

Керівництво до Міжнародних стандартів лікування СМА

(з доповненнями, 2024 рік, I кв.)





Шановні батьки та пацієнти зі спінальною м'язовою атрофією!

Я, як президент Фонду «Діти зі спінальною м'язовою атрофією», що з 2004 року працює з метою підтримки тих, хто живе з цією хворобою, звертаюся до вас із повагою та надією. Всі дорослі зі СМА – це діти зі СМА, що виростили. Ми віримо в ваш потенціал і бачимо значні можливості та перспективи, які ви маєте. СМА може бути викликом, але ми стоїмо поруч з вами, готові допомогти у ваших боротьбі і пошуку оптимальних рішень.

Зареєстровані новітні технології є дуже важливими у боротьбі зі спінальною м'язовою атрофією. На цей час вже застосовується декілька лікарських засобів, які допомагають зменшити симптоми хвороби та підвищити якість життя пацієнтів.

Крім того, наука та медицина не стоять на місці, постійно проводяться клінічні дослідження нових препаратів та технологій для лікування спінальної м'язової атрофії. Ці дослідження дозволяють краще зрозуміти хворобу та розробляти нові ефективні методи лікування.

Ми розуміємо, що час є важливим чинником у боротьбі зі СМА. Тому ми прагнемо поширювати обізнаність про цю хворобу, проводити освітні заходи та підтримувати дослідження, спрямовані на пошук нових методів лікування та поліпшення якості життя пацієнтів з СМА.

Ми прагнемо створити простір, де важлива кожна людина. Комунікація між пацієнтами відіграє надзвичайно важливу роль. Вона допомагає поділитися досвідом, знайти підтримку і взаєморозуміння. Ви можете знайти людей, які проходять ті ж випробування, що і ви, та спільно ділитися емоціями та радістю в маленьких перемогах. Відчувайте себе частиною нашої спільноти, в якій ми розуміємо одне одного краще, ніж хто-небудь інший.

Цей буклет розроблено спільними зусиллями експертів з усього світу, щоб допомогти зрозуміти всі виклики СМА. Наш Фонд завжди готовий підтримати вас у цій боротьбі. Ми розуміємо, наскільки важко це може бути, тому не соромтеся звертатися до нас з будь-якими питаннями або потребами. Будьте міцними, впевненими в своїх силах та не забувайте, що ви не самі.

З повагою,
Президент фонду
Віталій МАТЮШЕНКО



Реєстр пацієнтів зі СМА
<https://urp.csma.org.ua/>
Сторінка Фонду <https://csma.org.ua/>
Фейсбук представництво <https://www.facebook.com/childrenSMA>



ЗМІСТ

Розділ 1	5
Вступ	
Розділ 2	11
Генетика і діагностика	
Розділ 3	18
Фізіотерапія і реабілітація	
Розділ 4	24
Ортопедична терапія	
Розділ 5	29
Харчування, ріст і стан кісток	
Розділ 6	33
Дихання (респіраторне і пульмонологічне лікування)	
Розділ 7	37
Інші органи і системи	
Розділ 8	38
Ліки	
Розділ 9	39
Невідкладна допомога	
Розділ 10	41
Знеболювальні засоби	
Розділ 11	42
Застосування нових видів лікування СМА	
Розділ 12	44
Етичні міркування і можливості вибору	
Корисні ресурси	45
Додаток	46
Список літератури	48
Глосарій	49



Якщо це керівництво читає молода людина, **їй варто обговорювати прочитане з кимось**, хто обізнаний із цим захворюванням, наприклад, з мамою чи татом, піклувальником або медичним працівником

01

РОЗДІЛ 1 ВСТУП

Це керівництво присвячене стандартам лікування найпоширенішої форми спінальної м'язової атрофії (СМА), відомої як 5q-СМА (див. розділ 2, «Генетика і діагностика»). Воно призначене для дорослих і молодих людей, хворих на 5q-СМА, а також для батьків і піклувальників дітей з 5q-СМА. Мета керівництва — надати інформацію про можливе лікування, щоб пацієнти та їхні батьки і піклувальники могли активно обговорювати з медичними працівниками пошук найкращих шляхів контролю перебігу хвороби, в тому числі наявні варіанти лікування й можливості вибору.

Інформація і поради не надаються для того, щоб замінити послуги медичних працівників і лікувальних закладів. Дорослим особам зі СМА слід обговорювати з медичними працівниками всі питання, пов'язані зі здоров'ям. Схожим чином, батькам або піклувальникам слід розглядати з лікарями всі питання, що стосуються стану здоров'я дитини, залучаючи в обговорення дитину, якщо її вік дозволяє це зробити.

Доцільно мати з собою примірник цього керівництва кожного разу, коли вам потрібна допомога чи консультація медичних працівників, не знайомих зі СМА. Якщо це керівництво читає молода людина, їй варто читати його з кимось, хто обізнаний із цим захворюванням, наприклад, з мамою чи татом, піклувальником або медичним працівником.

Що таке СМА?

Спінальна м'язова атрофія (СМА) — це рідкісне генетичне спадкове нейро м'язове захворювання. Воно викликає прогресивну слабкість м'язів і втрату можливості рухатися через виснаження (атрофію) м'язів. Це може вплинути на здатність повзати й ходити, дихати і ковтати, а також рухати руками, кистями, головою і шиєю. Існують різні форми СМА і широкий діапазон ступенів тяжкості захворювання у дітей, молодих людей і дорослих. Більш поширені форми СМА відомі як «5q-СМА» і часто описуються як певний «тип» СМА (див. «Як користуватися цим керівництвом»).



Група розробників враховувала той факт, що забезпеченість різних країнах ресурсами неоднакова, тому створила рекомендації на основі мінімального рівня догляду й підтримки, що всі особи зі СМА повинні отримати незалежно від того, де вони живуть

ЯКИМИ Є СТАНДАРТИ ЛІКУВАННЯ СМА?

Міжнародний комітет, до складу якого входили медичні працівники та фахівці із роботи з пацієнтами, розробив рекомендації з контролю перебігу захворювання та лікування дітей, молодих людей і дорослих зі СМА. Рекомендації були опубліковані для сімей у 2007 році як «Міжнародні стандарти лікування СМА»¹. Відтоді з'явилося дедалі більше свідчень про те, що пацієнти зі СМА та їхні сім'ї можуть очікувати вищої якості життя, ніж була можлива в минулому, переважно завдяки розвитку медицини й появі нових можливостей лікування.

Стало очевидним, що оригінальні стандарти вже належним чином не відображали покращень та змін у підходах до лікування й контролю перебігу хвороби. Оскільки контроль перебігу СМА може вимагати досвіду і знань різноманітних фахівців, у 2016 році в роботу над оновленням стандартів були залучені 26 експертів і представників пацієнтів з дев'яти країн². Протягом цього часу перший препарат для лікування СМА, Spinraza® (іноді відомий під міжнародною непатентованою назвою — нусінерсен),

був схвалений у США. Хоча це стало значним досягненням, такі препарати не пропонують повного одужання і повинні застосовуватися одночасно з оптимальною підтримувальною терапією та контролем перебігу хвороби. З огляду на це потреба в оновленні керівництва стала ще нагальнішою.

Незалежно від того, чи отримує хтось медикаментозне лікування, належна підтримувальна терапія — в тому числі контроль симптоматики разом із забезпеченням психологічного й соціального добробуту — є основою для досягнення найкращої можливої якості життя.

Експерти були поділені на робочі групи згідно зі своєю сферою спеціалізації. У межах спеціалізації завдання експертів полягало в пошуку останніх наукових даних та думок спеціалістів з усього світу щодо найкращого лікування та контролю перебігу хвороби. Вони переглядали наукові публікації та зверталися по думку багатьох інших міжнародних експертів.

Учасники групи визнали, що існує обмежена кількість досліджень, присвячених дорослим пацієнтам зі СМА, зазначаючи водночас, що чимало обговорень і рекомендацій стосуються оптимальної підтримувальної терапії як для дітей, так і для дорослих. Ключовим чинником для визначення найоптимальнішого втручання й терапії був «функціональний статус» дитини, молодшої людини або дорослого — чи могли вони сидіти, стояти або ходити, чи СМА впливала на їхнє дихання, які інші повсякденні справи вони могли виконувати. З огляду на це запропоновані стандарти лікування стосуються всіх вікових груп.

Водночас експерти погодились, що слід зосередити подальші зусилля на вивченні впливу СМА із плином життя людини та відповідної підтримувальної терапії дорослих пацієнтів. У багатьох країнах плануються або вже реалізуються ініціативи, що сприятимуть вивченню цих питань, прокладаючи шлях для розробки майбутніх стандартів лікування. Група розробників враховувала той факт, що забезпеченість різних країнах ресурсами неоднакова, тому створила рекомендації на основі мінімального рівня догляду й підтримки, що всі особи зі СМА повинні отримати незалежно від того, де вони живуть.

У листопаді 2017 року, після проведених зустрічей і обговорень, було опубліковано дві наукові статті з оновленим керівництвом^{3,4}. Статті були написані для медичних працівників

і містили чимало складних медичних термінів і детальної інформації, якою медики можуть користуватися під час щоденного догляду за особами зі СМА.



Наукові статті, опубліковані в 2017 році

- **Діагностування і контроль перебігу спінальної м'язової атрофії:**
Частина 1: Рекомендації щодо діагностування, реабілітації, ортопедичної терапії та лікувального харчування
- **Діагностування і контроль перебігу спінальної м'язової атрофії: Частина 2:** Пульмонологічне лікування і інтенсивна терапія; лікарські засоби, додатки та імунізація; інші системи органів, етичні питання

ЩО МІСТИТЬ ЦЕ КЕРІВНИЦТВО?

Асоціація TREAT-NMD розробила це керівництво спільно з низкою міжнародних груп захисту прав пацієнтів та груп підтримки для забезпечення більшої доступності оновлених стандартів.

Веб сайти груп захисту пацієнтів

- ◆ **Spinal Muscular Atrophy UK**
www.smauk.org.uk
- ◆ **Cure SMA**
www.curesma.org
- ◆ **SMA Europe**
www.sma-europe.eu
- ◆ **Muscular Dystrophy UK**
www.musculardystrophyuk.org
- ◆ **TREAT-NMD Alliance**
www.treat-nmd.org
- ◆ **Children with SMA, Ukraine**
www.csma.org.ua

Ми докладали всіх можливих зусиль, щоб якомога простіше пояснити в тексті медичні терміни.

Визначення слів, виділених *курсивом*, подається в глосарії.

Точність даних, викладених у цьому керівництві, перевірили медичні фахівці, що були авторами наукових статей, опублікованих у листопаді 2017 р.

Точність даних, викладених у цьому керівництві, перевірили медичні фахівці, що були авторами наукових статей, опублікованих у листопаді 2017 р.



ЯК КОРИСТУВАТИСЬ ЦИМ КЕРІВНИЦТВОМ

Керівництво складається з декількох розділів, кожен з яких присвячено окремому аспектові контролю перебігу СМА. У кожному розділі зазначається, як і коли слід виконувати оцінку за відповідним аспектом, і які є можливості лікування. У кожному розділі, як правило, вказано різні рекомендації та можливості догляду й контролю перебігу залежно від стадій фізичного розвитку або типу СМА, як описано нижче. Оскільки СМА по-різному впливає на кожну особу, не всі варіанти дій будуть стосуватися кожного пацієнта.

Найпоширеніша форма СМА широко відома як «5q-СМА» і нерідко описується або класифікується залежно від віку, коли почалися симптоми, та досягнутої стадії фізичного розвитку.

Таблиця 1. Клінічна класифікація СМА (Таблицю адаптовано за публікацією RS Finkel et al, 2017, р.597)

Тип СМА	Звичайний вік початку симптомів	Вплив слабкості м'язів на здатність сидіти / ходити
Тип 1	Менше 6 місяців	Не може самостійно сидіти або перекочуватися
Тип 2	Від 7 до 18 місяців	Може сидіти, але не може самостійно ходити
Тип 3a	Від 18 до 36 місяців	Може ходити, проте з часом існує імовірність втратити цю здатність
Тип 3b	Від 3 до 18 років	Може ходити, проте з часом існує імовірність втратити цю здатність
Тип 4	Більше 18 років	Незначні труднощі з ходінням (моторикою)

Важливо пам'ятати, що не існує чітких розмежувальних ліній, які відділяють дитячі форми СМА одна від одної, а також що вплив 5q-СМА суттєво відрізняється серед різних осіб, у тому числі серед хворих на дорослу форму. Крім того, оскільки деякі пацієнти вже отримують медикаментозне лікування, відмінності у впливі хвороби можуть бути ще істотнішими. Тому під час розгляду лікування та контролю перебігу хвороби важливо враховувати не тільки клінічну класифікацію СМА, але й стадію фізичного розвитку, якої досягнув пацієнт. Вони можуть збігатися або відрізнятися від наведених у таблиці вище.

Важливо постійно пам'ятати, що це керівництво є загальним, і що кожна дитина, молода людина і доросла особа є унікальними. Лікування, що підходить для однієї особи, може бути невідповідним для іншої.

ЯК КОРИСТУВАТИСЬ ЦИМ КЕРІВНИЦТВОМ

У цьому керівництві використовуються узагальнювальні терміни, завдяки яким простіше визначити, які рекомендації щодо контролю перебігу й догляду стосуються кожної групи дітей і дорослих.

У цьому керівництві використовуються узагальнювальні терміни, завдяки яким простіше визначити, які рекомендації щодо контролю перебігу й догляду стосуються кожної групи дітей і дорослих

У керівництві також може згадуватися тип СМА, вказаний у таблиці 1, або СМА «з раннім початком». Це означає появу симптомів у віці до шести місяців; як правило, пацієнти із «раннім початком» захворювання є несидячими. «Пізній початок» СМА означає появу симптомів після досягнення шестимісячного віку; як правило, до пацієнтів із пізнім початком захворювання належать і сидячі, і ходячі пацієнти.

Обговорюючи контроль перебігу СМА із медиками, доцільно запитати їх, з яким розділом керівництва для сімей вам слід ознайомитися.

02

РОЗДІЛ 2

ГЕНЕТИКА ТА ДІАГНОСТИКА

ГЕН SMN1

У більшості людей є дві копії **гена виживання мотонейронів 1 (SMN1)**— по одному від кожного з батьків. Ці гени містять інформацію, необхідну для утворення білка

- ◆ SMN, який підтримує нижні **мотонейрони** у спинному мозку в здоровому стані. При захворюванні на 5q-CMA в обох копіях гена SMN1 наявні помилки, або мутації, через які організм не здатний утворювати необхідний йому білок SMN. Без нього нижні **мотонейрони** пошкоджуються, що обмежує їхню здатність проводити електричні сигнали від мозку до м'язів, на які поширюється вплив CMA. Це викликає слабкість м'язів, що може порушити здатність рухатися, дихати і ковтати.

