

## ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ И ЛЕЧЕНИЕ ПЕРВИЧНЫХ БОЛЬНЫХ СМА

### I. Диагностика и клиническая классификация типов спинальной мышечной атрофии

Специалист, сталкивающийся с симптомами слабости и гипотонии у детей должен иметь в виду высокую вероятность диагноза СМА. Наличие дополнительных характерных симптомов легко выявляемых при физикальном обследовании повышают вероятность этого диагноза. К таким симптомам относятся: преобладание слабости в проксимальных группах мышц над дистальными, бóльшая слабость в ногах, чем в руках, симметричность снижения силы, отсутствие нарушений чувствительности, снижение или отсутствие сухожильных рефлексов. Как правило, выраженность слабости коррелирует с возрастом начала заболевания. Классификация и характерные клинические проявления различных типов СМА представлены в табл.

**Таблица 1.** Клиническая классификация типов СМА

Тип СМА	Возраст, в котором началось заболевание	Максимальная функция	Естественный возраст наступления смерти	Типичные проявления
Тип 1 (тяжелая форма)	0 – 6 месяцев	Не сидит	< 2 лет	Глубокая слабость и гипотония, трудности контроля головы, слабый крик и кашель, трудность с глотанием и выделением слюны, осложненное течение заболеваний из-за дыхательной недостаточности и аспирационной пневмонии
Тип 2 (промежуточная форма)	7 – 18 месяцев	Не стоит	> 2 лет	Задержка моторного развития и набора веса, слабый кашель, тремор рук, контрактуры и сколиоз
Тип 3 (легкая форма)	> 18 месяцев	Стоит и ходит	Зрелый возраст	Мышечная слабость различной степени выраженности, крампи, контрактуры и гипермобильность суставов, потеря способности ходить с некоторого момента жизни

В таблице не представлен 4 тип — наиболее легкий, также следует иметь в виду существование промежуточных вариантов имеющих черты двух соседних типов.

Объем медицинской помощи должен определяться скорее функциональными возможностями больного, чем представленной выше клинической классификацией заболевания. Поэтому, с практической точки зрения, более полезна, и далее будет использоваться, классификация больных по функциональному статусу:

Лежачие (дети, которые не могут сидеть без посторонней поддержки);

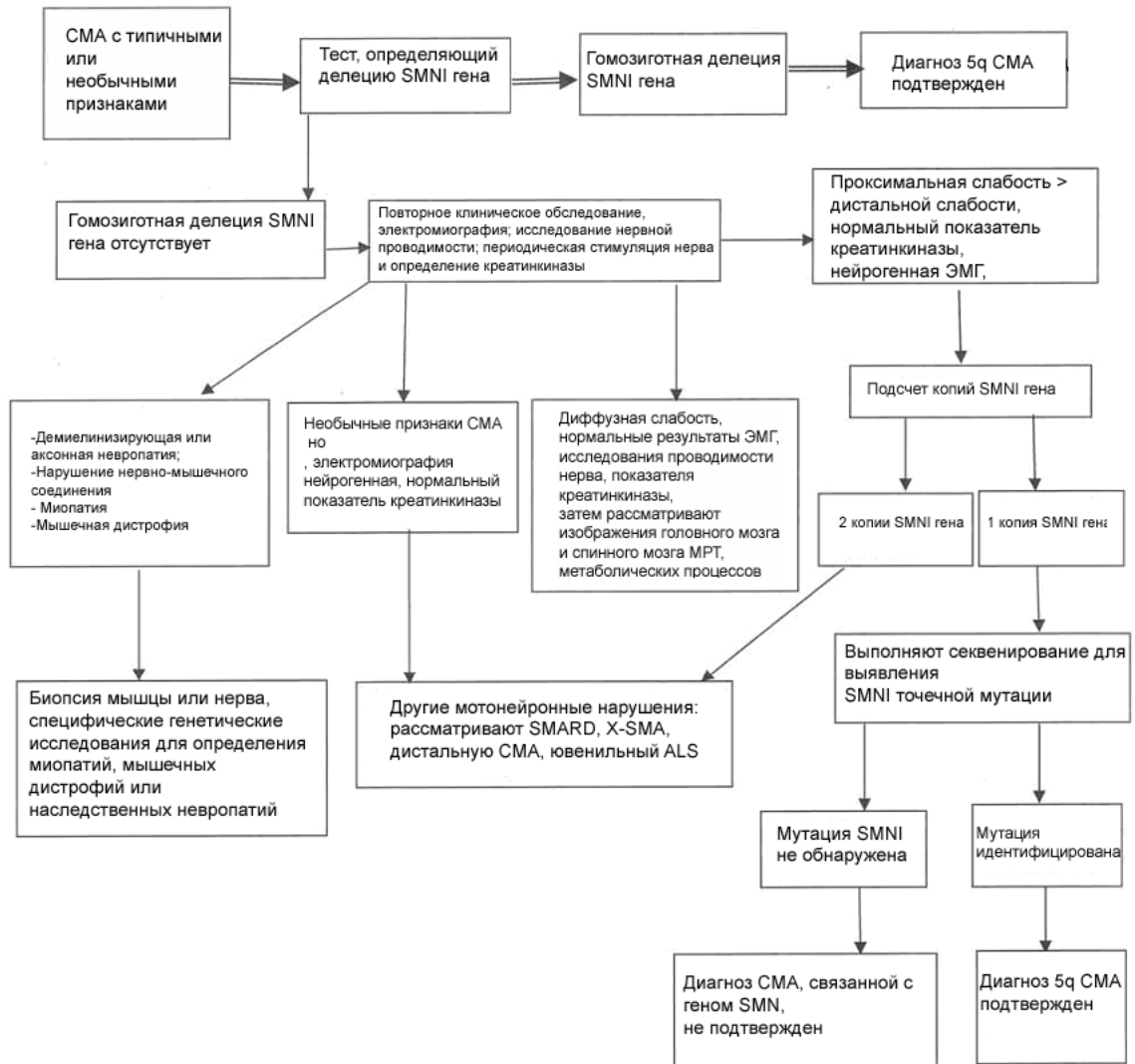
Сидячие (дети, которые могут самостоятельно сидеть, но не могут ходить без посторонней помощи);

Ходячие (могут самостоятельно ходить).

