



Endo-ERN



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Endocrine Conditions
(Endo-ERN)

Експертен център по редки ендокринни болести
УМБАЛ "Св. Марина" ЕАД, Варна
Expert Center of Rare Endocrine Diseases
УМНАТ "Sv. Marina" - Varna

Фиброзна дисплазия и синдром на McCune-Albright (МакКюн-Олбрайт) :
списък за проверка (чеклист) за ползване от пациенти и лекари

Наръчник от международния консорциум FD / MAS
(Фиброзна дисплазия и синдром на McCune-Albright (МакКюн-Олбрайт))

Фиброзна дисплазия / синдром на McCune-Albright (FD / MAS) е рядко и сложно заболяване, което може да засегне костите, кожата и ендокринната система.

FD / MAS се причинява от произволна генетична мутация. Не се унаследява и не може да се предава.

FD / MAS е толкова рядко заболяване, че Вие или Вашето дете може да сте първият човек с FD / MAS, който Вашите лекари някога са лекували. Това означава, че те може да не са сигурни дали FD / MAS е правилната диагноза или как да помогнат на Вас или Вашето дете.

Клиничната (диагностично-лечебна) пътека е ясен набор от инструкции, които Вашите лекари трябва да следват. Създаден е от екип от най-добрите медицински експерти от цял свят, които са лекували стотици пациенти с FD / MAS и са се учили от опита си как по най-добрия начин да се грижат за пациенти с FD / MAS. Тези опитни лекари публикуват това ръководство през 2018 г., защото искат да помогнат на други лекари по света да разберат кои тестове и лечения трябва да предпишат на пациенти с FD / MAS.

Част от клиничната пътека е тази чек-листа (контролен списък) за пациенти и родители, който да помогне при дискусията с Вашия лекар и здравен екип. Искаме тя да Ви помогне да планирате медицинската помощ и да се възползвате максимално от предписанията на Вашия лекар. Контролният списък има три части:

Част 1. Въпроси, които трябва да зададете относно Вашата диагноза

Част 2. Въпроси, които трябва да зададете, за да планирате лечението

Част 3. Въпроси, които Вашият лекар може да Ви зададе

Независими преводи на тази чек-листа може да са на разположение на други езици. Моля, свържете се с национална или международна асоциация на пациенти с FD / MAS за повече информация.

Asociación de Displasia Fibrosa, displasiafibrosa.es, Испания

Associação McCune-Albright Brasil, masfd.blog, Бразилия

Асоциация MAS-FD, masfd.org, Франция

Синдром на Европейската асоциация McCune-Albright (EAMAS), eamas.net, Италия

Фондация „Фиброзна дисплазия“, fibrousdysplasia.org, САЩ

Общество за подкрепа на фиброзна дисплазия, fdssuk.org.uk, Великобритания

1. Въпроси, свързани с моята диагноза

Коя част от тялото ми е засегната от заболяването?

Запишете отговорите тук.	Защо това е важно? FD обикновено присъства от момента, в който сте се родили, а костното засягане обикновено се вижда при сканиране на костите до 5-годишна възраст. Може да се появи в почти всяка кост в тялото, но обикновено се появява в главата, краката и ребрата. Същата мутация, която причинява FD в костта, може да се появи и в кожата, ендокринната система (жлезите в тялото ви, които произвеждат хормони) и други органи, така че е важно да проверите дали тези части от тялото ви също са засегнати.
--------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Имам ли нужда от повече тестове, за да разбера дали други части на тялото са засегнати?

Изследвания на кръв и урина за търсене на проблеми с моите: · яйчници · тестиси · щитовидна жлеза · растежен хормон · надбъбречна жлеза · нива на фосфатите	- Специализиран скрининг на зрението - Скрининг на слуха - Ядрено / изотопно костно сканиране - КТ - ЯМР - Ултразвуково сканиране на щитовидната жлеза - Ултразвуково сканиране на тестисите - Тестове за изследване на панкреаса - Тестове за стомашно-чревния тракт	Защо това е важно? Всички тези тестове могат да помогнат да се установи кои области на тялото ви са засегнати от болестта и колко сериозно. Някои от тези тестове могат да открият хормонален дисбаланс, който може да влоши костното ви заболяване, ако не се лекуват правилно.
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Кои резултати от тестовете ми са нормални и кои не?