Ген SMN1 міститься на п'ятій **хромосомі**, у ділянці, позначеній латинською літерою «q», тому основні різновиди CMA часто називають «5q-CMA».

ГЕН SMN2

В утворенні білка SMN певну роль відіграє ще один ген. Це **ген виживання**

- ◆ **мотонейронів 2 (SMN2)**, іноді відомий як «резервний ген» CMA. Проте у більшій частині білка SMN, що виробляється геном SMN2, бракує ключових структурних елементів, які зазвичай утворюються геном SMN1. Незважаючи на те, що ген SMN2 може утворити певну кількість діючого білка SMN, він не може повністю компенсувати пошкоджений **ген SMN1** у пацієнтів зі CMA. Кількість копій SMN2 у різних людей неоднакова і може міститися в діапазоні від нуля до восьми. Більша кількість копій SMN2 зазвичай пов'язана з менш тяжкими симптомами CMA.

У таблиці 2 представлено типову очікувану кількість копій SMN2, пов'язану з кожним типом CMA. Проте точний прогноз ступеня тяжкості CMA на основі лише кількості копій SMN2 створити неможливо. Імовірно, це залежить від інших генетичних факторів, які впливають на обсяг білка SMN, що виробляється геном SMN2.

Таблиця 2.

Кількість копій SMN2, зазвичай пов'язана з кожним типом CMA.

Тип CMA	Кількість копій SMN2, носіями яких є більшість пацієнтів зі CMA
1	2
2	3
3a	3
3b	4
4	4–6

Ген SMN1 міститься на п'ятій хромосомі, у ділянці, позначеній латинською літерою «q», тому основні різновиди CMA часто називають «5q-CMA».

Якщо вас цікавить детальніша інформація про те, як успадковується СМА, ознайомтесь із «Додатком 1».

Ви також можете перейти до розділу «Корисні ресурси», в якому перелічено організації підтримки пацієнтів, що працюють у різних країнах світу.

ЯК УСПАДКОВУЄТЬСЯ 5q-СМА

5q-СМА передається дітям від батьків через пошкоджені гени SMN1. Зазвичай спостерігається *аутосомно-рецесивний* тип успадкування. Це означає передачу захворювання від батьків до дітей через пошкоджені *гени* SMN1. Нижче це пояснюється детальніше::

- У осіб, які успадковують дві пошкоджені копії гена SMN1
- ◆ (по одній від кожного з батьків), розвивається СМА.

- Особи, які успадковують одну пошкоджену копію і одну
- ◆ здорову копію гена SMN1 (по одній від кожного з батьків), є *носіями* СМА. Приблизно 1 із 40 осіб є *носієм* СМА; у *носіїв* не виникає СМА чи будь-яких симптомів цього захворювання.

- У осіб, які успадковують дві здорові копії гена SMN1 (по
- ◆ одній від кожного з батьків) не виникає СМА, і вони не є *носіями*.

Хоча більшість пацієнтів успадковують СМА від обох батьків, приблизно у 2 % осіб *мутація* є новою, що найімовірніше виникає через помилку в *ДНК* яйцеклітини чи сперматозоїда, з яких їх було зачато. Цей процес відомий як *мутація de novo*.

Важливо, щоб члени сім'ї розуміли результати генетичного аналізу, на основі якого було діагностовано СМА. Консультації з генетичних питань має проводити медичний працівник із відповідною підготовкою. Він відповість на всі запитання, що можуть виникнути у членів сім'ї про генетичні аспекти діагнозу, і надасть інформацію про можливі варіанти дій щодо майбутніх вагітностей.

Якщо вас цікавить детальніша інформація про генетику і про те, як успадковується СМА, перейдіть до сторінки про успадкування, яку ми додали до цього розділу (див. «Додаток 1»). Ви також можете перейти до розділу «Корисні ресурси», в якому перелічено організації підтримки пацієнтів, що працюють у різних країнах світу.



Ви можете знайти детальніше пояснення симптомів СМА, відвідавши веб-сайти організацій підтримки пацієнтів, що перелічені в розділі «Корисні ресурси»

СИМПТОМИ

Як правило, перший крок на шляху до визначення діагнозу роблять батьки або медичні працівники.

При СМА типу 1 (несидячі пацієнти) із раннім початком захворювання, що характеризується більш тяжким перебігом, батьків і піклувальників зазвичай турбує млявість (слабкий м'язовий тонус) та проблеми з досягненням стадій фізичного розвитку у немовляти. Слабкий м'язовий тонус сильніше впливає на м'язи ніг дитини, ніж на м'язи рук. Також нерідко виникають проблеми з годуванням немовляти через слабкі ковтальні м'язи. Схожим чином, через слабкі дихальні м'язи у дітей часто виникають труднощі з диханням.

У дітей зі СМА типу 2 (сидячі пацієнти), ступінь тяжкості захворювання у яких не така висока, як у дітей зі СМА типу 1, ознаки слабкості м'язів у ногах також спостерігаються частіше, ніж у руках. Ознаки пошкодження

ковтальних і дихальних м'язів можуть у них спостерігатися або не спостерігатися.

У дітей зі СМА типу 3 (ходячі пацієнти) також радше спостерігаються симптоми слабкості ніг, ніж рук. Оскільки ковтальні й дихальні м'язи у цих пацієнтів зазвичай не пошкоджені, труднощі з ковтанням і диханням у них, як правило, не виникають.

У дорослих осіб зі СМА типу 4 (ходячі пацієнти), із початком захворювання в дорослому віці, зазвичай спочатку виникає дискомфорт та (або) біль у м'язах. Оскільки ковтальні й дихальні м'язи у цих пацієнтів зазвичай не пошкоджені, труднощі з ковтанням і диханням у них, здебільшого, не виникають.

Ви можете знайти детальніше пояснення симптомів СМА, відвідавши веб-сайти організацій підтримки пацієнтів, що перелічені в розділі «Корисні ресурси» наприкінці цього керівництва.



ПІДТВЕРДЖЕННЯ ДІАГНОЗУ

Якщо лікар підозрюватиме, що наявні у дитини або дорослого симптоми можуть вказувати на СМА, він організує взяття зразка крові та відправить його на аналіз делеції гена SMN1. Якщо результати аналізу свідчатимуть, що в обох копіях гена SMN1 є делеція, буде поставлено діагноз «5q-СМА». Після цього рекомендується встановити кількість копій SMN2, оскільки це може бути корисним показником для визначення впливу хвороби в майбутньому (прогноз перебігу хвороби), що, у свою чергу, буде орієнтиром для вибору оптимального догляду й лікування. Ця інформація також буде корисною, якщо розглядатиметься можливість участі в клінічних дослідженнях з вивчення нових видів лікування, оскільки обов'язковим критерієм участі в них нерідко є певна кількість копій SMN2.

Якщо результати аналізу вказуватимуть, що пошкоджено тільки одну копію гена SMN1, проте симптоми надалі будуть характерними для СМА, рекомендується виконати

ґрунтовніший аналіз на основі процесу, відомого як **секвенування гена SMN1**. Він дозволяє виявити одиничні, важковловимі мутації гена, наявність яких підтверджує діагноз «5q-СМА». Якщо наявні обидві неушкоджені копії SMN1, імовірність того, що симптоми викликані спінальною м'язовою атрофією, є дуже низька. Для визначення діагнозу в такому випадку потрібно буде виконати інші обстеження й аналізи.

Для діагностування 5q-СМА проведення інших обстежень, таких як отримання невеликого зразка м'язової тканини хірургічним шляхом (**біопсія м'язів**) і тестування функцій нервової системи, не вимагається. Проте для пацієнтів з пізнім початком СМА можуть знадобитися подальші обстеження, оскільки в таких випадках симптоми важче виявити та набагато складніше діагностувати. Наприклад, може бути виконаний аналіз крові на **м'язовий фермент (креатинкіназу** або креатинфосфокіназу, КФК).

ОЗНАЙОМЛЕННЯ З ДІАГНОЗОМ

Про діагноз «СМА» повинен делікатно повідомити лікар-генетик або невролог під час особистої зустрічі. Протягом цієї першої зустрічі слід обговорити такі аспекти:

- ◆ Що викликало захворювання
- ◆ Як зазвичай прогресує хвороба
- ◆ Яким чином СМА найімовірніше вплине на вашу дитину або на вас (якщо ви — доросла особа зі СМА), і який це матиме вплив на сім'ю
- ◆ Які можливі варіанти лікування (якщо вони є)
- ◆ Обговорення відповідних методів контролю симптоматики. У цей момент, так само як і в майбутньому, надзвичайно важливо забезпечити психологічну та емоційну підтримку.

Лікар, який ставить діагноз, також повинен повідомити про нього сімейному лікарю і місцевим медпрацівникам, а також проконсультувати їх щодо правильного контролю перебігу СМА.

У цей момент, так само як і в майбутньому, надзвичайно важливо забезпечити психологічну та емоційну підтримку.



ПІДГОТОВКА ДОГЛЯДУ І ПІДТРИМКИ

СМА — це комплексне захворювання, що по-різному впливає на людей. Оптимальний контроль перебігу хвороби вимагає співпраці багатьох фахівців у сфері охорони здоров'я (рис. 1). Усі пацієнти, у яких діагностовано СМА, мають бути направлені в спеціалізовану клініку з нейром'язових захворювань та до інших відповідних спеціалістів. До них можуть належати фахівці з таких сфер:

- ◆ Дихання (респіраторне лікування)
- ◆ Харчування (гастроентерологія і дієтологія)
- ◆ Стан кісток і м'язів (ортопедичне лікування)
- ◆ Реабілітація (фізичні терапевти та лікарі-ерготерапевти)

Сім'ям і дорослим особам зі СМА також слід надати консультації з генетичних питань.

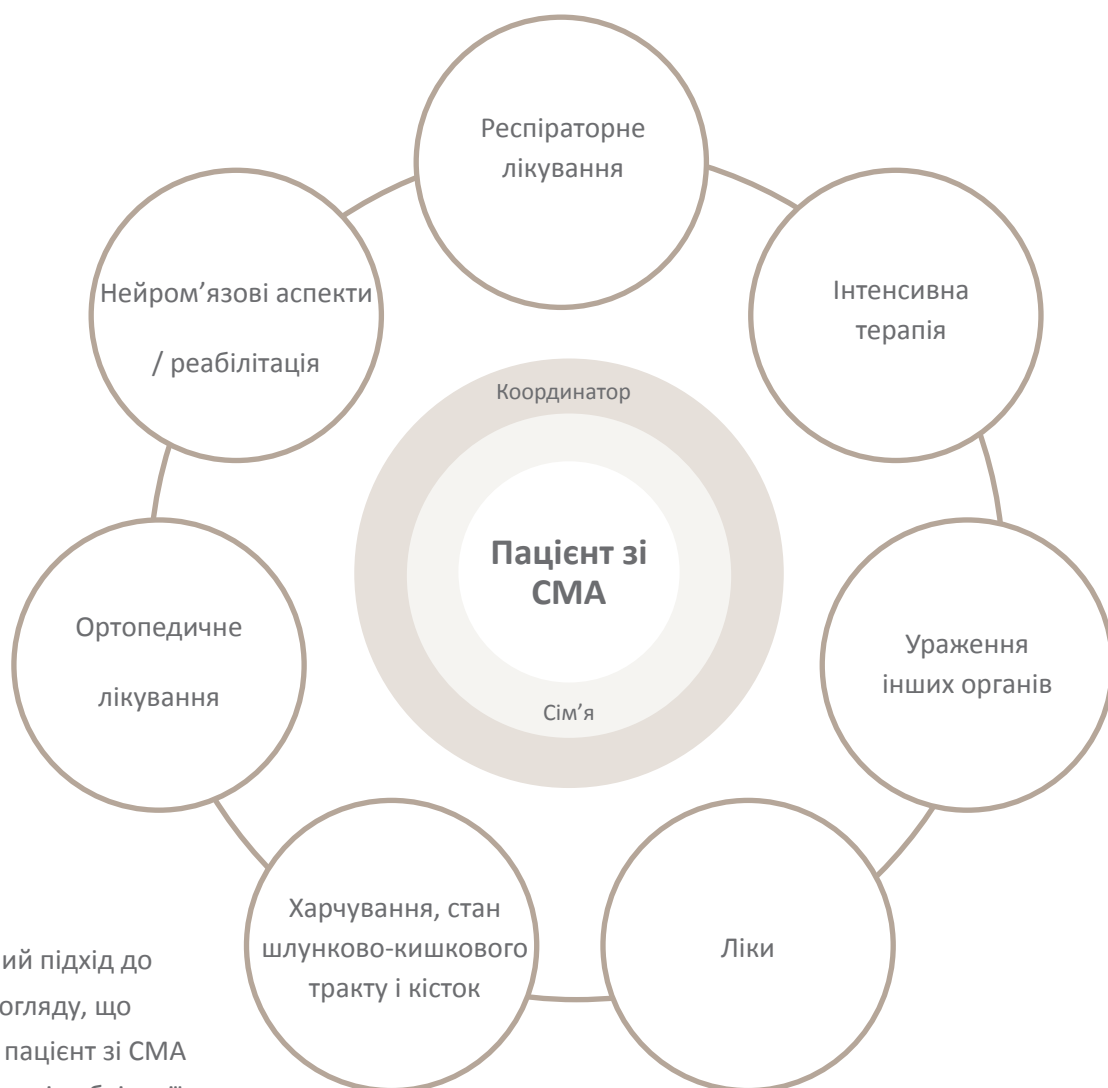


Рисунок 1.

Міждисциплінарний підхід до лікування і типи догляду, що може отримувати пацієнт зі СМА (адаптовано на основі публікації Е. Mercuri et al, 2018, ст.106.)

Спеціалісти повинні працювати у міждисциплінарній команді і враховувати не тільки медичні потреби пацієнта, але також брати до уваги й поважати його соціальні, культурні та духовні запити. Можливо, до складу команди також будуть входити спеціалісти з **паліативного догляду**, які пройшли підготовку з контролю складних симптомів. Паліативний догляд часто асоціюється з допомогою в термінальній стадії хвороби, проте на практиці його застосування набагато ширше і має на меті допомогти пацієнтові досягти належної якості життя.

