень внизу штанів. Також змінили шнурівку на взутті на резинки та липучки.

У дитячій кімнаті всі іграшки та предмети частого користування поставили на доступні поверхні та з мінімізацією їх піднімання. Також були надані рекомендації щодо висоти ліжка.

За для задоволення у потреби малювання для дитини модифікували принцип малювання на мольберті. Була запропонована підвісна лямка для підтримки плеча. Кріплення було переносним і підходило для деяких видів активності які передбачали утримання кінцівки на певній висоті.

Дитина малювала у положенні сидячи, тому мольберт був невеликий та мав фіксовану висоту полотна з урахуванням максимальної висоти підняття руки за допомогою лямки.

Використання технічних засобів є дуже важливим для участі та активності дитини в повсякденному житті. Оскільки дитина має слабкість в м’язах, а в руховій активності є потреба, ми підібрали наступні технічні засоби.

Акумуляторна машинка для тривалих прогулянок, яка дозволяє долати відстань до дитячого садочку та грати з однолітками в активні ігри не напружуючи м’язи. Це підтримувало настрій дитини та допомагало їй пересуватися на великі дистанції.

Велосипед або самокат рекомендований на ранній стадії захворювання. Допомагає дітям розслабитися, насолоджуватися прогулянкою і соціалізуватися серед однолітків.

Рекомендації: рухлива активність настільки, наскільки це можливо, проводячи якомога менше часу біля телевізора, комп'ютера або за електронними іграми. Можна грати в комп'ютер, стоячи за столом, або лежати на животі, тримаючи при цьому стегна випрямленими, під час читання книг або перегляду телевізора.

У зимовий період, може бути проблематично знайти підходяще заняття, але дитина може допомагати з домашніми справами, наприклад, допомогти прибрати в спальні або накрити на стіл.

**3.3 Оцінка ефективності алгоритму застосування заходів ерготерапії та їх обговорення**

У таблиці 3.4 представлені результати після проведення рекомендованого нами алгоритму застосування заходів фізичної терапії та ерготерапії за шкалою Хаммерсміт в додатку 1, де ми оцінювали моторні функції дитини [70]. Позитивна динаміка відмітилася тільки в тесті номер 14 «Сісти з пози лежачи». Інші показники не мають змін.

За повторною оцінкою м’язової сили за шкалою Хаммерсміт, де ми тестували м’язи верхніх на нижніх кінцівок нами був отриманий результат в 3 бали – повне подолання гравітації на весь об’єм руху. Цей показник не змінився після проведеної нами ерготерапії.

Оскільки м’язова дистрофія є прогресуючим захворюванням позитивним результатом є те, що стан м’язів не погіршився, а сила м’язів залишилася той самою.

За результатами гоніометрії після повторної оцінки об’єму рухів в гомілковонадп’ятковому суглобі прослідковується позитивна динаміка, яка показала в лівій нозі 120°, а в правій 126°, де нормою об’єму руху в суглобі є 130°. Всі інші суглоби ми повторно не міряли, бо вони є в межах норми.

*Таблиця 3.5*

**Оцінка моторних функцій після проведеного алгоритму застосування заходів фізичної терапії**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| № | Тест | Бали | |
| До | Після |
| 1 | Сидіння на стільці. Можливість сидіти на краю стільця або на підлозі | 2 | 2 |
| 2 | Тривале сидіння. Ноги випрямлені, можливе незначне згинання в колінах, колінні чашечки направлені вгору. Відстань між щиколотками < 10 см | 2 | 2 |
| 3 | Поза «сидячи». Покласти руку на голову | 1 | 1 |
| 4 | Поза «сидячи». Покласти обидві руки на голову | 1 | 1 |
| 5 | Повернутися зі спини на бік | 1 | 1 |
| 6 | Перевернутися з живота на спину через правий бік | 1 | 1 |
| 7 | Перевернутися з живота на спину через лівий бік | 1 | 1 |
| 8 | Перевернутися зі спини на живіт через правий бік | 1 | 1 |
| 9 | Перевернутися зі спини на живіт через лівий бік | 1 | 1 |
| 10 | Лягти з пози «сидячи» | 1 | 1 |
| 11 | Стійка на передпліччях | 1 | 1 |
| 12 | Підняти голову, лежачи на животі | 1 | 1 |
| 13 | Стійка на випрямлених руках | 1 | 1 |
| 14 | Сісти з пози «лежачи» | 0 | 1 |
| 15 | 4-опорна стійка | 1 | 1 |
| 16 | Повзати по-пластунськи | 2 | 2 |
| 17 | Підняти голову, лежачи на спині | 1 | 1 |
| 18 | Стояти з підтримкою | 2 | 2 |
| 19 | Стояти без підтримки | 2 | 2 |
| 20 | Можливість зробити крок | 2 | 2 |

Оскільки у дитини відмічалася згинальна контрактура в гомілковонадп’ятковому суглобі, але дітям з міопатією неможна розробляти суглоби динамічно, через те, що вони травмують м’язи, цим дітям ефективно допомогли пасивні та активні розтяжки. Через їх вплив рухливість в суглобах покращилась.

