

УДК 615.8:616.832

Ігнатенко О.М.¹, Присяжнюк О.А.²

¹студ. гр. УФКС-212м НУ «Запорізька політехніка»

²канд.хім.наук, доц. НУ «Запорізька політехніка»

АСПЕКТИ РЕАБІЛІТАЦІЙНИХ ПІДХОДІВ В ПІДТРИМУЮЧІЙ ТЕРАПІЇ МАЛЕНЬКИХ ПАЦІЄНТІВ З ДІАГНОЗОМ СПІНАЛЬНА М'ЯЗОВА АТРОФІЯ

Спінальна м'язова атрофія (SMA, CMA), також відомі як: спінальна аміотрофія, хвороба Вердніга-Гоффмана, хвороба Кугельберга-Веландера, аміотрофія 5q – рідкісні нервово-м'язові захворювання, які супроводжується втратою мотонейронів та прогресивною атрофією м'язів, що призводить до ранньої смерті. Захворювання спричинено генетичним дефектом у гені SMN1, який містить білок SMN, що широко представлений у всіх ядерних клітинах та необхідний для виживання мотонейронів. Низький рівень вмісту білка призводить до втрати функціонування клітин у передньому розі спинного мозку та атрофії м'язів. Спінальна м'язова атрофія має різні рівні інтенсивності прояву, для всіх них характерною є прогресивна атрофія м'язів та втрата рухомості. Спершу уражаються проксимальні м'язи та м'язи діафрагми. Інші системи теж можуть бути ураженими, особливо на ранніх формах захворювання. CMA є найбільш поширеною генетичною причиною смерті дітей. У 1994 р. Міжнародний консорціум з CMA затвердив класифікацію цього захворювання. Клінічні форми визначались на основі критеріїв порушень функцій руху та часу маніфестації захворювання, за якими розрізняють I, II та III типи CMA (важкий, проміжний та м'який - відповідно)

Актуальним є те, що розповсюдженість CMA I-III характерна для різних регіонах світу, у популяціях з різною генетичною структурою. Середня поширеність усіх форм CMA складає 1:10000-20000 дітей або 1,2 на 100 тисяч населення. Виключення складають регіони, у яких описано виражене накопичення CMA. До них відносяться популяції з високими показниками інбридінгу: Бенгазі та Лівія; караїми в Ізраїлі; араби в Кувейті і популяції, в яких підвищення частоти CMA зумовлено ефектом родоначальника: у Канаді і на о. Реюньйон, де від однієї пари європейців походять 13 сімей з 38 хворими на хворобу Вердніга-Гоффмана. В Україні розповсюдженість CMA вивчалася у дитячій популяції Донецької області і в Автономній республіці Крим. В Донецькій області частота хвороби Вердніга-Гоффмана визначена як 2,64 на 100 тисяч дитячого населення, а хвороби Кугельберга-Веландера – 0,45 на 100 тисяч дитячого населення. У Криму частота усіх типів CMA складала $(7,26 \pm 1,42) \times 10^{-5}$, розповсюдженість – 1:13765, співвідношення типів CMA I:II:III – 1:1,75:1,25.

Метою дослідження було: проаналізувати стан проблеми дитячої захворюваності на СМА та на основі власного досвіду запропонувати використання основних засобів фізичної терапії в комплексному лікуванні хлопчика хворого на СМА.

При патоморфологічному дослідженні при усіх формах СМА виявляється зменшення числа рухових клітин передніх рогів спинного мозку, причому переважно уражаються великі моторні клітини. Аналогічні зміни спостерігаються у рухових ядрах черепно-мозкових нервів. В окремих випадках знаходять дегенеративні зміни в мозочку, зорових горбах, задніх стовпах спинного мозку; передні корінці потоншені. Периферичні нервові волокна також змінені, особливо їх кінцеві структури. У немовлят, що хворіють на СМА, понад 95% рухових нейронів дегенерують протягом перших шести місяців життя, що свідчить про вузьке терапевтичне вікно. Для таких пацієнтів раннє терапевтичне втручання має вирішальне значення щодо максимізації користі від лікування та порятунку рухових нейронів до прогресування денервації. Цю потребу демонструють дані клінічних випробувань, які підкреслюють переваги якнайшвидшого виявлення СМА. Рання діагностика повинна бути полегшена шляхом СМА-скринінгу новонароджених. Крім того, послідовний висновок у клінічних випробуваннях із вивчення препаратів, що модифікують перебіг хвороби (ХМП), полягає в тому, що лікування виявляє більшу клінічну користь при меншій тривалості СМА. Таким чином, клінічний менеджмент пацієнтів зі СМА полягає у використанні поєднання етіопатогенетичних ХМП та підтримувальної терапії.

Підтримувальна терапія включає респіраторну підтримку, належне харчування, ортопедичну корекцію, фізичну терапію/реабілітацію, симптоматичне лікування. Найбільш відповідним і ефективним способом забезпечення пацієнтів зі СМА необхідною допомогою зазвичай є залучення міждисциплінарної команди фахівців.

Використовуючи власний досвід роботи з пацієнтом (хлопчик 5 років з діагнозом СМА, стан важкий), можемо підтвердити значимість мультидисциплінарного підходу з дотриманням індивідуального та пацієнтцентричного принципу підтримуючої терапії. Основними завданнями фізичної терапії на ранньому етапі стали: запобігання розвитку контрактур; зміцнення м'язів тіла; повернення втрачених на момент лікування функцій; утримання положень сидючи на одному боці, сидючи в позі «по-турецьки». Для вирішення поставлених задач серед засобів фізична терапія використовували: пасивний розтяг нижніх кінцівок, з акцентом на гомілко-стопні суглоби; стояння біля опори (в ортезах на гомілково-стопні суглоби); ходьба з допоміжним засобом (ходунки «Крокодил»); основні типи позиціонування:

– сидючи «по-турецьки» на балансирах (або на високій м'якій подушці);

- сидячи на правому/лівому боці з опорою на дві руки;
- сидячи на фітболі (в ортезах на гомілковостопні суглоби);
- стоячи на високих колінах + присідання, на валику.