

Справочник
по Международным
стандартам по уходу
за пациентами со СМА
2017





СОДЕРЖАНИЕ

Глава 1	5
Введение	
Глава 2	11
Генетика и диагностика	
Глава 3	18
Физическая терапия и реабилитация	
Глава 4	24
Ортопедическая помощь	
Глава 5	29
Питание, рост и состояние костей	
Глава 6	33
Дыхание (респираторная поддержка)	
Глава 7	37
Прочие органы и системы	
Глава 8	38
Экстренная помощь	
Глава 9	40
Анестезия	
Глава 10	41
Вопросы этики и выбора	
Полезные ресурсы	42
Приложение	43
Список литературы	45
Словарь терминов	46



Если вы несовершеннолетний ребенок или молодой человек, при чтении этого справочника мы рекомендуем вам консультироваться с тем, кто знаком с данным заболеванием, например, с вашими родителями, людьми, осуществляющими уход, или врачами.

01

ГЛАВА 1

ВВЕДЕНИЕ

Данный справочник содержит информацию о стандартах по уходу за пациентами с самой распространенной формой спинальной мышечной атрофии (СМА) — СМА 5q (см. главу 2 «Генетика и диагностика»). Справочник предназначен для взрослых со СМА 5q, а также для родителей и лиц, ухаживающих за детьми со СМА 5q. Задача справочника — проинформировать пациентов о том, на какую помощь они могут рассчитывать, чтобы активно участвовать в обсуждении с врачами всех вариантов медицинского ухода, течения болезни и соответствующих решений.

Приведенная в справочнике информация и рекомендации не призваны заменить работу ваших врачей. Если вы взрослый со СМА, консультируйтесь с лечащим врачом по всем вопросам, связанным с вашим здоровьем. Если вы родитель ребенка со СМА или ухаживаете за таким ребенком, консультируйтесь с его лечащим врачом по всем медицинским вопросам и привлекайте к обсуждениям ребенка, если его возраст это позволяет.

Полезно иметь с собой копию данного справочника, чтобы передать ее медикам, в случае если они не знакомы со СМА. Если вы несовершеннолетний ребенок или молодой человек, мы рекомендуем читать этот справочник вместе с тем, кто знаком с данным заболеванием, например, с вашими родителями, людьми, осуществляющими уход, или врачами.

Что такое СМА?

Спинальная мышечная атрофия (СМА) — редкое генетическое нейромышечное заболевание. Оно является причиной прогрессирующей мышечной слабости и потери двигательной активности вследствие гибели мотонейронов и вторичной атрофии мышц. Заболевание может влиять на способность ползать и ходить, дышать и глотать, шевелить руками, двигать головой и шеей. Существуют разные формы СМА и широкий спектр тяжести заболевания у детей и взрослых. Наиболее распространенные формы СМА известны под общим названием «СМА 5q» и подразделяются на несколько «типов» СМА (см. «Как пользоваться справочником»).



Авторы справочника понимают, что в разных странах разные возможности для оказания помощи при СМА, и поэтому рекомендации были разработаны исходя из минимальных стандартов ухода и поддержки, необходимых пациентам со СМА вне зависимости от места их проживания.

ЧТО ТАКОЕ «СТАНДАРТЫ ПО УХОДУ ЗА ПАЦИЕНТАМИ СО СМА»?

Рекомендации по уходу и тактике ведения детей и взрослых со СМА разрабатывались международным комитетом, в который входили как медики, так и пациенты. Их опубликовали для семей в 2007 г. под названием «Международные стандарты по уходу за пациентами со СМА»¹. Но благодаря росту уровня медицинской помощи и ухода, становилось все более очевидно, что качество жизни людей со СМА и их семей может быть выше, чем в прошлом.

Стало ясно, что первоначальная версия стандартов не отражает эти изменения. Поскольку ведение пациентов со СМА требует участия различных специалистов, 26 экспертов и представителей пациентского сообщества из девяти стран работали вместе в течение 2016 года над обновлением стандартов². В это время в США был одобрен первый препарат для лечения СМА, Спинраза (Spinraza[®], международное непатентованное наименование «нусинерсен»). Это серьезный прорыв, но данная терапия не приводит к полному излечению от болезни и эффективно работает только

при условии очень хорошего ухода и правильного ведения пациента. Поэтому необходимость в обновлении рекомендаций стала еще более насущной.

Вне зависимости от того, получает пациент медикаментозное лечение или нет, правильная поддержка, включая симптоматическое лечение, психологическую и социальную помощь, необходима для обеспечения максимально возможного качества жизни.

Эксперты разделились на рабочие группы по специальностям. Каждая группа изучала международный опыт и рекомендации мировых специалистов по наиболее эффективным методам ведения пациентов со СМА. Они проанализировали научные публикации и опросили множество экспертов из разных стран. Группа признала, что количество публикаций о взрослых со СМА невелико, но многие рекомендации применимы как к детям, так и к взрослым пациентам. При выборе наилучших методов ухода, прежде всего, учитываются следующие факторы: «функциональные способности» пациента, т.е. способность сидеть, стоять или ходить; влияние СМА на дыхательную функцию; а также другие повседневные действия, которые может или не может выполнить пациент. Таким образом, данные стандарты по уходу предназначены для пациентов всех возрастов. Тем не менее, эксперты сошлись во мнении, что необходимы дальнейшие исследования влияния СМА на жизнь пациентов и соответствующих особенностей поддерживающего ухода за взрослыми пациентами со СМА. Во многих странах уже реализуются или запланированы подобные инициативы, которые в будущем помогут скорректировать стандарты по уходу.

Авторы справочника понимают, что в разных странах разные возможности для оказания помощи при СМА, и поэтому рекомендации были разработаны исходя из минимальных стандартов ухода и поддержки, необходимых пациентам со СМА вне зависимости от места их проживания.

В ноябре 2017 г., в результате работы экспертов, встреч и дискуссий, были опубликованы две научные статьи с обновленными рекомендациями^{3,4}. Они были написаны для профессиональных медиков и содержат много сложных медицинских терминов и подробностей, необходимых им в работе с пациентами со СМА.



Научные статьи — 2017

- Диагностика и ведение пациентов со спинальной мышечной атрофией. Часть 1. Рекомендации по диагностике, реабилитации, ортопедическому уходу и питанию).
- Диагностика и ведение пациентов со спинальной мышечной атрофией. Часть 2. Респираторная и неотложная помощь; лекарства, добавки и вакцинация; прочие системы органов; этика

ЧТО ВЫ НАЙДЕТЕ В ДАННОМ СПРАВОЧНИКЕ?

Цель данного справочника — сделать обновленные стандарты по уходу понятными для неспециалистов: организация TREAT–NMD разработала его вместе с пациентскими организациями разных стран.

Сайты пациентских организаций по СМА

- ◆ **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

Мы постарались как можно яснее объяснить медицинские термины в словаре терминов.

Данный справочник был проверен медицинскими специалистами — авторами вышеупомянутых научных статей, опубликованных в ноябре 2017 г.

Перевод выполнен Благотворительным фондом «Семьи СМА» с разрешения организаций принимавших участие в создании справочника.

Переводчик и редактор Мария Никитина
Медицинский редактор Курбатов Сергей
Александрович

Данный справочник был проверен медицинскими специалистами — авторами вышеупомянутых научных статей, опубликованных в ноябре 2017.



КАК ПОЛЬЗОВАТЬСЯ СПРАВОЧНИКОМ

Справочник разделен на главы соответственно разным видам клинических проявлений СМА: каждая глава содержит информацию о ведении пациентов с этими проявлениями, их оценке и вариантах медицинских вмешательств. Вы увидите, что в каждой главе зачастую содержатся разные рекомендации и варианты ухода и ведения, в зависимости от физических возможностей или типов СМА, описанных ниже. Поскольку СМА по-разному проявляется у разных пациентов, не все варианты подходят для всех.

Наиболее распространенная форма СМА известна как СМА 5q. Эта форма СМА подразделяется на несколько типов в зависимости от возраста появления симптомов и двигательных возможностей пациента:

Таблица 1. Клиническая классификация СМА (Таблица адаптирована из RS Finkel с соавт., 2017, с. 597)

Тип СМА	Средний возраст появления симптомов	Влияние мышечной слабости на способность сидеть / ходить
Тип 1	Младше 6 месяцев	Не может сидеть или переворачиваться самостоятельно
Тип 2	7 – 8 месяцев	Может сидеть, но не может самостоятельно ходить
Тип 3a	18 – 36 месяцев	Может ходить, но со временем может утратить эту способность
Тип 3b	3 – 18 лет	Может ходить, но со временем может утратить эту способность
Тип 4	Старше 18 лет	Умеренные трудности с ходьбой (движениями)

При этом важно помнить, что между типами СМА, проявляющимися в детстве, нет четких границ, и что СМА 5q очень по-разному влияет на каждого конкретного пациента. Это же касается и СМА, проявившейся во взрослом возрасте. Кроме того, сейчас, когда некоторые пациенты получают лечение препаратами, различия во влиянии СМА на организм могут быть еще больше. Поэтому теперь при обсуждении тактики ведения пациентов со СМА стало еще важнее смотреть не только на тип СМА, но и на конкретные физические возможности. Они могут совпадать с приведенными в таблице или отличаться от них.

Важно помнить, что рекомендации общие, а каждый ребенок и взрослый уникален. Процедура, подходящая одному пациенту, может совершенно не подходить другому.



КАК ПОЛЬЗОВАТЬСЯ СПРАВОЧНИКОМ

В данном справочнике используются следующие упрощенные термины для обозначения пациентов (и детей, и взрослых), к которым применимы те или иные рекомендации по уходу и ведению:

Несидячие - пациенты, которые не могут сидеть

Сидячие - пациенты, которые могут сидеть, но не могут ходить

Ходячие - пациенты, которые могут ходить

В рекомендациях также могут упоминаться типы СМА, как в таблице 1, либо СМА «с ранним стартом». Под «ранним стартом» имеется в виду появление симптомов до шестимесячного возраста. Обычно пациенты «с ранним стартом» — несидячие. Под «более поздним стартом» понимают появление симптомов в возрасте старше шести месяцев. Обычно пациенты с «более поздним стартом» — сидячие или ходячие.

Когда вы обсуждаете тактику действий при СМА со специалистами, можно спросить у них, какой раздел в данном справочнике применим к вашему случаю.

◆ **ГЕН *SMN1***

Большинство людей имеет две копии гена выживаемости мотонейронов *SMN1* — по одной, унаследованной от каждого из родителей. Эти гены содержат информацию, необходимую для выработки белка SMN, который поддерживает жизнедеятельность нижних мотонейронов в спинном мозге. У людей со СМА 5q обе копии гена *SMN1* отсутствуют или имеют **мутацию** и не могут производить белок SMN. Без этого белка нижние мотонейроны разрушаются, теряют способность передавать электрический сигнал от мозга и приводить в движение мышцы. В результате мышцы слабеют, что может влиять на способность двигаться, дышать и глотать.