### II. Диагностические процедуры

Пошаговый алгоритм диагностической процедуры приведен на Рисунке 1. Вкратце, первым диагностическим исследованием больного с подозрением на СМА должен быть тест, определяющий делецию *SMN* гена. Гомозиготная делеция *SMN1* экзона 7 (с делецией экзона 8 или без делеции экзона 8) подтверждает диагноз спинальной мышечной атрофии, связанной с *SMN* геном (5q СМА). Другие диагностические тесты должны быть проведены только после получения отрицательного результата *SMN* теста.

Рисунок 1. Диагностическая оценка СМА.



## **МЕРОПРИЯТИЯ, КОТОРЫЕ НЕОБХОДИМО ВЫПОЛНИТЬ В СЛУЧАЕ ВЫЯВЛЕНИЯ СМА**

### **III. Общие вопросы ведения больных с впервые установленным диагнозом**

Постановка диагноза СМА ставит много вопросов подлежащих решению, как перед родственниками больного, так и перед несколькими смежными специалистами.

Для комплексного решения таких вопросов членам семьи больного должна быть рекомендована консультация и дальнейшее наблюдение у специалиста располагающего опытом работы с детьми, страдающими СМА и современной информацией о:

- течения болезни;
- патогенезе;
- классификации фенотипа;
- прогнозе для больного;
- родительских ассоциациях сма;
- возможности участия в клинических испытаниях новых препаратов/технических устройств.

Эта информация должна быть изложена родственникам больного в доступной форме при первой же встрече.

Куратор, также, должен составить вместе с семьёй план многопрофильного наблюдения ребенка. План обычно включает консультирование и оказание помощи у:

- Пульмолога;
- Гастроэнтеролога/диетолога;
- Ортопеда/реабилитолога.

А также,

- Детского невролога (если ребенок наблюдается педиатром, а не неврологом);
- Медицинского генетика (при необходимости решения вопросов планирования семьи);

### **Генетика**

Куратор должен иметь представление и быть в состоянии разъяснить семье больного следующие вопросы генетики СМА:

- СМА наследуется по аутосомно-рецессивному типу и обусловлена структурой SMN генов – SMN<sub>1</sub> и SMN<sub>2</sub>.
- Хотя большее количество генокопий SMN<sub>2</sub> коррелирует с более легким фенотипом заболевания, обосновывать прогноз тяжести, исходя из этого критерия, в настоящее время не рекомендуется, т.к. для любого данного количества генокопий SMN<sub>2</sub> возможны значительные вариации клинического фенотипа.
- Риск рецидива у кровных родственников (сисбсов),
- Обследование на носительство.
- Вопросы, связанные с репродуктивным планированием (пренатальная диагностика или преимплантационная диагностика).

## СОГЛАСОВАННОЕ РЕШЕНИЕ В ОТНОШЕНИИ ПУЛЬМОНОЛОГИЧЕСКОГО ЛЕЧЕНИЯ

### I. Обзор легочных проблем у детей со СМА

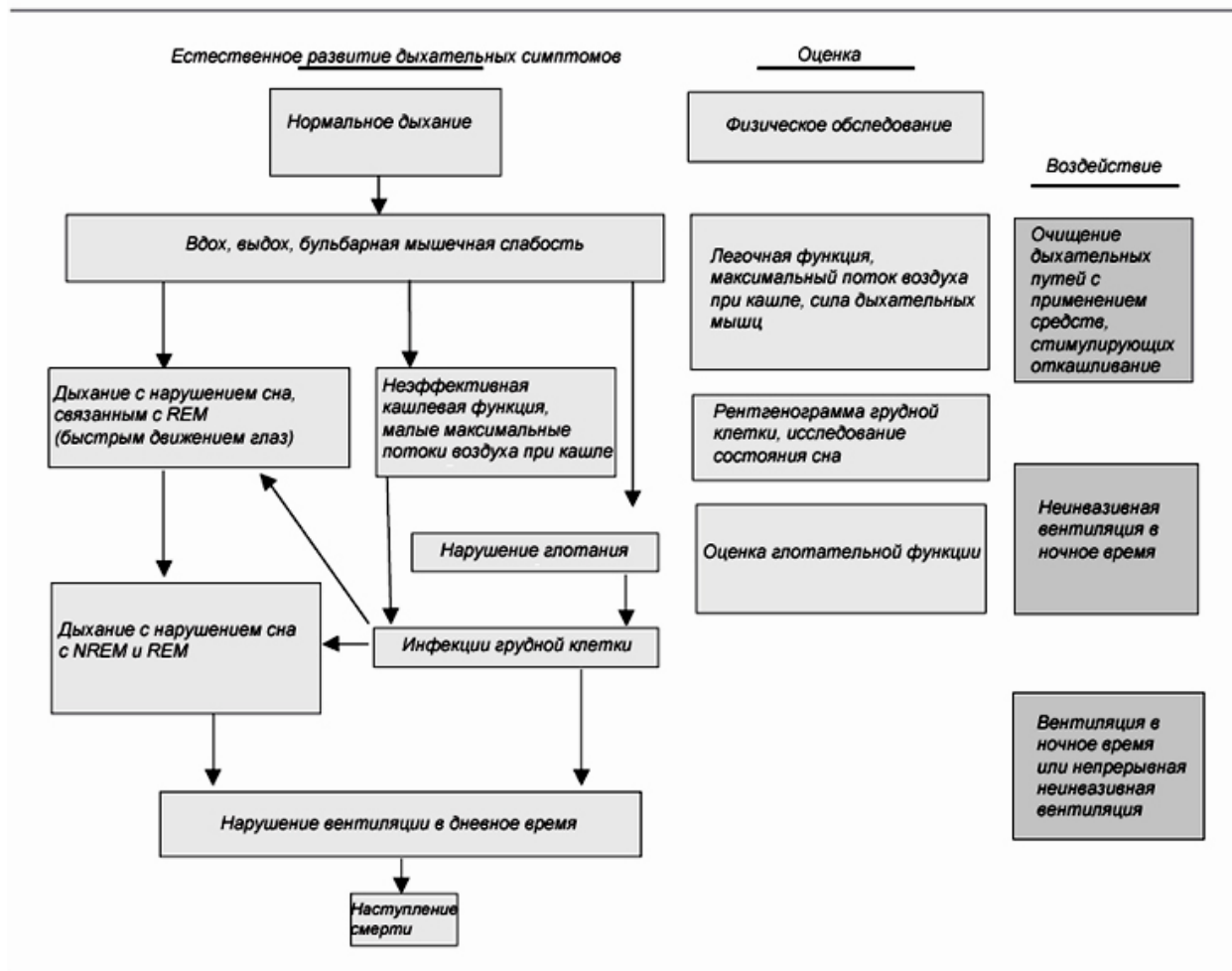
Ключевыми проблемами, связанными с дыхательной системой у детей со СМА являются следующие:

1. **Нарушение откашливания** приводящее к недостаточной очистке нижних дыхательных путей от секрета.
2. **Гиповентиляция** во время сна;
3. **Недоразвитие грудной клетки и легких;**
4. **Повторные инфекции, которые усиливают мышечную слабость**

Легочные заболевания являются главной причиной заболеваемости и смертности при СМА типа 1 и типа 2 и могут встречаться у некоторой части больных со СМА типа 3. Нарушение глотания и рефлюкс важные факторы, вносящие свой вклад в заболеваемость легочной патологией. В результате повторных инфекций дыхательных путей, ночной гипоксигенации последующей гиповентиляции, а затем и гиперкапнии в дневное время отмечается постепенно нарастающая тотальная дыхательная недостаточность.

При нарушении дыхания во время сна следует обеспечить средства для дополнительной вентиляции легких, а также средства, облегчающие откашливание, если эффективность откашливания низкая. Поддержание проходимости дыхательных путей очень важна как в острых ситуациях, так и при рутинном уходе за больными SMA.

**Рисунок 2.** Объём исследований и лечебных мероприятий в зависимости от патологических изменений в дыхательной системе.



## II. Оценка и мониторинг (контроль)

Периодичность проведения оценки зависит от клинического состояния и степени прогрессирования болезни у каждого больного. Частота проведения оценки составляет один раз в 3 - 6 месяцев, с меньшей частотой у ходячих больных в стабильном состоянии и большей частотой у лежачих больных, с нестабильным состоянием.

### А. Лежачие больные

- **Физикальный осмотр:** эффективность откашливания, оценка деформации грудной клетки и акта дыхания, (частоты дыхания, наличия парадоксального дыхания), цвет кожных покровов;
- **Полисомнография:** выявление признаков гиповентиляции;
- **Пульсовая оксиметрия:** контроль оксигенации крови чрескожным датчиком;
- **Пневмонии:** установление частоты инфекционных заболеваний и антибиоткотерапии за последние 6 месяцев;
- **Рентген грудной клетки:** установление начальной точки и текущий контроль истощения дыхательных функций;
- **Изучение функции глотания:** для поиска причин необъяснимого острого ухудшения дыхательных функций и повторных пневмоний.

### Б. Сидячие больные

- **Физикальный осмотр:** эффективность откашливания, оценка деформации грудной клетки и акта дыхания, (частоты дыхания, наличия парадоксального дыхания), цвет кожных покровов;
- **Полисомнография:** выявление признаков гиповентиляции;
- **Пульсовая оксиметрия:** контроль оксигенации крови чрескожным датчиком;
- **Пневмонии:** установление частоты инфекционных заболеваний и антибиоткотерапии за последние 6 месяцев;
- **Сколиоз:** осмотр позвоночника и рентгенографическая оценка сколиоза.

### В. Ходячие больные

Как правило, ходячие больные со СМА имеют относительно сохранившуюся дыхательную функцию до самого позднего периода развития заболевания.

- **Физическая оценка:** эффективность откашливания, оценка деформации грудной клетки, работы легких, частоты дыхания, наличия парадоксального дыхания, оценка цвета кожи;
- **Оценка легочных функций:** спирометрия, объем легких, функция дыхательных мышц;
- **Пневмонии:** установление частоты инфекционных заболеваний и антибиоткотерапии за последние 12 месяцев.

## III. Профилактика дыхательной недостаточности

Критически важно обеспечить семью больного информацией о вариантах повседневного ухода, действиях в случае острых заболеваний, пред- и послеоперационного ухода.

- Лежачие - самая нестабильная группа, в связи с быстрым прогрессированием болезни на самом раннем этапе необходимо решить вопрос о неинвазивной **вентиляции легких (НВЛ)** и **очистке дыхательных путей**;
- В продолжение обсуждений предпочтений семьи в отношении ухода за ребенком должен быть выработан план с **определенными объемами максимальной и минимальной помощи** больному.

**Лицо/а осуществляющие повседневный уход должно ориентироваться в следующих вопросах:**

- **Отличать «нормальное» состояние** ребенка от патологических отклонений от его основного состояния;

- Отслеживать признаки **гиповентиляции** и уметь на них реагировать;
- Действовать в случае возникновения острых патологических состояний, включая действия необходимые для срочной госпитализации
- **Владеть техникой очистки дыхательных путей;**
- **Владеть техникой поддержания дыхательных функций**, включая НВЛ;
- **Питания и гидратации;**
- Необходимости раннего **назначения антибиотиков;**
- Необходимости соблюдения режима **иммунизации**, включая вакцину гриппа, вакцину пневмококка, и профилактику респираторно-синцитиального вируса (palivizumab).