Фахівці з **паліативного догляду** допомагають пацієнтам погодити їхні життєві цілі з призначеним видом лікування і надають підтримку в подоланні повсякденних проблем. Їхню роботу слід розглядати як додаткові послуги до інших форм медичного догляду.

Невдовзі після постановки діагнозу вам слід обговорити можливі варіанти догляду під час відкритої консультації з міждисциплінарною медичною командою. Такі консультації мають відбуватися регулярно. Аргументи за і проти інтервенційного лікування слід повторно розглядати разом зі зміною обставин, якщо ви або медична команда вважатимете це доцільним.

Рекомендується, щоб усі обстеження та візити координував один і той самий представник медичної команди, добре обізнаний щодо можливого прогресування та потенційних викликів СМА. Як правило, таким фахівцем

є невролог, дитячий невролог або, у деяких клініках, «координатор з догляду».

Вам також мають надати інформацію, що дозволить вам:

- ◆ Звернутися до груп захисту прав пацієнтів та ініціатив з підтримки пацієнтів зі СМА
- ◆ Отримати доступ до перевірених інтернет-ресурсів, щоб знайти більше інформації про догляд і лікування
- ◆ Розглянути можливість участі у клінічних дослідженнях, що можуть вас стосуватися





03 РОЗДІЛ 3 ФІЗИОТЕРАПІЯ ТА РЕАБІЛІТАЦІЯ

У цьому розділі розглядаються можливі шляхи використання фізіотерапії для досягнення або підтримки певного «функціонального статусу» пацієнта, що дозволить йому досягти належної якості життя. Термін «функціональний статус» може використовуватись для опису здатності певної особи виконувати повсякденну діяльність і такі завдання, як сидання, користування туалетом, одягання, прийом їжі або користування сходами.

У пацієнтів зі СМА часто спостерігається скутість суглобів (**контрактура**), що може викликати біль та обмежувати рухливість. Найчастіше це поширюється на такі ділянки тіла, як плечі, лікті, зап'ястки, пальці, кульшові суглоби, коліна, гомілковостопні суглоби і стопи. **Контрактур** та інших негативних впливів СМА можна уникнути завдяки регулярній фізіотерапії. Незалежно від ступеня впливу СМА, дітям, молодим людям і дорослим слід забезпечити підтримку, консультації та обладнання, щоб дати їм можливість якомога більше

робити для себе. Як правило, індивідуальні вправи розробляють і демонструють фізичні терапевти і лікарі-ерготерапевти. Вони також надають консультації або обладнання і пристосування для полегшення повсякденної діяльності і можливості пересуватися.

Членам сім'ї і дорослим пацієнтам зазвичай демонструють, як допомагати при розтягуванні й виконанні вправ, а також як використовувати обладнання, щоб регулярна фізіотерапія стала невід'ємною частиною повсякденного життя.

На додаток до розгляду рекомендацій зі стандартів лікування, ми також включили до цього розділу визначену в стандартах директивну інформацію щодо тривалості застосування ортезів і частоти виконання розтягувань. Пам'ятайте, що фізичний терапевт або інший спеціаліст може підготувати для вас індивідуалізований план.

НЕСИДЯЧІ ПАЦІЄНТИ

Мета фізіотерапії і реабілітації несидячих пацієнтів — зменшити негативний вплив скутості суглобів, оптимізувати функціональні здібності, а також допомогти пацієнтам переносити перебування в різних положеннях, наприклад, лежачи на спині, на боці, або сидячи з підтримкою. Коли фізичний терапевт або лікар-ерготерапевт надають рекомендації, вони також повинні у відповідних ситуаціях забезпечити консультативну підтримку і навчання.

◆ Позиціонування

Коли несидячі пацієнти перебувають у положенні лежачи на спині, на боці, або сидячи, застосовуються різноманітні засоби підтримки, такі як валики, клиноподібні опори, крісла-мішки з наповнювачем і подушки.

Рекомендується використовувати індивідуалізовані системи для сидіння і сну, а також електричні візки, спинку яких можна перевести в нахилене або горизонтальне положення.



◆ Розтягування

Важливо, щоб усі пацієнти зі СМА досягли максимально можливої гнучкості суглобів, щоб забезпечити або підтримати можливість самостійного функціонування. Рекомендується розтягувати м'язи, які зазвичай є скутими.

Перелічені нижче можливості не є відповідними для всіх пацієнтів. Серед іншого, можливі такі варіанти:

Розтягування з підтримкою — коли хтось допомагає виконувати рух. Мінімальна рекомендована кількість занять на тиждень — від трьох до п'яти сесій.

Шини — підтримують або знерухомлюють кінцівку або хребет. Шини на руках можуть сприяти у виконанні рухів і водночас забезпечувати гнучкість суглобів. Для ефективного покращення гнучкості шини слід використовувати протягом періоду від 60 хвилин до цілої ночі.

Етапне гіпсування — поетапне розміщення кінцівок у серію гіпсових пов'язок на певний час із повільною корекцією позиції із кожним наступним етапом гіпсування.

Корсети — пристрої, схожі на шини, що використовуються для підтримки частини тіла з метою стабілізації та стимулювання руху. Застосування корсетів є ефективним, якщо використовувати їх щонайменше п'ять разів на тиждень.

Шийні бандажі — допомагають підтримувати голову та забезпечувати правильне положення шиї, що полегшує дихання.

Фіксовані рами — допоміжні пристрої для безпечної підтримки пацієнтів у положенні стоячи. Вони можуть застосовуватись для підтримки або корекції постави, забезпечення здорового стану кісток (**мінеральна щільність кісток**, МЩК) і травлення. Ці допоміжні пристрої підходять не для всіх, тому їх слід використовувати тільки після рекомендації фізичного терапевта.

Деяким несидячим пацієнтам може бути складно виконувати вправи і фізичні рухи — у таких випадках можуть допомогти заняття у воді за умови підтримки голови та належного нагляду. Ви можете отримати відповідні консультації від свого фізичного терапевта або лікаря-ерготерапевта.

◆ **Мобільність і фізичні вправи**

Обладнання і технології можуть допомогти в забезпеченні рухливості. Деяким несидячим пацієнтам може бути складно виконувати вправи і фізичні рухи — у таких випадках можуть допомогти заняття у воді за умови підтримки голови та належного нагляду. Ви можете отримати відповідні консультації від фізичного терапевта або лікаря-ерготерапевта.

Надзвичайно важливо регулярно використовувати різноманітні методики і пристрої для максимального підвищення дихальної функції та усунення секретій. Фізіотерапія грудної клітки набуває особливої ваги під час хвороби або перед операцією (див. Розділ 6, «Дихання (респіраторне і пульмонологічне лікування)»).

◆ **Спілкування**

Хорошим прикладом технології, що може допомогти у спілкуванні та підвищенні самостійності, є пристрій стеження за рухами очей. Він дозволяє пацієнту використовувати свій погляд як спосіб надання вказівок через комп'ютерний екран.



СИДЯЧІ ПАЦІЄНТИ

Основними завданнями для сидячих пацієнтів є зменшення негативного впливу скутих суглобів, збереження їхньої гнучкості та запобігання викривленню хребта (сколіозу), а також збереження діапазону рухів, що допоможе підвищити самостійність у повсякденній діяльності. Фізичний терапевт або лікар-ерготерапевт повинні надати консультації та навчання з досягнення цих завдань за допомогою наведених нижче методик.

◆ **Позиціонування**

Ортези — це зовнішні пристрої, які підтримують руки, ноги або хребет для запобігання або сприяння рухливості при виконанні таких видів діяльності, як стояння або ходіння з підтримкою. До них належать:

Корсети — рекомендовані для підтримки і стабілізації хребта, а також для допомоги у виконанні рухів руками. Застосування корсетів є ефективним, якщо використовувати їх як мінімум п'ять разів на тиждень.

Шини і корсети — можуть використовуватися для підтримки суглобів у певних положеннях. Застосування шин і корсетів є ефективним, якщо носити їх протягом 60 хвилин або, у відповідних ситуаціях, протягом ночі.

Шийні бандажі — допомагають під час подорожей.

Стояння з підтримкою — дозволяє забезпечити розтягування ніг, підтримує кращу поставу, підвищує щільність кісткової тканини, покращує кровообіг та зменшує ступінь тяжкості запорів. Стояння з підтримкою слід виконувати протягом до 60 хвилин щонайменше від трьох до п'яти разів на тиждень, проте оптимальна

рекомендована кількість — від п'яти до семи разів на тиждень.

◆ **Розтягування**

Вправи для «скутих» м'язів можна виконувати з підтримкою та з використанням шин, фіксованих рам і ортезів, що допомагають зберігати потрібне положення.

При розтягуванні важливо бути послідовним. Критично важливим є поєднання ефективних розтягувань із використанням шин та вправами у положенні стоячи. Індивідуальний план занять має підготувати фізичний терапевт або лікар-ерготерапевт. Для забезпечення ефективності рекомендується виконувати розтягування від п'яти до семи разів на тиждень.

◆ **Мобільність і фізичні вправи**

Всі сидячі пацієнти мають бути забезпечені електричним візком з індивідуальною системою сидіння, що відповідає потребам пацієнта. Зазвичай діти досягають когнітивної і фізичної здатності використовувати електричний візок до дворічного віку, тому обстеження доцільно виконувати до того, як їм виповниться два роки.

Сильніші пацієнти, можливо, віддадуть перевагу ручним візкам або візкам з електроприводом коліс, що може зробити їх більш самостійними.

Слід заохочувати пацієнтів виконувати фізичні вправи з огляду на їхні численні переваги, такі як збереження і вдосконалення фізичної сили, гнучкості, витривалості та почуття рівноваги. Вправи також можуть мати позитивний вплив

на навчання, роботу, дозвілля і спілкування з іншими. Вправи слід виконувати різними способами; до них можуть належати вправи із підніманням тягарів з дедалі більшою вагою (силові вправи), плавання, фізіотерапія із використанням верхової їзди (іпотерапія), а також ігрові види спорту на візках — усе це приємні види фізичного навантаження. Ви можете отримати відповідні консультації від фізичного терапевта.

Так само як і з несидячими пацієнтами, можуть використовуватися різні методики і засоби для підтримки дихання і зменшення секретій (див. Розділ 6, «Дихання (респіраторне і пульмонологічне лікування)»). Це набуває особливої ваги під час хвороби і перед операцією.



Основними завданнями для сидячих пацієнтів є зменшення негативного впливу скутих суглобів, збереження їхньої гнучкості та запобігання викривленню хребта (сколіозу), а також збереження діапазону рухів, що допоможе підвищити самостійність у повсякденній діяльності.

ХОДЯЧІ ПАЦІЄНТИ

Головною метою для ходячих пацієнтів є збереження і підтримка максимальної мобільності, загального діапазону рухів та якомога більшої самостійності у повсякденній діяльності. Для досягнення цього важливо працювати над гнучкістю, силою, витривалістю та почуттям рівноваги. Фізичний терапевт або лікар-ерготерапевт повинні обговорити відповідні заходи, надати консультації та забезпечити належне навчання. Для досягнення цієї мети вони можуть запропонувати наведені нижче способи.

◆ Розтягування

Розтягування має бути частиною програми фізичних вправ з метою збереження гнучкості м'язів, особливо в гомілковостопному суглобі та коліні. Вправи з розтягування можна виконувати зі сторонньою допомогою або самостійно. Для збільшення тривалості розтягувань і забезпечення підтримки можна також використовувати шини. Мінімальна частота розтягувань становить від двох до трьох разів на тиждень, проте оптимально виконувати їх від трьох до п'яти разів на тиждень.

◆ Позиціонування

Ортези (шини) нижніх кінцівок можна використовувати для підтримки гнучкості, постави та функцій гомілковостопного суглоба і коліна. Для підтримки постави в положенні сидячі допускається використання корсетів навколо грудної клітки і хребта, проте не рекомендується носити їх під час ходіння.

◆ Мобільність і фізичні вправи

Доцільно використовувати легкі ручні візки або візки з електричним приводом коліс з огляду на зусилля, які потрібні для ходіння. Для пересування на дальші відстані можна використовувати електричні візки або скутери.

Корисними будуть програми фізичних вправ, що зосереджуються на силі, витривалості, гнучкості та почутті рівноваги. Стандарти лікування рекомендують аеробні вправи, плавання, ходіння, їзду на велосипеді, йогу, веслування, еліптичні тренажери/орбітреки, а також фізіотерапію, що передбачає верхову їзду (*ипотерапію*).

Фізичний терапевт надасть рекомендації щодо частоти і тривалості вправ.



СМА нерідко викликає порушення кісток і м'язів (ортопедичні проблеми). До них належать проблеми з хребтом, кульшовими та іншими суглобами і кістками.

04 РОЗДІЛ 4 ОРТОПЕДИЧНА ТЕРПАПІЯ

СМА нерідко викликає порушення кісток і м'язів (ортопедичні проблеми). До них належать проблеми з хребтом, кульшовими та іншими суглобами і кістками. Незалежно від застосування ліків та інших видів лікування, усі пацієнти зі СМА (сидячі, несидячі і ходячі) повинні проходити регулярні обстеження та огляди кваліфікованими фахівцями, такими як ортопед, фізичний терапевт або лікар-ерготерапевт. Це дозволить контролювати можливі проблеми у такий спосіб, що допоможе досягти або зберегти здатність рухатися і добре самопочуття.

ВПЛИВ НА ХРЕБЕТ

СМА може послабити м'язи, що підтримують хребет. Без цієї підтримки під впливом гравітації хребет може викривитися. Згідно з оцінками, викривлення хребта спостерігається у 60–90% несидячих і сидячих пацієнтів та у 50% ходячих пацієнтів у міру їхнього дорослішання.

С-подібні або S-подібні бокові викривлення хребта відомі як сколіоз. Якщо хребет викривлюється вперед, це називається «кіфоз». Одночасно з викривленням хребта відбуваються зміни у грудній стінці та реберному каркасі грудної клітки, що зменшують простір, доступний легеням для росту й дихання. З огляду на це важливо контролювати появу сколіозу всіх пацієнтів із початком СМА в дитячому віці. Найкращим методом для оцінки викривлення хребта є повна **рентгенограма**, що дозволяє визначити викривлення всього хребта пацієнта. Цей показник відомий як кут Кобба.

У пацієнтів, які здатні сидіти або ходити, рентгенограма виконується у найбільш прямому положенні сидячи або стоячи, якого вони можуть досягти. У несидячих пацієнтів **рентгенограма** виконується в положенні лежачи. Повторне обстеження несидячих і сидячих пацієнтів, кут Кобба у яких перевищує 20 градусів, слід виконувати кожні шість місяців до припинення росту кісток, тобто коли вони досягають так званої **скелетної зрілості**. Після цього обстеження слід проводити щороку, оскільки викривлення хребта може прогресувати і в дорослому віці.