Ген *SMN1* располагается на пятой хромосоме на участке, обозначаемом буквой 'q', поэтому основные типы СМА имеют общее название СМА 5q.

◆ **ГЕН *SMN2***

В выработке белка SMN задействован и еще один ген. Это ген выживаемости мотонейронов-2 (*SMN2*), который также иногда называют «резервным геном» СМА. При этом большая часть белка, произведенного геном *SMN2*, не имеет важного структурного элемента, содержащегося в белке, произведенном геном *SMN1*. Поэтому *SMN2* может производить какое-то количество функционального белка SMN, но полностью возместить недостаток белка, связанный с отсутствием гена *SMN1*, он не может. Количество копий гена *SMN2* у разных людей может варьироваться от нуля до восьми. Обычно, чем больше количество копий гена *SMN2* у пациента, тем менее тяжелые у него симптомы. В Таблице 2 показано среднее количество копий гена *SMN2* при разных типах СМА. Тем не менее, только на основании количества копий *SMN2* нельзя точно предсказать степень тяжести заболевания. Это, скорее всего, связано с тем, что на количество белка SMN, вырабатываемого геном (генами) *SMN2*, влияют и другие генетические факторы.

Таблица 2. Количество копий гена *SMN2*, наиболее часто встречающееся у пациентов с разными типами СМА

SMA type	Количество копий гена <i>SMN2</i> у большинства пациентов с данным типом СМА
1	2
2	3
3a	3
3b	4
4	4-6

Ген *SMN1* располагается на пятой хромосоме на участке, обозначаемом буквой 'q', поэтому основные типы СМА имеют общее название СМА 5q.

Если вы хотите больше узнать о том, как наследуется СМА, смотрите приложение 1.

Вы также можете обратиться к разделу «Полезные ресурсы», где перечислены пациентские организации разных стран.

КАК НАСЛЕДУЕТСЯ СМА 5q

СМА 5q передается от родителей детям через дефектные гены *SMN1* по аутосомно-рецессивному типу, то есть:

- ◆ Люди, которые получают по наследству две дефектные копии гена *SMN1* (по одной от каждого родителя), будут иметь СМА.
- ◆ Люди, которые получают по наследству одну дефектную (от одного родителя) и одну здоровую (от другого родителя) копию гена *SMN1*, будут носителями СМА. Примерно 1 человек из 36 — носитель СМА. У носителей нет ни СМА, ни каких-либо симптомов СМА.
- ◆ Люди, которые получают по наследству две здоровые копии гена *SMN1* (по одной от каждого родителя), не будут иметь СМА и не будут носителями СМА.

Хотя большая часть пациентов со СМА унаследовали дефектный ген от двух родителей, у примерно 2% людей со СМА мутация является новой. Обычно она связана с ошибкой в ДНК яйцеклетки или сперматозоида, которые участвовали в зачатии. Такая ситуация называется мутацией *de novo*.

Важно, чтобы члены семьи пациента понимали результаты генетического анализа, который подтвердил постановку диагноза СМА. Им необходимо проконсультироваться с врачом-генетиком. Такой врач сможет ответить на вопросы, возникающие у семьи в связи с генетическими аспектами диагноза, и рассказать о вариантах действий при планировании следующих беременностей.

Если вы хотите больше узнать о генетике и наследовании СМА, смотрите раздел о наследовании СМА в приложении 1. Вы также можете обратиться к разделу «Полезные ресурсы», где перечислены пациентские организации разных стран.



Более подробную информацию о симптомах СМА можно найти на сайтах пациентских организаций, перечисленных в разделе «Полезные ресурсы» в конце данного справочника.

СИМПТОМЫ

Путь к постановке диагноза СМА у ребенка обычно начинается с того, что родители или врачи замечают какой-то тревожный симптом. В случае СМА с ранним стартом, т.е. СМА первого типа (несидячие), родители (или те, кто ухаживает за ребенком) могут заметить у младенца вялость (низкий тонус мышц) и сложности с приобретением двигательных навыков. Низкий тонус более заметен в мышцах ног, чем рук. Еще один распространенный симптом СМА у младенцев — это трудности с кормлением, вызванные слабостью глотательных мышц. Кроме того, они могут иметь проблемы с дыханием из-за слабости дыхательных мышц.

Тяжесть заболевания у детей со вторым типом СМА (сидячих) меньше, чем при СМА первого типа, но у них также мышечная слабость более выражена в ногах, чем в руках. Их глотательные и дыхательные мышцы могут как иметь симптомы

поражения, так и не иметь их.

Дети с третьим типом СМА (ходячие) также демонстрируют симптомы слабости сначала в ногах, а не в руках. Поскольку болезнь обычно не затрагивает их глотательные и дыхательные мышцы, у них обычно отсутствуют симптомы, связанные с глотанием и дыханием.

Первые симптомы у пациентов со стартом заболевания во взрослом возрасте — СМА четвертого типа (ходячие) — обычно проявляются как дискомфорт и/или боль в мышцах. Поскольку болезнь обычно не затрагивает их глотательные и дыхательные мышцы, у них обычно отсутствуют симптомы, связанные с глотанием и дыханием.

Более подробную информацию о симптомах СМА можно найти на сайтах пациентских организаций, перечисленных в разделе «Полезные ресурсы» в конце справочника.



ПОДТВЕРЖДЕНИЕ ДИАГНОЗА

Если доктор подозревает, что симптомы у ребенка или взрослого пациента указывают на СМА, он направит пациента на анализ крови на делецию гена SMN1. Если анализ подтвердит, что обе копии гена SMN1 имеют делецию (дефект), пациенту ставят диагноз СМА 5q. Сегодня также рекомендуют сразу проводить анализ на количество копий гена SMN2, поскольку этот показатель может использоваться для прогнозирования развития болезни и выработки рекомендаций по оптимальному уходу и лечению. Данный анализ также может понадобиться для участия в клинических испытаниях новых препаратов, где определенное количество копий гена SMN2 может быть одним из критериев.

Если результаты анализа показывают, что только одна из копий гена SMN1 имеет дефект, но симптомы указывают на СМА, рекомендуется более глубокое генетическое исследование, которое называется

«секвенирование гена SMN1». В данном исследовании ведется поиск одиночных (точковых), малозаметных мутаций гена SMN1, и если они обнаруживаются, подтверждается диагноз СМА 5q. Если присутствуют обе копии гена SMN1, и в них нет дефектов, очень маловероятно, что симптомы вызваны СМА. В этом случае для постановки диагноза необходимо проведение других исследований. Для диагностики СМА 5q другие исследования, такие как хирургическое взятие образца мышечной ткани (биопсия мышц) и исследования функций нервной системы, не нужны. Тем не менее, дополнительные исследования могут понадобиться для пациентов с более поздним стартом СМА, поскольку у них симптомы менее выражены и постановка диагноза может быть затруднена. Например, может проводиться анализ крови для исследования мышечных ферментов (креатинкиназа — КФК).

ПОЛУЧЕНИЕ ДИАГНОЗА

О диагнозе СМА пациенту и членам семьи должен сообщать генетик или невролог, на очном приеме и очень тактично. На первой встрече необходимо обсудить следующие вопросы:

- ◆ Что стало причиной заболевания
- ◆ Как обычно развивается заболевание
- ◆ Как заболевание может отразиться на вашем ребенке со СМА или на вас как взрослом со СМА, а также, какое влияние оно может оказать на всю вашу семью
- ◆ Доступны ли какие-либо варианты лечения и если да, то какие
- ◆ Обсуждение вариантов симптоматического лечения, подходящих для данного пациента

В этот период, также как и после него, особенно важна психологическая и эмоциональная поддержка

Врач, который сообщает диагноз, также должен проинформировать о диагнозе врача и организацию, наблюдающих пациента, и проконсультировать их о правильном ведении пациентов со СМА.

В этот период, также как и после него, особенно важна психологическая и эмоциональная поддержка.



ОРГАНИЗАЦИЯ УХОДА И ПОДДЕРЖКИ

СМА — это комплексное заболевание, которое по-разному отражается на разных пациентах. Оптимальное ведение заболевания требует участия множества разных медицинских специалистов (см. рис. 1). Пациента, у которого диагностирована СМА, необходимо направить в клинику, специализирующуюся на нейромышечных и прочих сопутствующих заболеваниях. Ему может понадобиться консультация специалистов в следующих областях:

- ◆ Дыхание (респираторная поддержка)
- ◆ Питание (гастроэнтерология и диетология)
- ◆ Кости и мышцы (ортопедическая поддержка)
- ◆ Реабилитация (физические терапевты и эрготерапевты)

Члены семьи пациентов со СМА и взрослые пациенты со СМА также должны получить консультацию генетика.



Рисунок 1.

Многопрофильная команда специалистов, консультации и поддержка которых могут понадобиться пациенту со СМА (адаптированная версия из Е. Mercuri с соавт., 2018, стр. 106)

Специалисты должны работать вместе в составе многопрофильной команды, учитывающей не только медицинские, но и социальные, культурные и духовные потребности пациента и его семьи. В команде также должны быть специалисты по паллиативной помощи, имеющие опыт сложного симптоматического лечения. Под паллиативной помощью часто понимают только помощь в конце жизни, однако ее задача гораздо шире — обеспечить пациенту с неизлечимым заболеванием высокое качество жизни.

Специалисты по паллиативной помощи помогают пациенту преодолевать трудности и выбирать варианты лечения в соответствии с его жизненными целями. Паллиативная помощь должна рассматриваться как дополнение к другим формам медицинской поддержки.

Вскоре после постановки диагноза следует обсудить варианты ухода и поддержки с многопрофильной командой специалистов. Такие общие консультации должны проводиться регулярно. Если какие-либо обстоятельства меняются, вы можете вместе с врачами пересмотреть выбор тех или иных видов медицинских вмешательств.

Согласно рекомендациям, все медицинские исследования и консультации должны координироваться одним из членов медицинской команды, осведомленным о возможном прогрессировании заболевания и проблемах, связанных со СМА. Это может быть невролог, детский невролог или координатор.

Специалисты также могут рассказать вам, как:

- ◆ Связаться с группами поддержки и ассоциациями пациентов со СМА
- ◆ Изучить надежные онлайн-ресурсы и получить больше информации о ведении СМА и уходе за пациентами со СМА
- ◆ Узнать о клинических испытаниях, которые могут быть вам интересны





ГЛАВА 3

03 ФИЗИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ И РЕАБИЛИТАЦИЯ

Данный раздел содержит информацию о том, как физическая терапия может помочь пациенту приобрести или сохранить определенные функциональные навыки для поддержания хорошего качества жизни. Под функциональными навыками понимается способность пациента выполнять бытовые действия и задачи, такие как сидеть, использовать туалет, одеваться, есть или подниматься по лестнице.