*Таблиця 3.6*

**Оцінка об’єму рухів в суглобах (в градусах)**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| № | Назва суглобу | Назва руху | Ліва | Права | Ліва | Права |
|  |  |  | До | | Після | |
| 1. | Плечовий | Згинання | 173° | 167° | 173° | 167° |
| Розгинання | 37° | 38° | 37° | 38° |
| Відведення | 174° | 165° | 174° | 165° |
| 2. | Ліктьовий | Згинання | 47° | 39° | 47° | 39° |
| Розгинання | 179° | 180° | 179° | 180° |
| 3. | Кульшовий | Згинання | 74° | 70° | 74° | 70° |
| Розгинання | 178° | 179° | 178° | 179° |
| Відведення | 44° | 46° | 44° | 46° |
| 4. | Колінний | Згинання | 37° | 38° | 37° | 38° |
| Розгинання | 173° | 176° | 173° | 176° |
| 5. | Гомілконадп’ятковий | Підошвове згинання | 110° | 115° | 120° | 126° |
| Тильне розгинання | 70° | 72° | 70° | 72° |

Ефективність розробленого алгоритму покращення рутинних функцій перевірялася шкалою СОРМ. Початкові результати за трьома проблемами, які ми відмітили методом інтерв’ю, були на досить низькому рівні (табл 3.7). Після проведення повторної оцінки рутинних функцій, показник зріс та відмічається позитивна динаміка за усіма пунктами.

Відповідно до даних за повторним обстеженням проблеми самообслуговування, пункт «виконання» було оцінено в 7 балів, а пункт «задоволеність» в 8 балів з максимальних 10-ти. Проблема відвідувати дитячий садок була вирішена за допомогою використання технічних засобів і після повторної оцінки становив в пункті «виконання» 5 балів, а в пункті «задоволеність» на 8 балів. У дитини покращився настрій, він зміг ходити до садку 4 рази в неділю. Ще однією не менш важливою проблемою для дитини було малювати на мольберті. За допомогою спеціальних підвісок вдалося покращити його емоційний стан та задовольнити потребу.

Після повторної оцінки результати наступні: пункт «виконання» дитина оцінила в 5 балів, за допомогою спеціальних блокуючих пристроїв, дитина змогла малювати та не втратила можливість малювати. Пункт «задоволеність» хлопець оцінив в 9 балів.

Бал сумарної оцінки, де пункт «виконання» = 5.6 балів, а пункт «задоволеність» = 8.3 бали.

Таким чином на основі проведеного дослідження з’ясувалося, що після алгоритму застосування заходів ерготерапії об’єм руху в гомілковостопному суглобі збільшився, за шкалою Хаммерсміт, яка оцінює моторні функції дитини за доменом «Сісти з пози лежачи» ми отримали зміни, де показник з 0 балів покращився до 1 балу. Всі інші домени мали початкові цифри.

*Таблиця 3.7*

**Оцінка рутинних функцій за шкалою COPM після проведеної терапії та ерготерапії**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | | | | 2 оцінка | | | |
| Проблеми | Важливість | | | Виконання | | Задоволеність | |
| До | Після | | До | Після | До | Після |
| 1. Самообслуговування | 10 | | | 3 | 7 | 2 | 8 |
| 1. Відвідувати   дитячий садок | 10 | | | 3 | 5 | 2 | 8 |
| 1. Малювати на мольберті | 8 | | | 4 | 5 | 2 | 9 |
| Виконання 1 11/3=3.6  Задоволеність 1 6/3=2 | | | Виконання 1 17/3=5.6  Задоволеність 1 25/3=8.3 | | | | |

Після проведеного алгоритму застосування заходів ерготерапії за

повторною оцінкою рутинних функцій було встановлено, що за всіма проблемами, які були висвітлені дитиною та батьками, всі показники зросли та відмічається позитивна тенденція. За повторною оцінкою сили м’язів показник не змінився, але ми оцінюємо цей результат, як позитивний, оскільки стан м’язів не погіршився, а сила м’язів залишилася на тому ж рівні.

За даними повторної оцінки за анкетою PEDI (табл. 3.8), у хлопчика покращились результати за пунктами: «використання посуду для їжі», «використання ємностей для пиття», кожен на 2 бали від попереднього, після підбору столових приборів які були легшими, та зміна висота кута на якому лежить рука дитині вдавалося самостійно їсти та пити. Також покращення було у пунктах: «чищення зубів», «миття тіла та обличчя», «одяг, що одягається через голову/застібається спереду», «завдання, пов’язані з туалетом» на 2 бали і «миття тіла та обличчя» на 1 бал за рахунок підібраних адаптивних девайсів у ванну кімнату та туалет, що покращило самостійність у виконанні дій, для одягу хлопчику підібрали методику яка полегшила та пришвидшила процес одягання та роздягання. Рівень самостійності загалом за доменом «самообслуговування» зріс з 54 балів за загальним балом на 63 бали.