КОНТРОЛЬ СКОЛІОЗУ

Несидячі пацієнти

Якщо несидячі пацієнти будуть носити корсет протягом дня як засіб профілактики сколіозу та підтримки сидячого або більш прямого положення, вони загалом почуватимуть себе комфортніше та отримують від цього користь. Корсет індивідуально виготовляє та припасовує спеціаліст (*ортезист*) таким чином, щоб він охоплював спину й грудну клітку та був комфортним.

Сидячі пацієнти

Усі пацієнти зі сколіозом з кутом Кобба вище 20 градусів можуть отримати корсет для хребта, також відомий як TLSO (торакально-люмбо-сакральний ортез), що забезпечує виправну підтримку в положенні сидячи; застосування цього корсета не зупинить можливий подальший розвиток викривлення хребта. Корсети для хребта показано застосовувати у дітей, яким ще далеко до скелетної зрілості; рекомендується використовувати м'який або напівжорсткий ортез хребта. Корсет допомагає послабити біль, забезпечити стабільність, а також може уповільнити розвиток викривлення хребта.

У деяких ситуаціях може виникнути потреба в хірургічній операції для випрямлення хребта. Це допоможе утримувати рівновагу в положенні сидячи, а також дозволить легеням більш повно розширюватись, що покращить дихання. Якщо розглядається необхідність операції, потрібно виділити достатньо часу для обговорення можливих варіантів дій з міждисциплінарною медичною командою, а також з'ясування, що передбачає операція.

Направлення на операцію хребта надається на основі низки факторів. До найважливіших належать прогресування показника викривлення хребта, кута Кобба, до 50 або більше градусів або щорічне збільшення



Розглядаючи можливість операції, слід оцінювати і враховувати інші фактори, перелічені нижче.

- ◆ Вік у роках і місяцях (хронологічний вік), а також стан розвитку кісток і скелета (*скелетна зрілість*). Оскільки скелетний вік і фактичний вік часто не збігаються, скелетну зрілість можна визначити за допомогою *рентгенограми* кісток лівого зап'ястка
- ◆ Ступінь погіршення дихальної функції
- ◆ Чи змінилась форма грудної клітки або чи спостерігається колапс ребер
- ◆ Чи викривлення викликає проблеми у повсякденній діяльності
- ◆ Чи присутній постійний біль спини і кульшових суглобів
- ◆ Чи кульшові суглоби й таз розташовані нерівно, що ускладнює підтримання рівноваги в положенні сидячи

Існує два основних типи операцій на хребті:

Спондилодез передбачає випрямлення хребта шляхом установки двох металевих стержнів обабіч хребта, що прикріплюються до багатьох кісток хребта (хребців) і ребер уздовж викривленої ділянки. Це дозволяє вирівняти викривлення та підтримувати хребет у відповідному положенні. Крім того, хребці зрощуються, щоб забезпечити додаткову підтримку.

«Адаптована до росту» операція на хребті показана для дітей молодше 10 років, у яких хребет і реберний каркас грудної клітки ще мають великий запас росту. Стержні закріплюються до хребта або ребер тільки у нижній і верхній ділянці викривлення, не торкаючись сегментів хребта і ребер посередині, що дозволяє їм рости і надалі. Під час установки стержнів виконують максимальну можливу корекцію викривлення, після чого з інтервалом від кожних двох до шести місяців поступово видовжують стержні, що підтримують хребет. Завдяки цій процедурі забезпечується безперервний ріст хребта і грудної клітки. Для адаптованої до росту операції на хребті постійно з'являються нові технології, наприклад, розсувні стержні з магнітним керуванням, що можуть видовжуватись без необхідності повторної операції.

Перед кожною операцією міждисциплінарна медична команда повинна виконати повне медичне обстеження пацієнта. Під час такого огляду визначаються можливі проблеми з масою тіла або харчуванням, станом кісток і дихальною функцією, а також оцінюється потреба респіраторної підтримки під час операції. Медики повинні винести колегіальне рішення, тому їм слід детально розглянути можливі ризики й переваги відповідної процедури. Залучена до операції медична команда повинна спланувати контроль дихання після операції.

Рекомендований вік для хірургічного втручання на хребті

Стандарти лікування передбачають різні рекомендації для медиків залежно від віку:

- Менше 4 років: загалом, операцію на хребті слід виконувати після досягнення чотирирічного віку.
- Вік 4–10 років: Оскільки в цьому віці діти ще не досягли скелетної зрілості, рекомендується адаптована до росту операція на хребті.
- Вік 10–12 років: У цьому віці діти переходять до скелетної зрілості. Якщо є показання для операції, її тип залежатиме від ступеня скелетної зрілості дитини і того, наскільки імовірний подальший ріст хребта.
- Вік старше 12 років: У цьому віці діти досягають скелетної зрілості. Якщо є показання для операції, рекомендується виконувати спондилодез.

При виконанні будь-яких операцій на хребті експерти рекомендують залишати незрощену ділянку посередині нижньої частини спини (середній поперековий відділ), щоб уможливити застосування лікарських засобів, таких як Spinalgaze[®], що вводяться шляхом ін'єкції безпосередньо у спинномозковий канал (інтратекально) (див. розділ 11, «Застосування нових видів лікування СМА»).

Для адаптованої до росту операції на хребті постійно з'являються нові технології, наприклад, розсунві стержні з магнітним керуванням, що можуть видовжуватись без необхідності повторної операції



Вплив на кульшові суглоби

Серед несидячих і сидячих пацієнтів поширена нестабільність одного чи обох кульшових суглобів. Якщо пацієнт може стояти, пересуватися з підтримкою та (або) ходити, а нестабільність кульшового суглоба заважає йому виконувати ці дії чи викликає біль, показана хірургічна реконструкція кульшового суглоба для стабілізації вивихнутого або частково вивихнутого суглоба. Хірургічна стабілізація також рекомендується для неходячих пацієнтів, якщо вони відчують постійний біль або якщо обмежена рухливість кульшового суглоба ускладнює виконання таких дій, як прийом їжі, відвідування туалету, одягання або сідання.

Вплив на суглоби

Скутість суглобів (контрактури) є поширеною проблемою, що може викликати біль та обмежувати рухливість. Для контролю цих симптомів рекомендується застосовувати фізіотерапію і шини (див. розділ 3, «Фізіотерапія і реабілітація»). Хірургічне втручання слід розглядати тільки тоді, коли контрактури викликають біль або обмежують здатність рухати суглобом для виконання потрібних дій.

Вплив на кістки

У несидячих і сидячих пацієнтів є підвищеним ризик виникнення переломів кісток через остеопороз, викликаний нездатністю стояти (підтримувати вагу) та невикористанням кісток і м'язів. У харчуванні дітей і дорослих зі СМА важливо забезпечувати достатню кількість кальцію і вітаміну D3 (див. розділ 5, «Харчування, ріст і стан кісток»).

При переломі стандарти лікування пропонують наведені нижче рекомендації.

Для сидячих та не сидячих пацієнтів	Для ходячих пацієнтів
<ul style="list-style-type: none">Не використовуйте гіпсову пов'язку, яка обмежує рухливість на термін довше чотирьох тижнів.За найменшої можливості уникайте операції; замість цього використовуйте гіпсову пов'язку.	<ul style="list-style-type: none">Розгляньте можливість операції, якщо пацієнт зазвичай здатний ходити і має перелом кістки в нозі.Якщо пацієнт зазвичай не здатний ходити і має перелом кульшового суглоба, розгляньте можливість операції з використанням стержнів або пластин. Це може прискорити загоєння перелому та підвищує імовірність збереження рухливості.

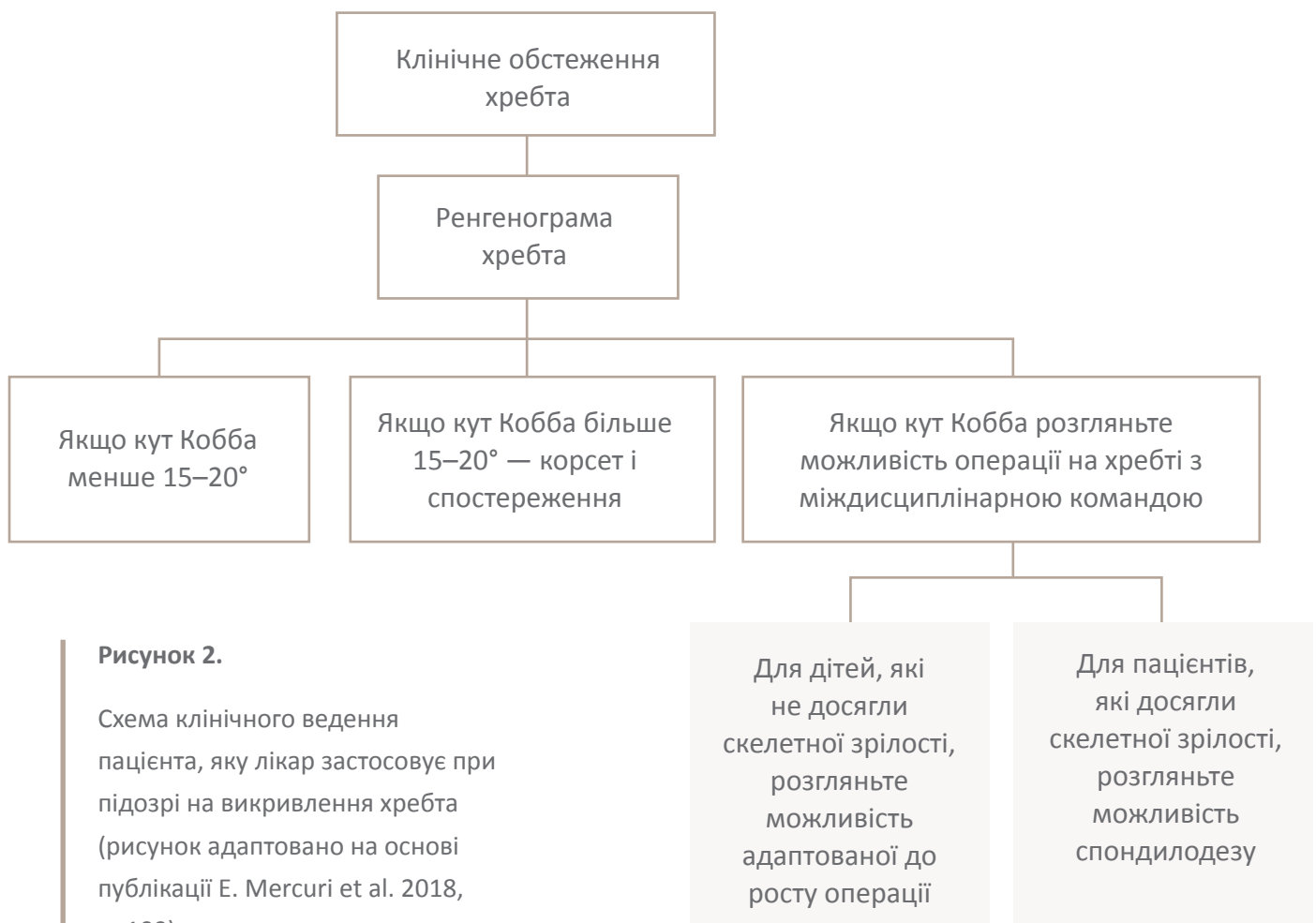


Рисунок 2.

Схема клінічного ведення пацієнта, яку лікар застосовує при підозрі на викривлення хребта (рисунок адаптовано на основі публікації E. Mercuri et al. 2018, ст.109)

У всіх пацієнтів зі СМА дієтолог повинен виконувати регулярну оцінку зросту, маси тіла і дієти для забезпечення оптимальної маси тіла, харчування та споживання рідини.

05 РОЗДІЛ 5 ХАРЧУВАННЯ, РІСТ І СТАН КІСТОК

До основних пов'язаних з харчуванням проблем при СМА належать:

- Труднощі з ковтанням
- Контроль маси тіла
- Пересування продуктів харчування через систему травлення



У всіх пацієнтів зі СМА дієтолог повинен виконувати регулярну оцінку зросту, маси тіла і дієти для забезпечення оптимальної маси тіла, харчування та споживання рідини. Спеціальні карти фізичного розвитку для дітей зі СМА не існують, проте дієтолог може скористатися стандартними картами фізичного розвитку Всесвітньої організації охорони здоров'я (ВООЗ). Рекомендується записувати показники маси тіла і зросту під час візитів у лікарню, а також обчислювати **індекс маси тіла** (ІМТ). ІМТ — це показник, що обчислюється на основі зросту й маси тіла, який дозволяє визначити, чи маса тіла перебуває нижче, вище або у межах норми. Якщо ІМТ пацієнта зі СМА перебуває вище 25-го перцентилля, слід виконати оцінку можливого ожиріння та (або) зайвої жирової тканини. Також слід визначити композиційний склад тіла, щоб переконатися в здоровому співвідношенні кісток, жирової тканини і м'язів.

Людей з однаковими симптомами немає, проте медики будуть забезпечувати контроль і лікування важливих **шлунково-кишкових** симптомів, таких як рефлюкс, затримане випорожнення шлунка, блювання і запор. У пацієнтів зі СМА також можуть виникати проблеми зі здатністю організму розщеплювати поживні речовини для виробництва енергії (метаболізм). Це може викликати підвищення кислотності крові, відоме як «метаболічний ацидоз» або кетоацидоз. Крім того, у таких пацієнтів може підвищитися або понизитися рівень цукру в крові та виникнути проблеми з розщепленням жирів.

Щоб підібрати правильну індивідуалізовану дієту, важливо проконсультуватися з дієтологом

НЕСИДЯЧІ ПАЦІЄНТИ

Найважливішим показником для немовлят є їхня здатність ковтати. Труднощі з ковтанням відомі як **дисфагія**, що підвищує ризик вдихання їжі або рідини (аспірації), яка може викликати інфекцію дихальних шляхів. Невдовзі після постановки діагнозу дітям слід виконати тест на ковтання (**відеорентгенографічне дослідження функції ковтання**). Якщо результати тесту свідчатимуть про проблеми з безпечним ковтанням, існує два альтернативних способи годування через ніс: за допомогою **назогастрального** зонду, який доходить до шлунка, або **назоюнального** зонду, який проходить через тонкий кишечник. Рекомендованим довгостроковим способом є **гастростомічна** трубка або **черезшкірна ендоскопічна гастростомія**, тобто хірургічне введення трубки через шкіру в шлунок.

