

УДК 616.741-007.23-052-06

**СОМАТИЧЕСКИЕ ПРОБЛЕМЫ ПАЦИЕНТОВ
СО СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ**

Жизневская В. А., Мстиславский Е. А.

**Научные руководители: к.м.н., доцент Е. В. Цитко;
к.м.н., доцент Е. Г. Малаева**

**Учреждение образования
«Гомельский государственный медицинский университет»
г. Гомель, Республика Беларусь**

Введение

Спинальная мышечная атрофия (СМА) относится к группе клинически и генетически гетерогенных наследственных нейромышечных заболеваний. Характерная особенность СМА — развитие мультиорганных проявлений, включая дисфункции со стороны желудочно-кишечного тракта, легких, опорно-двигательной системы, а также нарушения иммунологической реактивности. Среди редких генетических патологий встречается с частотой 1:6 на десять тысяч живых новорожденных. В Республике Беларусь каждый год рождается 9–15 детей с СМА.

До 2016 г. в мире не существовало патогенетической лекарственной терапии от СМА. Все дети и взрослые с данным диагнозом получали симптоматическое лечение и находились в ведении специалистов паллиативной помощи. На сегодняшний день у таких пациентов появился шанс: в США и ЕС был одобрен лекарственный препарат генной терапии для лечения СМА — онасемноген обепарвовек (AVXS-101), способный остановить прогрессирование болезни. Однако, высокая стоимость и отсутствие на территории РБ зарегистрированных препаратов ограничивает возможность проведения необходимой терапии в полном объеме. Анализ заболеваемости выявил, что порядка 95 % пациентов при своевременном лечении, начиная уже с первого месяца после введения препарата, достигают ремиссии заболевания и существенного улучшения моторных функций, что в свою очередь снижает инвалидность у детей с СМА и улучшает качество жизни. Это свидетельствует об оправданном применении генно-инженерных биологических препаратов у данной категории пациентов. Если говорить о лечении спинальной мышечной атрофии у лиц, достаточно длительное время живущих с ней, то пока окончательно неясно, поможет ли им данная терапия, вследствие возможного наступления критического уровня потери мотонейронов. Таким образом, сохраняется потребность в исследованиях, которые дадут начало альтернативным вариантам лечения.

Цель

Провести анализ соматической патологии у пациентов со спинальной мышечной атрофией и привлечь внимание будущих врачей к этому орфанному заболеванию.

Материал и методы исследования

Ознакомление с ранее опубликованными научными исследованиями, клиническими испытаниями и литературой по данной теме. Обработка материала, анализ результатов.

Спинальная мышечная атрофия является заболеванием с преимущественно аутосомно-рецессивным типом наследования, которое сопровождается прогрессирующей избирательной дегенерацией двигательных нейронов в спинном мозге и (или) стволе головного мозга. В основе заболевания лежит дефект или отсутствие белка SMN (survival motor neuron), обеспечивающего выживаемость мотонейронов передних рогов спинного мозга. Это приводит к нарастающей слабости скелетных, дыхательных и бульбарных мышц, их атрофии, и в итоге,

полному обездвиживанию пациента. В 95 % случаев такие дети погибают уже к четырем годам. По предварительным оценкам частота носительства делеции 7 и (или) 8 экзона гена SMN1 в среднем 1 из 40 человек. Почти все пациенты (95–98 %) гомозиготны по мутационному гену SMN1, т. е. оба родителя являются носителями рецессивного генетического нарушения [1].

В зависимости от возраста дебюта болезни и выраженности клинической картины, заболевание классифицируется на пять типов:

- СМА типа I (болезнь Верднига — Гоффмана) проявляется в возрасте до 6 месяцев. Отмечается гипотония проксимальных групп мышц, гипорефлексия, фасцикуляция языка и выраженные затруднения при сосании, глотании и дыхании, вследствие вовлечения в процесс XII пары черепных нервов. На первом году жизни смерть наступает в 95 % случаев;

- СМА типа II (болезнь Дубовица) проявляется позже: с 6 до 18 месяцев. Как правило, такие дети могут сидеть и в отдельных случаях даже стоять или ползать, но не ходить. Динамика развития двигательных нарушений обусловлена преимущественным поражением мотонейронов поясничного утолщения. Выпадают глубокие сухожильные рефлексии. Часто возникает дисфагия, вследствие слабости бульбарной мускулатуры;

- СМА типа III (болезнь Кугельберга — Веландер) обычно манифестирует между 18 месяцев и 19 годами. Различают два подтипа: IIIa — ребенок начинает ходить до трех лет и IIIb — после трех лет характерны «утиная» походка, использование приемов Говерса. Симметричная слабость и атрофии, начиная с четырехглавой, подвздошных и аддукторных мышц, постепенно распространяются дистальнее, становясь наиболее выраженными на голенях. У лиц с СМА типа III бульбарные нарушения отмечаются реже, чем с СМА типов I и II, поскольку в патологический процесс не вовлекаются ядра черепных нервов. Течение заболевания характеризуется относительной стабильностью. Продолжительность жизни нередко сопоставима с таковой в целом по популяции;

- СМА типа 0 проявляется еще *in utero* и является наиболее тяжелой формой. В таких случаях на сроке около 30 недель выявляется пониженная подвижность плода. В раннем постнатальном периоде у новорожденных отмечаются нарушения функции глотания и дыхания, двусторонний парез мышц лица и контрактуры в суставах. Продолжительность их жизни, как правило, не превышает нескольких недель после рождения;

- СМА типа IV дебютирует в зрелом возрасте, может наследоваться по рецессивному, доминантному или X-сцепленному типу. Рассматривается как наиболее легкая форма заболевания. Несмотря на то, что у таких пациентов могут наблюдаться симптомы поражения периферического двигательного нейрона (например, мышечная гипотония), возможность к передвижению во взрослом возрасте сохраняется.