#### IV. Повседневный уход

Прежде всего необходимо обсудить цели, встающие перед семьёй больного. К ним относятся гармоничный уход за ребенком в домашних условиях в течение длительного времени, продолжительно обеспечиваемое поддержание жизнеспособности, при сохранении качества жизни и комфорта, с учетом возможностей семьи. Задачи повседневного ухода:

1. **нормализовать газообмен,**
2. **улучшить качество сна,**
3. **облегчить домашний уход,**
4. **свести к минимуму госпитализации и лечение в отделении интенсивной терапии**
5. **уменьшить тяжесть нагрузки, которая ложится на семью в связи с заболеванием.**

Раннее агрессивное и упреждающее лечение может продлить жизнь больного, не ухудшая при этом качества его жизни.

**Основными путями решения этих задач являются очистка дыхательных путей и НВЛ.**

#### Очищение дыхательных путей:

- Ручные и механические вспомогательные **средства восстановления кашлевой функции** рекомендованы для ежедневного использования у более тяжелых пациентов. Лица осуществляющие уход за больным должны быть обучены пользоваться этими средствами;
- Лица осуществляющие уход за больным должны также владеть техникой **удаления легочного секрета** включая постуральный дренаж и быть информированы о методах физиотерапии грудной клетки;
- **Данные оксиметрии** являются показателем эффективности терапии. Отсосы могут быть полезны для удаления секрета после того как оказана помощь в откашливании.

#### Поддержка дыхательной функции:

Безусловно необходима при наличии гиперкапнии в дневное время.

Ночная НВЛ уменьшает симптомы нарушенного дыхания во время сна и улучшает качество жизни.

- НВЛ должна комбинироваться с техникой очистки дыхательных путей;
- Вариант ухода за лежачими больными без использования средств дыхательной поддержки может быть рассмотрен, если неудобства/осложнения (и т.д.) от использования этих средств превышают ожидаемую пользу;
- **Вентиляция с постоянным положительным давлением (ВППД)** может быть рассмотрена как вариант для последующего перехода к вентиляции с двухуровневным положительным давлением (ВДПД);
- Использование неинвазивной ВДПД с большой разницей давлений **даже в течение коротких дневных периодов**, может улучшить развитие грудной клетки и легких, а также уменьшить деформацию ребер и грудины у лежачих и сидячих больных;
- **Трахеотомия:** Её использование у лежачих больных спорный вопрос и **этическая дилемма**. Существует большой спектр возможных вариантов, начиная от отказа от поддержки дыхания до НВЛ и заканчивая трахеотомией и механической вентиляцией легких;

- **Паллиативное лечение** – вариант лечения для лежачих больных. Неинвазивная вентиляция может применяться как в качестве повседневного терапевтического средства, так и по мере надобности (в качестве паллиативного лечения). Основная цель – не допустить длительного пребывания в отделении интенсивной терапии и, по возможности, избежать трахеотомии. Если семья решила использовать средства поддержки дыхания, то средством выбора рекомендуется НВЛ.

## V. Периоперационная подготовка

У больных СМА существует большой риск возникновения постнаркозных осложнений, которые могут привести к длительной интубации, внутрибольничной инфекции, трахеотомии и смерти. Важно, чтобы состояние дыхательной функции у больного было оптимизировано до операции.

### Дооперационная оценка:

- Измерение дыхательной функции и эффективности кашля;
- Рентген органов грудной клетки;
- Выявление нарушений дыхания во время сна;
- Выявление осложняющих факторов включая анкилоз челюсти, орофарингеальную аспирацию, гастроэзофагеальный рефлюкс, состояние питания и наличие астмы.

Если результаты исследования функции дыхания и/или исследования сна патологические, то до оперативного вмешательства **показано проведение ночной НВЛ и применения методик улучшения откашливания**. Больного следует ознакомить с этими методиками до проведения оперативного вмешательства. Если возможны затруднения выполнения интубации в связи с челюстным анкилозом, интубация должна быть выполнена под контролем оптоволоконной бронхоскопии.

### Постоперационный уход:

- Если больной в состоянии откашливать содержимое дыхательных путей и имеет **относительно сохранный силу дыхательных мышц**, то риск послеоперационных осложнений не превышает таковой у больных с другой патологией;
- Если **слабость дыхательной мускулатуры имеет место до начала операции, то такой больной нуждается в непрерывном мониторинге и активной тактике ведения**.
- Если больной нуждался в средствах дыхательной поддержки до операции, то необходимо их немедленное применение в постоперационный период
- требуется предоперационная **вспомогательная искусственная вентиляция** легких во время сна, потребуются аналогичная вспомогательная искусственная вентиляция легких непосредственно после проведения операции;
- **Экстубация** и переход к НВЛ должны планироваться как промежуточный этап для возвращения к дооперационной системе дыхательной поддержки. Если больной нуждался в постоянной дыхательной поддержке до операции (посредством НВЛ или через трахеостому) или во время операции использовались миорелаксанты, то его перевод в отделение интенсивной терапии является обязательным.
- Желательно, чтобы больные имели при себе свои **индивидуальные устройства** для НВЛ и/или аспираторы для использования в послеоперационный период, поскольку в больницах может быть ограниченное количество таких устройств.
- **Кислород** у больных СМА должна применяться с осторожностью. Вторичная гипоксемия, обусловленная гиповентиляцией, может быть спутана с гипоксемией, обусловленной другими причинами, такими как закупорка слизи или ателектаз. **Контроль конечного содержания углекислоты** в выдыхаемом воздухе или **черезкожный контроль CO<sub>2</sub>**, или **анализ содержания газов в артериальной крови** поможет выбрать правильный режим применения кислорода.
- Адекватное обезболивание предупредит гиповентиляцию, связанную с обездвиживанием. Глубина обезболивания должна быть подобрана с учетом минимизации торможения дыхательных центров. Временное усиление дыхательной поддержки может быть необходимо для контроля послеоперационной боли.

## VI. Уход за больными в острых ситуациях

Целью ухода за больными в острой ситуации является **нормализация газообмена** путем предупреждения ателектазирования и очищения дыхательных путей. В большинстве случаев, по возможности, эти задачи должны решаться с помощью НВЛ. Может быть полезным мониторинг газов в крови.