Деякі експерти рекомендують виконати додаткову хірургічну процедуру для зменшення рефлюксу. Ще однією проблемою може бути втрата гнучкості м'язів щелепи, що ускладнює жування і ковтання. Якщо у дитини або дорослого виникають проблеми із будь-яким із вказаних вище аспектів, зверніться по консультацію до медичних працівників.

На додаток до слабких ковтальних м'язів і **дисфагії**, через які обмежується споживання калорій, несидячі пацієнти використовують багато енергії для дихання і боротьби з інфекціями дихальних шляхів.

Це означає, що їм загрожує недостатнє забезпечення поживними речовинами та проблеми з набором маси тіла. Існує чимало різновидів дієти, кожна з яких має бути індивідуалізована до потреб пацієнта і забезпечувати достатній обсяг рідини.

Особливо корисними для системи травлення є живі бактерії і дріжджові грибки (**пробіотики**). Несидячим пацієнтам може знадобитися прийом ліків від запорів та проблем із випорожненням, оскільки кишечник у них працює повільніше.

У разі хвороби важливо проконсультуватися з медичними працівниками щодо лікування і догляду, оскільки важливо забезпечити достатній обсяг рідини на ранніх етапах хвороби та спостерігати за рівнем солей у крові. СМА може ускладнювати метаболізм жирів та іноді призводити до надмірного накопичення кетонів та інших побічних продуктів. Для уникнення цього рекомендується стабільна дієта із вмістом вуглеводів і білків, щоб обмежити розщеплення жирів для виробництва енергії. Це набуває особливої ваги під час хвороби; рекомендується забезпечити харчування із вмістом вуглеводів і білків не пізніше шести годин після початку захворювання та не припиняти регулярного годування. Слід уникати перебування без їжі.



СИДЯЧІ ПАЦІЄНТИ

У сидячих пацієнтів часто виникають труднощі з жуванням. Вони також можуть втомлюватися під час прийому їжі. Щоб підібрати для них правильну індивідуалізовану дієту, важливо проконсультуватися з дієтологом. У сидячих пацієнтів дитячого віку статус харчування слід оцінювати кожні три–шість місяців після постановки діагнозу, а потім щороку.

Якщо у сидячих пацієнтів бувають випадки, коли вони давлються або закашлюються під час вигодовування або самостійного споживання їжі, їм слід виконати тест на ковтання (відеорентгенографічне дослідження функції ковтання). Дієту і здатність сидячих пацієнтів до жування й ковтання також має оцінити логопед, який надасть рекомендації щодо консистенції їжі (наприклад, у вигляді пюре, напівтвердої їжі або більш густих рідин, таких як молочні коктейлі). За потреби логопед також проконсультує щодо зміни способу годування.

Якщо є ознаки, що ріст пацієнта відбувається незадовільними темпами, слід розглянути можливість установки зонда для харчування, щоб забезпечити його необхідними поживними речовинами. Якщо пацієнт може безпечно ковтати, його слід також заохочувати приймати їжу через рот.

Оскільки у сидячих пацієнтів обмежена здатність пересуватися, а їхній композиційний

склад тіла змінений, вони ризикують отримати надмірну масу тіла. Якщо з'являються ознаки надмірної ваги, рекомендується виконати аналіз крові для перевірки здатності розщеплювати вуглеводи (метаболізм глюкози).

Якщо пацієнта турбують регулярні запори, слід збільшити споживання рідини й клітковини; у такому разі зверніться до медичних працівників по консультацію. Також можуть допомогти лікарські засоби, які сприяють випорожненню.

У разі хвороби важливо проконсультуватися з медичними працівниками щодо лікування і догляду, оскільки важливо забезпечити достатній обсяг рідини на ранніх етапах хвороби та спостерігати за рівнем солей у крові. СМА може ускладнювати метаболізм жирів та іноді призводити до надмірного накопичення кетонів та інших побічних продуктів. Для уникнення цього рекомендується стабільна дієта із вмістом вуглеводів і білків, щоб обмежити розщеплення жирів для виробництва енергії. Це набуває особливої ваги під час хвороби; рекомендується забезпечити харчування із вмістом вуглеводів і білків не пізніше шести годин після початку захворювання та не припиняти регулярного годування. Слід уникати перебування без їжі.

ХОДЯЧІ ПАЦІЄНТИ

Труднощі з ковтанням і годуванням у ходячих пацієнтів виникають рідко. Якщо у них виникнуть проблеми, пов'язані з масою тіла, особливо надмірна вага й ожиріння, слід звернутися до дієтолога, оскільки це може обмежити рухливість та підвищити ризик інших проблем зі здоров'ям, таких як високий **артеріальний тиск** і **діабет**. Якщо з'являються ознаки надмірної маси тіла, рекомендується виконати аналіз крові для перевірки здатності розщеплювати вуглеводи (метаболізм глюкози).

СТАН КІСТОК ВСІХ ПАЦІЄНТІВ ЗІ СМА

У всіх пацієнтів зі СМА є підвищений ризик зниження щільності кісток (остеопенії) та переломів. Для контролю щільності кісткової тканини рекомендується щорічно виконувати сканування або дослідження **мінеральної щільності кісток**.

Щороку також слід контролювати рівень вітаміну D у крові. Якщо показник низький, або якщо у пацієнта є **остеопенія**, слід приймати харчові добавки. Також може бути показане додаткове вживання кальцію. Якщо у пацієнта часто виникають переломи кісток, йому можуть прописати лікарські засоби (**бісфосфонати**) для підвищення щільності кісток.

Для контролю **щільності кісткової тканини**

рекомендується щорічно виконувати сканування або дослідження мінеральної щільності кісток



06

РОЗДІЛ 6

ДИХАННЯ (РЕСПІРАТОРНЕ І ПУЛЬМОНОЛОГІЧНЕ ЛІКУВАННЯ)

Слабкість м'язів, викликана СМА, також може поширюватися на м'язи, що забезпечують дихання (дихальні м'язи). Проблеми з диханням поширені серед несидячих і сидячих пацієнтів, тоді як у ходячих пацієнтів вони зустрічаються рідко. Проте **усім пацієнтам зі СМА** рекомендується щороку виконувати вакцинацію від грипу та пневмококів. Усі інші вакцинації слід виконувати згідно зі стандартними медичними рекомендаціями, якщо у членів медичної команди не буде заперечень.

Існують різні способи вирішення проблем з диханням. Вони відрізняються залежно від ступеня впливу СМА.

НЕСИДЯЧІ ПАЦІЄНТИ

Проблеми з диханням є головною причиною тяжких проблем зі здоров'ям у пацієнтів з раннім початком СМА. Нижче перелічено основні проблеми.

- Слабке відкашлювання може унеможливити видалення слизу з легенів, що може призвести до інфекції дихальних шляхів
- Слабкість м'язів може означати, що пацієнт не в стані виконати достатньо глибокий вдих, щоб замінити вуглекислий газ на кисень (**гіповентиляція**); це може знизити рівень кисню в крові (**киснева десатурація**). Гіповентиляція і низький рівень кисню спочатку спостерігаються під час сну, коли дихальні м'язи перебувають у найбільш розслабленому стані. Поступово труднощі із заміною вуглекислого газу на кисень поширюються і на той час, коли пацієнт не спить.

Оскільки проблеми з диханням є поширеними та з високою імовірністю можуть стати тяжкими, респіраторне лікування слід починати на ранніх етапах і застосовувати його регулярно, навіть за відсутності симптомів (це називається «упереджувальне» лікування). Після постановки діагнозу слід якнайшвидше залучити лікаря-пульмонолога.

Для всіх немовлят зі СМА, які не здатні сидіти, візити в клініку слід виконувати щонайменше раз на три місяці, під час яких виконується медичний огляд. Якщо пацієнти дихають неефективно (з гіповентиляцією), вуглекислий газ може накопичуватися. Тому важливо перевіряти рівень вуглекислого газу наприкінці видиху. З такими пацієнтами також слід регулярно виконувати **дослідження під час сну**, щоб перевіряти наявність гіповентиляції і низького вмісту кисню протягом ночі. Результати цих обстежень допоможуть прийняти спільне рішення щодо використання апарату, який допомагає дихати (**неінвазивна вентиляція**, див. нижче) під час сну.

Лікування:

Застуда може призвести до поширених інфекцій дихальних шляхів, ступінь тяжкості яких може погіршитися, якщо пацієнт не може достатньо мірою відкашлювати слиз та інші секретії. Для всіх несидячих пацієнтів слід забезпечити фізіотерапію грудної клітки у поєднанні з апаратами, що полегшують відкашлювання (наприклад, CoughAssist®, Vital Cough®). Усіх пацієнтів з неефективним відкашлюванням та ковтанням також слід забезпечити апаратом для відсмоктування секретій ротової порожнини. Батьків і піклувальників слід забезпечити навчанням і підтримкою, що дасть їм можливість виконувати рекомендації лікарів та ефективно використовувати апарати.

Неінвазивна вентиляція рекомендується для підвищення насиченості киснем та зменшення високого рівня вуглекислого газу (**гіповентиляції**) під час сну. Неінвазивна вентиляція також відома як «дворівневий позитивний тиск у дихальних шляхах» (**BiPAP**) з використанням апарату, який забезпечує два рівні тиску повітря через індивідуалізовану маску для носа або для носа і рота. Вищий тиск вмикається під час вдиху, щоб забезпечити більший об'єм вдихання, ніж пацієнт міг би зробити самостійно під час сну. Після цього апарат знижує тиск під час видиху. Неінвазивну вентиляцію спроектовано так, щоб синхронізувати її з нормальним диханням. Апарат слід налаштувати таким чином, щоб забезпечити достатньо великий об'єм вдиху і не використовувати додатковий кисень.

Інші види респіраторної підтримки, такі як «постійний позитивний тиск у дихальних шляхах» (CPAP), за рідкими винятками, не рекомендуються, оскільки вони не пришвидшують обмін вуглекислого газу на кисень.

Для пацієнтів, у яких неінвазивна вентиляція виявиться неефективною, можна розглянути можливість використання інвазивної

вентиляції, проте спочатку лікарі та члени сім'ї повинні детально це обговорити. Інвазивна вентиляція — це хірургічна операція, під час якої виконується отвір у дихальному горлі, який дозволяє забезпечити дихання через трубку, відому як **трахеостомічна трубка**, а не через ніс і рот. Як правило, така операція виконується на тривалий термін. Варіанти респіраторної підтримки слід обговорювати з медичними працівниками у період задовільного стану здоров'я пацієнта. Усі рішення мають забезпечити найкращий варіант для пацієнта зі СМА.

У разі вираженої підозри на астму або явного покращення стану після застосування пацієнтам слід надавати ліки для розширення дихальних шляхів (**небулізовані бронходилататори**). Лікарські засоби для зменшення слиновиділення (такі як **глікопіролат**) слід застосовувати обережно та змінювати дозу залежно від потреб під контролем лікаря. Такі заходи безпеки потрібні, щоб уникнути пересихання секретій, що ускладнює їхнє видалення. Не рекомендується довгострокове щоденне застосування препаратів для розщеплення секретій (Pulmozyme® або гіпертонічний фізіологічний розчин).

Застосування антибіотиків під час хвороби слід обговорювати з медичними працівниками на індивідуальній основі.

На додаток до щорічної вакцинації від грипу і пневмококів та інших рекомендованих стандартних вакцинацій, дітей віком до 2 років рекомендується вакцинувати палівізумабом, який діє проти поширеного патогена — респіраторно синцитіального вірусу (РСВ), що може викликати проблеми з диханням. Як зазначалося в розділі 5, «Харчування, ріст і стан кісток», існують інші чинники, що можуть погіршити проблеми з диханням, і які слід лікувати, наприклад, рефлюкс.

СИДЯЧІ ПАЦІЄНТИ

У сидячих пацієнтів проблеми з диханням виникають рідше, проте для них рекомендується виконувати медичний огляд щонайменше раз на шість місяців. Під час цих візитів пацієнти, якщо вони в стані це зробити, мають виконати дихальні тести (спірометрію), що вимірюють об'єм легень і силу дихальних м'язів. Дослідження під час сну для перевірки дихання під час сну слід виконувати зі всіма пацієнтами, у яких є будь-які симптоми або підозра на «недостатність дихання». Прикладами таких симптомів є погана якість сну, ранковий головний біль та сонливість у денний час.

Лікування:

Якщо у сидячого пацієнта слабке відкашлювання, йому слід призначити фізіотерапію грудної клітки. Батьків і піклувальників також слід ознайомити з відповідними методами і надати їм пристрій для допомоги у відкашлюванні (наприклад, Cough Assist[®], Vital Cough[®]) разом із демонстрацією і чіткими вказівками щодо того, як і коли його використовувати. **Неінвазивну вентиляцію** слід використовувати у всіх пацієнтів із симптомами незадовільного дихання під час сну (погана якість сну, головний біль та сонливість у денний час).

Дослідження під час сну слід виконати для підтвердження того, що вказані вище симптоми викликані проблемами з диханням, а також для визначення оптимальних налаштувань неінвазивної вентиляції. Неінвазивну вентиляцію слід налаштувати таким чином, щоб забезпечити достатньо великий об'єм вдиху і не використовувати додатковий кисень. (Ви можете прочитати про неінвазивну вентиляцію і те, як вона працює, в розділі про несидячих пацієнтів або в глосарії).

Інші види респіраторної підтримки, такі як «постійний позитивний тиск у дихальних шляхах» (**CPAP**), за рідкими винятками, не рекомендуються, оскільки вони не пришвидшують обмін вуглекислого газу на кисень.



Застуда може призвести до поширених інфекцій дихальних шляхів, ступінь тяжкості яких може погіршитися, якщо пацієнт не може достатньою мірою відкашлювати слиз та інші секретії. Усі сидячі пацієнти мають бути забезпечені фізіотерапією грудної клітки у поєднанні з апаратом для допомоги у відкашлюванні. Пацієнтів з неефективним відкашлюванням та ковтанням також слід забезпечити апаратом для відсмоктування секретій ротової порожнини. Батьків і піклувальників слід забезпечити навчанням і підтримкою, що дасть їм можливість виконувати рекомендації та ефективно використовувати апарати.