Снижение подвижности суставов — контрактуры — распространенное явление у людей со СМА. Они могут вызывать боль и затруднять движения. Контрактуры поражают, запястья, пальцы, плечевые, локтевые, тазобедренные, коленные, голеностопные суставы и стопы. Контрактуры и другие симптомы, связанные со СМА, можно ослабить с помощью регулярных занятий физической терапией. Вне зависимости от их состояния, детям и взрослым со СМА нужно предоставлять поддержку, информацию и оборудование

для того, чтобы они как можно больше действий совершали самостоятельно. Обычно физические терапевты и эрготерапевты (специалисты по развитию бытовых навыков) разрабатывают и демонстрируют индивидуальную программу упражнений. Они также порекомендуют или предоставят оборудование, которое облегчит выполнение как упражнений, так и бытовых задач. Родителям детей со СМА и взрослым со СМА обычно показывают, как выполнять растяжки и упражнения и использовать оборудование, чтобы встроить регулярную физическую терапию в их ежедневный график.

В данном разделе мы представим рекомендации, изложенные в Стандартах по уходу, а также предписания Стандартов о длительности ношения ортезов и частоты выполнения растяжек. Помните, что физический терапевт или аналогичный специалист разрабатывает программу индивидуально для каждого пациента.

НЕСИДЯЧИЕ

Физическая терапия и реабилитация для несидячих пациентов со СМА направлена на снижение негативного эффекта от контрактур, оптимизацию функциональных навыков, а также помощь в комфортном удержании различных положений тела, таких как лежачее на спине или на боку, а также сидя с поддержкой. Когда физический терапевт или эрготерапевт будут давать вам свои рекомендации, они должны проинструктировать вас и обучить необходимым процедурам.

◆ Позиционирование

Для поддержания положения несидячих пациентов лежачее на спине, на боку или сидя используются различные предметы, такие как ролики, клинья, кресла-мешки и подушки.

Рекомендуется использование индивидуально изготовленных сидений и систем для сна, а также электроколясок или прогулочных колясок, в которых человек может находиться в лежачем или полужаком положении.



◆ Упражнения на растяжку

Детям и взрослым со СМА важно поддерживать максимальную гибкость суставов для обеспечения автономности в быту. Рекомендуется растягивать мышцы, которые теряют эластичность. Ниже приводятся разные способы растяжек. Нужно иметь в виду, что каждый из них подходит не всем.

Растяжки с помощником — когда кто-то помогает совершать движение. Рекомендуемое минимальное количество занятий — три-пять раз в неделю.

Туторы (шины, фиксаторы) — поддерживают или обездвиживают конечность или позвоночник. Туторы на руки могут помогать совершать движения, сохраняя при этом подвижность суставов. Для того, чтобы тугор эффективно повышал гибкость сустава, его необходимо надевать не менее чем на 60 минут или на ночь.

Этапное гипсование — конечность гипсуют в несколько этапов в течение определенного времени, постепенно корректируя ее положение с каждым последующим гипсованием.

Ортезы — подобны шинам и используются для поддержки определенных частей тела, обеспечивают их стабилизацию и движение. Для эффективности ортезов их необходимо использовать минимум пять раз в неделю.

Шейные ортезы — поддерживают голову и удерживают шею, облегчая дыхание.

Вертикализаторы — устройства, помогающие безопасно установить человека в вертикальное («стоячее») положение. Могут использоваться для поддержания или улучшения правильного положения тела, поддержания здоровья костей (минеральная плотность костей) и пищеварительной системы. Данные устройства подходят не всем и должны использоваться только по назначению физического терапевта.

Некоторым несидячим пациентам сложно выполнять движения и упражнения. Им могут быть полезны упражнения в воде, при соответствующем наблюдении и с правильной поддержкой головы. Рекомендации по упражнениям в воде может дать физический терапевт или эрготерапевт.

◆ Мобильность и упражнения

Для того чтобы помочь пациентам двигаться, применяют различные приспособления и технологии. Некоторым несидячим пациентам сложно выполнять движения и упражнения. Им могут быть полезны упражнения в воде, при соответствующем наблюдении и с правильной поддержкой головы. Рекомендации по упражнениям в воде может дать физический терапевт или эрготерапевт.

Очень важно регулярно использовать разные техники и приспособления для тренировки дыхания и очистки дыхательных путей от выделений. Физическая терапия грудной клетки особенно важна во время болезней или при подготовке к хирургическим вмешательствам (см. главу 6 «Дыхание (респираторная поддержка)»).

◆ Общение

Хороший пример технического приспособления, которое помогает общаться и увеличить автономность человека со СМА — это устройство, отслеживающее движения глаз. С их помощью дети и взрослые со СМА могут управлять различными устройствами, передвигая взгляд по экрану компьютера.



СИДЯЧИЕ

Для сидячих пациентов со СМА главные задачи физической терапии следующие: сохранить гибкость суставов и предупредить появление контрактур; предотвратить искривление позвоночника (сколиоз); сохранить диапазон движения, и в конечном итоге увеличить степень автономности в выполнении бытовых задач. Физический терапевт или эрготерапевт дают рекомендации и обучают пациентов таким методам как:

◆ Позиционирование

Ортезы — это устройства, поддерживающие руки, ноги или позвоночник: они направляют движения или предотвращают нежелательные движения для того, чтобы пациент смог совершать определенные действия, например, стоять или ходить с поддержкой. Существуют следующие виды ортезов:

Корсет — рекомендуется для поддержки и стабилизации позвоночника. Для эффективного действия корсет необходимо использовать как минимум пять раз в неделю.

Ортезы на руки и ноги — помогают удерживать суставы в определенном положении. Для эффективного действия их необходимо надевать не менее чем на один час или на ночь.

Шейные ортезы — могут использоваться в поездках.

Стояние с поддержкой (вертикализация) — обеспечивает растяжку мышц и суставов ног, правильное позиционирование, способствует увеличению минерализации костей и циркуляции крови, а также

своевременному опорожнению кишечника. Вертикализироваться необходимо до 60 минут (за один раз), минимум 3–5 раз в неделю, но для наибольшей эффективности, рекомендуется делать это каждый день.

◆ Упражнения на растяжку

Упражнения, нацеленные на растяжение «тугих» мышц могут выполняться с помощником, а также с поддержкой ортезов и вертикализаторов, которые помогают обеспечить правильное положение.

Растяжки важно выполнять регулярно. Важнейшее условие их эффективности — это сочетание правильных растяжек с использованием ортезов и вертикализации. Комплекс упражнений подбирается индивидуально физическим терапевтом или эрготерапевтом. Для эффективного действия растяжки необходимо делать 5–7 раз в неделю и чаще.

◆ Мобильность и упражнения

У каждого сидячего пациента должно быть кресло-коляска с электроприводом (электроколяска) с индивидуально подобранным сиденьем. С точки зрения умственных и физических способностей, дети обычно могут использовать электроколяску уже в возрасте до двух лет, поэтому до достижения ими двухлетнего возраста имеет смысл провести необходимые замеры для подбора электроколяски.

Для более сильных пациентов может быть предпочтительно легкое кресло на ручном управлении или на колесах с электрическим усилением, которое может обеспечить большую автономность.

Необходимо поощрять физические упражнения, т.к. они очень полезны для поддержания и развития силы, гибкости, выносливости и равновесия. Упражнения также помогают социализироваться в школе, вузе, на работе, в свободное время. Необходимо выполнять различные виды упражнений, такие как силовые упражнения (с увеличением нагрузки), плавание, физическая терапия, включая верховую езду (иппотерапию), а также спорт на инвалидных колясках. Все эти виды занятий могут приносить удовольствие, а с выбором может помочь физический терапевт.

Как и с несидячими пациентами, могут использоваться различные приемы и устройства для поддержки дыхания и удаления выделений из дыхательных путей (см. главу 6 «Дыхание (респираторная поддержка)»). Это особенно важно в период болезни и при подготовке к хирургическим вмешательствам.



Для сидячих пациентов со СМА главные задачи физической терапии следующие: сохранить гибкость суставов и предупредить появление контрактур; предотвратить искривление позвоночника (сколиоз); сохранить диапазон движения, и в конечном итоге увеличить степень автономности в выполнении бытовых задач.

ХОДЯЧИЕ

Физическая терапия для ходячих пациентов помогает сохранить и улучшить мобильность, общий диапазон движений и автономность в быту. Задачи физической терапии для ходячих пациентов — это сохранение и улучшение мобильности и общего диапазона движений, а также максимальная автономность в быту. Для этого важно работать над гибкостью, силой, выносливостью и равновесием. Физический терапевт или эрготерапевт обсуждает варианты терапии с пациентом и проводит обучение. Виды терапии включают:

◆ Упражнения на растяжку

В комплекс упражнений должны входить растяжки для сохранения гибкости суставов, особенно голеностопных и коленных. Растяжки выполняются самостоятельно или с помощником. Для увеличения продолжительности растяжек можно использовать тьюторы. Минимальная частота упражнений на растяжку — 2–3 раза в неделю, а оптимальная — 3–5 раз в неделю.

◆ Позиционирование

Ортезы на нижние конечности (тьюторы) могут использоваться для поддержания гибкости, правильного положения и функционирования голеностопных и коленных суставов. Для правильного позиционирования в сидячем положении можно использовать корсет, но при ходьбе ношение корсета не рекомендуется.

◆ Мобильность и упражнения

Если пациенту трудно ходить, он может использовать легкие кресла-коляски

с ручным управлением или коляски активного типа на колесах с электрическим усилением. Для передвижения на длинные дистанции можно использовать электроколяску или скутер.

Очень полезны программы упражнений на развитие силы, выносливости, гибкости и равновесия. Стандарты по уходу рекомендуют аэробные упражнения, плавание, ходьбу, езду на велосипеде, йогу, греблю, эллиптические/кросс-тренажеры, а также терапию с верховой ездой (иппотерапия).

Рекомендации по частоте и длительности тренировок может дать физический терапевт.



При СМА часто возникают ортопедические осложнения (страдают кости и мышцы). Это могут быть проблемы с позвоночником, бедрами, суставами и костями.

04 ГЛАВА 4 ОРТОПЕДИЧЕСКАЯ ПОМОЩЬ

При СМА часто возникают ортопедические осложнения (страдают кости и мышцы). Это могут быть проблемы с позвоночником, бедрами, суставами и костями. Вне зависимости от того, получает пациент медикаментозное лечение или нет, все дети и взрослые со СМА (сидячие, несидячие и ходячие) должны регулярно проходить осмотр у специалистов, таких как ортопед, физический терапевт и эрготерапевт. Это позволит своевременно решать возникающие проблемы, а также поддерживать или повышать мобильность и качество жизни пациента.

ПОЗВОНОЧНИК

СМА может ослаблять мышцы, поддерживающие позвоночник. Без мышечной поддержки позвоночник искривляется под действием гравитации. По статистике, у 60-90% несидячих и сидячих, а также 50% ходячих пациентов со временем развивается искривление позвоночника.