*Таблиця 3.8*

**Повторна оцінка за Опитувальник оцінки дитячої інвалідності за доменом «самообслуговування (**PEDI)**.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№** | **Пункти** | **Отриманий бал** | **Макс. бал.** |
| 1 | Консистенція їжі, яку споживає. | 4 | 4 |
| 2 | Використання посуду для їжі. | 4 | 5 |
| 3 | Використання ємностей для пиття. | 4 | 5 |
| 4 | Чищення зубів. | 4 | 5 |
| 5 | Розчісування волосся. | 4 | 4 |
| 6 | Догляд за носом. | 5 | 5 |
| 7 | Гігієна рук. | 5 | 5 |
| 8 | Миття тіла та обличчя. | 3 | 5 |
| 9 | Одяг, що одягається через голову/застібається спереду. | 4 | 5 |
| 10 | Застібки. | 5 | 5 |
| 11 | Штани. | 5 | 5 |
| 12 | Взуття/Шкарпетки | 4 | 5 |
| 13 | Завдання, пов’язані з туалетом | 4 | 5 |
| 14 | Контроль функцій сечового міхура. | 4 | 5 |
| 15 | Усвідомлення дефекації. | 4 | 5 |
|  | **Загальна кількість балів** | **63** | **73** |

Проаналізувавши результати досліджень, можна зробити висновок, що алгоритм застосування заходів ерготерапії є досить ефективним дітям з м’язовою дистрофією Дюшена. Алгоритм може бути запропонований в домашніх умовах та на базі спеціальних дошкільних закладів.

# **ВИСНОВКИ**

Після обробки літератури присвяченої міодистрофії Дюшена та орфанних захворювань, ми встановили що це є найпоширеніша міодистрофія якій характерні такі прояви: атрофія, слабкість спричиненої дегенерацією м’язів. Захворювання є наразі невиліковним ,в той час як і реабілітація таких дітей направлена на адаптацію є досить не розвиненою. Дітям з цією хворобою дуже важлива ерготерапія, але на сьогоднішній день немає чіткого алгоритму застосування ерготерапії не створено для даного захворювання. Діти з міодистрофією Дюшена майже не охоплені ерготерапією дуже важливим з даних літератури є дослідження якості життя дитини та родини щоб ефективніше розробити алгоритму втручання ерготерапії. Це може подовжити життя та покращити рівень активності у житті та участі дітей у всіх сферах.

Нами був складений алгоритм обстеження та запропонований план ерготерапії. З урахуванням та підвищеною увагою на функціонування м’язів, роботу дихальної функції та профілактику, його активності та участі. Після аналізу запропонованого плану ерготерапії ми побачили, об’єм рухливості в суглобах збільшився в обох нижніх кінцівках і це велике досягнення при такій ситуації перебігу хвороби. Моторні функції за Хаммерсміт, в рухових переходах щодо сидіння покращився на 1 бал. Повторна оцінка маси тіла, а саме індексу залишалась – 7 відсотків, але це не виходить за референтний коридор. Рутинні функції саме їх оцінка у порівнянні вказала на ефективність втручання ерготерапевтом. Серед проблем, які були висвітлені в роботі, а саме «Самообслуговування», «Відвідування дитячого садку» та «Малювання на мольберті» показник виконання з 3,6 зріс до 5,6 балів, а задоволеність з 2-х балів підвищився до 8,3 бали. За даними повторної оцінки за анкетою PEDI у хлопчика покращились результати за пунктами: «використання посуду для їжі», «використання ємностей для пиття», «чищення зубів», «миття тіла та обличчя», «одяг, що одягається через голову/застібається спереду», «завдання, пов’язані з туалетом» на 2 бали і «миття тіла та обличчя» на 1 бал. Рівень самостійності загалом за доменом «самообслуговування» зріс з 54 балів за загальним балом на 63 бали.

