

ДІАГНОСТИКА ТА ЛІКУВАННЯ спінальної м'язової атрофії

Стандарт медичної допомоги

Наказ Міністерства охорони здоров'я України
від 16 квітня 2025 року № 648

Спінальна м'язова атрофія — група генетичних розладів, внаслідок яких відбувається поступове руйнування нервових клітин (рухових нейронів) у стовбурі головного та спинного мозку. Раннє виявлення захворювання за допомогою неонатального скринінгу допомагає вчасно розпочати лікування та уповільнити або зупинити процес втрати мотонейронів. До вашої уваги представлено скорочену версію Стандарту медичної допомоги щодо діагностики та лікування пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією, який цього року розробили вітчизняні фахівці.

Загальна частина

Назва діагнозу: Спінальна м'язова атрофія

Коди стану або захворювання НК 025:2021
«Класифікатор хвороб та споріднених
проблем охорони здоров'я»:

G12 Спінальна м'язова атрофія
та споріднені синдроми

Розробники:

Дубров Сергій Олександрович перший заступник Міністра охорони здо-
ров'я України, голова робочої групи;

Самоненко Наталія В'ячеславівна завідувачка Центру орфанних захворю-
вань та генної терапії Національної дитячої
спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ»
Міністерства охорони здоров'я України,
заступник голови робочої групи з клініч-
них питань;

Біляєв Андрій Вікторович завідувач кафедри дитячої хірургії, анестезіології,
ортопедії та травматології Націо-
нального університету охорони здоров'я
України імені П.Л. Шупика;

Белка Катерина Юріївна доцентка кафедри хірургії, анестезіології
та інтенсивної терапії Інституту після-
дипломної освіти Національного медичного
університету імені О.О. Богомольця;

Горovenko Наталія Григорівна завідувачка кафедри медичної та лабора-
торної генетики Національного універ-
ситету охорони здоров'я України імені
П.Л. Шупика, президент Всеукраїнської
асоціації спеціалістів з медичної та лабора-
торної генетики;

Гуржій
Олена
Ігорівна

провідна наукова співробітниця «Лабора-
торія спадкової нервово-м'язової патології
та технічних засобів її компенсації» дер-
жавної установи «Інститут неврології, пси-
хіатрії та наркології Національної академії
медичних наук України» (за згодою);

Ладонько
Оксана
Валеріївна

асистентка кафедри дитячої хірургії,
анестезіології, ортопедії та травматології
Національного університету охорони
здоров'я України імені П.Л. Шупика;

Сінчук
Наталія
Іванівна

доцентка кафедри педіатрії № 2 Він-
ницького національного медичного уні-
верситету імені Миколи Івановича Пиро-
гова;

Семеряк
Орест
Михайлович

керівник Центру нервово-м'язових захворю-
вань та захворювань периферичної нервової
системи комунального некомерційного під-
приємства Львівської обласної ради «Львів-
ська обласна клінічна лікарня» (за згодою);

Матюшенко
Віталій
Миколайович

президент Харківського Благодійного
фонду «Діти зі спінальною м'язовою атро-
фією» (за згодою);

Назар
Оксана
Василівна

завідувачка кафедри дитячої неврології
та медико-соціальної реабілітації Націо-
нального університету охорони здоров'я
України імені П.Л. Шупика;

Ольхович
Наталія
Вікторівна

завідувачка лабораторії медичної генетики
Спеціалізованого медико-генетичного
центру Національної дитячої спеціалізо-
ваної лікарні «ОХМАТДИТ» Міністерства
охорони здоров'я України;

Перелік умовних позначень та скорочень

ЕКГ	— електрокардіографія	ПЛР	— полімеразна ланцюгова реакція
Ехо-КГ	— ехокардіографія	ПЛР-ПДРФ	— ПЛР із наступним рестрикційним аналізом
ЗОЗ	— заклад охорони здоров'я	СМА	— спінальна м'язова атрофія
КМП	— клінічний маршрут пацієнта	СМД	— стандарт медичної допомоги
кПЛР	— кількісна полімеразна ланцюгова реакція	УЗД	— ультразвукова діагностика
МДК	— мультидисциплінарна команда спеціалістів	ФЗЄ	— функціональна залишкова ємність
НІВЛ	— неінвазивна вентиляція легень	ШВЛ	— штучна вентиляція легень
НС	— неонатальний скринінг	СРАР	— постійний позитивний тиск у дихальних шляхах
ОГК	— органи грудної клітки	MLPA	— мультиплексна лігазна ампліфікація ДНК-зондів
ОЧП	— органи черевної порожнини	NGS	— секвенування наступного покоління