У разі вираженої підозри на астму або явного покращення стану після застосування пацієнтам слід надавати ліки для розширення дихальних шляхів (**небулізовані бронходилататори**). Лікарські засоби для зменшення слиновиділення (такі як **глікопіролат**) слід застосовувати обережно та змінювати дозу залежно від потреб під контролем лікаря. Такі заходи безпеки потрібні, щоб уникнути пересихання секретій, що ускладнює їхнє видалення. Не рекомендується довгострокове щоденне застосування препаратів для розщеплення секретій (Pulmozyme[®] або гіпертонічний фізіологічний розчин). Застосування антибіотиків під час хвороби слід обговорювати з медичними працівниками на індивідуальні основи.



У більшості ходячих пацієнтів спостерігається нормальне дихання, проте результати одного дослідження свідчать про можливе незначне погіршення

ХОДЯЧІ ПАЦІЄНТИ

У більшості ходячих пацієнтів спостерігається нормальне дихання, проте результати одного дослідження свідчать про можливе незначне погіршення дихальної функції з плином часу. У разі інфекцій дихальних шляхів слід виконати ретельне клінічне обстеження здатності пацієнта ефективно відкашлювати та встановити наявність симптомів «недостатнього дихання» (погана якість сну, головний біль та сонливість у денний час). Для пацієнтів, у яких спостерігаються ознаки проблем з диханням, слід розглянути можливість виконання регулярних дихальних тестів (*спірометрії*). Проте упереджувальне лікування проблем з диханням не є потрібним, якщо доросла особа або члени сім'ї не висловлюють занепокоєнь.

У разі вираженої підозри на астму або явного покращення стану після застосування пацієнтам слід надавати ліки для розширення дихальних шляхів (*небулізовані бронходилататори*). Лікарські засоби для зменшення слиновиділення (такі як *глікопіролат*) слід застосовувати обережно та змінювати дозу залежно від потреб під контролем лікаря. Такі заходи безпеки потрібні, щоб уникнути пересихання секретів, що ускладнює їхнє видалення. Не рекомендується довгострокове щоденне застосування препаратів для розщеплення секретів (Pulmozyme® або гіпертонічний фізіологічний розчин). Застосування антибіотиків під час хвороби слід обговорювати з медичними працівниками на індивідуальній основі.

07 РОЗДІЛ 7 ІНШІ ОРГАНИ І СИСТЕМИ ОРГАНІЗМУ

Білок SMN міститься не тільки у спинному мозку — він присутній у всіх клітинах відразу після запліднення яйцеклітини. Це означає, що брак цього білка може вплинути на інші органи та частини організму. Науковці, які вивчають СМА на тваринах, припускають, що зменшення рівня білка SMN може впливати на головний мозок, нерви, серце і підшлункову залозу.

Проте однозначні проблеми з іншими органами виникали тільки у меншості пацієнтів зі СМА, і в цих випадках не було доведено, що причиною відповідних проблем була спінальна м'язова атрофія.



СЕРЦЕ

Зміни у структурі серця спостерігалися у немовлят з найвищим ступенем тяжкості хвороби (зазвичай у випадках, коли проблеми з диханням спостерігалися від народження). У деяких дітей може спостерігатися зменшена частота серцевих скорочень, що може вимагати лікування. Таким чином, рекомендується виконувати ретельний моніторинг проблем із серцем у немовлят із тяжким ступенем СМА. У сидячих і ходячих пацієнтів проблеми з серцем виникають рідко.

ІНШІ СИСТЕМИ ОРГАНІЗМУ

Попередні результати досліджень (на клітинах, тваринах та за участі людей) свідчать, що наведені нижче відхилення можуть бути трохи більш поширеними у пацієнтів зі СМА:

- ◆ Проблеми з підшлунковою залозою (до яких може належати діабет)
- ◆ Високий рівень лептину (гормону, який регулює апетит і масу тіла шляхом зменшення відчуття голоду)
- ◆ Проблеми з м'язовими мітохондріями (частинами клітин, що виробляють енергію)

Усім пацієнтам зі СМА рекомендується перевіряти рівень цукру в крові, особливо коли вони погано себе почувають.

08 РОЗДІЛ 8 ЛІКИ

З моменту підготовки цього керівництва зареєстрованими вже є препарати Spinraza[®], Evrysdi[®], Zolgensma[®], які продемонстрували позитивні результати при лікуванні СМА. Деяка інформація про застосування лікарських засобів наведена в розділі 11, «Застосування нових видів лікування СМА».

Альбутерол (також відомий як сальбутамол), який зазвичай асоціюється з лікуванням астми, вивчався у рамках клінічних досліджень у формі пероральної таблетки або рідини і продемонстрував деякі позитивні результати щодо підвищення сили м'язів. Проте на сьогодні ще не доведено, чи альбутерол дійсно забезпечує позитивний ефект. Незважаючи на це його іноді прописують сидячим і ходячим пацієнтам. Щоб отримати більше інформації про те, як працює цей препарат, перейдіть до розділу з корисними ресурсами.

Можна порекомендувати лікарські засоби, які спрямовані на лікування симптомів СМА або покращення якості життя. Серед іншого, до них належать:

- ◆ Вітамін D (розділ 5, «Харчування, ріст і стан кісток»)
- ◆ Кальцій (розділ 5, «Харчування, ріст і стан кісток»)
- ◆ **Бісфосфонати** (розділ 5, «Харчування, ріст і стан кісток»)
- ◆ Антирефлюксні ліки (розділ 5, «Харчування, ріст і стан кісток»)
- ◆ Антибіотики (розділ 6, «Дихання (респіраторне і пульмонологічне лікування)»)

Існує імовірність, що також з'являться інші потенційні препарати. Поговоріть з представниками своєї медичної команди про останні дослідження, клінічні випробування та доступність лікарських засобів у вашій країні.

Найчастішими проблемами, що вимагають екстреного лікування, є інфекції дихальних шляхів і проблеми з диханням. Для кожного пацієнта зі СМА слід підготувати план дій, якого може дотримуватись медична команда у випадку хвороби пацієнта. Цей план слід узгодити між лікарем і дорослим пацієнтом, поки він добре себе почуває, або між лікарем і батьками дитини, коли стан її здоров'я задовільний. У ці обговорення слід залучати дітей, якщо вони мають відповідний рівень розуміння. Слід задокументувати це обговорення у формі «Плану невідкладної медичної допомоги». Мета цього документа — дати можливість дорослим пацієнтам і сім'ям висловити свої побажання та покращити комунікацію між пацієнтами і сім'ями, фахівцями з екстреної допомоги та медиками, які забезпечують довгостроковий догляд.

План невідкладної медичної допомоги або «план на випадок захворювання» слід підготувати разом із медичною командою. У нього слід включити інформацію про наведені нижче аспекти.

- ◆ При наявності яких тривожних ознак або симптомів пацієнта зі СМА слід везти в лікарню.
- ◆ До якого лікаря або лікувального закладу слід звернутися у разі невідкладної ситуації.
- ◆ Побажання щодо шляхів вирішення проблем із диханням, у тому числі ваша думка щодо різних способів підтримки дихання. Респіраторна підтримка може надаватися неінвазивним шляхом через маску (**неінвазивна вентиляція**). Крім того, короткострокова вентиляція може забезпечуватися через гнучку пластикову трубку, вставлену в дихальне горло (**інтубація**). Для довгострокової підтримки дихання
- ◆ в передній ділянці шиї може бути виконано отвір для вставлення трубки в дихальне горло (**трахеостомія**).
- ◆ Проблеми та обмеження з рухливістю шиї і щелепи.
- ◆ Методи видалення секретів, у тому числі частота процедур.
- ◆ Споживання їжі і рідини під час хвороби.
- ◆ Коли і які антибіотики застосовувати.
- ◆ Які заходи погоджено та буде застосовано у разі, коли потрібна реанімація.

Якщо є така можливість, слід заздалегідь зв'язатися з місцевими службами невідкладної допомоги та обговорити особливі потреби, а також повідомити, яке обладнання використовується вдома. У разі невідкладної ситуації слід звернутися до найближчого лікувального закладу. Якщо є така можливість, слід також застосовувати обладнання, що використовується вдома, навіть якщо в машині швидкої допомоги є належне устаткування. Іноді може виникнути необхідність перевезти несидячих або сидячих пацієнтів у спеціальний (високоспеціалізований) лікувальний заклад, який має відповідне обладнання для догляду за такими пацієнтами. У всіх випадках про хворобу слід повідомляти клінічній команді, яка відповідає за довгострокове лікування пацієнта.

План невідкладної медичної допомоги має на меті дати можливість дорослим пацієнтам і сім'ям висловити побажання та покращити комунікацію між пацієнтами і сім'ями, фахівцями з екстреної допомоги та медиками, які забезпечують довгостроковий догляд.

Оцінка і підтримка дихання є найважливішим аспектом під час невідкладної ситуації. Щоб урахувати цей та інші ключові аспекти невідкладної допомоги, автори стандартів лікування рекомендують медичним командам звернути увагу на вказані нижче чинники.

- ◆ Неінвазивну вентиляцію і видалення секретій слід застосовувати на ранніх етапах лікування, перед застосуванням кисню.
- ◆ Не слід замінити неінвазивну вентиляцію застосуванням тільки кисню. Кисень слід вводити тільки тоді, коли рівень кисню в крові залишається низьким при одночасному застосуванні неінвазивної вентиляції та видаленні секретій, як описано в плані невідкладної медичної допомоги. У такому разі кисень можна вводити в найнижчому об'ємі, необхідному для оптимізації збагачення киснем, після чого поступово припинити його введення під час одужання від хвороби.
- ◆ Під час введення кисню потрібно слідкувати за рівнем вуглекислого газу за допомогою аналізу крові або черезшкірної проби.
- ◆ Якщо виникає необхідність інтубації, слід враховувати думку пацієнта або, якщо пацієнт є дитиною, порадитися з його батьками (законними опікунами).
- ◆ Якщо інтубація більше не потрібна, і планується усунути трубку, перед цим слід повністю наповнити легені та оптимізувати збагачення киснем. Після екстубації слід застосовувати неінвазивну вентиляцію як перехідний допоміжний захід.
- ◆ Антибіотики слід застосовувати у дітей, молодих людей і дорослих тільки за наявності конкретної причини хвороби, такої як сепсис або інфекція дихальних шляхів.
- ◆ Під час поступлення у відділення невідкладної допомоги його працівники повинні розглянути симптоми і сприятливі для хвороби чинники, такі як нещодавнє хірургічне втручання, а також нереспіраторні причини сепсису, наприклад, інфекцію сечовивідних шляхів, шкірну інфекцію тощо.
- ◆ Якщо потрібно застосувати знеболювальний засіб, слід дотримуватися вказівок, наведених у розділі 10, «Знеболювальні засоби»

Надзвичайно важливо, щоб заходи невідкладної допомоги включали негайне забезпечення рідини, а також моніторинг споживання рідини, рівнів солей і мінералів, функцій печінки та рівня глюкози. Не пізніше шести годин після початку хвороби слід забезпечити харчування із вмістом білків та не допускати тривалих періодів без споживання їжі. Під час хвороби особливу увагу слід приділяти функції ковтання через ризик вдихання їжі або рідини в легені (**аспірації**) (див. розділ 5, «Харчування, ріст і стан кісток»).

Невдовзі після поступлення в лікувальний заклад з медичним персоналом слід обговорити цілі, яких слід досягти, а також визначити план, який дозволить пацієнтові безпечно і зручно повернутися додому. Під час планування виписки ви, персонал лікувального закладу та команда первинного медичного догляду повинні визначити відповідні цілі. В одужанні від хвороби та збереженні функціональних здібностей також може допомогти фізична терапія і ерготерапія, послуги логопеда, психосоціальна підтримка та **паліативний догляд**.

10 РОЗДІЛ 10 ЗНЕБОЛЮВАЛЬНІ ЗАСОБИ



Знеболювальні засоби можуть використовуватися під час планової операції або з інших причин, наприклад, при введенні нових лікарських засобів.

Нижче наведено рекомендації для відповідальної медичної команди:

- ◆ Консультація кардіолога — тільки якщо відомо про наявну проблему із серцем.
- ◆ Повне обстеження перед застосуванням будь-якого знеболювального засобу. Воно може включати дослідження під час сну та консультацію дієтолога.
- ◆ Оцінка труднощів при інтубації, що можуть бути викликані наведеними нижче чинниками
 - Скутість щелепи
 - Обмежена рухливість шиї
 - Проблеми з позиціонуванням
- ◆ Розгляд можливості застосування місцевого знеболення; як правило, використання знеболювальних засобів фактично викликає проблеми.
- ◆ Постійний моніторинг рівня вуглекислого газу і кисню в крові незалежно від методу знеболення.
- ◆ Передбачення інших можливих потреб, таких як використання неінвазивної вентиляції та інших респіраторних заходів
- ◆ Після операції може знадобитися використання лікарських засобів для знеболення

Знеболювальні засоби можуть використовуватися під час планової операції або з інших причин, наприклад, при введенні нових лікарських засобів.

Станом на 2021 рік зареєстровано препарати Spinraza[®], Zolgensma[®], Evrysdi[®] лікарські засоби для лікування СМА, що модифікують перебіг хвороби.

11

РОЗДІЛ 11

ЗАСТОСУВАННЯ НОВИХ ВИДІВ ЛІКУВАННЯ СМА

Препарат Spinraza[®] вводиться безпосередньо у **спинномозкову рідину (СМР)**, яка циркулює у спинному і головному мозку; завдяки цьому препарат Spinraza[®] безпосередньо досягає тієї частини центральної нервової системи, що уражена СМА. Лікарі отримують доступ до СМР за допомогою люмбальної пункції, під час якої в поперековій ділянці спини голка вводиться у простір між кістками, з яких складається хребет (**хребці**). Для визначення оптимального місяця введення голки лікарі можуть використати **рентгенограму**.

Як правило, при виконанні цієї процедури використовується місцеве знеболення, таке як **знеболювальний крем**, проте іноді виникає необхідність загального наркозу. Спочатку видаляється невелика кількість СМР, після чого протягом однієї-трьох хвилин вводиться препарат Spinraza[®]. Спочатку видаляється невелика кількість СМР, після чого протягом однієї-трьох хвилин вводиться препарат Spinraza[®].

Якщо медична команда і пацієнт або його законний представник погодились, що препарат Spinraza[®] є доступним і відповідним методом лікування, медичній команді слід ретельно спланувати введення препарату таким чином, щоб втручання було безпечним і враховувало фізичний розвиток пацієнта.