# **СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ДЖЕРЕЛ**

1. Андрощук А, Вітомська М. Роль ерготерапії у сучасній реабілітації дітей з м’язовою дистрофією Дюшена. Науково-практична конференція «Розвиток наукової думки: актуальні питання та іновації». 2023 79; 39-42.
2. Аникеев ДМ. Цель и задачи физического воспитания студентов в программно-нормативных документах Украины. Физическое воспитание студентов. 2010;(5):3-6.
3. Бондаренко ЛА. Клинико-эпидемиологическая характеристика и качество жизни пациентов с нервно-мышечными заболеваниями (миастения, наследственные моторно-сенсорные полиневропатии, прогрессирующие мышечные дистрофии)[дисертація]. Санкт-Петербург: нац. мед. ун-т; 2011. 129с.
4. Гамбурцев ВА. Гониометрия человеческого тела. Москва: Медицина; 1973. 200с.
5. Диагностика и лечение мышечной дистрофии Дюшена. Руководство для семей. Москва:2018. Доступно на: <https://mymiofond.ru/mdd-info/>
6. Доронін ВБ, Дороніна ОБ. Спадкові м’язові дистрофії. Бюлетень сибірської медицини. 2009;3(2):4-9.
7. Дорошенко МО. Огляд сучасних уявлень щодо фізичної терапії при міопатії Дюшена у дітей. В: Рибалко ЛМ, редактор Матеріали ІV Всеукр. наук.-практ. конф. З міжнародною участю. Фізична реабілітація та здоровязбережувальні технології: реалії і перспективи;2018 лист. 7; Київ. Полтава : ПолтНТУ імені Юрія Кондратюка, 2018; с. 38-41
8. Информационно-справочный ресурс. Наукова періодика Білорусії [Інтернет]. Мінск: 2017 [оновлено 2018 груд.12]. Доступно на: <http://mioby.ru/category/publikacii/mioliteratura/>
9. Мартинюк ВЮ, Зінченко СМ. Основи медико-соціальної реабілітації дітей з органічним ураженням нервової системи Навчально-методичний посібник. Київ: Інтермед; 2005. 416с.
10. Мартинюк ВЮ, Назар ОВ. Соціальна педіатрія та реабілітологія. 2017;2(10):7-13.
11. Петрухин АС, Пылаева ОА. Актуальные проблемы детской неврологии. Москва:Лечебное дело; 2005. 237с.
12. Петрухин АС, Пылаева ОА. Актуальные проблемы детской неврологи. Научно-практический журнал «Атмосфера. Нервные болезни». 2012;8:7-9.
13. Подагова ЕВ. Псевдотрофические прогрессирующие мышечные дистрофии у детей: алгоритм диагностики и медико-генетического консультатирования. Москва; 2007. 305с.
14. Сиденко ЕА. Мастеркласс: «Целеполагание: от осмысления к деятельности». Эксперимент и инновации в школе. 2010;(5):42-48.
15. Щетинин МН. Методика дыхания Стрельниковой. Москва: Издательство АСТ; 2018. 256 с.
16. Akiyama T, Ohtsuka Y, Takata T, Hattori J, Kawakita Y, Saito K. The mildest known case of Fukuama – type congenital muscular dystrophy 2010;28(8):537-540.
17. Allen DG, Whitehead NP. Duchenne muscular dystrophy- what causes the increased membrane permeability in skeletal muscle. 2011;43(3):290- 294.
18. Baker, S. (2005) Growing Up, Sex and Relationships: A Booklet to Support Parents of Young Disabled People, London, Contact a Family.
19. Baker, S. (2005) Sex and Relationship Education for Young People with Physical Disabilities: A Booklet for Teachers, London, Contact a Family.
20. Bimkrant DJ, Bushby KM, Amin RS, et al. The respiratory management of patients with Duchenne muscular dystrophy: a DMD care considerations working group specialty article. Pediatr Pulmonol. 2010;(45):739.
21. Birkholtz, M., Aylwin, L., & Harman, R. M. (2004). Activity pacing in chronic pain management: One aim, but which method? Part one: Introduction and literature review. *British Journal of Occupational Therapy*, *67*(10), 447-452.
22. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Brumbaugh D, Street N. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. The Lancet Neurology. 2018;17(3):251-267.
23. Bovend’Eerdt TJ, Botell RE, Wade DT. Writing SMART rehabilitation goals and achieving goal attainment scaling: a practical guide. Clin Rehab. 2009;23:352-361.
24. Bulcke JA, Crolla D, Termote JL, Baert A, Palmers Y, Van Den Bergh R. Computed tomography of muscle. Muscle Nerve. 1981;15(4):67-72.
25. Bulcke JA, Termotte JL, Palmers Y, Crolla D. Computed tomogaphy of the human skeletal muscular system. Neuroradiology.2009;17:127-136.
26. Bushby K, Connor E. Clinical outcome measures for trials in Duchenne muscular dystrophy: report from International Working Group meetings. Clin Investig (Lond). 2011;1(9):1217-1235.
27. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, and for the DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. Lancet Neurol. 2011;12:177-189.
28. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. Lancet Neurol. 2010;(9):177.
29. Bushby, K, Finkel, R, Birnkrant, DJ, and for the DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. Lancet Neurol. 2010;9:77-93.
30. Case-Smith, J. and Humphry, R. (2001) ‘Feeding intervention in occupational therapy for children’, in J. Case-Smith (ed.), Occupational Therapy for Children, 4th edn, London, Mosby Inc.
31. Chung J, Smith AL, Hughes SC, et al. Twenty-year follow-up of newborn screening for patients with muscular dystrophy. 2016;53:570-578.
32. Claudia R, Donovan J. Lott, et al. Journal of American physical therapy association.2015;95(7):978-988.
33. Clutton, S., Grisbooke, J., & Pengelly, S. (Eds.). (2006). *Occupational therapy in housing: building on firm foundations*. John Wiley & Sons.
34. Colan SD. Evolving therapeutic strategies for dystrophinopathies potential for conflict between cardiac and skeletal needs. 2009;5(112):27-56.
35. Darras BT. Treatment of Duchenne and Becker muscular dystrophy. Official Topic from UpToDate. 2014;17(7):23.
36. Darras BT. Treatment of Duchenne and Becker muscular dystrophy. Official Topic from UpToDate. 2015;21(9):25.
37. Davidson, Z. E., & Truby, H. (2009). A review of nutrition in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of human nutrition and dietetics*, *22*(5), 383-393.