Острополець головна спеціалістка відділу розвитку медичних послуг Департаменту медичних послуг Міністерства охорони здоров'я України;

Пацьора лікарка-педіатриця Центру орфанних захворювань та генної терапії Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ» Міністерства охорони здоров'я України;

Телега фізична терапевтка комунального некомерційного підприємства Харківської обласної ради «Обласний спеціалізований будинок дитини «Гіппократ» (за згодою);

Шатілло завідувач лабораторії спадкової нервово-м'язової патології та технічних засобів її компенсації державної установи «Інститут неврології, психіатрії та наркології Національної академії медичних наук України» (за згодою);

Шклярська лікарка-неврологиня Центру орфанних захворювань та генної терапії Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ» Міністерства охорони здоров'я України.

Розділ I. Неонатальний скринінг на спінальну м'язову атрофію

1. Положення стандарту медичної допомоги

Метою неонатального скринінгу (далі — НС) на спінальну м'язову атрофію (далі — СМА) є максимально раннє виявлення найпоширенішої форми 5q СМА, пов'язаної з делецією 7-го екзону в гені *SMN1*, частка якої серед усіх пацієнтів із цієї патологією сягає близько 96 %.

Важливо пам'ятати, що у 3–4 % пацієнтів можуть бути інші мутації гена *SMN1*, як правило, у комбінації з делецією в гені *SMN1* на іншому алелі, які не виявляють під час НС, але також зумовлюють поступову загибель мотонейронів і розвиток симптомів захворювання.

Втрата мотонейронів за СМА може відбуватись у будь-якому віці, але найінтенсивніше — у ранньому віці, а за 1-го типу, найважчого, цей процес може досягати клінічної значущості вже у період новонародженості. Тому, попри проведення НС, слід насторожитись щодо ранніх

симптомів 5q СМА, що допоможе забезпечити ранню діагностику тих форм, які не встановлюють під час НС.

2. Обґрунтування

Раннє виявлення 5q СМА за допомогою НС дає змогу розпочати лікування в пресимтомній та/або малосимптомній стадії, коли кількість нейронів є такою, що забезпечує нормальний розвиток дитини, а також уповільнює або зупиняє процес подальшої втрати мотонейронів.

3. Критерії якості медичної допомоги

Обов'язкові:

1) первинний етап НС 5q СМА виконують новонародженим, які досягли гестаційного віку 32 тижні, в терміни 48–72 години життя завдяки виявленню делеції 7-го екзону гена *SMN1* у сухій плямі крові методом ПЛР із детекцією в реальному часі;

2) НС виконують у передчасно народжених дітей із гестаційним віком 22–32 тижні, та/або з низькою масою тіла, та/або пацієнти в неонатальному періоді — за умови стабільного стану новонародженого. Парентеральне харчування або інфузійна терапія не чинять впливу на результати НС на СМА;

3) проведення дитині гемотрансфузії лейкоцит-вмісними препаратами крові може спричинити хибно негативний результат НС, тому в цьому випадку його виконують не раніше ніж за три доби після останньої трансфузії препаратів крові;

4) за нестабільного стану новонародженого (шок, крововтрата, анемія, асфіксія з лікувальною гіпотермією тощо) та/або неможливості взяття плями крові у визначений термін, НС виконують одразу після стабілізації його стану;

5) новонародженого, у якого під час НС виявлено позитивний або сумнівний результат, слід скерувати до координатора скринінгу в області (обласний медико-генетичний заклад) для подальшого обстеження і скерування до спеціалізованого центру;

Бажані:

6) метод, який використовують для НС на СМА, не дає змоги виявляти гетерозиготних носіїв делеції 7-го екзону гена *SMN1*, які можуть мати ризик наявності інших мутацій у другому алелі цього гена. Тому новонародженого,

у якого НС негативний, але наявні клінічні симптоми втрати мотонейронів, бажано направити до координатора скринінгу в області (обласний медико-генетичний заклад) для подальшого обстеження і скерування до спеціалізованого центру.

Розділ II. Діагностика спінальної м'язової атрофії

1. Положення стандарту медичної допомоги

Діагностичні заходи спрямовані на своєчасне встановлення діагнозу СМА та його типу для вчасного призначення відповідного патогенетичного лікування та здійснення профілактичних заходів.

За наявності клінічних ознак для верифікації наявності СМА єдиним і достатнім критерієм є молекулярно-генетичне дослідження гена *SMN1* та виявлення патогенних варіантів в обох алелях. Встановлення типу СМА потребує клініко-анамнестичного методу обстеження. Легкі форми СМА можуть бути складними для діагностики, особливо за наявності супутньої патології, оскільки м'язову слабкість чи втрату рухових функцій помилково розглядають як симптом іншої патології.