Згідно зі стандартами лікування, **медичній команді**, яка обговорює з пацієнтом або його сім'єю це лікування, рекомендується враховувати такі аспекти:

- ◆ Який використовувати метод чи процедуру знеболення
- ◆ Які потрібні радіологічні дослідження (наприклад, рентген)
- ◆ Які проблеми може викликати операція на хребті або сколіоз (див. розділ 4, «Ортопедична терапія»)

Zolgensma® -

(onasemnogene apheresis-*h1oi*) є аденовірусно-асоційованим векторним генним препаратом, призначеним для лікування спінальної м'язової атрофії педіатричних пацієнтів у віці молодше 2 років, що мають бі-алельну мутацію в гені виживання SMN1. Доставка препарату в організм відбувається через вену шляхом тривалої інфузії.

Терапія надає функціональну копію гена SMN1 для зупинки прогресування захворювання за допомогою стійкої експресії білка SMN. Функціональна копія гена SMN1 вводиться з допомогою аденоасоційованого вірусу. Після того, як ген прибуває в потрібну локацію, вектор руйнується і виводиться з організму. Завдяки здатності онасемногена абепаровека долати гематоенцефалічний бар'єр (ГЕБ), з подальшою трансдукцією клітин-мішеней, підтверджена експресія SMN білку в мотонейронах у всіх відділах головного і спинного мозку.

Клінічно доведено, що одноразова інфузія препарату здатна відновити SMN-експресію в моторних нейронах, позбавлених функціонального гена SMN1.

При застосуванні Zolgensma® можуть виникати важкі гострі ураження печінки. Безпека та ефективність повторного використання досі не були оцінені у клінічних випробуваннях, використання у пацієнтів з вже прогресованою СМА (а саме з повним паралічем кінцівок, постійною залежністю від ШВЛ) також не було оцінено клінічно.

Evrysdi® -

(рисдиплам) призначений для лікування спінальної м'язової атрофії пацієнтам віком від 16 днів. Рисдиплам є модифікатором сплайсингу попередника матричної РНК (пре-мРНК) гену виживання мотонейронів SMN2, при спінальній м'язової атрофії, спричиненій мутаціями хромосоми 5q, що призводять до дефіциту білка SMN.

У клінічних дослідженнях рисдиплам призводив до збільшення рівня білка SMN із зміною медіани більше ніж удвічі від вихідного рівня протягом 4 тижнів після початку лікування. Таке збільшення підтримувалося протягом усього періоду лікування (щонайменше протягом 12 місяців) при всіх типах спінальної м'язової атрофії.

Спосіб застосування: лікарський засіб Evrysdi® приймають перорально один раз на добу після прийому їжі приблизно в один і той же час щодня. Якщо немовлята знаходяться на грудному вигодовуванні, препарат необхідно прийняти після годування грудьми. Якщо пацієнт не може ковтати і йому встановлено назогастральний зонд або гастростомічну трубку, препарат можна вводити через зонд/трубку. Рекомендована доза препарату Еврисді визначається залежно від віку та маси тіла.

Були встановлені безпека та ефективність застосування препарату дітям віком від 16 днів. Безпека та ефективність застосування дітям віком до 16 днів не встановлені, клінічні дослідження тривають.

12 ЕТИЧНІ МІРКУВАННЯ І МОЖЛИВОСТІ ВИБОРУ



У цьому керівництві неодноразово згадується, що кожен пацієнт зі СМА є унікальним, так само як кожна сім'я та її життєві обставини. Зазвичай існують різні можливості догляду і лікування, які пристосовуються до індивідуальних особливостей. Тому надзвичайно важливо, щоб з моменту постановки діагнозу представники медичної команди відкрито обговорювали всі аспекти догляду. У процесі такого обговорення слід розглядати всі можливі варіанти лікування й догляду, а також потенційні ризики й переваги кожного з них. Обговорення слід вести з дорослими особами зі СМА або вами як батьками/ піклувальниками дитини зі СМА, а також із самою дитиною, якщо це дозволяє її вік. Вам слід без вагань починати обговорення в будь-який момент і ставити всі запитання про будь-які аспекти догляду. Пам'ятайте, що завжди можна переглянути будь-які рішення, особливо якщо змінюється стан пацієнта. Деякі з цих обговорень буде

починати клінічний персонал. Вони можуть включати досить складні теми, наприклад, якою буде правильна реакція на невідкладні ситуації, що потенційно загрожують життю, наприклад, ускладнення дихання.

Хоча пошук методів лікування СМА триває, і можуть з'явитися нові види терапії, що запропонують істотне покращення, пріоритетом для всіх пацієнтів зі СМА залишається підтримка належної якості життя і найефективніший можливий контроль симптомів.

Ми сподіваємося, що ви знайшли в цьому керівництві корисну інформацію, яку можете обговорити з медичною командою.

Пам'ятайте, що існують спеціалізовані заклади з лікування нейром'язових розладів і відповідні фахівці, а також групи підтримки й захисту прав пацієнтів, не говорячи вже про ваших родичів і друзів, які можуть допомогти вам.

Пам'ятайте, що існують спеціалізовані заклади з лікування нейром'язових розладів і відповідні фахівці, а також групи підтримки й захисту прав пацієнтів, не говорячи вже про ваших родичів і друзів, які можуть допомогти вам.

КОРИСНІ РЕСУРСИ



ОРГАНІЗАЦІЇ, ЯКІ ПІДГОТУВАЛИ ЦЕ КЕРІВНИЦТВО

- ◆ **Spinal Muscular Atrophy UK**
www.smauk.org.uk
- ◆ **Cure SMA**
www.curesma.org
- ◆ **SMA Europe**
www.sma-europe.eu
- ◆ **Muscular Dystrophy UK**
www.musculardystrophyuk.org
- ◆ **TREAT-NMD Alliance**
www.treat-nmd.org

ОРГАНІЗАЦІЇ В УКРАЇНІ

- ◆ **Благодійний Фонд Діти зі спінальною м'язовою атрофією**
www.csma.org.ua

ДОДАТОК 1

Наведені нижче схеми пояснюють імовірність успадкування дитиною СМА в різних сім'ях **для кожної вагітності**. Зверніть увагу, що імовірність успадкування СМА для чоловіків і жінок є однаковою; стать дітей і батьків на схемі вказана з ілюстративною метою.

СІМ'Я 1.

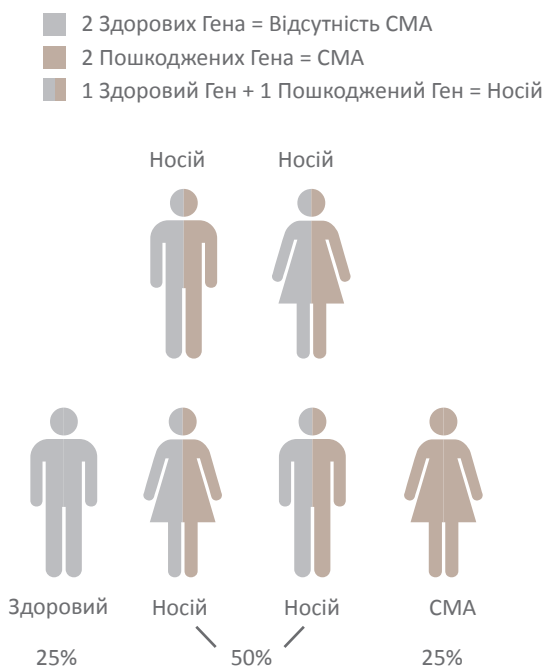
Обидва батьки є носіями.

Для кожної вагітності імовірність є такою:

25% (1 з 4) дітей отримають обидві пошкоджені копії гена SMN1 і **матимуть СМА**

50% (1 з 2) дітей отримають одну пошкоджену копію та одну здорову копію гена SMN1 і будуть **носіями**

25% (1 з 4) дітей отримають дві здорові копії гена SMN1 і не будуть носіями та **не матимуть СМА**



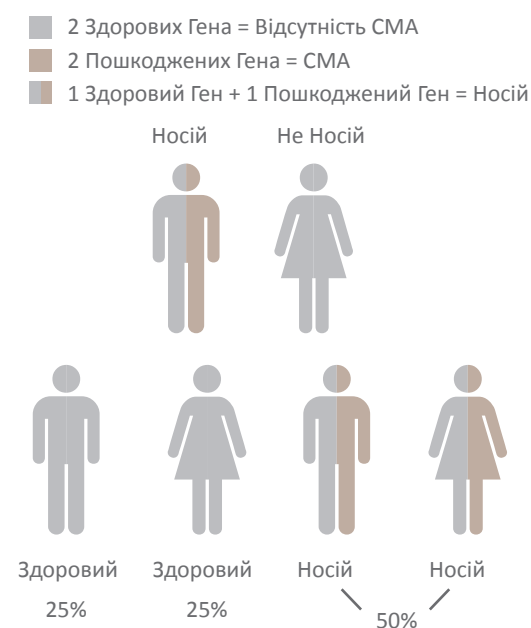
СІМ'Я 2.

Один з батьків є Носієм, інший не має СМА і не є Носієм.

Для кожної вагітності імовірність є такою:

50% (1 з 2) дітей отримають дві здорові копії гена SMN1 і **не матимуть СМА та не будуть носіями**

50% (1 з 2) дітей отримають одну пошкоджену копію та одну здорову копію гена SMN1 і **будуть носіями**



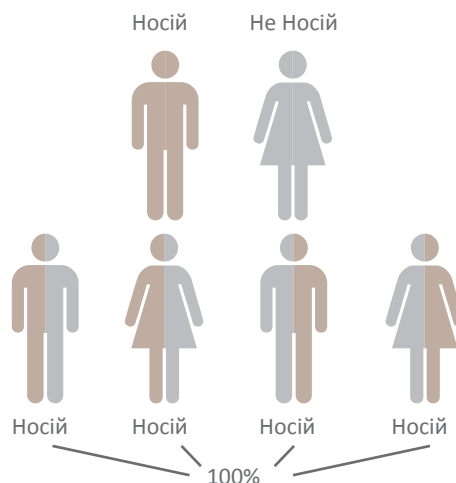
- 2 Здорових Гена = Відсутність СМА
- 2 Пошкоджених Гена = СМА
- 1 Здоровий Ген + 1 Пошкоджений Ген = Носій

СІМ'Я 3.

У одного з батьків є СМА; у другого з батьків немає СМА і він не є носієм.

Для кожної вагітності імовірність є такою:

100% (4 з 4) дітей отримають одну пошкоджену копію та одну здорову копію гена SMN1 і будуть **носіями**



СІМ'Я 4.

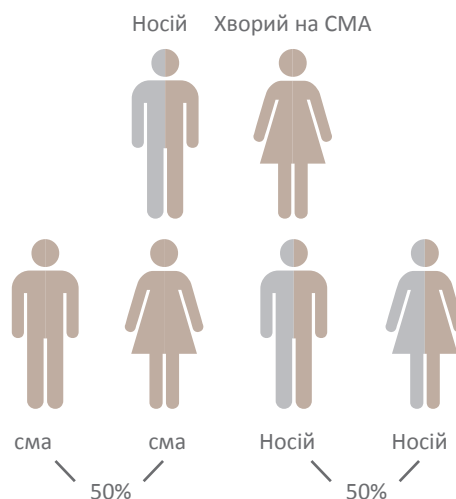
У одного з батьків є СМА; другий з батьків є носієм.

Для кожної вагітності імовірність є такою:

50% (1 з 2) дітей отримають дві пошкоджені копії гена SMN1 і **матимуть СМА**

50% (1 з 2) дітей отримають одну пошкоджену копію та одну здорову копію гена SMN1 і **будуть носіями**

- 2 Здорових Гена = Відсутність СМА
- 2 Пошкоджених Гена = СМА
- 1 Здоровий Ген + 1 Пошкоджений Ген = Носій



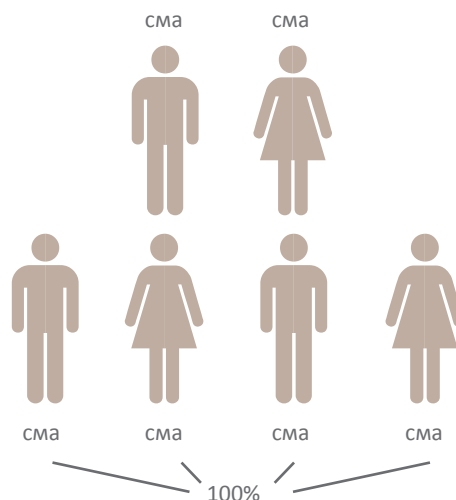
СІМ'Я 5.

Обидва батьки хврі на СМА.

Для кожної вагітності імовірність є такою:

100% (4 з 4) дітей отримають дві пошкоджені копії гена SMN1 і **матимуть СМА**

- 2 Здорових Гена = Відсутність СМА
- 2 Пошкоджених Гена = СМА
- 1 Здоровий Ген + 1 Пошкоджений Ген = Носій



СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ

- 1.** Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A, all participants of the International Conference on SMA Standard of Care; Consensus Statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol.* 2007 Aug;22(8):1027-49. doi:10.1177/0883073807305788
- 2.** Finkel RS, Sejersen T, Mercuri E; ENMC SMA Workshop Study Group. 218th ENMC International Workshop: Revisiting the consensus on standards of care in SMA Naarden, The Netherlands, 19-21 February 2016. *Neuromuscular Disorders.* 2017; 27:596-605. doi:10.1016/j.nmd.2017.02.014.
- 3.** Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Qian Y, Sejersen T; SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018 Feb;28(2):103-115. doi:10.1016/j.nmd.2017.11.005. Epub 2017 Nov 23.
- 4.** Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Qian Y, Sejersen T; SMA Care group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2018 Mar;28(3):197-207. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004. Epub 2017 Nov 23.

ГЛОСАРІЙ

BiPAP (дворівневий позитивний тиск у дихальних шляхах) означає пристрій для підтримки дихання, який постачає два рівні тиску повітря через маску для носа або для носа і рота. Під час вдихання апарат BiPAP забезпечує вищий тиск, щоб дозволити зробити глибший вдих, після чого тиск падає, щоб допомогти виконати видих.

CPAP (постійний позитивний тиск у дихальних шляхах) — це тип вентиляції через маску, що забезпечується спеціально спроектованим апаратом неінвазивної вентиляції, відомим як CPAP. Він забезпечує постійний приплив повітря, щоб допомогти пацієнту дихати.

DEXA (двохенергетична рентгенівська абсорбціометрія) — це обстеження з використанням слабкого рентгенівського опромінення, яке дозволяє визначити вміст кальцію та інших мінералів у певній ділянці кісткової тканини. При використанні апарату DEXA пацієнт зазвичай лежить на горизонтальній поверхні, тоді як сканер проходить над нижньою ділянкою спини й кульшовими суглобами. Результати обстеження DEXA позначаються «Т-балом», який вказує, чи є у пацієнта остеопенія або остеопороз.