Когда позвоночник искривляется вбок в форме буквы «С» или «S», это называется «сколиоз». Когда позвоночник изгибается вперед, это называется «кифоз». По мере искривления позвоночника искривляются грудная стенка и ребра, что приводит к уменьшению пространства для роста легких и дыхания. Поэтому пациентов, у которых симптомы СМА появились в детстве, важно регулярно обследовать на предмет сколиоза. Угол искривления измеряют с

помощью рентгеновских снимков всего позвоночника. Метод измерения называется «угол Кобба». Тем пациентам, которые могут сидеть или ходить, рентгеновские снимки делают в максимально прямом сидячем или стоячем положении, которое они могут поддерживать самостоятельно. Несидячим пациентам рентгеновские снимки делают в положении лежа на спине. Несидячим и сидячим пациентам с углом Кобба более 20° необходимо проходить проверку каждые полгода до момента, когда рост костей прекратится и наступит момент полного развития скелета, «скелетная зрелость». После этого проверку нужно проходить каждый год, поскольку искривление позвоночника может продолжаться и во взрослом возрасте.

СКОЛИОЗ

Несидячие

Несидячим детям может быть полезно и в целом более комфортно носить корсет в течение дня как для профилактики сколиоза, так и для поддержания более вертикального сидячего положения. Корсет должен быть изготовлен индивидуально и корректироваться специалистом (ортезистом) так, чтобы обхватывать спину и грудь и комфортно прилегать к телу.

Сидячие

Пациенты с углом сколиоза более 20° могут использовать корсет (ортез грудного, поясничного и крестцового отделов позвоночника) для корректирующей поддержки в вертикальном сидячем положении. Детям, которым еще предстоит значительный рост, рекомендуют мягкий или полужесткий корсет. Ношение корсета не предотвращает возможное дальнейшее искривление позвоночника, но помогает снять боль, обеспечить устойчивость, а также может замедлить прогрессирование искривления.

Может наступить момент, когда будет рекомендована операция по выпрямлению позвоночника. Ее проводят для восстановления равновесия в сидячем положении и улучшения дыхательной функции — легкие смогут раскрываться сильнее. Если рассматривается возможность операции, необходимо подробно обсудить все варианты действий с многопрофильной командой врачей.

Операцию на позвоночнике рекомендуют, если угол Кобба превышает 50°, либо если искривление ежегодно увеличивается на 10° и более.

Прочие факторы, которые необходимо учитывать при рассмотрении возможности операции:

- ◆ Возраст в годах и месяцах (биологический возраст), а также степень зрелости костей и скелета (скелетная зрелость). Поскольку скелетный возраст и фактический возраст зачастую не совпадают, скелетную зрелость можно оценить по рентгеновскому снимку левого запястья.
- ◆ Степень снижения дыхательной функции
- ◆ Наличие изменений грудной стенки или сжатия ребер
- ◆ Причиняет ли искривление неудобства в быту
- ◆ Присутствует ли постоянная боль в спине и бедрах
- ◆ Присутствует ли неравномерное позиционирование бедер и таза, затрудняющее поддержание равновесия в сидячем положении

Существует два типа операций на позвоночнике:

Спондилодез — выпрямление позвоночника с помощью двух металлических стержней, которые устанавливаются по бокам от позвоночника и крепятся к позвонкам и ребрам. Спондилодез корректирует искривление и поддерживает позвоночник, не давая ему сгибаться под действием гравитации. Кроме того, некоторые смежные позвонки «срачиваются» между собой для того, чтобы конструкция была более устойчивой.

«Растущая» конструкция — рекомендуется детям младше 10 лет, которым еще предстоит значительный рост позвоночника и грудной клетки. В данном случае стержни крепятся только к позвоночнику или ребрам в верхней и нижней точке изгиба, таким образом, что между ними остаются нетронутые отделы позвоночника и ребра, которые могут продолжать расти. Искривление позвоночника выпрямляется по мере возможности в момент установки стержней. Затем каждые 2-6 месяцев стержни постепенно раздвигают в длину. Такая процедура оставляет возможность для дальнейшего роста позвоночника и грудной клетки. Появляются новые технологии «растущих» конструкций. Например, стержни, которые контролируются с помощью магнитов, что позволяет удлинять их без повторной операции.

Перед проведением любой операции соответствующие специалисты должны провести комплексное исследование здоровья и самочувствия пациента. Оцениваются вес и питание, состояние костей, дыхательные способности, а также необходимость респираторной поддержки во время операции. Решение должен принимать не один врач, а вся команда вместе, взвесив все риски и преимущества операции. Врачи, проводящие операцию, должны иметь план по наблюдению за дыханием и дыхательной поддержке пациента после операции.

Рекомендованный возраст для проведения операций на позвоночнике:

Медицинские рекомендации Стандартов по уходу зависят от возраста пациента:

- **Младше 4 лет:** обычно операцию на позвоночнике рекомендуют отложить до достижения возраста 4 лет.
- **4 года — 10 лет:** поскольку скелетная зрелость еще не наступила, рекомендуется установка «растущей» конструкции.
- **10–12 лет:** это возраст перехода к скелетной зрелости. Если необходима операция, ее тип будет зависеть от скелетной зрелости пациента и того, как сильно еще может вырасти позвоночник.
- **Старше 12 лет:** это возраст скелетной зрелости. Если необходима операция, рекомендуется спондилодез.

Эксперты советуют при проведении любой операции на позвоночнике оставлять нетронутые позвонки в середине поясничного отдела позвоночника для того, чтобы обеспечить возможность введения лекарств, таких как Спинраза, которые доставляются с помощью иглы в спинномозговой канал (интратекально) (см. главу 11 «Введение новых препаратов для лечения СМА»).

Появляются новые технологии «растущих» конструкций. Например, стержни, которые контролируются с помощью магнитов, что позволяет удлинять их без повторной операции.



Бедра

Нестабильность тазобедренных суставов часто наблюдается у несидячих и сидячих пациентов со СМА. Если пациент может стоять или ходить с поддержкой или без, а вывих или подвывих бедра этому мешает или причиняет боль, рекомендуется хирургическая реконструкция сустава. Неходячим пациентам хирургическая операция показана, если они испытывают постоянную боль или если сниженная мобильность тазобедренного сустава мешает им выполнять повседневные действия, такие как есть, ходить в туалет, одеваться или сидеть.

Суставы

У пациентов со СМА бывает снижена подвижность суставов (развиваются контрактуры), что может привести к боли и сложностям с передвижением. Для поддержания подвижности суставов рекомендуют физическую терапию и ношение тьюторов (см. главу 3 «Физическая терапия и реабилитация»). Хирургическое вмешательство следует рассматривать только если контрактуры причиняют боль или ограничивают возможность двигаться.

Кости

Поскольку у несидячих и сидячих пациентов снижена нагрузка на кости и мышцы, у них нередко развивается остеопороз, что, в свою очередь, увеличивает риск переломов. Детям и взрослым со СМА необходимо потреблять достаточное количество кальция и витамина D3 (см. главу 5 «Питание, рост и состояние костей»).

В Стандартах по уходу содержатся следующие медицинские рекомендации на случай перелома кости у пациентов со СМА:

Для сидячих и несидячих

- Избегать использования гипса на срок дольше чем 4 недели, если гипс ограничивает мобильность
- По возможности избегать операций и рассмотреть использование гипсования вместо операции

Для ходячих

- Если ходячий пациент ломает ногу, рассмотреть возможность операции
- Если пациент, который обычно не ходит, ломает бедренную кость, рассмотреть возможность операции с использованием стержней или пластин. Это может ускорить процесс заживления и увеличивает шансы сохранить способность передвигаться.



Рисунок 2

Ведение пациента при подозрении на искривление позвоночника (адаптированная версия из E Mercuri с соавт., 2018, с. 109)

Все дети и взрослые со СМА должны регулярно консультироваться с диетологом, который оценивает их рост, вес и питание, после чего дает рекомендации по поддержанию нормального веса и правильного потребления пищи и жидкости.

ГЛАВА 5

05 ПИТАНИЕ, РОСТ И СОСТОЯНИЕ КОСТЕЙ

Основные проблемы при СМА, связанные с питанием:

- Трудности с глотанием
- Проблемы с весом
- Продвижение пищи по пищеварительной системе



Все дети и взрослые со СМА должны регулярно консультироваться с диетологом, который оценивает их рост, вес и питание, после чего дает рекомендации по поддержанию нормального веса и правильного потребления пищи и жидкости. Для детей со СМА не существует специальной таблицы роста и веса, но диетолог может ориентироваться на стандартные таблицы роста Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ). При посещении врача рекомендуется измерять и записывать вес и рост, а также подсчитывать Индекс массы тела (ИМТ). ИМТ — это показатель соотношения роста и веса, который помогает понять, находится ли вес человека ниже нормы, в норме, либо выше нормы. Если ИМТ пациента со СМА превышает 25-й перцентиль, нужно отслеживать риск ожирения. Необходимо также измерять состав тканей тела, чтобы убедиться, что соотношение костной, жировой и мышечной ткани находится в пределах нормы.

Что касается желудочно-кишечного тракта, каждый пациент имеет свои особенности, но некоторые важные симптомы необходимо отслеживать и лечить: это рефлюкс (см. «гастроэзофагеальный рефлюкс»), задержка опорожнения желудка, рвота и запор. У пациентов со СМА бывает нарушен обмен веществ (метаболизм). Это может привести к повышению уровня кислоты в крови — «метаболический ацидоз» или кетоацидоз. У пациентов может быть повышен или понижен уровень сахара в крови, а также нарушено расщепление жиров.

Для индивидуального подбора диеты необходимо консультироваться с диетологом

НЕСИДЯЧИЕ

Главное, что необходимо проверять у маленьких детей, — это их способность глотать. При трудностях с глотанием («дисфагия») есть риск попадания пищи или жидкости в дыхательные пути (аспирации) и их воспаления. Вскоре после постановки диагноза ребенку необходимо провести оценку его глотательной способности (видеофлюорографическое исследование глотания). Если исследование показало, что безопасное глотание затруднено, есть два временных способа обеспечить питание через нос: назогастральный зонд, который проходит в желудок, либо назоинтестинальный зонд, который проходит в тонкий кишечник. Более долгосрочный вариант — это гастростомическая трубка или чрескожная эндоскопическая гастростомия (ЧЭГ), при которой трубка вставляется хирургическим путем через кожу и проходит в желудок. Некоторые специалисты рекомендуют дополнительную операцию для снижения рефлюкса. Еще одной проблемой может быть снижение эластичности челюстных мышц, что приводит к трудностям с жеванием и глотанием. Если ребенок или взрослый испытывает какие-либо из вышеперечисленных трудностей, обратитесь за консультацией к медицинским специалистам.

Помимо проблем с глотательными мышцами и дисфагией, которые мешают правильному потреблению калорий, несидячие пациенты

тратят много энергии на дыхание и борьбу с инфекциями дыхательных путей. Это значит, что они подвержены риску недостаточности питания и могут плохо набирать вес. Есть разные виды диет, которые подбираются индивидуально для каждого пациента. Также необходимо обеспечить достаточное потребление жидкости. Для пищеварительной системы особенно полезны живые бактерии и дрожжевые грибы (пробиотики). Несидячим пациентам также может понадобиться медикаментозная помощь при запоре и проблемах с опорожнением кишечника, поскольку у них пища может передвигаться по пищеварительной системе слишком медленно.