### Мероприятия по очистке дыхательных путей

- Очистка дыхательных путей при помощи ручных приёмов или механических приспособлений для усиления откашливания и оральная аспирация предпочтительнее глубокой аспирации и бронхоскопии;
- **Постуральный дренаж.**
- **Физиотерапия** грудной клетки;
- **Показатели оксиметрии** должны использоваться для оценки эффективности предпринимаемых мероприятий;

### Дыхательная поддержка:

#### (i) Лежачие и сидячие:

- Применение НВЛ в острых случаях предупреждает дыхательную декомпенсацию вызванную дополнительной нагрузкой в результате нарушения цикла дыхания, нарастанием слабости дыхательной мускулатуры и неэффективной очисткой дыхательных путей от секрета.
- Дневная НВЛ в комбинации с приёмами очистки дыхательных путей может потребоваться тем, кто уже используют ночную НВЛ.
- Для коррекции гипоксемии в НВЛ систему должен быть введен кислород. Однако этому должны предшествовать очистка дыхательных путей и оптимизация параметров положительного давления на вдохе и выдохе.
- Если НВЛ оказалась не эффективной интубация и механическая вентиляция должны использоваться в качестве краткосрочной временной меры. После прекращения острой ситуации (выздоровления) и нормализации насыщения крови кислородом воздуха, необходима экстубация и возвращение к НВЛ.
- Решение о наращивании лечебных мероприятий, включая интубацию, должно быть принято заблаговременно в русле стратегии агрессивного и упреждающего лечения больных СМА.
- Вопрос о вентиляции посредством трахеотомии может быть рассмотрен в случае частых инфекционных острых пневмоний у лежачих больных, однако следует иметь в виду, что этот подход не всегда приводит к улучшению качества жизни и уменьшению количества госпитализаций. В любом случае, трахеотомия проводится в плановом порядке (не в острых ситуациях). Применение трахеотомии у сидячих больных не является оправданным.
- В случаях нарастающего дефицита дыхательной функции у лежачих больных может быть оправдано применение паллиативных подходов (например, НВЛ).

#### (i) Ходячие больные

- В острых ситуациях могут нуждаться в НВЛ в сочетании с техникой очищения дыхательных путей.
- **Кислородная терапия** и временная интубация должны проводиться по тем же принципам, что и у лежачих/сидячих больных.
- Если в острых ситуациях возникает необходимость применения НВЛ, то должен быть рассмотрен вопрос о наличии средств для проведения НВЛ **дома**.

**Дополнительные виды лечения:** Для лежачих, сидячих и ходячих больных рекомендуемыми дополнительными видами лечения являются: применение антибиотиков, лечебное питание, гидратация, устранение гастроэзофагеального рефлюкса.

## СОГЛАСОВАННЫЕ ВОПРОСЫ ГАСТРОЭТОРОЛОГИИ И ПИТАНИЯ БОЛЬНЫХ СМА

### Анализ сложностей, связанных с ЖКТ и питанием у больных со СМА

Течение СМА наиболее часто осложняется следующими проблемами связанными с питанием и желудочно-кишечным трактом (ЖКТ):

1. **Трудности, связанные с питанием и глотанием.** Бульбарный синдром всегда присутствует у больных с тяжелыми формами СМА, он может быть причиной аспирационных пневмоний и, в конечном счете, приводить к смерти больного.
2. **Дисфункция ЖКТ.** Нарушения моторики ЖКТ, которые включают запоры, задержку эвакуации содержимого желудка и потенциально опасный для жизни гастроэзофагальный рефлюкс (ГЭР).
3. **Нарушение роста и гипо-/гипертрофия.** При ненадлежащем уходе отставание в росте неизбежно имеет место у лежачих больных, в то время как избыточный вес более характерен для сидячих и ходячих больных.
4. **Дыхательные проблемы.** Дыхательные проблемы (слабое откашливание, диспноэ, пневмонии, состояния сопровождающиеся цианозом) не только могут приводить к опасной для жизни аспирации, но и к повышенным энергозатратам.

### I Трудности связанные с питанием и глотанием.

Трудности, связанные с питанием и глотанием весьма распространены среди лежачих и сидячих больных, но редко отмечаются у ходячих.

#### 1 Основны симптомы связанные с приемом пищи:

- **Увеличенное время приёма пищи**
- **Утомление** при оральном приеме пищи.
- **Кашель** или поперхивание во время или после глотания.
- **Повторные пневмонии:** могут быть индикатором аспирации, которая может быть бессимптомной, т.е. без кашля или поперхивания.
- **Паралич голосовых** связок может быть проявлением бессимптомной ларингеальной аспирации.

#### 2 Причины трудностей с питанием:

##### Пре-оральная фаза

- Ограниченное открытие рта в связи со слабостью мышц и/или контрактурами/анкилозом челюстного сустава.
- Трудности с поднесением пищи ко рту при самостоятельном питании.

##### Оральная фаза

- Слабость кусания.
- Повышенная утомляемость жевательных мышц.

##### Фаза глотания

- Слабый контроль головы.
- Недостаточность фарингеальной фазы глотания.
- Плохая координация закрытия дыхательных путей (надгортанником) с актом глотания.

#### 3 Оценка проблем связанных с питанием и глотанием.

- Оценка процесса приема пищи **специалистом по кормлению;**
- **Сбор анамнеза** относительно процесса кормления, включая его наблюдение.
- **Исследование оральных структур** имеющих отношение к процессу приема пищи, изучение влияния общей позы и позиции головы на на кормление и глотание являются необходимыми.
- **Видеофлюороскопическое исследование** глотания (ВФИГ) является диагностическим методом выбора в случае сомнений относительно глотательной функции и её безопасности по результатам

физикального исследования. ВФИГ может быть полезным для выбора оптимальной лечебной стратегии.

**4 Подходы к решению проблем связанным с кормлением и глотанием:** решение данных проблем имеет перед собой основной целью снижение риска аспирации, повышение эффективности кормления и получение больным удовольствия от приема пищи.