У таких випадках може бути корисною врахування кількості копій гена *SMN2*, дослідження гена *NAIP*, секвенування *SMN1*. Невід'ємною частиною діагностичного процесу є генетичне консультування членів родини пацієнта, а також їх генетичне тестування і, за потреби, виконання пренатальної діагностики.

2. Обґрунтування

Своєчасна діагностика СМА та його типу створює можливість для раннього лікування та здійснення профілактичних заходів, допомагає підвищити якість життя пацієнтів завдяки зменшенню їх інвалідизації, а також навантаження на членів родини пацієнта і систему охорони здоров'я загалом.

Важливо усвідомлювати, що для НС використовують метод аналізу, який допомагає виявляти лише гомозиготні делеції гена *SMN1*, тому частина пацієнтів, які мають точкові мутації, не будуть виявлені під час НС. Крім того, пацієнти, які народилися до початку НС, потребуватимуть клінічного діагнозу, що передуватиме молекулярно-генетичному.

Основною клінічною ознакою СМА всіх типів є м'язова слабкість, виразніша в проксимальних групах м'язів та нижніх кінцівках.

Чим важча форма СМА, тим раніше виникає м'язова слабкість, тим більше уражені дихальні м'язи та бульбарні функції.

У клінічній практиці нині використовують два види класифікації СМА: класична та функціональна, що наведені у додатку 1 до цього Стандарту (див. повний текст документа).

Остаточне підтвердження діагнозу 5q СМА здійснюється завдяки молекулярно-генетичному аналізу пербудов у гені *SMN1*.

Для виявлення делеції 7-го екзону в гені *SMN1* використовують різні методи, а саме:

- мультиплексну лігазну ампліфікацію ДНК-зондів (далі — MLPA);

- кількісну полімеразну ланцюгову реакцію (далі — кПЛР);
- секвенування наступного покоління (далі — NGS) або ПЛР із наступним рестрикційним аналізом (далі — ПЛР-ПДРФ).

Кожен із цих методів має як переваги, так і обмеження, які необхідно брати до уваги під час здійснення лабораторного діагностування СМА:

- ПЛР-ПДРФ є малоінформативним методом, який здатний виявляти лише гомозиготну делецію 7-го екзону в гені *SMN1*. Цей метод не дає змоги виявляти носіїв (гетерозиготну делецію 7-го екзону в гені *SMN1*), рідкісні варіанти мутацій, а також визначати кількість копій гена *SMN2*.
- кПЛР є найшвидшим способом виявляти гомозиготну делецію 7-го екзону в гені *SMN1*, тому саме цей метод використовують для проведення НС. Проте його не використовують для встановлення носіїв, оскільки він не дає змоги виявляти рідкісні варіанти мутацій, а також достовірно визначати кількість копій гена *SMN2*.
- MLPA є «золотим стандартом» лабораторної діагностики делеційного варіанта 5q СМА. Згаданий метод діагностики здатний виявляти гомозиготну та гетерозиготну делецію (кількість копій) усіх діагностично важливих екзонів генів *SMN1*, *SMN2* та сусідніх регіонів локуса 5q (ген *NAIP*). Проте цей метод не дає змоги виявляти рідкісні варіанти мутацій.
- NGS допомагає в один етап виявляти всі варіанти мутацій у гені *SMN1*, але потребує більше часу і є менш надійним для визначення копійності гена *SMN2*. Крім того, якщо виявлені мутації припадають на однакові послідовності у генах *SMN1* і *SMN2*, цей метод не дає можливості зрозуміти, чи мутація клінічно значуща (розташована у *SMN1*), чи вона не має клінічного значення. У цьому випадку необхідний додатковий уточнювальний етап діагностики за допомогою аналізу за Сангером.

Визначення кількості копій гена *SMN2* є обов'язковим для виявлення гомозиготної делеції гена *SMN1* під час НС та у будь-якому випадку встановлення діагнозу СМА у пресимптомній стадії. Після встановлення діагнозу СМА пацієнт має проходити регулярні огляди фахівців та інструментальні дослідження, мета яких — запобігання прогресуванню хвороби та профілактика ускладнень. Частота оглядів, перелік інструментальних досліджень має відповідати віку пацієнта, його функціональному стану та наявності супутньої патології / ускладнень.

3. Критерії якості медичної допомоги

Обов'язкові:

1) спільними клінічними ознаками для всіх типів СМА є м'язова слабкість і гіпотонія. Слабкість зазвичай симетрична, виразніша проксимально та в нижніх кінцівках, ніж у верхніх. Чутливість повністю збережена. Сухожилкових рефлексів немає або помітно знижені.

