

Спінальна м'язова атрофія в Україні за даними Фонду «Діти зі спінальною м'язовою атрофією»

Автори: В.М. Матюшенко¹, М.А. Арістов² к. мед. н., А.П. Хомік³.

¹Харківський благодійний фонд «Діти зі спінальною м'язовою атрофією», м. Харків.

²ТОВ «Академія оцінки технологій охорони здоров'я України», м. Київ.

³Комунальне некомерційне підприємство Білоцерківської міської ради «Міський центр первинної медико-санітарної допомоги № 2», лікар ФРМ, м. Біла Церква.

Абстракт

Спінальна м'язова атрофія (СМА) — це рідкісне нейром'язове захворювання, яке супроводжується втраченою мотонейронів і прогресуючою атрофією м'язів, що призводить до ранньої смерті. Вперше проведено аналіз хворих на спінальну м'язову атрофію за даними благодійного фонду «Діти зі спінальною м'язовою атрофією».

Мета роботи

Вивчення накопичених даних різних сфер життя, отриманих від хворих на СМА, доглядачів, батьків, для розуміння тягара хвороби з точки зору пацієнтів і родини, виявлення прогалин у догляді та можливості для їх усунення.

Результати та обговорення

Визначена зареєстрована кількість хворих на СМА, проведений аналіз підтримувального лікування та його вартість в умовах системи охорони здоров'я України. Визначене коло проблем і можливі напрямки допомоги пацієнтам з рідкісними захворюваннями. Надані реальні приклади життя пацієнтів зі СМА.

Ключові слова: спінальна м'язова атрофія, СМА, ОМТ, PRO, Український Реєстр СМА, patient-reported outcomes, TREAT-NMD, Фонд «Діти зі СМА»

Spinal muscular atrophy in Ukraine according to the Foundation «Children with spinal muscular atrophy»

V. Matyushenko¹, M. Aristov² MD, PhD, A. Xomik³

¹ Kharkiv Charitable Foundation «Children with Spinal Muscular Atrophy», Kharkiv.

² Academy of Health Technology Assessment of Ukraine, Kyiv.

³ Municipal non-profit enterprise of Bila Tserkva city council “City center of primary medical care # 2”, doctor of the FRM, Bila Tserkva.

Annotation

Spinal muscular atrophy is a rare neuromuscular disease that is accompanied by loss of motoneurons and progressive muscle atrophy leading to early death. The first performed an analysis of patients with spinal muscular atrophy according to the Children with Spinal Muscular Atrophy Charitable Foundation.

Aim of the work

Analysis of the accumulated data of different spheres of life, obtained from patients with SMA, caregivers, parents, to understand the severity of the disease from the perspective of patients and families, identify gaps in care and opportunities to address them.

Results and discussion

The registered number of patients with SMA has been determined, an analysis of maintenance treatment and its cost in the Ukrainian health care system has been conducted. The range of problems and possible areas of care for patients with rare diseases have been identified. Real-life examples of patients with SMA are given.

Key words: spinal muscular atrophy, SMA, HTA, PRO, Ukrainian SMA Register, patient-reported outcomes, TREAT-NMD, Children with SMA Foundation

Вступ

Спінальна м'язова атрофія (СМА) — це важке орфанне аутосомно-рецесивне спадкове захворювання, що уражує мотонейрони спинного мозку і позбавляє дитину можливості рухатись, ковтати їжу, самостійно дихати. Після муковісцидозу СМА є другим за частотою та летальністю аутосомно-рецесивним захворюванням в педіатрії. Орієнтована захворюваність становить від 1:6000 до 1:10000 народжених, частота носійства мутації SMN1 у загальній популяції 2–3 % [1, 2].

Встановлено, що СМА зумовлена зниженням рівня білка SMN (протеїну, який забезпечує виживаність мотонейронів) через мутації — делеції або точкові мутації в гені виживаності мотонейронів SMN1 [3–5]. Важливою особливістю СМА є великий спектр важкості клінічних проявів хвороби — від малосимптомних дорослих форм до захворювань новонароджених із неминучим, а донедавна і летальним прогнозом. За наявності СМА інтелектуальний розвиток не страждає і дитина розуміє, що відбувається. При виникненні СМА розрізняють кілька типів перебігу [6–8]:

1. СМА типу 0 діагностують при народженні до 2 тиж, новонароджені не мають жодних моторних функцій і зазвичай гинуть упродовж дуже короткого часу;
2. СМА типу I починається у віці до 6 міс — діти дуже слабкі вже у перші місяці життя, мають значні труднощі із диханням і ковтанням, зазвичай пацієнти не доживають до 2 років;
3. СМА типу II дебютує у дітей віком 6–18 міс, діти можуть тримати голову, сидіти, іноді стояти з підтримкою. Згідно проспективного дослідження, з часом 31 % пацієнтів потребують штучної вентиляції легень (ШВЛ) і тільки 12 % хворих досягають можливості ходити [9, 10];
4. СМА типу III має більш м'який перебіг, маніфестація захворювання настає після 18-го міс життя; пацієнти здатні сидіти, можуть стояти, ходити самостійно або з підтримкою. За кілька років здатність ходити втрачають до 30 % пацієнтів, 3 % хворих потребують постійної ШВЛ, амбулаторне лікування потрібне 70 % пацієнтів [9, 10];
5. СМА типу IV розвивається у дорослому віці і має м'який перебіг зі збереженням усіх функцій.

Хоча загальна захворюваність на СМА у світі складає 1 випадок на 6 000–10 000 живих новонароджених, офіційна статистика захворювання не ведеться, точне значення цього показника для України невідоме.

