

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. Крамарев 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

спілкування і, як наслідок, знижує якість життя. До виникнення цього симптому може призвести безліч чинників, знання яких і розуміння механізму розвитку приглухуватості необхідні для правильного ведення хворих [1, 3].

Аудіологічна методика є дуже надійною методикою оцінки слуху осіб, які слідує словесним інструкціям і знаходяться під впливом вербального зворотного зв'язку та/або підкріплення, але віра в надійність і валідність аудіометричної техніки значно знижується, коли людина не реагує або неузгоджено реагує на словесні вказівки. Це часто стосується слабочуючих дітей чи осіб із зниженим рівнем розвитку вербального інтелекту [2].

Результативність та тривалість проведення аудіометрії в осіб із III та IV ступенем приглухуватості залишають бажати кращого, а часті аргументи на клінічних нарадах медпрацівників стосуються того, наскільки добре чує конкретна особа. У зв'язку з цим виникла потреба оптимізації процесу підготовки пацієнта медичною сестрою для проведення процедури аудіометрії. Це передбачає використання більш ефективних підходів в поясненні інструкції, та як результат зменшення часу проведення діагностики і одержання більш валідних результатів дослідження, що зробить ще ефективнішою подальшу процедуру лікування та зменшить психоемоційне навантаження на медичного працівника.

Мета роботи – оцінити ефективність використання методу візуалізації при підготовці пацієнтів дошкільного та молодшого шкільного віку медичною сестрою до проведення аудіометрії.

У дослідженні брали участь 40 дітей чоловічої та жіночої статі, віком від 5 до 9 років, які проходили обстеження на ступінь приглухуватості у Волинському центрі слуху і мови «Medincus». Аудіометричне дослідження проводилося за допомогою аудіометра Optometrics Itera 2 (виробник: GN Optometrics, Данія). Тональна порогова аудіометрія здійснювалася згідно з чіткою інструкцією проведення дослідження: пояснення процедури, запис аудіограми, оформлення результатів дослідження та їх видача. У результаті проведеного дослідження пацієнтам було визначено ступінь приглухуватості та здійснено їх поділ на 4 групи: 1 група – діти з I ступенем приглухуватості, 2 група – діти з II ступенем приглухуватості, 3 група – діти з III ступенем приглухуватості та 4 група – діти IV ступенем приглухуватості.

У якості візуалізації було використано 22-секундний мультфільм-відеоінструкцію. Створення відеоінструкції включало: генерацію зображення в чаті gpt – <https://chatgpt.com>, далі зображення пройшли через нейромережу, що оживила їх – <https://hailuoai.video>, після чого отримані відео з'єднувалися та монтувалися в capcut – <https://www.capcut.com/fr-fr/>. Готову мультфільм-відеоінструкцію, за попередньої згоди батьків, було продемонстровано 20 дітям замість вербального пояснення процедури дослідження медичною сестрою.

Статистична обробка отриманих даних проводилась з використанням програми MS Excel 2023. Визначали середнє значення показника (M), величину середньої похибки ($\pm m$). Різницю між двома середніми величинами вважали достовірною при значеннях $p < 0,05$.

Результати дослідження. Нами було визначено, що середня тривалість