Припущення щодо наявності СМА має бути зроблене в усіх дітей віком до 6 місяців, які мають ознаки м'язової слабкості. Батькам одразу має бути запропоновано дослідження гена *SMN1*, навіть якщо дитина має результати НС.

Батькам дитини, у якій є ознаки м'язової слабкості, що розвинулися після шести місяців, та якій упродовж двох місяців не було встановлено іншого діагнозу, який пояснює наявну симптоматику, має бути запропоновано дослідження гена *SMN1*, навіть якщо дитина має результати НС.

Дитину, яка має ознаки м'язової слабкості, що виникли у віці після 18 місяців, має оглянути фахівець із нервово-м'язових захворювань для виключення СМА.

2) лабораторна діагностика:

- у разі аномального результату НС підтверджувальну лабораторну діагностику слід проводити з використанням методу MLPA;
- у разі наявності клінічних ознак СМА в пацієнта, якому не проводили НС, на першому етапі виконують скринінгове дослідження з використанням кПЛР або ПЛР-ПДРФ. За отримання позитивного результату ПЛР-ПДРФ (гомозиготна делеція 7-го екзону гена *SMN1*) проводять підтверджувальну діагностику з використанням методу MLPA. Мінімум достатнім критерієм підтвердження діагнозу 5q СМА є виявлення 0 копій 7-го екзону гена *SMN1* методом MLPA або кПЛР. Завдяки цьому дослідженню також отримують інформацію про кількість копій інших структурних елементів гена *SMN1*;
- у разі виявлення гетерозиготної делеції 7-го екзону гена *SMN1* методом MLPA у симптоматичних пацієнтів, проводять обстеження методом NGS для виключення рідкісних точкових мутацій у гені *SMN1*;
- у пресимптоматичних пацієнтів обов'язковим є визначення кількості копій гена *SMN2* методом MLPA для визначення стратегії лікування пацієнта;

Бажані:

3) у разі виявлення гетерозиготної делеції 7-го екзону гена *SMN1* методом MLPA в асимптомних пацієнтів, яким проводили НС, бажано виконати обстеження за допомогою методу NGS для виключення рідкісних точкових мутацій у гені *SMN1*;

4) у пацієнтів із клінічними ознаками СМА і підтвердженою делецією 7-го екзону гена *SMN1* бажано визначити кількість копій гена *SMN2*. Після молекулярно-генетичного підтвердження діагнозу СМА такому пацієнту та членам його родини має бути запропоновано обстеження на носійство мутації гена *SMN1* та поінформовано щодо можливості та важливості проведення пренатальної діагностики.

Розділ III. Лікування спінальної м'язової атрофії

1. Положення стандарту медичної допомоги

Лікування пацієнтам зі СМА призначає лікар-невропатолог /лікар-невролог дитячого спеціалізованого центру, визнаного МОЗ України як референтний центр із питань рідкісних (орфанних) нервово-м'язових захворювань, після встановлення діагнозу СМА завдяки проведеному молекулярно-генетичного обстеження.

Методами лікування СМА є патогенетична та симптоматична терапія із залученням комплексного мультидисциплінарного підходу.

Патогенетичну терапію СМА здійснюють шляхом призначення лікарського засобу ридиплам або нусінерсен,

вибір якого базується на клінічних даних пацієнта, доступності препарату і побажаннях пацієнта та/або його батьків/осіб, які здійснюють його догляд.

Симптоматична терапія передбачає респіраторну, ортопедичну, гастроентерологічну та нутритивну терапію, лікування дисфагії та остеопорозу.

Критеріями ефективності лікування СМА можуть бути зупинка прогресування захворювання, стабілізація клінічного стану пацієнта, зменшення частоти потреби в госпіталізації, поліпшення якості життя.

2. Обґрунтування

Нелікована СМА призводить до інвалідизації та за тяжких форм — передчасної смерті пацієнтів від респіраторних та інфекційних ускладнень.

Рання діагностика, зокрема НС, допомагає якомога швидше розпочати лікування, щоб попередити або зменшити розвиток ускладнень. Тому патогенетичне лікування при діагностуванні пацієнта зі СМА має бути розпочато якомога раніше.

