

ДЕМОГРАФІЧНИЙ ПРОФІЛЬ ТА СУЧАСНІ СТРАТЕГІЇ ПАТОГЕНЕТИЧНОЇ ТЕРАПІЇ СПІНАЛЬНО-М'ЯЗОВОЇ ТЕРАПІЇ

В. Матюшенко¹, Н. Овчаренко², А. Шатілло², М. Шеремет³

1. Український реєстр пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією Харківського благодійного фонду “Діти зі СМА”, Харків, Україна
2. Інститут неврології, психіатрії та наркології ім. П.В. Волошина Національної академії медичних наук України, Харків, Україна
3. Відділення орфанних захворювань та паліативної допомоги, Комунальне некомерційне підприємство Львівської обласної ради, Львів, Україна

Вступ. Спінальна м'язова атрофія (СМА) залишається одним із найскладніших викликів нейрогенетики. Впровадження патогенетичної терапії (DMT) докорінно змінило прогноз пацієнтів, проте актуальними залишаються питання рівномірності доступу до лікування та переходу до складних комбінованих схем. Даний аналіз, заснований на даних реєстру TREAT-NMD, оцінює сучасний ландшафт СМА, фокусуючись на демографії та реальній практиці застосування новітніх препаратів у 2025 році.

Методи. Проведено ретроспективний аналіз річного звіту реєстру TREAT-NMD. Із загальної вибірки (n=489) проаналізовано 339 активних пацієнтів (дані оновлені за останні 24 місяці). Оцінювали гендерний розподіл, вік манифестації симптомів, типи СМА та види терапії: монотерапію (нусінерсен, рисдиплам, золгенсма) та комбіновані схеми (switch-терапія). Статистична обробка включала розрахунок відносних частот та крос-табуляцію показників.

Результати. Активна група налічує 339 осіб (53,7% чоловіків, 46,3% жінок). Найпоширенішим є СМА 2-го типу (37,2%), за ним – 3-й (26,8%) та 1-й (24,5%) типи. Пресимптоматично виявлено 4,7% пацієнтів. Пік манифестації (28,9%) припадає на вік від 6 місяців до 2 років. Загальне охоплення DMT становить 71,4% (n=242). Основний препарат вибору – рисдиплам (48,7%), нусінерсен отримують 26,0%. Генозамісна терапія як монотерапія зафіксована у 1,6%, що пояснюється переходом цих пацієнтів до груп комбінованого лікування. Частка комбінованої/switch-терапії є високою – 23,5% (n=57), з домінуванням схеми рисдиплам + золгенсма. Аналіз виявив терапевтичний пріоритет для пацієнтів 1-го типу (лише 10,8% нелікованих) та значний розрив у дорослій популяції (манифестація 18+ років), де 61,9% осіб залишаються без лікування.

Висновки. Реєстр демонструє прогрес у забезпеченні DMT та зміну парадигми в бік індивідуалізованих комбінованих стратегій. Рисдиплам є провідною опцією монотерапії. Проте критично високий відсоток нелікованих пацієнтів серед дорослої когорти вказує на необхідність розширення критеріїв доступу до лікування для забезпечення стабілізації стану пацієнтів незалежно від віку манифестації.