В случае болезни важно проконсультироваться с врачами, поскольку необходимо обеспечить своевременное потребление жидкости и отслеживать уровень солей в крови. У пациентов со СМА обычно нарушен метаболизм жиров, что может приводить к избытку кетонов и других продуктов обмена. Чтобы избежать этого, рекомендуется соблюдать диету с сахарами и протеинами, для того чтобы ограничить расщепление жиров при выработке энергии. Это особенно важно в период болезни, поэтому рекомендуют давать пациенту питание с сахарами и белком в течение шести часов после начала болезни и далее. Голодания необходимо избегать.



СИДЯЧИЕ

Сидячим пациентам бывает сложно пережевывать пищу, и в процессе еды они могут уставать. Им важно консультироваться с диетологом, который поможет индивидуально подобрать диету. Сидячие дети после получения диагноза должны проходить оценку пищевого статуса каждые 3 — 6 месяцев, а затем ежегодно.

Если сидячие пациенты давятся пищей или закашливаются во время еды, им необходимо пройти оценку глотательной способности (видеофлюорографическое исследование глотания). Необходимо, чтобы логопед оценил их диету, жевательные и глотательные способности, и порекомендовал, в какой консистенции готовить пищу (пюре, полутвердая консистенция, или густые жидкости, такие как молочные коктейли). Логопед также может дать рекомендации по способу кормления.

Если у пациента есть признаки отставания в росте, необходимо рассмотреть возможность установки зонда для энтерального питания. Если пациент при этом может глотать, не поперхиваясь, необходимо часть пищи давать через рот.

В связи с малой подвижностью и изменениями состава тела, сидячие пациенты подвержены риску набора избыточного веса. Если есть признаки

этого, рекомендуется сделать анализы крови на предмет способности организма перерабатывать сахара (метаболизм глюкозы).

Если есть проблема регулярных запоров, необходимо увеличить потребление жидкости и клетчатки; проконсультируйтесь на эту тему с врачом. Также могут помочь лекарства, способствующие опорожнению кишечника.

В случае болезни важно проконсультироваться с врачами, поскольку необходимо обеспечить своевременное потребление жидкости и отслеживать уровень солей в крови. У пациентов со СМА обычно нарушен метаболизм жиров, что может приводить к избытку кетонов и других продуктов обмена. Чтобы избежать этого, рекомендуется соблюдать диету с сахарами и протеинами, для того чтобы ограничить расщепление жиров при выработке энергии. Это особенно важно в период болезни, поэтому рекомендуют давать пациенту питание с сахарами и белком в течение шести часов после начала болезни и далее. Голодания необходимо избегать.

ХОДЯЧИЕ

У ходячих пациентов редко бывают проблемы с глотанием и приемом пищи. Им необходимо консультироваться с диетологом, если есть проблемы с весом, в частности лишний вес и ожирение, поскольку они могут снижать мобильность и увеличивать риск других проблем, таких как высокое кровяное давление и диабет. Если есть признаки лишнего веса, рекомендуется сделать анализ крови на предмет способности организма перерабатывать сахара (метаболизм глюкозы).

СОСТОЯНИЕ КОСТЕЙ У ВСЕХ ПАЦИЕНТОВ СО СМА

Все пациенты со СМА подвержены риску истончения костей (остеопения) и переломов. Рекомендуется проводить исследование минеральной плотности костей (денситометрия) один раз в год. Также необходимо ежегодно проверять уровень витамина D в крови и принимать его препарат, если уровень низкий или диагностирована остеопения. Могут также назначаться препараты кальция. Если пациент часто получает переломы, врач может назначить препараты для увеличения плотности костей (бисфосфонаты).

Рекомендуется проводить исследование минеральной плотности костей (денситометрия) один раз в год.



06

ГЛАВА 6

ДЫХАНИЕ

РЕСПИРАТОРНАЯ ПОДДЕРЖКА

Мышечная слабость, связанная со СМА, может повреждать и дыхательные (респираторные) мышцы. Проблемы с дыханием наблюдаются у несидячих и сидячих пациентов, но редко случаются у ходячих. Тем не менее, всем пациентам со СМА рекомендуется ежегодная вакцинация от гриппа и вакцинация от пневмококковой инфекции. Все остальные прививки должны проводиться в соответствии со стандартными медицинскими рекомендациями, если у врачей, наблюдающих пациента, нет других рекомендаций по этому вопросу.

Существуют разные способы ведения пациентов с дыхательными проблемами. Они зависят от проявлений СМА у конкретного пациента.

НЕСИДЯЧИЕ

Проблемы с дыханием — это главный источник серьезных проблем со здоровьем у пациентов с ранним стартом СМА. Основные респираторные проблемы следующие:

- У пациента слабый кашель, и поэтому он не может очистить легкие от мокроты, что приводит к воспалению легких
- В связи с мышечной слабостью, пациент не может сделать достаточно глубокий вдох для обмена углекислого газа на кислород (гиповентиляция), что приводит к снижению уровня кислорода в крови (кислородная десатурация). Гиповентиляция и низкий уровень кислорода в крови поначалу возникают во время сна, когда дыхательные мышцы наиболее расслаблены. Постепенно сложности с обменом углекислого газа на кислород появляются и во время бодрствования.

Поскольку дыхательные затруднения — это распространенная и тяжелая

проблема при СМА, необходимо как можно раньше начинать следить за дыхательной функцией и делать это регулярно, даже если нет никаких симптомов (это называется «проактивное» лечение). Специалист по респираторной поддержке должен подключиться к ведению пациента сразу после постановки диагноза.

Все несидячие младенцы со СМА должны посещать врачей и проходить физический осмотр не реже, чем каждые три месяца. Если их дыхание неэффективно (гиповентиляция), у них в крови может накапливаться углекислый газ. Поэтому важно проверить уровень углекислого газа в конце выдоха. Также необходимо проводить регулярные исследования во время сна пациента, на предмет гиповентиляции и десатурации во время ночного дыхания. Эти тесты помогут принять взвешенное решение о необходимости начинать использование аппарата, который помогает дышать (неинвазивная вентиляция легких, НИВЛ — см. далее) во время сна.

Ведение пациентов:

Простудные заболевания зачастую приводят к инфекциям дыхательных путей, и ситуация усугубляется, если пациент не может полностью откашлять мокроту и другие выделения. Физическая терапия грудной клетки в сочетании с аппаратом, помогающим кашлять — откашливателем (например, Cough Assist® и Vital Cough®), должна быть доступна для несидячих пациентов. Каждый пациент с неэффективным кашлем и ослабленным глотанием также должен иметь аппарат для отсасывания выделений (аспиратор). Родители и осуществляющие уход лица должны пройти обучение и иметь поддержку специалистов, чтобы соблюдать рекомендации врачей и правильно использовать аппаратуру.

Неинвазивная вентиляция легких (НИВЛ) — это рекомендованный метод улучшения низкой кислородной сатурации и высокого уровня углекислого газа во время сна (гиповентиляция). НИВЛ необходимого типа называется БиПАП (BiPAP, двухфазная вентиляция с положительным давлением в дыхательных путях): аппарат подает воздух в легкие с двумя уровнями давления через индивидуально подобранную носовую или ротоносовую маску. Более высокое давление подается во время вдоха, чтобы вдох был сильнее, чем человек может сделать самостоятельно во время сна. Затем на время выдоха давление воздуха понижается. НИВЛ синхронизируется с естественным ритмом дыхания человека. Настройки регулируются таким образом, чтобы вдох был достаточным, и дополнительная подача кислорода не требовалась.

Другие виды дыхательной поддержки, такие как СиПАП (CPAP, положительное постоянное давление в дыхательных путях), за редким исключением, не рекомендуются к использованию, поскольку они не способствуют выведению углекислого газа и его замене на кислород в дыхательных путях.

Если использование НИВЛ не дает нужного результата, врачи могут обсудить с

членами семьи пациента использование инвазивной вентиляции. Инвазивная вентиляция — это хирургическая операция, при которой создают отверстие в трахее и устанавливают в него дыхательную — трахеостомическую — трубку, через которую осуществляется дыхание вместо носа и рта. Обычно трубка устанавливается надолго. Варианты дыхательной поддержки нужно обсуждать с врачами тогда, когда здоровье пациента в хорошем состоянии. Все подобные решения нужно принимать исходя из того, что будет лучшим вариантом для самого человека со СМА.

Медикаменты для раскрытия дыхательных путей (ингаляции бронходилататоров) могут применяться при серьезных подозрениях на астму, либо если дыхательная функция заметно улучшается после их применения. Медикаменты для снижения выделений (такие как гликопирролат) нужно применять с осторожностью, а дозировку должен по необходимости корректировать врач. Если выделения слишком пересохнут, их будет сложнее удалять, и важно этого не допустить. Долгосрочное ежедневное использование медикаментов для сокращения выделений (Пульмозим® или гипертонический раствор) не рекомендуется. Использование антибиотиков во время болезни необходимо индивидуально обсуждать с врачами.

Помимо вакцинации от пневмококка и ежегодной вакцинации от гриппа, а также других рекомендованных прививок по графику, детям в возрасте до двух лет рекомендуют вакцинацию (паливизумаб, Синагис®) против такого распространенного вируса как респираторно-синцитиальный вирус (РСВ), который может вызывать дыхательные проблемы. Как описано в главе 5 «Питание, рост и состояние костей», могут быть и другие факторы, такие как рефлюкс, способствующие развитию проблем с дыханием, которые также необходимо лечить.

СИДЯЧИЕ

Сидячие пациенты со СМА реже имеют проблемы с дыханием, но и им рекомендуется проходить физический осмотр как минимум каждые полгода. Во время этого осмотра, по возможности, необходимо делать дыхательный тест (спирометрию) для измерения размера легких и силы дыхательной мускулатуры. Исследования дыхания во время сна рекомендуются для всех, у кого есть какие-либо симптомы или подозрения на сниженную эффективность дыхания. Такие симптомы включают беспокойный сон, утренние головные боли или сонливость в течение дня.

Ведение пациентов:

Если у сидячих пациентов ослабленный кашель, им необходимо проводить физическую терапию грудной клетки. Родителей и лиц, осуществляющих уход, необходимо обучить таким техникам, а также обеспечить откашливателем, обучив их тому, как и когда он используется. Неинвазивная вентиляция легких (НИВЛ) должна применяться, если есть симптомы дыхательной недостаточности во время сна (беспокойный сон, головные боли, сонливость в течение дня).

Исследования во время сна проводятся, чтобы выяснить, вызваны ли эти проблемы дыхательными трудностями, и определить нужные настройки НИВЛ. НИВЛ необходимо настроить так, чтобы был обеспечен достаточно большой вдох, и чтобы не был нужен дополнительный кислород. (Больше о НИВЛ и его настройках можно прочитать в разделе «несидячие — ведение пациентов», а также в словаре терминов).