3. Критерії якості медичної допомоги

Обов'язкові:

1) етіопатогенетичне лікування СМА призначають відповідно до показань і протипоказань з урахуванням можливості застосування лікарського засобу:

- ридиплам призначають пацієнтам зі СМА із 16 дня від народження, застосовують перорально щоденно пожиттєво в дозі, що залежить від віку та його маси;
- нусінерсен використовують у пацієнтів зі СМА від народження шляхом інтратекального введення за допомогою люмбальної пункції;

2) очікуваними результатами ефективності етіопатогенетичного та симптоматичного лікування СМА є:

- відсутність прогресування (стабілізація) захворювання;
- покращення або стабілізація моторної функції;
- зниження потреби в штучній вентиляції легень (далі — ШВЛ);
- покращення функції ковтання;
- зниження частоти легеневих інфекцій;
- зменшення частоти госпіталізації;
- покращення якості життя;
- подовження середньої тривалості життя;

3) вибір симптоматичної терапії залежить від типу СМА, функціонального (несидячі, сидячі та ходячі) та клінічного стану пацієнта. Алгоритм ведення пацієнтів зі СМА відповідно до функціонального стану наведено у додатку 5 до цього Стандарту (див. повний текст документа).

За сколіозу > 20° у пацієнтів застосовують тораколюмбальні ортези. У разі сколіозу > 50° розглядають можливість проведення хірургічної корекції з урахуванням кісткової зрілості та віку пацієнта. Дітям віком до чотирьох років хірургічна корекцію хребта не виконують.

Для пацієнтів, які використовують лікарський засіб нусінерсен для здійснення інтратекального доступу, при проведенні хірургічної корекції хребта на серединній лінії слід залишити відкритими один або два середньолюмбальні рівні.

Хірургічне лікування одно- або двобічної нестабільності кульшового суглоба слід виконувати тільки в пацієнтів, які відчувають значний біль. Зокрема, хірургічне лікування контрактур верхніх або нижніх кінцівок слід розглядати, коли вони викликають біль або порушують функціональну активність.

У разі виникнення переломів рекомендовано закриті методи лікування зі знерухомленням за допомогою гіпсової пов'язки, проте слід уникати тривалого знерухомлення (> 4 тижні). При переломах стегнової кістки слід використовувати хірургічну стабілізацію з використанням інтрамедулярних стрижнів або мостоподібних пластин для негайного відновлення стабільності кісток, щоб отримати можливість збільшення діапазону рухів кінцівки на ранньому етапі загоєння та забезпечення прискореного зрощення перелому.

За діагностованої дисфагії, що призводить до нездатності ковтати виділення з ротової порожнини, пацієнтам можуть бути корисні лікарські засоби, які сушать їх виділення з порожнини рота. У разі приймання цих лікарських засобів необхідно ретельно враховувати респіраторний статус дитини і рішення щодо призначення приймає команда фахівців із респіраторної терапії.

Якщо є підозра на астму, має бути забезпечена наявність небулізованих бронходилататорів. Не слід довгостроково застосовувати небулізовані муколітики, гіпертонічний розчин натрію хлориду або дорназу альфа.

Необхідно проводити планову вакцинацію та додаткову вакцинацію проти пневмококової інфекції. Вакцинацію проти грипу слід виконувати щороку після досягнення пацієнтом 6-місячного віку.

Рекомендації щодо ведення пацієнта відповідно до респіраторного стану з урахуванням функціонального стану наведено у додатку 6 до цього Стандарту (див. повний текст документа).

Респіраторна терапія, послідовне управління секрецією та механічний помічник проти кашлю є заходами, спрямованими на покращення вентиляції легень. Метою нервово-м'язової вентиляційної підтримки має бути своєчасне забезпечення неінвазивної нічної вентиляції легень до появи клінічних симптомів (наприклад, втрата апетиту, посилення респіраторних інфекцій, нічна пітливість, дистрофія).

Як основний вид очищення дихальних шляхів слід застосовувати мануальну фізіотерапію грудної клітки в поєднанні з механічною інсуфляцією-екссуфляцією. Методи очищення дихальних шляхів впроваджують превентивно на основі даних клінічного оцінювання ефективності кашлю або максимальної швидкості видиху під час кашлю. У разі застосування апаратів, що допомагають у відкашлюванні, тиск інсуфляції та екссуфляції слід підвищувати поступово до 30–40 см Н₂О позитивного або негативного тиску, або, замість цього, підвищувати показники до максимального переносимого тиску.

Неінвазивна вентиляція легень (далі — НІВЛ) із двома рівнями тиску є методом вибору для респіраторної терапії в пацієнтів зі СМА. Однорівневий постійний позитивний тиск у дихальних шляхах (далі — СРАР) можна з обачністю тимчасово використовувати для підтримки об'єму легень у стані спокою функціональної залишкової

ємності (далі — ФЗЄ) у молодших пацієнтів, для яких неможливо досягти синхронізації з вентилятором у режимі НІВЛ, і в яких немає вираженої гіперкапнії.

