

В Україні кількість дітей з нервово-м'язовими захворюваннями щорічно збільшується та наближується до 2000 осіб. В більшості випадків діагноз встановлюється тоді, коли підтверджують інвалідність. За даними реєстру Українського Фонду СМА носієм гену захворювання є кожна 40-60 людина, незалежно від віку, статі та національності. На сьогодні в реєстрі Благодійного фонду «Діти зі СМА» налічується 244 пацієнти. Звісно, це не остаточне число, адже державного реєстру хворих на СМА в Україні немає. СМА є найбільш поширеною генетичною причиною смерті дітей.

ЩО Ж ТАКЕ СПІНАЛЬНА М'ЯЗОВА АТРОФІЯ (СМА) ?

Це рідкісне генетичне спадкове нейро-м'язове захворювання. Належить до групи орфанних захворювань. 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. Найпоширеніша форма СМА широко відома як «5q-СМА» і нерідко описується або класифікується залежно від віку, коли почалися симптоми, та досягнутої стадії фізичного розвитку. Є чотири форми хвороби, які в основному відрізняються тим, в якому віці вперше проявилися ознаки мутації, - чим раніше вони були помічені, тим сильніше страждають рухові функції і важче проходить хвороба.

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

Таблиця. Клінічна класифікація СМА			
Тип СМА	Вік дебюту	Максимум рухових функцій	Тривалість життя
I (тяжкий)	0-6 міс	Сидіння ніколи не досягається	<2 років
II (проміжний)	7-18 міс	Стояння ніколи не досягається	>2 років
III (легкий)	>18 міс	Впевнено стоять, часто ходять	Може бути нормальною
IV (доросла форма)	Друга чи третя декада життя	Мало відрізняється від такого в «здорових»	Нормальна

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.

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

Крім того, оскільки деякі пацієнти вже отримують медикаментозне лікування, відмінності у впливі хвороби можуть бути ще більш істотними. 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.

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.

ПІДТВЕРДЖЕННЯ ДІАГНОЗУ

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.

Продовження на 5 стор.

СПІНАЛЬНА М'ЯЗОВА АТРОФІЯ: ЩО ЦЕ? (ПРОДОВЖЕННЯ)

ВАШЕ ЗДОРОВ'Я

Закінчення. Початок на 4 стор.

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, важко-вловимі 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).

СИМПТОМИ

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

При **СМА типу 1** 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**, 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** 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**, 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.

ПІДГОТОВКА ДОГЛЯДУ І ПІДТРИМКА

СМА — це комплексне захворювання, що по-різному впливає на людей. Оптимальний контроль перебігу хвороби вимагає співпраці багатьох фахівців у сфері охорони здоров'я (мал.1).

Усі пацієнти, у яких діагностовано СМА, мають бути направлені в спеціалізовану клініку з нейро м'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 ерготерапевти).

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

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

Євгенія Аракелян
 Клінічний психолог, магістр
 Українського Католицького
 університету, спеціальність
 «Фізична терапія та Ерготерапія»



Мал. 1 Міждисциплінарний підхід до лікування і типи догляду, що може отримувати пацієнт зі СМА (адаптовано на основі публікації E. Mercuri et al, 2018, ст.106.)

Детальніше про СМА на веб-сайтах організацій підтримки пацієнтів:

⇒ **Spinal Muscular Atrophy UK**
www.smauk.org.uk

⇒ **Cure SMA**
www.curesma.org

⇒ **SMA Europe**
www.sma-europe.eu

⇒ **Muscular Dystrophy UK**
www.muscular dystrophyuk.org

⇒ **TREAT-NMD Alliance**
www.treat-nmd.org

Організації в Україні:

⇒ **Благодійний Фонд «Діти зі спінальною м'язовою атрофією»** www.csma.org.ua