Другие виды дыхательной поддержки, такие как СИПАП (СРАР, положительное постоянное давление в дыхательных путях), не рекомендуются, поскольку они не способствуют выведению углекислого газа и его замене на кислород в дыхательных путях.

Простудные заболевания зачастую приводят к инфекциям дыхательных



путей, и ситуация усугубляется, если пациент не может полностью откашлять мокроту и другие выделения. Физическая терапия грудной клетки в сочетании с откашливателем должна быть доступна для сидячих пациентов. Каждый пациент с неэффективным кашлем и ослабленным глотанием также должен иметь аппарат для отсасывания выделений (аспиратор). Родители и осуществляющие уход лица должны пройти обучение и иметь поддержку специалистов, чтобы соблюдать рекомендации врачей и правильно использовать аппаратуру.

Медикаменты для раскрытия дыхательных путей (ингаляции бронходилататоров) могут применяться при серьезных подозрениях на астму, либо если дыхательная функция заметно улучшается после их применения. Медикаменты для снижения выделений (такие как гликопирролат) нужно применять с осторожностью, а дозировку должен по необходимости корректировать врач. Если выделения слишком пересохнут, их будет сложнее удалять, и важно этого не допустить. Долгосрочное ежедневное использование медикаментов для сокращения выделений (Пульмозим® или гипертонический раствор) не рекомендуется. Использование антибиотиков во время болезни необходимо индивидуально обсуждать с врачами.



Большинство ходячих пациентов не имеют проблем с дыханием, хотя одно исследование показало, что со временем их дыхательная функция может немного снижаться.

ХОДЯЧИЕ

Большинство ходячих пациентов не имеют проблем с дыханием, хотя одно исследование показало, что со временем их дыхательная функция может немного снижаться. Если происходит заболевание дыхательных путей, необходимо провести тщательную клиническую оценку способности пациента эффективно откашливаться, а также оценить, присутствуют ли симптомы «неэффективного дыхания», такие как беспокойный сон, головные боли и сонливость в течение дня. Регулярные исследования дыхания (спирометрия) могут рекомендоваться пациентам с признаками дыхательных проблем. Тем не менее, если у пациента и его семьи нет соответствующих жалоб, предупреждающая дыхательная поддержка не нужна.

Медикаменты для раскрытия дыхательных путей (ингаляции бронходилататоров) могут применяться при серьезных подозрениях на астму, либо если дыхательная функция заметно улучшается после их применения. Медикаменты для снижения выделений (такие как гликопирролат) нужно применять с осторожностью, а дозировку должен по необходимости корректировать врач. Если выделения слишком пересохнут, их будет сложнее удалять, и важно этого не допустить. Долгосрочное ежедневное использование медикаментов для сокращения выделений (Пульмозим® или гипертонический раствор) не рекомендуется. Использование антибиотиков во время болезни необходимо индивидуально обсуждать с врачами.

07

ГЛАВА 7 ПРОЧИЕ ОРГАНЫ И СИСТЕМЫ

Белок SMN присутствует не только в спинном мозге, но и во всех клетках сразу после оплодотворения яйцеклетки. Это значит, что отсутствие этого белка может влиять и на другие органы и части тела. Ученые, исследующие СМА на животных, предполагают, что сниженный уровень белка SMN может влиять на мозг, нервную систему, сердце и поджелудочную железу. При этом лишь у небольшой части людей со СМА действительно есть проблемы с другими органами, и связь этих проблем со СМА не доказана.



СЕРДЦЕ

Изменения в строении сердца отмечались у детей с самой тяжелой формой заболевания: у них с рождения могут наблюдаться дыхательные проблемы, а частота сердцебиения бывает снижена, для чего может потребоваться лечение. Поэтому детям с тяжелыми формами СМА рекомендуется наблюдаться на предмет проблем с сердцем. Такие проблемы редко встречаются у сидячих и ходячих пациентов, поэтому им регулярные обследования сердца не требуются, если нет симптомов, указывающих на проблемы в этой области.

ДРУГИЕ СИСТЕМЫ

Существуют исследования на ранних стадиях (на клетках, животных и людях), указывающие на то, что у пациентов со СМА могут встречаться следующие проблемы:

- ◆ Проблемы с поджелудочной железой (включая диабет)
- ◆ Высокий уровень лептина (гормона, снижающего чувство голода и таким образом регулирующего аппетит и массу тела)
- ◆ Проблемы с мышечными митохондриями (части клеток, производящие энергию)

Всем пациентам со СМА рекомендуется проверять уровень сахара в крови, особенно в период болезни.

Заболевания дыхательных путей и проблемы с дыханием — наиболее распространенные состояния, при которых может понадобиться экстренная помощь. Каждый пациент со СМА должен иметь план действий на случай болезни, который может использовать любая медицинская команда. Этот план должен быть результатом обсуждения между взрослым пациентом и врачом, либо между родителями и врачом, в тот период, когда пациент здоров. Дети могут участвовать в обсуждении, если они способны понимать ситуацию. Решения необходимо зафиксировать в письменной форме в виде «Плана экстренной медицинской помощи». Его задача — дать взрослым пациентам или родителям детей со СМА возможность обозначить свои предпочтения и облегчить коммуникацию между семьей, бригадами экстренной медицинской помощи и врачами, наблюдающими пациента.

План **экстренной медицинской помощи** или «план действий на случай болезни» нужно писать вместе с врачами, наблюдающими пациента. Он должен включать информацию по следующим вопросам:

- ◆ Какие симптомы или показания должны означать, что пациента со СМА необходимо везти в больницу.
- ◆ С какой медицинской организацией необходимо связаться в экстренном случае.
- ◆ Ваши предпочтения относительно способов дыхательной поддержки. Дыхательная поддержка может обеспечиваться неинвазивным способом с использованием маски (НИВЛ), либо на короткий период через гибкую трубку в трахею (интубация). Для обеспечения более длительной дыхательной поддержки может быть сделано отверстие в шее, чтобы трубку можно было вставить в трахею (трахеостомия).
- ◆ Любые проблемы и ограничения с шеей и челюстями.
- ◆ Техники очистки дыхательных путей и частота их применения.
- ◆ Рекомендуемое питание и питьевой режим во время болезни.
- ◆ Применение антибиотиков — когда и какие именно.
- ◆ Какие действия согласованы и должны быть предприняты, если понадобятся реанимационные действия.

По возможности, необходимо заранее связаться с местными организациями экстренной медицинской помощи и обсудить с ними особенности ваших потребностей, сообщив, каким оборудованием вы пользуетесь дома. В экстренном случае нужно ехать в ближайшую больницу. По возможности, нужно использовать то оборудование, которым вы пользуетесь дома, даже если машина скорой помощи хорошо оснащена. Иногда несидячих и сидячих пациентов приходится переводить из одной больницы в другую, поскольку им требуется помощь, которую оказывают в специализированном центре. Врачи, наблюдающие пациента на постоянной основе, должны быть поставлены в известность о его болезни.

Задача «Плана экстренной медицинской помощи» — дать взрослым пациентам или родителям детей-пациентов возможность обозначить свои предпочтения и облегчить коммуникацию между семьей, бригадами экстренной медицинской помощи и врачами, наблюдающими пациента.

В экстренных случаях **оценка и поддержка дыхания** — это самый важный вопрос. Для решения этого и других ключевых вопросов неотложной помощи авторы Стандартов по уходу рекомендуют медицинским командам обратить внимание на следующие пункты:

- ◆ Ведение пациента должно предусматривать раннее начало НИВЛ и очистку дыхательных путей до подачи кислорода.
- ◆ **Недопустимо** подавать кислород вместо НИВЛ. Кислород можно добавлять, только если уровень кислорода в крови остается низким во время использования НИВЛ, и проведена очистка дыхательных путей от выделений, как описано в Плане экстренной медицинской помощи. Только тогда может быть добавлен кислород, на самом низком уровне потока, необходимом для приведения сатурации в норму, а затем постепенно отключен во время выздоровления.
- ◆ В период подачи кислорода необходимо отслеживать уровень углекислого газа с помощью либо анализа крови, либо чрескожного мониторинга.
- ◆ Если встает вопрос о необходимости интубации, необходимо принять во внимание мнение пациента или родителей/опекунов, если речь идет о ребенке.
- ◆ Если необходимость в интубации отпадает, и предстоит вынимать трубку, легкие должны быть полностью наполнены воздухом и сатурация заранее выведена на нужный уровень. После экстубации должна использоваться НИВЛ в качестве поддержки на переходный период.
- ◆ Антибиотики следует назначать детям и взрослым только в случае специфической причины болезни, такой как сепсис или инфекции дыхательных путей.
- ◆ Лечащим врачам необходимо учитывать симптомы при поступлении пациента, факторы, провоцирующие развитие болезни, такие как недавние операции, а также причины сепсиса, не связанные с дыханием, такие как инфекции мочевыводящих путей, кожные инфекции и т.п.
- ◆ Если необходима анестезия, руководствуйтесь рекомендациями из главы 10 «Анестезия».

При оказании неотложной помощи важно заранее давать пациенту питье для профилактики обезвоживания, отслеживать уровень солей и минералов, функцию почек и уровень глюкозы в крови. Питание с содержанием белка необходимо обеспечить в течение шести часов с начала болезни и исключить длительные промежутки времени без пищи. Особое внимание следует обратить на функцию глотания во время болезни, в связи с риском попадания пищи или жидкостей в дыхательные пути (аспирация) (см. главу 5 «Питание, рост и состояние костей»).

Вскоре после госпитализации необходимо начать обсуждать с врачами цели лечения и планы по безопасной выписке из больницы. Планирование выписки необходимо координировать с пациентом (родителями), медиками больницы, а также врачами, осуществляющими регулярное наблюдение пациента. Физическая терапия, эрготерапия, речевая терапия, психосоциальная поддержка и службы паллиативной помощи могут помочь с выздоровлением и сохранением навыков.



Анестезия может применяться при плановых хирургических вмешательствах, а также в других ситуациях, включая введение новых медикаментозных препаратов.

Рекомендации врачам по применению анестезии:

- ◆ Осмотр у кардиолога, если у пациента есть проблемы с сердцем.
- ◆ Полное обследование перед применением любой анестезии. Обследование может включать мониторинг дыхания во время сна, а также консультацию диетолога.
- ◆ Оценка возможных трудностей при интубации, которые могут быть вызваны следующими причинами:
 - Сниженный диапазон движений нижней челюсти
 - Ограниченная мобильность шеи
 - Сложности с позиционированием
- ◆ Возможность применения местной или регионарной анестезии. В целом, применение анестезии при СМА всегда связано с какими-либо трудностями.
- ◆ Постоянный мониторинг уровней углекислого газа и кислорода в крови на протяжении всего времени применения любого метода анестезии.
- ◆ Важно предусмотреть, что может возникнуть необходимость использования НИВЛ и других средств поддержки дыхания.
- ◆ После операции, возможно, потребуются применение обезболивающих препаратов.

