

*Thomas Sejersen, Activity leader for Standards of care in TREAT-NMD*  
Department of Woman and Child Health, Neuropediatric unit, Karolinska Institute  
(Stockholm, Sweden)

## STANDARDS OF DIAGNOSIS AND CARE FOR DMD AND SMA

thomas.sejersen@ki.se www.ki.se

There is presently a lack of common standards and formal guidelines for diagnosis and care of neuromuscular disorders (NMDs). Such guidelines are of importance because it is difficult for health professionals to acquire the necessary knowledge about all aspects of the diseases, and because families should be offered the most informed treatment and counselling no matter where they live.

Further, trials of new treatments for NMDs will not yield interpretable results if levels of diagnosis and care are not standardised. For this reason, a major task for the TREAT-NMD network of excellence for neuromuscular disorders ([www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)) is to develop best practice guidelines for laboratory diagnosis of neuromuscular disorders, and to harmonise and develop standards of diagnosis and care.

A reference document for Standards of Care for Spinal Muscular Atrophy (SMA) has been produced in close collaboration with the International Standard of Care Committee

for SMA (ICC). A consensus report was published in *J Child Neurol* 2007;22:1027. User friendly versions of the article are available in several languages on the TREAT-NMD website ([www.treat-nmd.eu/soc](http://www.treat-nmd.eu/soc)).

Work to develop a reference document for Standards of Care for DMD is being carried out in close collaboration with the Centre for Disease Control (CDC, Atlanta, USA) and this reference document will be published in a major international journal in 2009. Before this document is published, TREAT-NMD has been working to get existing information summarised and out into the public domain. A group of experts, primarily co-authors of existing DMD management guidelines, have produced a brief summary of standards of care recommendations for diagnosis and management of DMD ([www.treat-nmd.eu/soc](http://www.treat-nmd.eu/soc)). It is now a TREAT-NMD aim to extend this work to limb-girdle muscular dystrophies and congenital muscular dystrophies, as well as to other NMDs.

*Томас Сьорсен, руководитель направления стандартизации и оказания помощи в TREAT-NMD*  
Отделение женского и детского здоровья, невропедиатрический отдел, Каролинский институт (Стокгольм, Швеция)

### Стандарты диагностики и оказания помощи больным, страдающим мышечной дистрофией Дюшенна и спинальной мышечной атрофией

В настоящее время существует мало простых стандартов и формальных директив, касающихся диагностики и оказания помощи больным с нейромышечными заболеваниями (НМЗ). Такие директивы являются важными, так как профессионалам в различных областях охраны здоровья сложно приобретать необходимые знания, касающиеся всех аспектов этих болезней, и потому, что семьям необходимо предложить оптимальное лечение и советы независимо от того, где они живут.

В дальнейшем испытания новых способов лечения нейромышечных заболеваний не будут правильно истолкованы, если уровень диагностики и оказания помощи останется не стандартизованным. По этой причине главным заданием для TREAT-NMD (сообщество оказания высококачественной помощи больным с нейромышечными заболеваниями) ([www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)) является развитие лучших практических директив и стандартов лабораторной диагностики нейромышечных заболеваний, а также дальнейшее усовершенствование стандартов клинической диагностики и оказания помощи.

Базовый документ «Стандарты оказания помощи больным со спинальной мышечной атрофией» является результатом тесного сотрудничества с Международным комитетом стандартов

оказания помощи больным со спинальными мышечными атрофиями. Доклад по выработанному консенсусу был опубликован в *J Child Neurology* 2007; 22: 1027. Доступные для пользователей версии статьи на нескольких языках размещены на вебсайте TREAT-NMD ([www.treat-nmd.eu/soc](http://www.treat-nmd.eu/soc)).

Работа по созданию Стандартов оказания помощи при прогрессирующих мышечных дистрофиях проводится в тесном сотрудничестве с Центром контроля за заболеваниями (Атланта, США) и документ будет опубликован в крупном международном журнале в 2009 году. До публикации этого документа TREAT-NMD продолжает работать, чтобы обобщить информацию, сделать выводы и выпустить их для широкой общественности. Группа экспертов — соавторы ранее вышедших стандартов ухода за больными с мышечной дистрофией Дюшенна подвели итог, обобщив различные рекомендации по оказанию помощи ([www.treat-nmd.eu/soc](http://www.treat-nmd.eu/soc)). Сейчас целью TREAT-NMD является расширение этой работы на конечностно-поясную форму мышечных дистрофий и врожденную мышечную дистрофию, как и на другие нервно-мышечные заболевания.

thomas.sejersen@ki.se www.ki.se

*Robert Carlier*  
Laboratoire de RMN AIM-CEA, Institut de Myologie (Paris)

### WHOLE-BODY NMR IMAGING OF NEUROMUSCULAR DISORDERS

Diagnosis of inherited muscular disorders is complex due to the important genetic heterogeneity and to the presence of clinical overlap. Recent studies show that cartography of muscular involvement in inherited muscular disorders can sometimes be highly selective and a helpful diagnostic tool in certain neuromuscular disorders. This cartography is based on changes resulting from fat infiltration into muscular mass and decrease of muscular volume, quite variable from one muscular group to another, but also from one

muscle to another, even within the same functional group. Consequently, it seems that accurate identification of involved muscles provides useful information for comprehension of severity of the disease. Clinical appreciation of the involved muscles may not be as precise as medical imaging data. Electromyography (EMG), computed tomography (CT) or ultrasound (US) study muscles, but they are either too invasive, expose the patient to ionising radiation or are not sensitive enough to identify different muscles. Because of its