- **Изменение консистенции пищи.** Полутвердая пища может компенсировать жевательную слабость и уменьшить продолжительность приема пищи. Густые жидкости более безопасны в отношении аспирации чем более текучие жидкости. Желательно, чтобы оптимальность для жевания и глотания консистенции пищи была подтверждена ВФИГ.
- **Подбор общего положения,** положения головы и рук для достижения возможности самостоятельного питания, в том числе с использованием специальных приспособлений может улучшить безопасность и эффективность глотания.
- **Использование активных пищевых добавок** в случае выявленной недостаточности пищевого рациона. На необходимость использования пищевых добавок не влияет зондовое питание через гастральный (ГЗ), назогастральный (НГЗ) или назоеюнальный (НЕЗ) зонды.
- **Зондовое питание.** Питание через гастральный зонд является оптимальным решением при недостаточной калорийности или опасности орального кормления, т.к. предотвращает заболеваемость (связанную с аспирациями) и не мешает прилеганию маски вентиляционной системы (как при НГЗ и НЕЗ). Установка ГЗ с помощью лапароскопической техники является наилучшим вариантом позволяющим достичь максимально ранней экстубации. Также, необходимо по возможности сократить период периоперационного голодания и перейти на полноценное и адекватное кормление.
- **Решение о переходе на кормление через ГЗ** должно приниматься консилиумом специалистов, а в качестве паллиативного/переходного варианта могут быть использованы НГЗ и НЕЗ. При наличии у больного ГЭР следует отдать предпочтение НЕЗ, однако его установка более сложна технически.

## II Гастроэнтерологическая патология

Дети страдающие СМА сталкиваются со следующей гастроэнтерологической патологией: гастроэзофагеальный рефлюкс (ГЭР), запоры, спазмы и вздутие живота. ГЭР важная патология определяющая смертность и заболеваемость у больных СМА. Жирная пища задерживает опорожнение желудка и повышает риск ГЭР.

### 1 Основные симптомы ГЭР:

- **Частые отхаркивания** или рвота после приема пищи;
- **Позывы на рвоту;**
- **Жалобы на дискомфорт** в животе или груди;
- **Плохой запах** изо рта
- **Отрыжка** пищей;
- Отказ от еды из-за дискомфорта при глотании.

### 2 Оценка гастроэнтерологической патологии:

- Поиск ранних симптомов ГЭР (позывы на рвоту, отрыжка, урчание в животе после приема пищи);
- Обычное исследование верхних отделов ЖКТ для оценки возможности установки ГЗ, обнаружения аномалий строения и подтверждения наличия рефлюкса.
- Исследование моторики, включая лучевую диагностику, позволяет подтвердить задержку эвакуации содержимого желудка, что может усугублять течение ГЭР и приводить к преждевременному насыщению.

### 3 Ведение больных ГЭР:

- Кратковременное **использование антацидов** (соды и т.п.) или ингибиторов секреции (антигистаминные препараты или ингибиторы протонного насоса (фамотидин, ранитидин, омепразол)) для симптоматического лечения. Однако длительное использование этих средств весьма нежелательно, т.к. сопряжено с повышенным риском гастроэнтеритов и пневмонии.
- При наличии задержки эвакуации содержимого желудка и недостаточной перистальтики прокинетиические средства (метаклопрамид, эритромицин) могут быть использованы.
- Применение **пробиотиков**, например ацидофильных и лактобацилл, с целью поддержания в норме кишечной флоры, в частности, после приема антибиотиков или при длительном применении антацидов, требует дальнейшего изучения;
- **Лапароскопическая фундопликация Ниссена**, проводимая во время размещения ГЗ, у больных СМА с медикаментозно-резистентным ГЭР может быть оправдана в случаях, когда предполагаемая польза перевешивает риск соответствующего хирургического вмешательства и анестезии.

### III. Патология роста и проблема недостаточного/избыточного питания

Дети больные СМА находятся в группе риска по отставанию в росте или набору избыточного веса. Отставание в росте частая проблема встречающаяся у лежачих больных и реже у сидячих, в то время как ожирение более распространено среди более сильных сидячих больных и ходячих. Снижение активности и уменьшение мышечной массы тела приводят к снижению расхода энергии в состоянии покоя и повышению риска ожирения.

#### Уход за детьми с задержкой роста и недостаточным/избыточным питанием:

- Целью ухода является поддержка индивидуальных темпов роста данного ребенка.
- Необходимо отслеживать кривые роста ребенка за отрезки времени (показатели веса, высота/ширина, вес/высота). Длина в лежачем положении, длина отдельных сегментов, размах рук могут быть полезны если обычное измерение роста невозможно из-за контрактур;
- **Оценку пищевого рациона** при каждом визите должен производить врач-диетолог или другой специалист, имеющий опыт в вопросах диетического питания. 3-дневная запись, представляющая картину питания больного, является простым и точным способом оценки пищевого рациона. Воспроизведение картины приема пищи за 24 часа также приемлемый практический метод выявления основных проблем в питании позволяющий решить вопрос о необходимости использования тех или иных добавок;
- В связи с сокращением мышечной массы расчетный **индекс массы тела (ИМТ)** значительно недооценивает жировую составляющую тела. Это может привести к неправильным диетическим рекомендациям, которые могут привести к относительному ожирению;
- Больные СМА относящиеся к группе **риска по ожирению** должны иметь показатели роста в минимальных для данного возраста перцентилях для веса/высоты и ИМТ;
- Важно документировать адекватное введение **кальция и витамина D**;
- **Контроль уровня преальбумина** может помочь оценить адекватность **белкового статуса**.

### IV. Питание больных СМА с острой патологией.

- Больные СМА, особенно лежачие и сидячие, являются особенно уязвимыми в отношении катаболических процессов и голода, а также гораздо более склонны к **гипогликемии** связанной с голодом. Поэтому всем больным СМА необходимо избегать длительного голодания, особенно в периоды заболеваний;
- Питание должно быть оптимизировано для полного покрытия энергетических затрат в течение 4-6 часов с момента поступления больного с острой патологией, при этом может применяться энтеральное питание, парентеральное питание или комбинированный метод если нужно;
- Послеоперационное питание должно быть начато как можно быстрее для предотвращения катаболизма мышечной ткани, что особенно опасно для детей с недостаточным жировым депо. Если быстрое восстановление энтерального питания невозможно, необходимо рассмотреть возможность внутривенного введения энергетических субстратов.