Анестезия может применяться при плановых хирургических вмешательствах, а также в других ситуациях, включая введение новых медикаментозных препаратов.

10

ГЛАВА 10 ВОПРОСЫ ЭТИКИ И ВЫБОРА



Как уже упоминалось в данном справочнике, у каждого пациента со СМА свои особенности и своя жизненная ситуация. Иногда приходится выбирать один из вариантов ухода и лечения. Поэтому очень важно, чтобы врачи открыто обсуждали все аспекты лечения с пациентом и семьей, начиная с момента постановки диагноза. В этом обсуждении важно рассмотреть все возможные варианты, их применимость, преимущества и риски. В обсуждении должны участвовать вы, если вы взрослый пациент или родитель/опекун ребенка со СМА, а также, если это соответствует возрасту, и сам ребенок со СМА. Важно, чтобы вы могли общаться с врачами тогда, когда вам это нужно, и задавать вопросы по любым аспектам ухода и лечения. Помните, что решения можно пересмотреть, особенно если в состоянии пациента произошли изменения. В некоторых случаях ваши врачи могут предложить обсудить сложные

вопросы, такие как порядок действий в случае жизнеугрожающих ситуаций, например, осложнений с дыханием.

Хотя исследования в области СМА продолжаются, и могут появиться новые лекарства, которые будут значительно улучшать состояние пациентов, приоритетом для всех пациентов со СМА остается высокое качество жизни и эффективная поддерживающая терапия.

Мы надеемся, что в этом справочнике вы нашли полезную информацию, которую сможете обсудить со своими врачами.

Помните, что есть медицинские центры и врачи, специализирующиеся на нервно-мышечных заболеваниях, группы поддержки и пациентские организации, а также родные и друзья, которые могут помочь вам.

Помните, что есть медицинские центры и врачи, специализирующиеся на нервно-мышечных заболеваниях, группы поддержки и пациентские организации, а также родные и друзья, которые могут помочь вам.

ПОЛЕЗНЫЕ РЕСУРСЫ



ОРГАНИЗАЦИИ, УЧАСТВОВАВШИЕ В СОЗДАНИИ ДАННОГО СПРАВОЧНИКА

- ◆ **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

НАЦИОНАЛЬНЫЕ ОРГАНИЗАЦИИ — ВЕЛИКОБРИТАНИЯ

- ◆ **Spinal Muscular Atrophy UK**
<https://smauk.org.uk/>
- ◆ **Muscular Dystrophy UK**
<https://www.musculardystrophyuk.org/>
- ◆ **NHS**
<https://www.nhs.uk/conditions/spinal-muscular-atrophy-sma/>

ПРИЛОЖЕНИЕ 1

На диаграммах показана вероятность (для каждой беременности) рождения ребенка со СМА в разных семьях. Обратите внимание, что шансы унаследовать СМА равны для мальчиков и девочек: пол детей и родителей показан на картинках исключительно для иллюстративности.

СЕМЬЯ 1.

Оба родителя носители СМА.

Для каждой беременности есть следующая вероятность:

25% (1 к 4) что у ребенка будут повреждены обе копии гена *SMN1*, и **ребенок будет иметь СМА**.

50% (1 к 2) что у ребенка будет одна поврежденная и одна здоровая копии гена *SMN1*, и **ребенок будет здоровым, но носителем СМА**.

25% (1 к 4) что у ребенка будут две здоровые копии гена *SMN1*, и **ребенок будет здоровым и не будет носителем СМА**.



СЕМЬЯ 2.

Один родитель здоровый, но носитель СМА, другой родитель не носитель и не имеет СМА.

Для каждой беременности есть следующая вероятность:

50% (1 к 2) что у ребенка будут две здоровые копии гена *SMN1*, и **ребенок не будет иметь СМА и не будет носителем СМА**.

50% (1 к 2) что у ребенка будет одна поврежденная и одна здоровая копии гена *SMN1*, и **ребенок будет здоровым, но носителем СМА**.

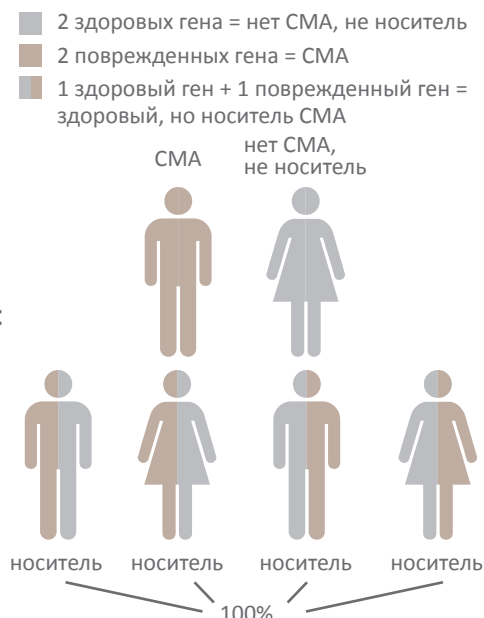


СЕМЬЯ 3.

Один родитель имеет СМА; второй родитель не имеет СМА и не является носителем СМА.

Для каждой беременности есть следующая вероятность:

100% (4 к 4) что у ребенка будет одна поврежденная и одна здоровая копии гена *SMN1*, и **ребенок будет здоровым, но носителем СМА.**



СЕМЬЯ 4.

Один родитель имеет СМА; второй родитель — носитель СМА.

Для каждой беременности есть следующая вероятность:

50% (1 к 2) что у ребенка будут повреждены обе копии гена *SMN1*, и **ребенок будет иметь СМА.**

50% (1 к 2) что у ребенка будет одна поврежденная и одна здоровая копии гена *SMN1*, и **ребенок будет здоровым, но носителем СМА.**



СЕМЬЯ 5.

Оба родителя имеют СМА.

Для каждой беременности есть следующая вероятность:

100% (4 к 4) что у ребенка будут повреждены обе копии гена *SMN1*, и **ребенок будет иметь СМА**



СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- 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.

СЛОВАРЬ ТЕРМИНОВ

Аспирация происходит, когда пища, слюна, жидкость или рвота попадают вместо пищевода (глотательной трубки, соединяющей рот с желудком) в дыхательные пути и легкие.

Атрофия. Мышечная атрофия — это стончение или потеря мышечной ткани. При СМА это происходит из-за дегенерации нервных клеток, которые называются «мотонейроны».

Аутосомно-рецессивное наследование — тип наследования, при котором человек получает заболевание, унаследовав две поврежденные копии гена, по одной от каждого родителя. Родители человека с заболеванием, наследуемым по аутосомно-рецессивному типу, каждый имеют по одной копии гена с мутацией, но обычно не имеют признаков или симптомов заболевания. Родители при этом называются «носителями» заболевания.

БиПАП (BiPAP, двухфазная вентиляция с положительным давлением в дыхательных путях) — устройство дыхательной поддержки, которое обеспечивает два уровня давления воздуха при дыхании через носовую или ротоносовую маску. При вдохе устройство БиПАП обеспечивает повышенное давление для поддержки вдоха, а затем давление падает до более низкого уровня для поддержки выдоха.

Бисфосфонаты — группа препаратов, назначаемых для того, чтобы замедлить потерю минеральной плотности костей путем снижения активности клеток (остеокластов), отвечающих за разрушение костей.

Индекс массы тела (ИМТ) — соотношение между весом и ростом человека, которое используют для оценки количества жировой ткани по формуле: вес в килограммах, поделенный на рост в метрах, в квадрате ($\text{ИМТ} = \text{кг}/\text{м}^2$).

Минеральная плотность костей (МПК) — количество минералов (кальция и фосфора) на единицу измерения кости. Является показателем прочности костей.

Носителями называют людей, унаследовавших аутосомно-рецессивное либо X-сцепленное рецессивное заболевание, у которых есть одна поврежденная и одна здоровая копии гена, затронутого заболеванием. У носителей обычно нет симптомов заболевания, так как они имеют здоровую копию гена, но они могут передавать заболевание по наследству своим детям.

Спинномозговая жидкость — прозрачная жидкость, окружающая спинной и головной мозг. Она играет роль жидкого амортизатора для позвоночника. Спинномозговая жидкость также транспортирует отходы, химические продукты и антитела из тканей спинного и головного мозга в кровь.

Хромосома — структурированная «конденсированная» ДНК, которая присутствует в ядре каждой клетки. У человека в каждой клетке 46 хромосом: 23 из них унаследованы от матери и 23 — от отца.

Угол Кобба — метод измерения искривления позвоночника. Он вычисляется в градусах по рентгеновскому снимку. Угол Кобба помогает врачу решить, какое лечение необходимо пациенту. Метод назван по имени Джона Роберта Кобба, американского хирурга-ортопеда, который впервые применил его.

Контрактуры — укорачивание мышц или сухожилий вокруг сустава, которое приводит к фиксации сустава в определенном положении или ограничению диапазона движений сустава.

СиПАП (постоянное положительное давление) — вид вентиляции легких с использованием маски и специального аппарата неинвазивной вентиляции легких — СиПАП (CPAP). Он обеспечивает поддержку дыхания с помощью постоянного потока воздуха.

Креатинкиназа (КФК) — фермент, необходимый для работы мышц. При травмах скелетных мышц или других заболеваниях уровень КФК может расти. Анализ на уровень КФК измеряет

количество КФК в крови и может быть нужен для помощи при постановке диагноза.

ДРА (двухэнергетическая рентгеновская абсорбциометрия, DEXA) — это метод исследования (денситометрии), в котором используются низкие дозы рентгеновского облучения для измерения количества кальция и других минералов в определенном участке кости. При проведении исследования ДРА вы обычно лежите на кушетке, в то время как сканер проходит над вашей поясницей и бедрами. Результаты ДРА выдаются в виде «т-критерия», по которому врач сможет определить, есть ли у вас остеопения или остеопороз.

Мутация de novo — спонтанная мутация гена, в отличие от унаследованной мутации.

Сахарный диабет, который также называют просто «диабет», — группа состояний, характеризующихся повышением уровня сахара в крови на протяжении длительного времени. При диабете организм не вырабатывает достаточно инсулина, либо клетки неправильно реагируют на имеющийся инсулин. Инсулин — это гормон, который вырабатывается поджелудочной железой и регулирует уровень глюкозы в крови.

ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота) — молекула с генетическими инструкциями по построению организма, которая есть у всех известных живых существ. Молекулу ДНК сравнивают с набором чертежей, рецептом или кодом, поскольку в ней содержатся инструкции по созданию всех остальных компонентов клетки, таких как белок.

Дисфагия — затруднения или дискомфорт при глотании жидкостей, пищи или слюны. Может быть причиной недостаточного потребления калорий или жидкости.