Запишете резултатите си тук.

Какъв тип фиброзна дисплазия имам?

Моностотична фиброзна дисплазия - болестта ми засяга само една част от скелета ми Полиостозна фиброзна дисплазия - болестта ми засяга повече от една част от скелета ми Синдром на McCune-Albright - моето заболяване засяга повече от един орган: - Кост (и)	Защо това е важно? За да имате правилно медицинско наблюдение и да получите правилния вид лечение, Вие и Вашият лекар трябва да знаете какъв тип FD имате.
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

<ul style="list-style-type: none"> - Кожа, причинявайки „родилни петна“ и / или обезцветяване на кожата, които понякога се наричат café-au-lait петна - Ендокринна система, довеждаща до необичайни нива на хормоните - Мускули - образуват се уплътнения. Нарича се Синдром на Mazabraud (Мазабрауд). 	
-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

Как ми беше поставена диагнозата?

Направени изследвания:	Защо това е важно?
Рентгенография	Ако Ви диагностират моностотична FD, важно е да знаете, че има много заболявания, които могат да изглеждат като моностотична FD, но имат различно лечение. Уверете се, че Вашият рентгенолог и други лекари изключват тези други заболявания. Те могат да Ви предложат генетични тестове от биопсии. Тези тестове могат да бъдат полезни, но е важно да знаете, че дори хората с FD могат да имат отрицателни резултати.
КТ-компютърна томография	
Сканиране на костите	Ако Ви диагностират краниофациална или полиостозна FD, е важно да проверите за хормонални проблеми, за да потвърдите, че нямате синдром на McCune-Albright.
Кръвни анализи, които да установят хормонални или други проблеми	
Биопсия - проба от тъкан	
Генетични тестове	
Други анализи	

2. Въпроси за планиране на лечението

Мога ли да получа копие с резултатите от изследванията (кръвни анализи, рентгенови снимки, КТ, ЯМР), за да ги запазя?

Защо това е важно? С течение на времето вероятно ще посетите различни лекари и всеки от тях може да се нуждае от достъп до пълните Ви записи, за да Ви помогне. Важно е да се отбележи, че много болници и клиники унищожават медицинските записи, включително резултатите от тестовете, рентгеновите снимки, след няколко години. Добре е да имате резервен набор от копия на всички Ваши медицински резултати. Започнете да ги събирате веднага.

Как ще се наблюдава и лекува моята фиброзна дисплазия / синдром на McCune-Albright?

<p>Какви съвети за начина на живот можете да дадете?</p> <p>Какви видове упражнения могат да бъдат безопасни или полезни?</p>	<p>Ако имам болки в костите, какво трябва да се опитам да направя, за да се справя с тази болка?</p> <ul style="list-style-type: none"> · Без лекарства? · Препоръчителни медикаменти? 	<p>Имам ли нужда от лечение с фосфати?</p>	<p>Имам ли нужда от хормонално лечение за моите:</p> <ul style="list-style-type: none"> · Яйчници · Твърде висок хормон на щитовидната жлеза · Твърде висок хормон на растежа · Твърде висока или твърде ниска активност
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Трябва ли да приемам определени добавки?	· Хирургическа намеса? · Какво има смисъл да опитам най-напред?		на надбъбречната жлеза
Трябва ли да получа психологическа подкрепа за болките и / или проблемите от психосоциален характер?	Трябва ли да направя физиотерапия ?	Необходима ли е операция? Как да разбера кога операцията е по-добър вариант от „изчакайте и вижте“?	Какви са рисковете и ползите от наличните за мен лечения в сравнение с просто наблюдение на заболяването?

Защо това е важно?

Въпреки че няма известни лечения за спиране или обръщане на растежа на FD, има стъпки, които можете да предприемете, за да предотвратите фрактури, да останете мобилни, да лекувате болката, да поддържате нивата на хормоните си под контрол и FD да не Ви ограничава в ежедневиите дейности.

Колко често трябва да ходя на контролни прегледи и да повтарям всички тестове, които вече съм правил?