## СОГЛАСОВАННЫЕ ВОПРОСЫ ОРТОПЕДИЧЕСКОЙ КОРРЕКЦИИ И РЕАБИЛИТАЦИИ

### Обзор стратегий ортопедической коррекции и реабилитации у больных СМА

**А. Основные проблемы:** Мышечная слабость приводящая к контрактурам и деформации позвоночника; высокий риск возникновения болей связанных с патологией опорно-двигательного аппарата, остеопении и переломов.

#### **Б. Основные диагностические процедуры:**

- Оценка объема движений;
- Оценка мышечной силы и функциональных возможностей по каждой конечности и суставу.
- Оценка функциональных возможностей в целом — способность передвигаться, сидеть, обслуживать себя.
- Оценка необходимости протезирования;
- Рентгенография (позвоночного столба и других суставов);
- Оценка плотности кости. Диагностический метод выбора – DEXA (двухэнергетическая рентгеноабсорбциометрия);
- Оценка необходимости ортопедической хирургии.

### **I Рекомендации по диагностике и лечению в зависимости от функционального состояния.**

#### **А. Лежачие больные.**

##### **Обследование:**

- Оценка возможности физиотерапии и тренировки ослабленных функций.
- Логопедическая оценка при нарушениях речи в результате контрактур челюстнолицевого сустава и слабости бульбарной группы мышц.

##### **Основные мероприятия:**

- Адекватный пищевой рацион, включая добавки, при необходимости.
- Поддержание оптимальной позы: естественная и удобная поза должна определять выбор вспомогательного оборудования.
- Профилактика контрактур: шинирование может быть показано для сохранения объема движений и предотвращения болевого синдрома;
- Лечение болевого синдрома.
- Стимуляция повседневной активности: игры и другие активные занятия как с использованием специальных приспособлений (например, облегченные игрушки), так и без них должны применяться в максимально возможной степени.
- Кресло-каталка: следует убедиться в максимальной функциональной независимости и комфортности пребывания в кресле.
- Протезирование функций конечностей — мобильные устройства поддержки верхних конечностей или эластичные материалы увеличивающие объем активных движений и функциональные возможности.
- Мероприятия по адаптации домашней (и др. окружающей) обстановки для обеспечения максимальной независимости больных за счет безопасности и доступности всех необходимых им средств.

## **В. Сидячие больные**

### **Обследование:**

- Функциональная оценка (по шкалам Двигательной активности Хаммерсмита для больных СМА, Модифицированной функциональной шкале двигательной активности Хаммерсмита для больных СМА, Шкале общего состояния двигательной функции, Шкале оценки двигательной функции у больных с нервно-мышечными заболеваниями);
- Измерение контрактур при помощи гониометрии;
- Измерение силы при помощи ручных измерителей силы или миометра;
- Рентгенография позвоночного столба и тазобедренного сустава;
- Оценка вспомогательного оборудования с точки зрения обеспечения возможностей перемещения, поддержания позы и самообслуживания. Оценка силы рук и двигательных навыков возможна с возраста 18-24 мес.

### **Основные мероприятия:**

- Обеспечение возможности перемещаться с помощью кресла-каталки. следует убедиться в максимальной функциональной независимости и комфортности пребывания в кресле.
- Мероприятия по адаптации домашней (и др. окружающей) обстановки для обеспечения максимальной независимости больных за счет безопасности и доступности всех необходимых им средств.
- Профилактика контрактур является основной заботой при уходе за такими больными и включает комплексы упражнений на растягивание, разработку объема движений и иммобилизацию (тугое бинтование) контрактур. Курсы гипсования могут улучшить возможности стояния и переносимость иммобилизации. Техника применения ортопедических аппаратов AFO может задержать развитие контрактур ахилловых сухожилий. Применение мобильных устройства поддержки верхних конечностей или эластичных материалов увеличивающих объем активных движений и функциональные возможности, также служит профилактике контрактур.
- Регулярные упражнения, включая плавание и адаптивные виды спорта, должны всячески поощряться, т.к. поддерживают физическую форму и выносливость больного.
- Пребывание в стоячем положении должно поощряться. Для больных, обладающих достаточной силой, должно быть рассмотрено применение облегченных сиделичных и коленно-циколотно-стопных ортопедических аппаратов с нагрузкой на ногу или ортопедических устройств эквивалентной ходьбы (RGO), которые позволяют облегчить стояние и ходьбу с помощью других лиц;
- Применение ортезов и хирургической коррекции при патологии позвоночного столба (см. ниже).

## **В. Ходячие больные**

### **Обследование:**

- Оценка способности перемещаться и сохранять равновесие, а также адаптационных способностей к условиям среды (доступность различных средств и приспособлений).
- Оценка объема движения в суставах и наличия искривлений позвоночника;
- Оценка возможностей физиотерапии и повседневной активности для определения необходимой помощи в перемещениях, адаптивном и др. вспомогательном оборудовании.
- Рентгенография других областей (не относящихся к позвоночному столбу) и измерение плотности кости целесообразно в случае травм от перегрузки, несчастного случая или падения.

### **Основные мероприятия:**

- Использование кресла-каталки для перемещения на большие расстояния повышают мобильность и независимость больного.

