

Аліна Долонська

Науковий керівник – викладач-методист

Ірина Подоляк

Луцький базовий фаховий медичний
коледж КЗВО «Волинський медичний
інститут»

СПІНАЛЬНА МЯЗОВА АТРОФІЯ: ДІГНОСТИЧНІ АСПЕКТИ ТА ЛІКУВАЛЬНІ СТРАТЕГІЇ

Вступ. Спінальна мязова атрофія (СМА) – це велика група тяжких прогресуючих нейродегенеративних захворювань з первинним ураженням передніх рогів спинного мозку і вторинним ураженням м'язів, причиною яких є генні мутації, що викликають порушення синтезу білка SMN1, що є життєво необхідним для нормального функціонування рухових нейронів спинного мозку. Захворювання дебютує переважно в ранньому дитячому віці, має швидкий прогресуючий перебіг і призводить до ранньої інвалідизації та високого рівня летальності. Згідно з епідеміологічними даними, поширеність СМА у світі становить приблизно 1–2 випадки на 100 000 осіб. Частота носійства патологічного гена становить 1 випадок на 40–60 осіб.

Застосування молекулярно-генетичних методів діагностики дає змогу підтвердити клінічний діагноз СМА на ранніх етапах розвитку патології та своєчасно розпочати патогенетичну терапію. Останнім часом з'явився прогрес у лікуванні даної патології у зв'язку із впровадженням сучасних міжнародних стандартів лікування, включаючи хворобомодифікуючі препарати. Завдяки їм вдалось уповільнити прогресування захворювання, стабілізувати його перебіг та покращити прогноз щодо якості та тривалості життя пацієнтів.

Мета дослідження. Проаналізувати сучасні погляди на проблему СМА, з'ясувати основні діагностичні аспекти та новітні методи лікування.

Результати дослідження. Незважаючи на те, що спінальна мязова атрофія (СМА) є відносно рідкісним спадковим нервово-м'язовим захворюванням, вона належить до провідних причин дитячої інвалідності та смертності серед моногенних захворювань. Дегенерація нейронів передніх рогів спинного мозку призводить до розвитку м'язової слабкості, дистрофії з наступною їх атрофією і повною втратою рухових функцій, що значно знижує якість і тривалість життя пацієнта і негативно відображається на сім'ї в цілому.

Первинною молекулярною основою СМА є делеція або мутація гена SMN1, локалізованого на хромосомі 5q13, який кодує білок SMN, критично важливий для виживання мотонейронів. Нестача функціонального білка SMN призводить до поступової загибелі цих нейронів. У геномі людини також наявний аналогічний ген SMN2, однак через механізми альтернативного сплайсингу він забезпечує лише 10–15 % функціонального білка. Відомо, що кількість копій гена SMN2 корелює з тяжкістю клінічного перебігу СМА. Клінічно виділяють кілька типів СМА, зокрема типи I та II є найважчими.

1. Тип I (Вердніга–Гоффмана) характеризується раннім початком (до 6 місяців) і несприятливим прогнозом. Згідно з даними, до 8 місяців доживає 50–75 % дітей, до 13 місяців – 50 %, а до 21 місяця – лише 25 %.
2. Тип II (хронічна інфантильна форма) має пізніший початок і менш агресивний перебіг, однак ускладнюється бульбарними порушеннями, парезами, дихальною недостатністю, що обумовлює смерть у віці 10–15 років.

В Україні функціонують декілька організацій, які здійснюють підтримку дітей із СМА, а також запроваджено міжнародні протоколи надання медичної допомоги таким пацієнтам.

За даними Фонду допомоги пацієнтам зі СМА, у 2020 році в Україні було зареєстровано 45 нових випадків захворювання. Водночас, відповідно до матеріалів Українського медичного журналу (лютий 2020), на 1 січня 2020 року в національному реєстрі перебувало 267 пацієнтів зі СМА. Середній щорічний приріст нових випадків за останні роки становив близько 35 осіб.

Сучасні стратегії діагностики та лікування базуються на мультидисциплінарному підході й включають:

- клінічне обстеження;
- генетичну верифікацію діагнозу з використанням MLPA, qPCR, NGS;
- респіраторну підтримку (використання мішка Амбу, стимуляція відкашлювання, фізіотерапія грудної клітки, застосування ВіРАР);
- оцінку й контроль нутритивного статусу;
- фізичну реабілітацію, психологічну підтримку;
- ортопедичний супровід (профілактика контрактур і деформацій);
- фармакотерапію;
- надання невідкладної та паліативної допомоги.