Слід також брати до уваги, що СРАР може зумовити підвищену втомлюваність у пацієнта зі СМА та заважати відлученню від постійної респіраторної підтримки.

Інвазивну вентиляцію легень через трахеостому або інтубаційну трубку можливо застосовувати для пацієнтів, у яких неінвазивна вентиляція є недостатньою або неефективною, або якщо немає ресурсів для забезпечення вентиляції. Відповідне рішення слід приймати індивідуально, зважаючи на клінічний статус пацієнта, прогноз та якість його життя на основі консультацій з особами, які здійснюють догляд хворого.

Кисневу підтримку не слід виконувати емпірично без НІВЛ.

Лікувальне харчування в пацієнтів зі СМА виконують індивідуально з урахуванням їх нутритивного стану, що наведено у додатках 2 і 3 до цього Стандарту (див. повний текст документа).

Усі пацієнти зі СМА потребують застосування фізіотерапевтичних процедур, зокрема дихальну гімнастику (як-от амбулаторія — за наявності показань).

В разі діагностування панкреатичної недостатності, гастроєзофагальної рефлюксної хвороби лікування виконують відповідно до чинних галузевих стандартів у сфері охорони здоров'я.

Пацієнтам або їх законним представникам має бути надана інформація щодо особливостей лікування та спостереження СМА, методу застосування етіопатогенетичного лікування, необхідності дотримання плану лікування, зокрема дотримання повноцінного збалансованого харчування, оптимізації режиму дня / роботи та відпочинку, регулярного подальшого спостереження.

Розділ IV. Подальше спостереження

1. Положення стандарту медичної допомоги

Медичне спостереження за пацієнтами зі СМА розпочинається з моменту встановлення діагнозу, здійснюється систематично, триває впродовж усього життя пацієнта та передбачає проведення періодичних медичних оглядів, лабораторних, інструментальних обстежень і консультацій відповідних спеціалістів, що дає можливість забезпечити попередження або своєчасне виявлення ускладнень, ознак прогресування захворювання, надання медичної допомоги і необхідної консультативної, психологічної та іншої підтримки.

Пацієнт перебуває під систематичним спостереженням спеціалістів референтного (експертного) центру зі СМА. У референтному центрі формується мультидисциплінарна команда фахівців (далі — МДК) у складі лікарів: невропатолога / невролога дитячого, ортопеда-травматолога, лікаря фізичної та реабілітаційної медицини, дієтолога, педіатра / терапевта і за потреби, анестезіолога, хірурга, пульмонолога, гастроентеролога, кардіолога, ендокринолога. МДК визначає план спостереження, патогенетичну та симптоматичну терапію.

За місцем проживання пацієнт перебуває під постійним спостереженням лікаря-невропатолога / невролога дитячого, який веде необхідну медичну документацію,

контролює і сприяє виконанню пацієнтом усіх рекомендацій фахівців, зокрема виконання плану спостереження.

2. Обґрунтування

Метою моніторингу пацієнта зі СМА є профілактика та раннє виявлення ускладнень, контроль ефективності лікування. Проведення постійного моніторингу та своєчасні профілактичні та лікувальні заходи призводять до продовження життя пацієнта та покращення його якості. Ускладнення, що пов'язані зі СМА, зокрема легенева інфекція, деформації хребта (наприклад, сколіоз, підвивихи / вивихи стегна), контрактури суглобів, дихальну недостатність, харчові розлади й вимагають їх виявлення під час моніторингу.

3. Критерії якості медичної допомоги

Обов'язкові:

1) пацієнти мають регулярно проходити клінічні огляди з оцінкою клінічного стану, переглядом симптоматичної терапії відповідно до віку та функціонального стану:

- діти, діагновані завдяки проведенню НС, несидячі пацієнти першого року життя, діагновані поза межами НС, мають проходити моніторинг кожні 3 місяці на першому році, та надалі кожні 6 місяців;
- сидячі та ходячі пацієнти кожні 6 місяців;

2) нервово-м'язове обстеження та обстеження опорно-рухового апарату включає в себе виконання фізикального обстеження із особливою увагою на опорно-руховий апарат і пов'язані функціональні розлади відповідно до додатку 5 цього Стандарту (див. повний текст документа). До них слід включити різні засоби оцінювання сили та діапазону рухів суглоба, відповідні шкали оцінювання моторної функції, а також тести на швидкість для моніторингу тих аспектів функціонального статусу, що відображають повсякденну діяльність;