Аспірація виникає, коли їжа, слина, рідина або блювотна маса вдихається в дихальні шляхи, що ведуть у легені, замість того, щоб пройти через трубку (стравохід), що поєднує ротову порожнину зі шлунком.

Атрофія М'язова атрофія — це деградація або втрата м'язової тканини. При СМА атрофію викликає дегенерація нервових клітин, відомих як мотонейрони.

Аутосомно-рецесивний тип успадкування означає передачу двох пошкоджених копій гена, по одній від кожного з батьків.

Кожен з батьків особи з аутосомно-рецесивним захворюванням є носієм однієї копії мутованого гена, проте зазвичай ознаки й симптоми захворювання у них не проявляються. Такі батьки відомі як «носії».

Біопсія м'язів — це незначна хірургічна процедура, що полягає у взятті невеликого зразка м'язової тканини для перевірки в лабораторії. Як правило, ця процедура виконується під місцевим знеболенням. Зразок можна використати для допомоги в постановці діагнозу.

Бісфосфонати — це група препаратів, що зазвичай призначаються для сповільнення втрати щільності кісток шляхом гальмування клітин (остеокластів), які відповідають за розщеплення кісткової тканини.

Високий артеріальний тиск або гіпертензія — це тиск на рівні 140/90 мм рт.ст. або вище. Перше число — це систолічний тиск, тобто сила, з якою серце качає кров по організму. Друге число — це діастолічний тиск, який позначає опір кровоносних судин до кровотоку. Обидва показники вимірюються у міліметрах ртутного стовпчика (мм рт. ст.)

Відеорентгенографічне дослідження функції ковтання або модифіковане рентгенологічне дослідження ковтання з використанням барієвої суспензії — це рентгенографічне дослідження в режимі реального часу, що проводиться для ретельного спостереження за процесом ковтання. Воно дозволяє визначити, чи потрібно вводити які-небудь процедури для безпечного споживання їжі.

Гастроєзофагеальний рефлюкс відбувається у випадку, коли м'яз, що з'єднує стравохід (трубку для ковтання їжі) зі шлунком відкривається мимовільно або не закривається належним чином, через що вміст

шлунка (їжа/ рідина) підіймається у стравохід. Це явище також відоме як кислотний рефлюкс або кислотна регургітація, оскільки шлунковий сік, який є кислим, підіймається разом із їжею і викликає відчуття печіння.

Гастростомія або гастростомічна трубка — це гнучкий зонд для годування, що встановлюється через хірургічний отвір у шлунку, який проходить через стінку черевної порожнини і дозволяє безпосередньо вводити достатню кількість поживних речовин. Ця процедура також відома як черезшкірна ендоскопічна гастростомія.

Ген — це основна фізична одиниця спадковості. Гени передаються від батьків до дітей і складаються з ДНК, яка містить інформацію, необхідну для визначення специфічних характеристик людини. Деякі гени виконують роль інструкцій для «кодування» білків. Всі люди мають по дві копії кожного гена, успадковані по одному від кожного з батьків.

Ген виживання мотонейронів 1 (SMN1) містить інструкції для утворення білка виживання мотонейронів (SMN). Білок SMN зосереджений у спинному мозку, проте його можна знайти у всьому організмі. Він необхідний для забезпечення функціонування спеціалізованих нервових клітин, відомих як мотонейрони.

Ген виживання мотонейронів 2 (SMN2), або «запасний» ген містить інструкції для утворення білка виживання мотонейронів (SMN). Білок SMN зосереджений у спинному мозку, проте його можна знайти у всьому організмі. Він істотний для забезпечення функціонування спеціалізованих нервових клітин, відомих як мотонейрони. Хоча на основі гена SMN2 утворюється декілька різних версій білка SMN, тільки одна є повнорозмірною та достатньо функціональною, щоб підтримувати

спеціалізовані нервові клітини.

Гіповентиляція — це стан, при якому особа не здатна зробити достатньо великий вдих, щоб замінити вуглекислий газ на кисень, що призводить до низького рівня кисню та підвищення рівня вуглекислого газу в крові.

Глікопіролат, що постачається у формі інгалятора, іноді прописується для лікування надмірного слиновиділення.

Гормон — це хімічна речовина, що виробляється організмом, яка контролює та регулює активність окремих клітин та органів.

Дисфагія — це труднощі або дискомфорт при ковтанні рідини, їжі або слини. Іноді через дисфагію пацієнти не отримують достатню кількість калорій і рідини.

ДНК Дезоксирибонуклеїнова кислота — це молекула, яка містить генетичні інструкції для побудови всіх відомих на сьогодні організмів. ДНК часто порівнюється із кресленнями, рецептом або кодом, оскільки вона містить вказівки, потрібні для створення інших компонентів клітини, таких як білки.

Дослідження під час сну — це фіксація активності організму під час сну; можуть записуватися такі показники, як частота серцевих скорочень, частота дихання і рівень кисню в крові.

Знеболювальний крем — це різновид місцевого знеболення, що застосовується на здоровій неушкодженій шкірі для запобігання больовим відчуттям перед певними процедурами, такими як введення голки. Крем діє шляхом тимчасового знеболення шкіри та сусідніх ділянок тіла.

Індекс маси тіла (ІМТ) — це співвідношення між масою тіла і зростом, яке допомагає оцінити жирову масу тіла за допомогою

математичної формули: маса тіла у кг, поділена на квадрат зросту, у метрах ($IMT = \text{кг}/\text{м}^2$).

Інтратекальне введення — це спосіб введення лікарського засобу шляхом ін'єкції у спинномозковий канал, що дозволяє лікам досягти спинномозкової рідини.

Інтубація — це установка гнучкої пластикової трубки в дихальне горло (трахею) для виконання функції дихального шляху і можливого введення деяких лікарських засобів.

Іпотерапія дослівно означає «лікування за допомогою коней». Це терапевтичне й реабілітаційне лікування з метою покращення координації, почуття рівноваги й сили.

Кетоацидоз або діабетичний кетоацидоз виникає у разі, коли організм починає надто швидко розщеплювати жири. Печінка переробляє жири на паливо, відоме як кетони, через які кров стає кислотною.

Кетони — це речовини, які виробляються в печінці під час розщеплення (метаболізму) жирових клітин.

Киснева десатурація означає зменшення рівня кисню в крові.

Кіфоз — це зовнішнє викривлення спини, надмірний ступінь якого може призвести до розвитку «горба» на спині.

Контрактури — це скорочення м'язів або сухожилля навколо суглоба, що викликає його фіксацію у певному положенні або обмеження повного діапазону рухів суглоба.

Креатинфосфокіназа (КФК) — це фермент, необхідний для функціонування м'язів. Рівень КФК може підвищитися після пошкодження скелетних м'язів або іншого захворювання.

Лікар може виконати аналіз на вміст КФК у крові, що може допомогти йому поставити діагноз.

Кут Кобба — це показник викривлення хребта. Він вираховується у градусах на основі аналізу рентгенограми. Кут Кобба допомагає лікарям у визначенні потрібного лікування. Показник названий іменем американського хірурга-ортопеда, Джона Роберта Кобба, який вперше використав його.

Лептин — це гормон, що виробляється жировою тканиною (яка зберігає енергію у формі жирів, а також амортизує та захищає організм), і виконує певну функцію в регулюванні апетиту. Як правило, збільшення обсягу жирової тканини призводить до підвищення концентрації лептину та зменшення апетиту. Проте деякі люди менш чутливі до цього і не відчують зменшення апетиту.

Мінеральна щільність кісток — це вміст мінералів (кальцію і фосфору) на одиницю об'єму кісткової тканини. Цей показник свідчить про міцність кісток.

Мотонейрони розташовані у спинному мозку та належать до частини головного мозку, поєднаної зі спинним мозком. Мотонейрони передають сигнали від головного і спинного мозку, що наказують скелетним м'язам скорочуватись — це забезпечує рух тіла.

Мутація — це постійна зміна послідовності ДНК у гені, що може передаватися наступним поколінням. Мутації можуть виникати через помилки копіювання ДНК під час ділення клітин.

Мутація de novo — це спонтанна мутація гена, що не є успадкованою.

Назогастральна інтубація — це установка трубки в шлунок через ніс і горло для

постачання достатнього обсягу поживних речовин (жирів, вуглеводів, білків, вітамінів і мінералів).

Назоєюнальна інтубація — це установка трубки в тонкий кишечник через ніс, горло і шлунок для постачання достатнього обсягу поживних речовин (жирів, вуглеводів, білків, вітамінів і мінералів).

Небулізовані бронходилататори — це різновид ліків, що вводиться у вигляді імли, яка вдихається в легені та полегшує дихання завдяки розслабленню м'язів у легенях та розширенню дихальних шляхів (бронхів).

Неінвазивна вентиляція — це підтримка дихальних шляхів через маску для носа або обличчя.

Носії — особи зі спадковим захворюванням, що передається аутосомно-рецесивним або Х-пов'язаним рецесивним шляхом, які мають пошкоджену копію і здорову копію пошкодженого гена. Як правило, завдяки здоровій копії гена симптоми у носіїв не спостерігаються, проте вони можуть передати захворювання своїм дітям.

Ортез — це спеціально виготовлений пристрій, який прилаштовується до кінцівок або хребта для знерухомлення або, навпаки, сприяння рухливості. До ортезів належать шини, корсети, ортези гомілковостопного суглоба та коліно-гомілковостопні ортези.

Ортезист — це лікар, який пройшов спеціальне навчання з прописування, виготовлення та обслуговування ортезів.

Остеопенія — це зменшення мінеральної щільності кісток нижче норми, яке є не настільки низьким, щоб вважатися остеопорозом (медичний стан, при якому кістки стають крихкими і ламкими через втрату кісткової тканини). Лікарі визначають наявність

остеопенії або остеопорозу за допомогою дослідження DEXA .

Паліативний догляд — це міждисциплінарний підхід до спеціалізованого медичного догляду, мета якого — зменшити ступінь тяжкості захворювання або сповільнити його прогресування. Паліативний догляд не забезпечує виліковування від хвороби. Він покликаний покращити якість життя пацієнта і членів його сім'ї завдяки полегшенню симптомів і зменшенню стресу.

План невідкладної медичної допомоги — це інструмент, який покращує комунікацію у разі невідкладної медичної ситуації. Він допомагає лікарям і пацієнтам спільно приймати рішення завдяки обговоренню і письмовій фіксації заходів, що мають вживатися медичними працівниками у разі передбачуваних невідкладних ситуацій. Створення плану може вимагати проведення декількох зустрічей за участі представників різних медичних спеціальностей.

Пробіотики — це живі бактерії і грибки, що позитивно впливають на самопочуття завдяки покращенню балансу або функціонування кишкових бактерій. Вони містяться у природних продуктах харчування або у харчових додатках (йогурти, таблетки, капсули і саше).

Рентгенографія дозволяє отримати зображення внутрішньої частини організму за допомогою опромінення, відомого як електромагнітні хвилі. Різні тканини тіла поглинають різний обсяг опромінення, тому на зображенні кістки виглядають білими, тоді як м'які тканини, такі як жир, виглядають сірими. Легені виглядають чорними через наявність повітря, яке поглинає найменший обсяг опромінення.

Скелетна зрілість або «кістковий вік»

позначає вік скелетної системи дитини, що відрізняється від хронологічного віку дитини. Розмір і форма кісток змінюються разом із ростом дитини; скелетна зрілість оцінюється на основі рентгенограми долоні і зап'ястка.

Сколіоз — це викривлення хребта убік.

Спинномозкова рідина (СМР) — це прозора рідина, яка оточує спинний і головний мозок. Вона виконує функцію рідкого амортизатора для хребта. Вона також переносить продукти розпаду, хімічні речовини й антитіла від головного мозку і тканин спинного мозку у кровотік.

Спірометрія дозволяє оцінити функціонування легень шляхом вимірювання обсягу повітря, який вони можуть вдихнути.

Стравохід — це трубка для ковтання, яка поєднує ротову порожнину зі шлунком.

Торакально-люмбо-сакральний ортез (TLSO) — це жорсткий негнучкий корсет, що охоплює всю спину (грудний, поперековий і крижовий відділи). Він використовується для забезпечення структурної підтримки хребта.

Трахеостомія — це хірургічна процедура зі створення отвору через шию в дихальному горлі для того, щоб вставити трубку, яка дозволить полегшити дихання пацієнта. Трахеостомія може бути тимчасовою або постійною.

Фермент — це білок, який прискорює швидкість хімічної реакції в організмі.

Хребці — це 33 кістки, з яких складається хребет.

Хромосома — це організований «пакет» ДНК, що міститься в ядрі кожної клітини. У кожній клітині людського організму міститься

46 хромосом. Дитина успадковує по 23 хромосоми від матері і батька.

Цукровий діабет, частіше відомий як «діабет», позначає групу захворювань, при яких у крові спостерігається високий рівень цукру протягом тривалого часу. Діабет виникає, коли організм виробляє недостатньо інсуліну, або коли клітини неадекватно реагують на доступний інсулін. Інсулін — це гормон, що виробляється у підшлунковій залозі, яка регулює кількість глюкози в крові.

Черезшкірна ендоскопічна гастростомія — це хірургічна процедура, під час якої трубка вводиться у шлунок через стінку черевної порожнини. Її іноді виконують у випадках, коли введення через ротову порожнину недостатнє з огляду на дисфагію або анестезію.

Черезшкірна проба — це неінвазивна процедура з використанням електромеханічних сенсорів, розташованих на поверхні шкіри, які дозволяють лікарям постійно контролювати рівень вуглекислого газу (CO₂) як показника задовільного дихання.

Шлунково-кишковий тракт — це система органів, до складу якої входить ротова порожнина, стравохід, шлунок, тонкий кишечник, товстий кишечник і пряма кишка. Спожита нами їжа обробляється у шлунково-кишковому тракті для виділення й поглинання енергії, поживних речовин і води, тоді як відходи видаляються у вигляді калових мас.

ПОДЯКИ

Ми дякуємо всім, хто допомагав створити це керівництво, ділився корисними коментарями й зауваженнями, а також дозволив використати свої фотографії:

Батькам-членам Фонду «Діти зі спінальною м'язовою атрофією»

Експертам, що працювали над текстом:

Сергій Тюпа та Світлана Тюпа

Андрій Шатілло

ОРГАНІЗАЦІЇ