1. [Do](https://cyberleninka.ru/article/v/adekvatnyy-menedzhment-patsientov-s-distrofinopatiyami-myshechnaya-distrofiya-dyushenna-bekkera-primenenie-obektiviziruyuschih) T. Orthopedic management of the muscular dystrophies. Curr Opin Pediatr. 2002;(14):50-53.
2. Finder JD, Birnkrant D, Cart J, et al. Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement. Am J Respir Crit Care Med. 2009;(170):45-68.
3. Finsterer J, Stollberger C. The heart in human dystrophinopathies. Cardiology. 2003;99:1-9.
4. Gaiad T, Araujo K, Caromano F, Ambrosio C. Duchenne muscular dystrophy experimental model on physical therapy.2011;65(32):25-28.
5. Gaiad T, Araujo K, Caromano F, Eduardo C. Duchenne Muscular Dystrophy: Experimental models on Physical Therapy.In M. Hegde(ed). Muscular Dystrophy 2012 71(17):23-27.
6. Gomes AR, Cornachione A, Salvini TF. Morphological effects of two protocols of passive stretch over the immobilized rat soleus muscle. J Anatomy. 2007;210(3):328-335.
7. Grange RW, Call JA. Recommendations to define exercise prescription for Duchenne Muscular Dystrophy. Exercise and Sport Sciences Rev. 2007;35(1):12-17.
8. Graziano A, Bianco F, D'Amico A, Moroni I, Messina S, et al. Prevalence of congenital muscular dystrophy in Italy: a population study.2015;84(9):904-911.
9. Guiraud S, Davies KE. Pharmacological advances for treatment in Duchenne muscular dystrophy. 2017;34:36-48.
10. Harpin, P. (2003). *Adaptations manual*. Muscular Dystrophy Campaign.
11. Heckmatt JZ, Dubowitz V, Leeman S. Detection of pathological change in dystrophic muscle with B-scan ultrasound imaging. Lancet. 2008;315(8183):1389- 1390.
12. Henricson EK, Abresch RT, Cnaan A, and the CINRG Investigators. The Cooperative International Neuromuscular Research Group Duchenne Natural History Study: glucocorticoid treatment preserves clinically meaningful functional milestones and reduces rate of disease progression as measured by manual muscle testing and other commonly used clinical trial outcome measures. Muscle Nerve. 2013;(48):55-67.
13. Hertsyk A. SMART goal setting in physical therapy. Фізичне виховання, спорт і культура здоров’я у сучасному суспільстві : збірник наукових праць. 2016;2(34):57-63.
14. James L, John V, Carl D. Muscle Imaging in Health and Disease, III Crues. Reimers. Springer Science & Business Media;2012. 462.
15. Jansen M, Alfen N, et al. Quantitative muscle ultrasound is a promising longitudinal follow-up toolin Duchenne muscular dystrophy. 2012;24(4):306-317.
16. Kimura S, Kesawa M, Nomura K. Immobility reduces muscle fiber necrosis in dystrophin deficient muscular dystrophy. Brain & Development. 2006;28(7):473-476.
17. Landisch RM, Kosir AM, Nelson SA. Adaptative and nonadaptative responses to voluntary wheel running by mdx mice. Muscle Nerve. 2008;38:1290- 1303.
18. Le Rumeur E, Winder SJ, Hubert JF. Dystrophin: more than just the sum of its parts. Biochim Biophys Acta. 2010;1804(9):1713-1722.
19. Lebel DE, Corston JA, McAdam LC, Biggar WD, and Alman BA. Glucocorticoid treatment for the prevention of scoliosis in children with Duchenne muscular dystrophy: long-term follow-up. J Bone Joint Surg Am. 2013;95:1057- 1061.
20. Mah JK, Korngut L, Dykeman J, Day L, Pringsheim T, Jette NA. Systematic review and meta- analysis on the epidemiology of Duchenne and Becker muscular dystrophy. 2014;24(6):482-491.
21. Maltsev S. Technical assistance to sector policy support programme in the social protection sector-service delivery component 2010;32:67.
22. Markert CD, Ambrosio F, Call JA. Exercise and Duchenne muscular dystrophy: toward evidence-based exercise prescription. Muscle Nerve. 2011;43(4):464-478.