3) для визначення динаміки захворювання (наприклад, для вирішення питання заміни одного лікарського засобу етіопатогенетичної терапії на інший) мають використовуватися відповідні до віку та рухових можливостей шкали функціональної оцінки, що наведено в додатку 4 цього Стандарту (див. повний текст документа);

4) за планового моніторингу вирішується питання необхідності лабораторних (загальний білок, альбумін, преальбумін, глюкоза, електроліти, вітамін Д, інсулін, паратгормон, ліпидограма, печінкові та ниркові проби, загальний аналіз крові, феритин, копрограма) та інструментальних обстежень (спірометрія, ехо-КГ, УЗД органів черевної порожнини (далі — ОЧП), кульшових суглобів, ЕКГ, рентгенографія органів грудної клітки (далі — ОГК), хребта, кульшових суглобів тощо), відповідно до потреби та стану пацієнта;

5) скринінг пацієнтів, які не здатні сидіти, та за показаннями в сидячих пацієнтів, для виявлення дихальної недостатності має включати проведення пульсоксиметрії та капнографії або черезшкірне визначення парціального тиску діоксиду вуглецю (транскутанна капнографія) у стані неспання, а також дослідження під час сну, якщо існує навіть найменша підозра на гіповентиляцію. Перевагу слід надавати неінвазивним методам оцінювання функції зовнішнього дихання.

У разі їх відсутності за показаннями слід виконати:

1) аналіз газового складу крові (парціальний тиск вуглекислого газу, парціальний тиск кисню та ступінь насичення гемоглобіну киснем в артеріальній крові);

2) обов'язковим є вчасне виявлення ознак дисфагії та гастроєзофагального рефлюксу та надання медичної допомоги відповідно до додатків 2 і 3 цього Стандарту (див. повний текст документа);

3) для вчасної діагностики панкреатичної недостатності (ендокринна та екзокринна) та застосування специфічної терапії пацієнти мають проходити обстеження функцій підшлункової залози;

4) рекомендовано оцінювати маси тіла та росту пацієнтів зі СМА;

5) у межах планового моніторингу пацієнт за потреби має бути консультований лікарем-дієтологом з оцінкою харчових щоденників (за період не менше трьох діб) та нутритивного статусу, що наведено у додатках 2 і 3 до цього Стандарту (див. повний текст документа);

6) паліативна допомога здійснюється відповідно Порядку надання паліативної допомоги, затвердженого наказом Міністерства охорони здоров'я України «Про удосконалення організації надання паліативної допомоги в Україні» від 4 червня 2020 року № 1308, зареєстрованим у Міністерстві юстиції України 1 липня 2020 року за № 609/34892;

Бажані:

7) за можливості при моніторингу пацієнта інструментальні дослідження: сумарний моторний потенціал дії, полісомнографію, нічну капнографію, денситометрію, відеофарінгоєзофагографію, оцінку ефективності відкашлювання;

8) оцінювання якості життя пацієнтів з аналізом кількості та причин госпіталізації;

9) за можливості, організація звичайного освітнього процесу, особливо для сидячих і ходячих пацієнтів;

10) надання інформації щодо груп підтримки для пацієнтів і забезпечення психологічної допомоги;

11) надання матеріалів для пацієнтів та осіб, які здійснюють догляд, «Керівництво до Міжнародних стандартів лікування СМА» (із доповненнями, 2024 р.).

Розділ V. Ведення гострих захворювань у пацієнтів зі СМА

1. Положення стандарту медичної допомоги

Пацієнти, які хворіють на СМА, вразливі до гострих респіраторних інфекцій та інших захворювань, що можуть частіше призводити до прогресування хвороби з розвитком дихальної недостатності, невідкладних станів, порівняно із загальною популяцією пацієнтів.

Таких пацієнтів госпіталізують до закладів охорони здоров'я (далі — ЗОЗ) для планових хірургічних процедур і потребують особливої уваги під час анестезіологічного забезпечення та процедурної седації, зокрема більш детального моніторингу дихання, нутритивного статусу.

2. Обґрунтування

Пацієнти зі СМА мають підвищені ризики розвитку гострої дихальної недостатності, внаслідок ускладненого

перебігу позалікарняних інфекцій, аспірації їжі або шлункового вмісту та порушення очищення секрету трахеобронхіального дерева (відкашлювання).

Вихідна дифузна м'язова слабкість часто прогресує під час позалікарняних інфекцій або інших гострих захворювань. Крім того, підвищені метаболічні потреби з втратою рідини вимагають додаткової нутритивної підтримки, контролю споживання рідини та уникнення голодування.