План экстренной медицинской помощи — инструмент для облегчения коммуникации в случае экстренной ситуации со здоровьем пациента. Такой план обеспечивает совместное принятие решений врачами и пациентами, позволяя им заранее обсудить и записать

план действий, которые должны будут предпринять медики в случае прогнозируемых экстренных ситуаций. Для разработки плана могут понадобиться несколько обсуждений и консультаций со специалистами разного профиля.

Энзимы — белки, которые ускоряют химические реакции в живых организмах.

Гастроэзофагеальный рефлюкс происходит, когда мышца, соединяющая пищевод (глотательная трубка, которая идет от ротовой полости к желудку) с желудком либо самопроизвольно открывается, либо не закрывается должным образом, в результате чего содержимое желудка (пища/ жидкость) поднимается в пищевод. Этот процесс также называют «кислотный рефлюкс» или «кислотная отрыжка», т.к. пищеварительный сок, содержащий кислоту, поднимается вместе с пищей и вызывает ощущение жжения.

Пищеварительный тракт — система органов, которая включает пищевод, желудок, тонкий кишечник, толстый кишечник и прямую кишку. В нем перерабатывается потребляемая нами пища: в организм из пищи поступают энергия, питательные вещества и вода, а отходы выводятся в виде фекалий.

Гастростомия — хирургическая операция по созданию отверстия в желудке, в которое вставляется гибкая трубка (гастростома, гастростомическая трубка), проходящая через брюшную стенку в желудок для обеспечения и введения необходимого питания и лекарства напрямую в желудок. Еще одно название — «чрескожная эндоскопическая гастростомия».

Ген — основная функциональная единица наследственности. Гены передаются от родителей детям и состоят из ДНК, которая содержит информацию, необходимую для определения конкретных характеристик человека. Некоторые гены работают как инструкция по «кодировке» белка. У каждого человека есть по две копии каждого гена, унаследованные по одному от каждого из родителей.

Гликопирролат производится в форме аэрозоля для ингаляций и иногда назначается для лечения избыточного слюноотделения.

Иппотерапия означает «лечение с помощью лошади»: это терапевтический и реабилитационный метод, который используют для развития координации, равновесия и силы.

Высокое кровяное давление или **гипертония** — кровяное давление 140/90 мм рт. ст. или выше. Первое число — это систолическое давление — сила, с которой сердце толкает кровь по организму. Второе число — это диастолическое давление — сопротивление потоку крови в кровеносных сосудах. Оба этих числа измеряются в миллиметрах ртутного столба (мм рт. ст.)

Гормон — химическое вещество, которое вырабатывается в организме, контролирует и регулирует активность определенных клеток и органов.

Гиповентиляция — состояние, при котором человек не может сделать достаточно глубокий вдох для того, чтобы углекислый газ в легких сменился на кислород, что приводит к понижению уровня кислорода и повышению уровня углекислого газа в крови.

Интубация — помещение гибкой пластиковой трубки в трахею для обеспечения доступа воздуха и, возможно, введения определенных препаратов.

Инtrateкальное введение — метод введения препарата путем инъекции в спинномозговой канал, при котором лекарство попадает в спинномозговую жидкость.

Кетоацидоз или **диабетический кетоацидоз** — состояние, когда организм начинает расщеплять жир слишком быстро. Печень перерабатывает жир в топливо, которое называется «кетоны», что приводит к повышенной кислотности крови.

Кетоны — вещества, вырабатываемые в печени при расщеплении (метаболизме) жировых клеток.

Кифоз — искривление позвоночника в направлении наружу: при серьезном кифозе на спине появляется «горб».

Лептин — гормон, вырабатываемый жировой тканью (которая хранит запасы энергии в форме жира, а также служит амортизатором и теплоизолятором для тела) и играющий роль в регулировании аппетита. Обычно повышение количества жировой ткани приводит к росту уровня лептина и снижению аппетита. Тем не менее, некоторые люди менее чувствительны к нему, и не испытывают снижения аппетита.

Мотонейроны (двигательные нейроны) расположены в спинном мозге и той части головного мозга, которая соединяется со спинным. Мотонейроны передают из головного и спинного мозга сигнал скелетным мышцам сокращаться, что позволяет телу двигаться.

Биопсия мышц — небольшая хирургическая процедура, при которой маленький образец мышечной ткани берут для изучения в лаборатории. Обычно проводится под местной анестезией. Такой образец может использоваться для уточнения диагноза.

Мутация — необратимое изменение последовательности ДНК гена, которое может передаваться по наследству потомству. Мутации могут возникать при ошибке копирования ДНК во время деления клетки.

Назогастральная интубация — введение трубки (назогастрального зонда), которая проходит в желудок через нос и горло, для доставки необходимых питательных веществ (жиры, углеводы, белки, витамины и минералы).

Назоинтестинальная (назоеюнальная) интубация — введение трубки (зонда), которая проходит в тонкий кишечник через нос, горло и желудок, для обеспечения доставки необходимых питательных веществ (жиры, углеводы, белки, витамины и минералы).

Ингаляции бронходилататоров — лечение медицинскими препаратами, которые пациент

вдыхает в легкие в распыленном виде: они облегчают дыхание путем расслабления мышц легких и расширения дыхательных путей (бронхов).

Неинвазивная вентиляция легких (НИВЛ) — вентиляция легких через носовую или лицевую маску.

Обезболивающий крем — вид местного анестетика, который применяется на здоровой, неповрежденной коже для предотвращения боли при определенных процедурах, таких как введение иглы. Крем вызывает временное онемение участка кожи в зоне нанесения.

Пищевод — глотательная трубка, которая соединяет ротовую полость с желудком.

Ортезист — врач, который специализируется на назначении, изготовлении и коррекции ортезов.

Ортез — изделие, которое изготавливается по форме конечностей или позвоночника и предотвращает ненужные движения либо, наоборот, помогает производить правильные движения. Виды ортезов включают корсет, туторы на запястье, туторы и аппараты (ортез с шарнирами, позволяющий двигаться) на голеностопные суставы или на всю ногу.

Остеопения — состояние, при которой минеральная плотность костей ниже нормы, но не такая низкая, чтобы считаться остеопорозом (медицинское состояние, при котором кости становятся хрупкими и ломкими из-за потери ткани). Врач определяет наличие у пациента остеопении или остеопороза путем ДРА-сканирования.

Кислородная десатурация — снижение уровня кислорода в крови.

Паллиативная помощь — междисциплинарный подход к специализированной медицинской помощи, целью которого является снижение тяжести заболевания или замедление его прогрессирования, но без возможности излечения. Цель паллиативной помощи — повышение качества жизни пациента и его

семьи путем облегчения симптомов и снижения уровня стресса.

Чрескожная эндоскопическая гастростомия (ЧЭГ, PEG) — хирургическая процедура, при которой трубка проходит через брюшную стенку в желудок пациента. Такая операция может потребоваться, если необходимое потребление пищи невозможно обеспечить через рот, например, в связи с дисфагией или седацией.

Пробиотики — живые бактерии и дрожжевые грибы, которые положительно влияют на здоровье, обеспечивая сбалансированное функционирование бактерий в желудке человека. Они естественным образом содержатся в пище, либо принимаются в виде добавок (йогурты, таблетки, капсулы или саше).

Сколиоз — искривление позвоночника вбок.

Скелетная зрелость или «костный возраст» — характеристика костной системы ребенка, которая может не совпадать с его хронологическим возрастом. По мере роста ребенка, размер и форма его костей меняются; скелетная зрелость измеряется с помощью рентгеновских снимков кисти и запястья.

Исследования во время сна — исследования активности организма пациента во время сна: может записываться частота сердечных сокращений, дыхание и уровень кислорода в крови.

Ген выживаемости мотонейронов 1 (SMN1) содержит «инструкции» по выработке белка выживаемости мотонейронов (SMN). Белок SMN концентрируется в спинном мозге, но присутствует по всему организму. Он необходим для поддержания жизнедеятельности особых нервных клеток, которые называются «мотонейроны».

Ген выживаемости мотонейронов 2 (SMN2), также называемый «запасным геном», обеспечивает инструкции по созданию белка выживаемости мотонейронов (SMN). Белок SMN концентрируется в спинном мозге, но присутствует по всему организму.

Он необходим для поддержания жизнедеятельности особых нервных клеток, которые называются «мотонейроны». Ген SMN2 производит разные версии белка SMN, но только одна из них полноразмерная и достаточно функциональная для поддержания жизнедеятельности мотонейронов.

Спирометрия — метод оценки того, насколько хорошо работают легкие, путем измерения количества вдыхаемого воздуха.

Корсет TLSO (ортез грудного, поясничного и крестцового отделов позвоночника) — негибкий корсет, который покрывает спину полностью (грудной, поясничный и крестцовый отделы позвоночника). Используется для обеспечения поддержки позвоночника.

Трахеостомия — хирургическая операция, при которой создается отверстие в шее с доступом в трахею, для того чтобы в нее можно было вставить трубку и обеспечить дыхательную поддержку пациента. Трахеостомическая трубка (трахеостома) устанавливается на постоянной или временной основе.

Чрескожный мониторинг — использование неинвазивных электрохимических датчиков, которые закрепляются на поверхности кожи для того, чтобы врачи могли непрерывно отслеживать уровень углекислого газа (CO₂) в крови и видеть, что пациент дышит нормально.

Позвонки — 33 кости, из которых состоит позвоночник.

Видеофлюорографическое исследование глотания (или модифицированное исследование с бариевой взвесью) — рентгеноскопическое исследование в реальном времени, которое используется для детального изучения процесса глотания с оценкой необходимости вмешательств для обеспечения безопасного приема пищи.

Рентген позволяет получить изображение внутренностей человека, используя излучение, которое называется «электромагнитные волны». Разные ткани организма по-разному поглощают излучение, в результате чего получается изображение, на котором кости показаны белым цветом, а мягкие ткани, такие как жиры, показаны серым. Легкие отображаются черным из-за воздуха, который поглощает наименьшее количество излучения.

БЛАГОДАРНОСТИ

Мы благодарим всех, кто помогал в разработке этого справочника,
за замечания, предложения и фотографии.



Благотворительный фонд «Семьи СМА»

Благотворительный фонд «Семьи СМА» — российская организация, специализирующаяся на помощи семьям, столкнувшимся со спинальной мышечной атрофией.

С 2014 года мы помогаем больным СМА и их близким, не только оставаясь с ними в постоянном контакте, но и развивая системные проекты, которые дают возможность с каждым днем увеличивать объем помощи и поддержки. Деятельность фонда направлена на обучение специалистов и родителей, распространение знаний и повышение уровня информированности о заболевании.

Мы постоянно на связи с ведущими российскими и мировыми экспертами по СМА, регулярно переводим на русский язык и издаем информационные материалы, исследования и новости о заболевании и терапии. Мы всегда рады поделиться собственным опытом и наработками не только с семьями, но и с другими некоммерческими организациями и медицинскими учреждениями.

Контакты:

+7 (495) 544-49-89

info@f-sma.ru

f-sma.ru

Больным СМА и их семьям

family@f-sma.ru

+7 (999)-884-77-59

ОРГАНИЗАЦИИ