23. Marqueste T, Giannesini B, Fur YL. Comparative MRI analysis of T2 changes associated with single and repeated bouts of downhill running leading to eccentric-induced muscle damage. J Appl Physiol. 2008;105:299-307.
24. Mayhew AG, Cano SJ, Scott E. Detecting meaningful change using the North Star Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy. Dev Med Child Neurology.2013;1046:55-52.
25. Mayhew AG, Cano SJ, Scott E. Detecting meaningful change using the North Star Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy. Dev Med Child Neurology. 2015;1046:49-52.
26. Mazzone ES, Pane M, Sormani MP, et al. 24 month longitudinal data in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. 2013;8:502-512.
27. McAdam LC, Mayo AL, Alman BA, and Biggar WD. The Canadian experience with long-term deflazacort treatment in Duchenne muscular dystrophy. Acta Myol. 2012;31:16-20.
28. McDonald CM, Campbell C, Torricelli RE, et al. Ataluren in patients with nonsense mutation Duchenne muscular dystrophy (ACT DMD).A multicenter, randomized, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial. 2017;390:1489-1498.
29. McDonald CM. Physical activity, health impairments, and disability in neuromuscular disease. Amer J Physical Med & Rehabil. 2002;81(11):108-120.
30. Mercuri E, Muntoni F. Постоянно расширяющийся спектр врожденных мышечных дистрофий. Энн Нейрол. 2012;72(1):9-17.
31. Mokhtarian A, Lefaucheur JP, Even PC. Hindlimb immobilization applied to 21-day-old mdx mice prevents the occurrence of muscle degeneration. J Appl Physio. 1999;86(3):924-931.
32. Muscular dystrophy association.810. Sevenh Avenue USA. [Інтернет]. New York: Muscular dystrophy association.810; 2008 [оновлено 2016 січ. 10; цитовано 2012 Січ. 20]. Доступно на: <http://mioby.ru/novosti/myishechnaya-distrofiya-nemnogo-istorii/>
33. Nosko AS, Kurenkov AL, Nikitin SS, Zykov VP. Adequate management of patients with dystrophinopathies (muscular dystrophy Duchenne/ Becker) : objective scales and additional diagnostic methods. 2014;(3):13-19.
34. Passamano L, Taglia A, Palladino A, Improvement of Duchenne Muscular Dystrophy retrospective analisis of 835 patients. 2012;31(2):121-125.
35. Ricotti V, Ridout DA, Pane M, et al. The NorthStar Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy: considerations for the design of clinical trials.2016;87:149-155.
36. Rivier F, Meyer P, Walther- Louvie U, et al. Врожденные мышечные дистрофии: классфикация и диагностика. Нервно-мышечные болезни. 2014; 6(1):20.
37. Sacconi S, Lemmers RJ, Balog J, van der Vliet PJ, Lahaut P, et al. The FSHD2 gene SMCHD1 is a modifier of disease severily in families affected by FSHD1.2014;93(4):744-751.
38. Sacconi S, Salviati L, Desnuelle C. Facioscapulohumeral muscular dystrophy 2015,1852(4):607-614.
39. Sritippayawan S, Kun SS, Keens TG, Davidson Ward SL. Initiation of home mechanical ventilation in children with neuromuscular diseases. J Pediatr.2003;142:481-485.
40. Tawil R, Tapscott M, van der Maarel S. Facioscapulohumeral dystrophy : the path to consensus on pathophysiology. 2014;4:12.
41. Turner, N. J., & Badylak, S. F. (2012). Regeneration of skeletal muscle. *Cell and tissue research*, *347*, 759-774.
42. Буйлова ТВ. Международная классификация функционирования как ключ к пониманию философии реабилитации. МедиАль. 2013;2(7):26-31.
43. Андрощук А, Вітомська М. Роль ерготерапії у сучасній реабілітації дітей з м’язовою дистрофією Дюшена. Науково-практична конференція «Розвиток наукової думки: актуальні питання та іновації». 2023 79; 39-42.