Фармакотерапія включає використання наступних препаратів з клінічно доведеною ефективністю:

1. Нусінерсен (Спінраза) – антисенс-олігонуклеотид, що модифікує сплайсинг пре-мРНК гена SMN2, сприяючи синтезу повноцінного білка SMN. Вводиться інтратекально, з навантажувальними дозами у перший рік та підтримуючими інекціями тричі на рік у подальшому. Орієнтовна вартість однієї дози – \$100 тис.

2. Рідіплам (Еврісді) – пероральний препарат, що також модифікує сплайсинг пре-мРНК SMN2, сприяючи синтезу функціонального білка. Призначається для щоденного прийому в домашніх умовах. Середня річна вартість терапії – близько 9 млн гривень.

3. Онасемноген абепарвовек (Золгенсма) – генотерапевтичний засіб, що доставляє інтактну копію гена SMN1 до клітин пацієнта за допомогою AAV9-вектора. Застосовується одноразово внутрішньовенно в дітей віком до 2 років і масою до 21 кг. Це один із найдорожчих препаратів у світі з вартістю приблизно \$2,3 млн.

Аналіз ефективності патогенетичної терапії у пацієнтів із СМА типу I показав позитивні результати її застосування, а саме:

- збільшення середньої тривалості життя;
- покращення моторної функції та зменшення проявів бульбарного синдрому;

- зниження частоти ургентних госпіталізацій.

Висновки. Рання діагностика СМА із залученням сучасних генетичних технологій дозволяє своєчасно встановити діагноз і розпочати лікування. Призначення хворобомодифікуючої, у тому числі і генної терапії відповідно до міжнародних клінічних протоколів, істотно покращує прогноз, сприяє подовженню тривалості життя та покращенню його якості у пацієнтів зі СМА.

Список використаних джерел:

1. Жаркова О. М., Бондарчук О. М. Генотерапія як новий підхід до лікування СМА: досвід впровадження Zolgensma в Україні // Медична освіта. – 2023. – № 2. – С. 72–75.
2. Крамарєв С. А., Мешков А. В., Литвиненко О. М. Генетично обумовлені захворювання нервової системи у дітей: сучасні підходи до лікування // Український неврологічний журнал. – 2022. – № 1. – С. 45–51.
3. Петрушанко Т. О., Кузнєцова О. Є. Сучасні підходи до діагностики та лікування спінальної мязової атрофії у дітей // Сучасна педіатрія. – 2021. – № 6 (118). – С. 60–65.
4. Рожко М. М., Дмитрієва Н. О. Молекулярно-генетична діагностика СМА: клінічне значення та сучасні підходи // Лабораторна діагностика. – 2020. – № 3. – С. 38–44.
5. Hagenacker T., Wurster C. D., Günther R., et al. Real-world evidence for gene therapy with onasemnogene abeparvovec in spinal muscular atrophy // Journal of Neurology. – 2023. – Vol. 270, № 1. – P. 240–255. – DOI: 10.1007/s00415-022-11269-4.
6. Wirth B. Spinal muscular atrophy: in the challenge lies a solution // Trends in Neurosciences. – 2021. – Vol. 44, № 2. – P. 306–322. – DOI: 10.1016/j.tins.2020.10.002.

Надія Германюк

Науковий керівник – к.мед.н., доц. **Ігор Неділько**

КЗВО «Волинський медичний інститут»

ЕФЕКТИВНІСТЬ ВИКОРИСТАННЯ МЕТОДІВ ВІЗУАЛІЗАЦІЇ ПРИ ПІДГОТОВЦІ ПАЦІЄНТІВ ДОШКІЛЬНОГО ТА МОЛОДШОГО ШКІЛЬНОГО ВІКУ МЕДИЧНОЮ СЕСТРОЮ ДЛЯ ПРОВЕДЕННЯ АУДІОМЕТРІЇ

Постановка проблеми. Останніми роками спостерігається тенденція до зростання порушень слуху не тільки серед дорослого населення, а й серед дітей. За даними ВООЗ у 2015 році у світі налічувалося 360 мільйонів осіб, які страждають на інвалідизуючу втрату слуху, з них 32 мільйони становили діти. У 2019 році понад 466 мільйонів осіб, що становить 5% світового населення, живуть із втратою слуху, що кваліфікується як така, що призводить до непрацездатності. З 466 мільйонів осіб 34 мільйони – це діти [4]. Втрата слуху є досить частою проблемою, що виникає в будь-якому віці, ускладнює вербальне