- Профилактика контрактур и информирование больного для сохранения подвижности суставов.
- Физиотерапия и активное времяпрепровождение для сохранения выносливости и независимости и/или предотвращения/снижения инвалидизации.
- Ходжение, при необходимости с использованием вспомогательных приспособлений, должно поощряться.
- Регулярные упражнения должны всячески поощряться, т.к. поддерживают физическую форму и выносливость больного. Упражнения могут включать плавание, различные виды упражнений в воде (акватерапию), иппотерапию и адаптивные виды спорта.
- Обучение вождению с применением специальных средств управления должно включаться в программы реабилитации взрослого больного со СМА;
- Мероприятия по адаптации домашней (и др. окружающей) обстановки для обеспечения максимальной независимости больных за счет безопасности и доступности всех необходимых им средств.
- Применение ортезов в случае начальных проявлений сколиоза и контрактур.
- Хирургическая коррекция патологии позвоночника (см. ниже)

## II. Ортезирование

- Очень важно, чтобы специалист по ортезированию, врач наблюдающий больного и родственники сотрудничали друг с другом и следили за тем, чтобы ортезы полностью соответствовали особенностям больного и выполняли своё функциональное предназначение.
- Специалист по ортезированию должен иметь достаточные подготовку и опыт работы с больными нейромышечной патологией, чтобы быть в состоянии подобрать материал и выполнить подгонку для наилучшего функционирования ортезов.
- Ортезирование позвоночного столба может быть использовано для поддержания позы, однако нет достаточных доказательств того, что оно предотвращает/задерживает формирование сколиоза. В случае применения подобных приспособлений, в области живота и прилегающих к нему областях не должно быть конструкций ограничивающих его подвижность и доступ к нему (для сохранения экскурсии диафрагмы и манипуляций с гастростомой).

## III. Хирургическая коррекция

### 1. Подвывих бедра и контрактуры:

- Подвывих бедра у больных СМА редко бывает болезненным и часто остается незамеченным. Хирургическое ограничение подвижности сустава часто не решает проблемы, т.к. отмечаются повторные подвывихи, поэтому в большинстве случаев операции желательно избегать и можно ограничиться консервативным лечением.
- Деформации стопы и голеностопного сустава делают ношение обычной обуви невозможным/неудобным, что может быть показанием для операций с рассечением мягких тканей. У ходячих больных рано начатая после подобных операций интенсивная физиотерапия может давать очень хороший результат.

### 2. Хирургическое лечение сколиоза:

- Хирургическая коррекция сколиоза оправдана благодаря тому, что позволяет улучшить контроль позы, выносливость и внешний вид больного. Более ранняя коррекция позволяет добиться лучшего результата.
- Считается, что хирургическому лечению сколиоза можно отдать предпочтение у больных доживших до возраста старше 2-х лет с выраженным и прогрессирующим искривлением позвоночника. Операция должна быть выполнена, пока легочная вентиляция сохраняется на адекватном уровне.
- Позитивное влияние хирургического лечения на функцию легких остаётся спорным, однако возможно, что деградация легочной функции замедляется.

- Возможными осложнениями являются — повышенная кровопотеря во время операции и отсутствие корректирующего эффекта, псевдоартроз, необходимость продолжительной дыхательной поддержки, инфекция раны и органов грудной клетки в послеоперационный период.
- Особо взвешенное решение о хирургическом лечении должно приниматься у ходячих больных СМА, т.к. изменение сложившейся системы поддержки равновесия и легочной вентиляции может привести к потере способности к самостоятельной ходьбе.

#### **IV. Периоперационный уход за больными СМА**

##### **1. Предоперационная подготовка:**

- Ортопедическое вмешательство должно осуществляться в плановом порядке с предшествующей (плановой) модификацией ортезов.
- Чаще всего необходимо приобретение нового кресла-каталки или модификация старого (сидения, спинки, подлокотников, подголовника и т.п.).
- Должны быть спланированы средства и способы перемещения, проведено ознакомление с инструкциями по их использованию.
- Должны быть спланированы средства и способы для одевания, пользования ванной, туалетом и т.п.
- Необходимо иметь в наличии устройство для вспомогательной НВЛ, в том числе с возможностью ВДПД.
- Должна быть выполнена спирометрия.

##### **2. Послеоперационное ведение:**

- Коррекция сроков и соответствия ортезов с учетом объёма движений, характера активности больного и наличия адаптивного оборудования.
- Адекватное использование спирометрии и НВЛ.
- Обучение семьи и персонала приёмам мобилизации легочного секрета, перемещения в кровати и в местах пребывания, в т.ч. купанию, одеванию, пользованию туалетом.
- Мобилизация в максимально возможные короткие сроки.

## Паллиативное лечение

- При оптимизации ведения больного СМА следует иметь в виду существование потенциального конфликта целей лечения. Этот конфликт осложняется/возникает из-за вовлечения в процесс многих сторон принимающих решение вместо больного ребенка (родители, сисбы, др. родственники, медицинские работники и общество).
- Очень важно, чтобы был предоставлен выбор в открытой честной и выдержанной форме сразу после установления диагноза. Представление этой информации большая ответственность.
- Решение за или против поддерживающего лечения не является ни бинарным (да/нет), ни неизменным во времени. Это решение может и должно пересматриваться с учетом обстоятельств, без спешки и на основе честной информации о возможных вариантах.
- Установление гастростомы имеет смысл выполнять в относительно ранние сроки, когда сопутствующие риски меньше, а период стабильного и комфортного питания соответственно увеличивается.
- Обсудите и спланируйте комплекс мероприятий для ситуаций с потенциально опасной для жизни дыхательной недостаточностью. Неотложная терапия/мероприятия сопровождаются гораздо меньшим количеством проблем, если они спланированы и подготовлены заранее. Для таких ситуаций, при необходимости, могут быть предусмотрены другие варианты НВЛ.
- Решение о прекращении мероприятий по поддержке витальных функций не должно ни агрессивно навязываться, ни чрезмерно затягиваться, а родители должны быть психологически подготовлены к принятию такого решения.
- Для решения подобных задач более всего подходят команды из различных специалистов способных оказывать медицинскую, социальную и духовную поддержку. Наличие хосписа или подобных учреждений, также как и возможностей для траура и помощи родственникам очень важно.
- В случае отказа от механической вентиляции, должно быть предусмотрено соответствующее медикаментозное обеспечение терминального диспноэ, для облегчения страданий больного и родственников. Использование ингаляционных наркотических средств может быть предпочтительным, т.к. не сопряжено с риском смерти от передозировки.