Невідкладної госпіталізації можуть потребувати пацієнти зі СМА, які мають звичайне гостре захворювання (наприклад, гостра респіраторна вірусна інфекція, гастроентерит, апендицит тощо), для лікування переломів кісток, пологів у жінок, а також планових хірургічних процедур (наприклад, гастростомія, остеотомія стегнової кістки, хірургія хребта, стоматологічні процедури).

Критерії невідкладної госпіталізації:

- розвиток органної недостатності (у першу чергу дихальної та серцево-судинної);
- порушення свідомості,
- сепсис та інші.

Екстрена медична допомога пацієнтам зі СМА потребує компетенцій персоналу в забезпеченні прохідності дихальних шляхів, респіраторній і серцевій підтримці.

Найвищим пріоритетом має бути оцінювання та підтримка дихання. Лікування передбачає проактивні заходи, зокрема оптимізацію призначеного дворівневого позитивного тиску в дихальних шляхах, респіраторну підтримку з базовою частотою дихання (НІВЛ, через трахеостому або ендотрахеальну трубку) і санацію трахеобронхіального секрету (із використанням відкашлювальних засобів, амбутерапії, відсмоктувача тощо) перед емпіричним додаванням кисню.

Кисневу підтримку не слід виконувати емпірично без НІВЛ або без моніторингу виведення CO₂. Перед екстубацією не слід відмовлятися від кисневої підтримки, проте варто зменшити вміст кисню в суміші до мінімального рівня і не використовувати кисень замість вентиляції з позитивним тиском.

Під час гострого захворювання пацієнти зі СМА мають підвищений ризик недоїдання, із розвитком метаболічного ацидозу, гіпер / гіпоглікемії або порушенням метаболізму жирних кислот. Адекватна гідратація, контроль спожитих калорій та електролітного балансу є пріоритетом. Слід також звернути увагу на підвищений ризик аспірації при ентеральному годуванні дитини зі СМА, яка ослаблена внаслідок гострого захворювання, та розглянути тимчасовий перехід на зондове харчування за симптомів порушеного ковтання.

Інші аспекти догляду, такі як догляд за шкірою або попередження переломів кісток, потребують інтеграції фізичної та трудотерапії, психосоціальної служби, логопеду, паліативної служби догляду та консультантів-ендокринологів.

Під час підготовки пацієнтів зі СМА до проведення процедур (гастроскопія, рентгенологічні дослідження та інші) або хірургічних втручань лікарям-анестезіологам слід приділяти додаткову увагу оцінюванню дихальних шляхів і респіраторної функції, оскільки такі пацієнти мають підвищені ризики важких розладів дихальних шляхів і розвитку дихальної недостатності.

3. Критерії якості медичної допомоги

Обов'язкові:

1) послуги невідкладної медичної допомоги слід надавати медичними професіоналами, компетентними у серцевій і респіраторній підтримці життя;

2) скринінг пацієнтів, які не здатні сидіти, та за показаннями в сидячих пацієнтів щодо дихальної недостатності передбачає обстеження із застосуванням пульсоксиметрії та капнографії або черезшкірним визначенням парціального тиску діоксиду вуглецю (транскутанна капнографія) у стані неспання та під час сну. У критично-хворих пацієнтів із гострою дихальною недостатністю рекомендовано проведення аналізу газового складу крові (парціальний тиск вуглекислого газу, парціальний тиск кисню та ступінь насичення гемоглобіну киснем в артеріальній крові);

3) пріоритетами під час надання невідкладної допомоги пацієнтам зі СМА є оптимізація призначеного дворівневого позитивного тиску в дихальних шляхах, санація трахеобронхіального секрету (із використанням відкашлювача, амбутерапії, відсмоктувача тощо) перед емпіричним додаванням кисню. Кисневу підтримку не слід проводити емпірично без НІВЛ або без моніторингу виведення CO₂;

4) іншими пріоритетами у пацієнтів зі СМА є адекватна гідратація, контроль спожитих калорій та електролітного балансу;

5) у пацієнтів, які готуються до екстубації, рекомендоване застосування дворівневої НІВЛ як перехідної респіраторної підтримки після екстубації;

6) рекомендовано (за потреби) залучення фахівців із невідкладної допомоги та лікування гострого захворювання;

7) рекомендоване забезпечення НІВЛ і асистенції при кашлі в периопераційному (перипроцедурному) періоді під час планової госпіталізації;

Бажані:

8) рекомендовано проводити моніторинг капнографії на додаток до пульсоксиметрії під час процедурної седатії та анестезії;

9) надавати перевагу використанню регіонарної аналізії для пацієнтів зі всіма типами СМА.

Повний текст документа читайте на сайті www.dec.gov.ua