Запишете отговорите тук.	Защо това е важно? Графикът Ви на посещения и тестове ще зависи от много неща: възрастта Ви, какъв тип FD имате, местоположението на FD, размера на FD, кои органи, различни от костите, са засегнати и резултатите от първия Ви набор от хормонални и други тестове.
--------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Трябва ли да посещавам други специалисти?

Педиатър Ендокринолог Ревматолог ортопед Спинален хирург Краниофациален хирург Офталмолог или невро-офталмолог	Лицево-челюстен хирург Уши нос гърло (УНГ) лекар (Отоларинголог) Стоматолог Неврохирург Физиотерапевт Психолог Специалист по болки	Защо това е важно? FD / MAS засяга толкова много системи, че може да се нуждаете от множество лекари, всеки от които е специализиран в различна част от тялото. Опитайте и изберете лекари, които имат опит с FD / MAS, които са готови да прочетат нови изследвания в областта на медицинската помощ (като този пакет!) И които ще работят заедно, за да направят препоръки и планове за Вашето по-нататъшно лечение.
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Каква информация можете да ми дадете, за да ми помогнете да направя най-добрия избор за лечението си?

Има ли писмена информация, която мога да намеря за FD/MAS на достъпен език, за да мога да науча повече за заболяването?	С коя национална или международна група пациенти трябва да се свържа, като Фондация за FD, Общество за подкрепа на FD Великобритания, Associazione Europea amici della Sindrome di McCune-Albright или Patiëntenvereniging Fibreuze Dysplasie?	Има ли медицински център, в който да получа грижи от екип от лекари, които са лекували много пациенти с фиброзна дисплазия / синдром на McCune-Albright и имат много опит с пациенти като мен?	Има ли нови клинически изследвания, към които мога да се присъединя?
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------

3. Въпроси, които моят лекар може да ми зададе

Може да се наложи Вашият лекар да събере допълнителна информация, за да разбере в каква степен FD / MAS ви е засегнал.

Важно е да се отбележи, че списъкът по-долу е много задълбочен, което означава, че вероятно никога няма да изпитате много от симптомите в него.

Например, ако единственото място в тялото Ви, където имате FD, е в крака Ви, тогава не би било възможно FD да причини проблем със слуха и зрението Ви.

Списъкът по-долу е просто начин да започнете да мислите какви симптоми (ако има такива) имате, за да можете заедно с Вашия медицински екип да определите най-добрия начин за лечение.

В каква степен FD / MAS Ви е засегнал?

<p>По какви начини FD / MAS влияят на Вашите взаимоотношения :</p> <ul style="list-style-type: none"> -на работа или в училище -със семейството и приятелите -Вашият стандарт за цялостно здраве и щастие -Самочувствие -Способността Ви да се обличате, перете, спите и ядете (Вашата самодостатъчност) -Имате ли записи как сте расъл(а) на височина? -Растяхте ли нормално / Растете ли нормално? -На каква възраст достигнахте пубертет? -Чупили ли сте кости? Ако е така кои кости и кога. -Можете ли да ходите без затруднение? -Имате ли болка, дискомфорт или изтръпване в костите или ставите? Ако отговорът е да, тогава 	<p>Защо това е важно?</p> <p>Единственият начин, по който Вашият лекар ще разбере какво сте преживели и какво преживявате, е ако му кажете или покажете. Това е първата стъпка към получаване на помощ.</p> <p>Например, бързият растеж като дете или ранно достигане на пубертета може да са ясни признаци, че имате синдром на McCune-Albright и може да се наложи допълнително лечение или наблюдение.</p> <p>Счупени кости, затруднено ходене, болка, проблеми със зъбите или увреждане на зрението / слуха могат да бъдат признаци на FD в тази част на тялото Ви или че FD, за която е известно, че се намира в тази част на тялото Ви, се нуждае от допълнително лечение.</p>
---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

<p>кога е започнала, какво Ви помага да я спрете и какви лечения сте опитвали.</p> <ul style="list-style-type: none">-Имате ли анамнеза за проблеми със зъбите или операции?-Имате ли проблеми със зрението или слуха?-Какви лекарства приемате сега и какво сте приемали в миналото?-Имате ли анамнеза за хормонален дисбаланс?	<p>Проблемите със зъбите може да са признак на FD в челюстта. Дори да нямате FD в челюстта, анамнеза за подобни проблеми може също да са риск за други усложнения.</p>
---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------