



DETERMINAREA CREATINKINAZEI

- Creatinkinaza (CK) este o enzimă cu rol esențial în metabolismul muscular⁴
- Valori ridicate ale CK indică leziuni musculare la pacienții cu DMD, prin urmare este un marker important pentru diagnosticarea afecțiunii¹
- Valori ridicate ale CK la un copil cu sau fără semne sau simptome de afectare neuromusculară impune trimiterea sa la un neurolog pediatru cu experiență în boli neuromusculare, pentru investigații specifice DMD^{2,5}

AFECTIUNI NEUROMUSCULARE: RECUNOAȘTEREA SEMNALELOR DE ALARMĂ LA COPII

Dacă un copil are o întârziere în achizițiile motorii și cognitive specifice etapelor de dezvoltare acest lucru se poate datora unei boli neuromusculare.^{1,2}

De asemenea, transaminazele sunt enzime de citoliză hepatică, dar și de citoliză musculară. Valori ridicate ale transaminazelor în absența altor markeri hepatici modificați poate fi semn de afectare neuromusculară, în special distrofie musculară Duchenne.²

Distrofia musculară Duchenne (DMD) necesită o atenție deosebită deoarece este cel mai frecvent tip de distrofie musculară la copii, afectând aproximativ 1 din 3600-6000 de nou-născuți de sex masculin.^{1,2}

Prin rolul lor, medicii generaliști sunt în poziția ideală pentru a recunoaște semnele și simptomele timpurii ale tulburărilor neuromusculare, astfel încât copiii să poată fi trimiși imediat la un specialist în boli neuromusculare.^{1,3}

Lista de verificare ce conține semnalele de alarmă, din această broșură, a fost concepută pentru a vă fi de ajutor în acest demers.

AFECTIUNI NEUROMUSCULARE LA COPII²



Întârziere
în achiziția
mersului



Dificultăți la
ridicatul de jos



Întârzieri
nespecifice în
dezvoltare*



Transaminaze
crescute
(AST, ALT)

*Inclusiv întârzieri motorii verbale și cognitive



**CÂND TE GÂNDEȘTI LA
ÎNTÂRZIERE ÎN DEZVOLTARE ...
RECOMANDĂ
DETERMINAREA CK!^{1,2,5}**

Referințe

1. van Ruiten HJ, et al. *Arch Dis Child*. 2014;99:1074-1077; 2. Birnkrant D, et al. *Lancet Neurol*. 2018;17:251-267; 3. Birnkrant DJ, et al. *Lancet Neurol*. 2018;17:445-455; 4. Schlattner U, et al. *Biochim Biophys Acta*. 2016;1762:164-180; 5. National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders. Developmental delay, do a CK. Available at: <http://www.childmuscleweakness.org/index.php/developmental-delay-do-a-ck> [accessed May 2018]; 6. Noritz GH, et al. *Pediatrics*. 2013;131:e2016-e2027; 7. Centers for Disease Control and Prevention. Developmental milestones. Available at: https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/pdf/checklists/all_checklists.pdf [Accessed May 2018]; 8. Lurio JG, et al. *Am Fam Physician*. 2015;91:38-44; 9. Ciafaloni E, et al. *J Pediatr*. 2009;155:380-385. 10. National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders. Guide for primary care providers. Available at: <http://www.childmuscleweakness.org/files/PrimaryCareProviderPacket.pdf> [accessed 11 June 2018].

Acest material se adresează profesioniștilor din domeniul sănătății.

Acest material a fost creat de PTC Therapeutics, ca suport pentru profesioniștii din domeniul sănătății. Acest material educațional a fost aprobat de către ANMDM prin decizia 21932F/28.01.2022 aprobarea având valabilitate de 12 luni.



Medison Pharma S.R.L.
București, Sector 3, Bd. Corneliu Coposu
6-8, Clădirea Unirii View, cam 219, etaj 2,
Spaces, Tel.: + 40 317 104 035



121_DMD_09/2018_RT1/2019



Rămâne în urmă?
Un instrument de ajutor pentru recunoașterea
afecțiunilor neuromusculare

Ghid pentru profesioniștii în domeniul sănătății

SEMNE ȘI SIMPTOME TIMPURII DE ALARMĂ ÎN AFECȚIUNILE NEUROMUSCULARE^{2,6-9}

Această listă de verificare a fost creată pentru a susține evaluarea pacienților copii. Vă rugăm să notați oricare din etapele în dezvoltare care nu sunt atinse de copil.



Vârsta (luni)	0-1 ANI						1-2 ANI						2-3 ANI					
	2	4	6	8	10	12	14	16	18	20	22	24	26	28	30	32	34	36
Nu își ridică capul când stă pe burtică ^{6,7}																		
Nu se rostogolește ⁶																		
Nu se întinde după obiecte ⁶																		
Nu stă în poziție șezând fără sprijin ⁶⁻⁸																		
Nu-și menține greutatea pe membrele inferioare ⁷																		
Nu ridică obiecte mici ⁶																		
Nu se târăște ⁷																		
Nu merge ²																		
Nu aleargă ^{7,8}																		
Nu urcă scări ^{6,7}																		
Nu se cațără pe mobilă ^{6,7}																		
Nu sare ^{6,7}																		
Nu scoate sunete ⁷																		
Nu rostește vocale, nu gângurește ⁷																		
Nu rostește primul cuvânt ⁷																		
Nu spune cel puțin 6 cuvinte ⁷																		
Alte semne motorii ^{*2,7-9}																		

*Se împinge în podea și se cațără pe propriile picioare pentru a reuși să se ridice (semnul Gowers'), mers pe vârfuri, mers anormal, hipertrofia mușchilor gambelor, căderi frecvente, slăbiciune sau hipotonie musculară

La copiii cu întârzieri de dezvoltare trebuie să se facă determinarea CK^{1,2,5}

DACĂ NIVELUL CK ESTE CRESCUT

Trimiteți la medicul specialist neurolog cu experiență în boli neuromusculare pentru testarea genei specifice DMD²

DACĂ NIVELUL CK ESTE NORMAL

Nu excludeți alte tulburări neuromusculare⁵

Intervalul valorilor normale este în general până la 250 U/L ^{**10}

**Această valoare poate diferi în funcție de laborator.