# **ДОДАТКИ**

ДОДАТОК 1

Таблиця оцінки великих функцій за шкалою Хаммерсміт

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| № | Тест | Завдання | 2 бали | 1 бал | 0 балів |
| 1. | Сидіння на стільці. Можливість сидіти на краю стільця або на підлозі | Чи можете сидіти на стільці без опори на руки( спина/стопи без опори? | Можете сидіти без опори на руки | Необхідна опора на одну руку для підтримки балансу | Необхідна опора на обидві руки для утримання балансу |
| 2. | Тривале сидіння. Ноги випрямлені, можливе незначне згинання в колінах, колінні чашечки направлені вгору. Відстань між щиколотками < 10 см | Чи можете сидіти на підлозі с випрямленими ногами без опори на руки? | Можете сидіти с випрямленими ногами без опори на руки | Необхідна опора на одну руку для підтримки балансу з випрямленими ногами | Можете довго сидіти з опорою на обидві руки або не можете сидіти с прямими ногами |
| 3. | Поза «сидячи». Покласти руку на голову | Показати, як можете доторкнутися однією рукою до голови вище вуха | Можете доторкнутися до голови рукою, при цьому голова та тулуб залишаються стабільними | Можете дістати до голови рукою, нагинаючи голову та тулуб | Не можете дістати до голови рукою незалежно від руху головою та тулубом |
| 4. | Поза «сидячи». Покласти обидві руки на голову | Показати, як можете доторкнутися обома руками до голови вище вуха | Можете доторкнутися до голови рукою, при цьому голова та тулуб залишається стабільними | Можете дістати до голови рукою, нагинаючи голову та тулуб | Не можете дістати до голови рукою незалежно від руху головою та тулубом |
| 5. | Повернутися зі спини на бік | Чи можете повернутися зі спини на бік, в обидві сторони? | Можете повернутися зі спини на бік, в обидві сторони | Можете повернутися зі спини тільки на один бік (правий або лівий) | Не може повернутися ні на один бік |
| 6. | Перевернутися з живота на спину через правий бік | Чи можете перевернутися з живота на спину через будь який бік? | Чи можете перевернутися з живота на спину без допомоги рук | Перевернутися на спину, використовуючи руку, щоб відштовхнутися | Не може повернутися с живота на спину |
| 7. | Перевернутися з живота на спину через лівий бік | Чи можете перевернутися з живота на спину через будь який бік? | Чи можете перевернутися з живота на спину без допомоги рук | Перевернутися на спину, використовуючи руку, щоб відштовхнутися | Не може повернутися с живота на спину |
| 8. | Перевернутися зі спини на живіт через правий бік | Чи можете перевернутися зі спини на живіт через будь-який бік? | Можете перевернутися зі спини на живіт без допомоги рук | Перевернутися на живіт, витягнувши руку | Не може перевернутися зі спини на живіт |
| 9. | Перевернутися зі спини на живіт через лівий бік | Чи можете перевернутися зі спини на живіт через будь-який бік? | Можете перевернутися зі спини на живіт без допомоги рук | Перевернутися на живіт, витягнувши руку | Не може перевернутися зі спини на живіт |
| 10. | Лягти з пози «сидячи» | Чи можете лягти з пози сидячи, контролюючи свої рухи? | Може лягти з пози «сидячи» через позу «лежачи на боку» | Може лягти, падаючи вперед та перекочуючись через бік | Нездійсненно, або виконується з неконтрольованим падінням на спину |
| 11. | Стійка на передпліччях | Чи можете піднятися на ліктя (передпліччя) з пози «на животі»? | Може підвестися на передпліччя с піднятою головою | Може утримати положення, якщо допомогти її прийняти | Нездійсненно |
| 12. | Підняти голову, лежачи на животі | Чи можете підняти голову, лежачи на животі (руки уздовж тулуба)? | Може підняти голову, лежачи на животі (руки уздовж тулуба) | Може підняти голову, витягнув руки вперед | Нездійсненно |
| 13. | Стійка на випрямлених руках | Чи можете піднятися на випрямлених руках та утримати позу? | Може підняти голову, виконуючи стійку на випрямлених руках | Може зберегти стійку на випрямлених руках, якщо допомогти прийняти це положення | Нездійсненно |
| 14. | Сісти з пози «лежачи» | Чи можете сісти з пози «лежачи» | Може сісти, в тому числі через поворот на бік | Сідає насилу, перевертається на живіт або через бік | Нездійсненно |
| 15. | 4-опорна стійка | Чи можете стояти з опорою на руки та коліна? | Може встати в 4-опорну стійку з піднятою головою | Може утримувати 4-опорну позу, якщо допомогти її прийняти | Нездійсненно |
| 16. | повзати по-пластунськи | Чи можете повзати по-пластунськи вперед? | Може повзати вперед, робити 2 і більше рухів ногами та руками | Може здійснювати лише спроби до повзання | Нездійсненно |
| 17. | Підняти голову, лежачи на спині | Чи можете підняти голову з пози «лежачи» та подивитися миски? | Піднімає голову по середній лінії, дістає підборіддям до грудей | Піднімає голову, але за рахунок бокової флекції або без згинання в шиї | Нездійсненно |
| 18. | Стояти з підтримкою | Чи можете стояти, використовуючи одну руку для підтримки | Може стояти, використовуючи одну руку для підтримки більше ніж 3 сек | Може стояти з мінімальною підтримкою тулуба(не стегна) | Може стояти з опорою на руку, але потребує додаткової підтримки колін та стегон |
| 19. | Стояти без підтримки | Чи можете стояти так довго, як необхідно, без підтримки? | Може стояти незалежно більше ніж 3 секунди | Може стояти незалежно 3 секунди | Стоїть без підтримки короткий час |
| 20. | Можливість зробити крок | Чи можете ходити без використання підтримки або допоміжних пристосувань? | Можете зробити 4 та більше кроків без допомоги | Можете зробити 2-4 кроків без допомоги | Неможливо |