Результаты исследования и их обсуждение

Результаты тестирования развития свидетельствуют о существенной поддержке навыков крупной моторики, когнитивные навыки при этом соответствуют возрасту. Несмотря на то, что с неврологической точки зрения речь в норме, общение, особенно с пациентами с генетически подтвержденной СМА типа I, может быть затруднено из-за слабости организма. Для облегчения общения могут понадобиться адаптивные устройства.

Вследствие слабости дыхательных мышц пациенты с СМА подвержены риску развития тяжелых инфекций верхних дыхательных путей. Членам семьи следует рекомендовать принимать меры предосторожности (тщательное мытье рук и ограничение взаимодействия с больными людьми). Пациентам рекомендуется осуществлять вакцинацию против гриппа каждый год; у младенцев с СМА типа I может проводиться иммунопрофилактика респираторно-синцитиального вируса.

Также эти люди подвержены высокому риску развития бактериальных пневмоний, ассоциированных с аспирациями или присоединением интеркуррентных респираторных инфекций. Рекомендуется проведение пневмококковой вакцинации. Общие рекомендации по оказанию респираторной поддержки включают в себя такие методы очищения дыхательных путей, как использование аппарата, имитирующего настоящий кашель, CoughAssist и ночная неинвазивная вентиляция легких, например, при помощи аппарата BiPAP или лицевой маски. При вовлечении межрёберных мышц такие меры на ранних этапах необходимы, это обеспечит поддержание объема легочной ткани и эластичности грудной клетки.

У людей с СМА была обнаружена четкая корреляция степени деформации позвоночника с функциональным классом по классификации FIM (Шкала функциональной независимости) [2]. Во избежание аутохтонного развития тотального сагиттального дисбаланса, остеопении и обеспечения помощи больным, неспособным сидеть, следует должным образом организовать поструральную коррекцию, например, с помощью ортезов, жестких корсетов, вертикализаторов. Пациентам, способным сидеть, и пациентам, неспособным к этому, следует использовать оборудование для помощи при вставании. Для достижения положительных результатов такое оборудование необходимо использовать не менее 1–2 часов в день. Таким образом, обеспечивается поддержка функции легких, желудочно-кишечного тракта, подвижности суставов, снижается риск остеопенического синдрома, отсрочивается развитие сколиоза и контрактур. Ортопедические устройства эквивалентной ходьбы должны применяться, даже если ходьба и выполнение других видов деятельности не являются практической целью. Рекомендуется использование скутеров для инвалидов, инвалидных кресел (как с ручным, так и с электроприводом) или, при необходимости, других устройств для обеспечения возможности участия в общественных мероприятиях.

Дисфункции со стороны желудочно-кишечного тракта, такие как запор, гастроэзофагеальный рефлюкс, саркопеническое ожирение, задержка эвакуации содержимого желудка являются довольно распространёнными. Для пациентов, неспособных сидеть, наиболее безопасно антигравитационное кормление. При нарушениях перорального приёма пищи и аспирации, может потребоваться применение гастростомы, при наличии рефлюкса — фундопликация по Ниссену.

Выводы

Всего по Республике как минимум 86 детей и 45 взрослых со спинальной мышечной атрофией различных типов, и все эти люди нуждаются в помощи! Я хочу обратить внимание общества к этой проблеме, поскольку более чем в 50 странах, в том числе России, Украине, Литве, Латвии, Польше, США люди с таким диагнозом проживают полноценную и насыщенную жизнь. Дети с СМА должны иметь возможность участвовать в развлекательных мероприятиях, соответствующих возрасту. Одним из самых активно развивающихся видов таких мероприятий является иппотерапия и адаптивный спорт. Игрушки и игры можно изменять в соответствии с возможностями ребенка. Для пациентов старшего возраста, страдающих СМА, можно рассмотреть альтернативные методы обучения вождению. Также обязательным направлением помощи должна быть психологическая поддержка пациентов и их семей. Учитывая, что в подавляющем большинстве случаев высшие корковые функции не нарушены, а речевое развитие нередко даже опережает возрастные нормы, такие дети нуждаются в индивидуальных программах обучения, воспитания навыков самообслуживания, и соответственно адаптации в обществе. Несмотря на то, что для СМА уже разработаны стандарты оказания помощи, существует необходимость в их обновлении и детализации.

ЛИТЕРАТУРА

1. Опыт хирургического лечения тяжелой сколиотической деформации позвоночника у больного со спинальной мышечной атрофией III типа (Kugelberger-Welander) / С. В. Колесов и [и др.] // Детская больница. — 2016. — № 1. — С. 37–40.
2. Бакланов, А. Н. Хирургическое лечение тяжелых нейромышечных сколиозов у пациентов, страдающих спинальной мышечной атрофией / А. Н. Бакланов, С. В. Колесов, И. А. Шавырин // Хирургия позвоночника. — 2017. — № 3. — С. 31–37.