ДОДАТОК 2

**Опитувальник оцінки дитячої інвалідності (Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI) домен «самообслуговування»)**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 1. **Консистенція їжі, яку споживає**. | | | **0** | | | | | | | | | | **1** | | | | | | | | | |
| * 1. Їсть протерту, перемелену/профільтровану їжу. | | |  | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Їсть їжу грудкуватої консистенції. | | |  | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Їсть їжу, порізану кубиками. | | |  | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Їсть їжу будь-якої консистенції. | | |  | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| 1. **Використання посуду для їжі.** | | | **0** | | | | | | | | | | | **1** | | | | | | | | | |
| * 1. Їсть пальцями. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Зачерпує їжу ложкою і підносить до рота. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Добре користується ложкою. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Добре користується виделкою. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Використовує ніж для намазування хліба маслом, нарізання м’якої їжі. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| 1. **Використання ємностей для пиття.** | | **0** | | | | | | | | | | **1** | | | | | | | | | | |
| * 1. Утримує пляшку чи поїльник (з кришкою). | |  | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |
| * 1. Піднімає відкриту чашку, але може впустити. | |  | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |
| * 1. Безпечно піднімає відкриту чашку обома руками. | |  | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |
| * 1. Безпечно піднімає чашку однією рукою. | |  | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |
| * 1. Наливає рідину в чашку чи стакан. | |  | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |
| 1. **Чищення зубів.** | | | **0** | | | | | | | | | | | **1** | | | | | | | | | |
| * 1. Відкриває рот для чищення зубів. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Утримує зубну щітку. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Чистить зуби, однак не надто ретельно. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Ретельно чистить зуби. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Підготовлює зубну щітку. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| 1. **Розчісування волосся.** | | | | **0** | | | | | | | | | | | **1** | | | | | | | | | |
| * 1. Утримує голову під час розчісування волосся. | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Підносить щітку чи гребінь до волосся. | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Розчісує волосся гребенем чи щіткою. | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Володіє необхідними навиками, щоб розділити чи зав'язати волосся. | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| 1. **Догляд за носом.** | | | **0** | | | | | | | | | | | **1** | | | | | | | | | |
| * 1. Дозволяє витерти ніс. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Видуває ніс в хустинку, яку утримують. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Витирає ніс, використовуючи хустинку на прохання. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Витирає ніс, використовуючи хустинку без нагадування. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Витирає та видуває ніс без нагадування. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| 1. **Гігієна рук.** | | | **0** | | | | | | | | | | | **1** | | | | | | | | | |
| * 1. Утримує долоні щоб помити. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Розтирає руки разом, щоб помити їх. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Включає і виключає воду, використовує мило. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Ретельно миє руки. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Ретельно витирає руки. | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| 1. **Миття тіла та обличчя.** | | | | | **0** | | | | | | | | | | | **1** | | | | | | | | | |
| * 1. Намагається мити частини тіла. | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Ретельно миє тіло, за винятком обличчя. | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Використовує мило (а також губку при потребі). | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Ретельно витирає тіло. | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Ретельно вмиває та витирає обличчя. | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| 1. **Одяг, що одягається через голову/застібається спереду.** | | | | | | | **0** | | | | | | | | | | | **1** | | | | | | | | | |
| * 1. Допомагає, просовує руку в рукав. | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Знімає з себе сорочку чи светр без застібок. | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Вдягає сорочку, сукню або светр (без застібання). | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Вдягає і знімає одяг, який застібається спереду (без використання застібок(кнопки, гудзики)). | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Вдягає і знімає одяг, який застібається спереду (з використанням застібок). | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| 1. **Застібки.** | | | | | | | **0** | | | | | | | | | | | **1** | | | | | | | | | |
| * 1. Намагається допомогти із застібками. | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Застібає/розстібає, але не розділяє/з'єднує замок. | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Застібає і розстібає кнопки. | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Застібає і розстібає ґудзики. | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Застібає/розстібає та розділяє/з'єднує замок. | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| 1. **Штани.** | | | | | | | | | **0** | | | | | | | | | | | **1** | | | | | | | | | |
| * 1. Допомагає, просовує ногу через штанину. | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Знімає штани з еластичною талією (на гумці). | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Вдягає штани з еластичною талією (на гумці). | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Знімає штани, включаючи розстібання. | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Вдягає штани, включаючи застібання. | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| 1. **Взуття/Шкарпетки.** | | | | | | | | **0** | | | | | | | | | | | **1** | | | | | | | | | |
| * 1. Знімає шкарпетки та розв’язане взуття. | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Взуває розстібнуте взуття (часто не на необхідну ногу). | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Вдягає шкарпетки. | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Вдягає взуття на правильну ногу, справляється із застібками-липучками. | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Зав’язує шнурки. | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| 1. **Завдання, пов’язані з туалетом.** | | | | | | | | | | **0** | | | | | | | | | | | **1** | | | | | | | | | |
| * 1. Допомагає під час одягання в туалеті. | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Намагається витерти себе після туалету. | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Справляється з сіданням на туалет, користується туалетним папером і спускає воду в туалеті. | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Роздягається та одягається до і після туалету. | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Ретельно витирається після туалету. | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| 1. **Контроль функцій сечового міхура.** | | | | | | | | | **0** | | | | | | | | | | | **1** | | | | | | | | | |
| * 1. Інформує, коли намок підгузок чи тренувальні труси. | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Деколи інформує про потребу в сечовипусканні. | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Часто інформує про сечовипускання завчасно, щоб добратись до туалету. | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Самостійно дістається ванної кімнати для сечовипускання. | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Постійно залишається сухою, як вдень, так і вночі. | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| 1. **Усвідомлення дефекації.** | | | | | | | | | | | **0** | | | | | | | | | | | **1** | | | | | | | | | |
| * 1. Інформує про потребу в переодяганні. | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Деколи вказує на потребу використання туалету. | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Часто інформує про потребу в дефекації завчасно щоб добратись до туалету. | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Відчуває різницю між потребою дефекації та сечовиділення. | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |
| * 1. Самостійно справляється у ванній кімнаті з приводу дефекації, немає неприємних випадковостей, пов’язаних з цим. | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | | |  | | | | | | | | | |