Без належної підтримки та лікування практично всі діти зі СМА типу I не доживають до 2-річного віку, а із СМА типу II доживають до дорослого віку [11]. На сьогодні в Україні показники смертності для дітей, які виживають після 2 років (СМА типу II), у 10 разів вища за максимальні показники для вікової групи 5–9 років [12].

В умовах трансформації системи охорони здоров'я України важливу роль відіграє імплементація світового досвіду, особливо для ефективного оцінювання лікарських засобів (ЛЗ) щодо впровадження технології у клінічну практику. Рідкісні захворювання, наприклад в ЄС, визначені як пріоритетний напрям сфери охорони здоров'я [13]. Завдяки цьому розроблені підходи, які враховують особливості ОМТ для рідкісних хвороб, зокрема спеціальні регуляції діють у Німеччині, Франції, Шотландії, Нідерландах та інших країнах.

Для прийняття рішення щодо впровадження нових методів лікування все більше уваги надають даним, які безпосередньо повідомляють пацієнти, — PRO (Patient-reported outcomes). Ін-

формація ґрунтується на тому, як хворі та їх рідні сприймають хворобу та лікування, вона дозволяє зрозуміти досвід життя пацієнта, більш детально оцінити загальний вплив системи охорони здоров'я поза клінічними кінцевими точками.

У дослідженні Kulich K. та співавт. було проаналізовано 262 звіти агенцій з ОМТ, на основі яких приймалися рішення з реімбурсації ЛЗ (NICE, HAS, SMC, PBAC і CADTH's CDR). Було показано, що PRO використовувались у 34 % звітів і були головними кінцевими точками у 6 %. Двадцять п'ять (10 %) звітів згадували PRO у клінічному обґрунтуванні своїх рішень. Двадцять із 25 звітів ОМТ (48 %) містили PRO як найважливіший оцінювальний результат, вказуючи на те, що PRO, найімовірніше, впливатиме на процес прийняття рішень. У 12 із 25 звітів ОМТ клінічне обґрунтування рішення зазначало, що згідно PRO ЛЗ був кращим, ніж плацебо або технологія порівняння. Десять (83 %) звітів дали позитивне рішення з реімбурсації. У восьми з них компаратором було плацебо (найкраща підтримувальна терапія). Різниця у висновках агентств з прийняття рішень між звітами, які на основі PRO повідомляли про позитивні, негативні або подібні результати, не було ($p = 0,16$) [14].

Проте в Україні досвіду застосування даних, отриманих від пацієнтів (пацієнтських організацій), як це зазвичай відбувається в інших країнах, немає.

Мета роботи

Метою цього дослідження було вивчення накопичених даних різних сфер життя, отриманих від хворих на СМА, доглядачів і батьків, для розуміння тягаря хвороби з точки зору пацієнтів та родини, виявлення прогалин у догляді та можливості для їх усунення.

Матеріали та методи

Останніми роками спостерігаються стрімкі досягнення в лікуванні нейром'язових захворювань та відповідний сплеск інтересу з боку як фармацевтичної промисловості, так і інших зацікавлених осіб. Для фармацевтичної промисловості це має значення з точки зору наявності досвідчених спеціалістів і центрів, які володіють відповідною кваліфікацією для залучення пацієнтів у клінічні дослідження, а для клініцистів і дослідників — наявності виважених кінцевих точок клінічних випробувань для розробки стандартів лікування та нагляду за пацієнтами.

Міжнародна мережа сфери нейром'язових захворювань TREAT-NMD формує базу для того, щоб якомога швидше впровадити найперспективніші нові методи терапії. З моменту заснування в січні 2007 р. основна увага мережі була зосереджена на розробці інструментів, які допомагають фармацевтичній промисловості, клініцистам і науковцям застосовувати нові терапевтичні підходи. Одним із засобів цього напрямку і є міжнародний реєстр пацієнтів з рідкісними нейром'язовими захворюваннями — СМА, м'язова дистрофія Дюшена тощо [15].

В Україні реєстр хворих на СМА ведеться Харківським благодійним фондом «Діти зі СМА» (ДСМА). Фонд створений батьками хворих дітей у 2004 р. Починаючи з 2007 р. за кількістю та наповненням реєстр став узгодженим із міжнародним реєстром СМА TREAT-NMD, а з 2020 р. перейшов на спільну за принципом ведення універсальну on-line платформу URP (Universal Registry Platform). Українська реєстраційна платформа представлена на сторінках сайту <https://csma.org.ua/> універсальна-реєстраційна-платформа/.

Важливою метою українського реєстру є співпраця з державними органами для надання медичної допомоги, підтримки виконання Закону України про рідкісні захворювання в частині створення реєстрів пацієнтів, сприяння умов догляду та лікування хворих, розробки стандартів медичного обслуговування [16].

Принцип наповнення реєстру — пацієнтсько-лікарський [17]. Це означає, що пріоритети для внесення особистих даних надаються пацієнтам, потім їх перевіряє лікар-куратор реєстру. Паралельно існує особиста можливість для лікаря-куратора створити картку пацієнта чи перевірити вже внесені дані. Такий спосіб формування зберігає достовірність даних в умовах відсутності державного фінансування ведення реєстру.

Підсумкове число пацієнтів дуже чутливе до змін їх статусу, який регулярно відслідковується, зокрема, непідтверджені діагнози, виїзд в іншу країну, відмова реєстрації в реєстрі за особистими причинами, смерть пацієнта. З початку 2020 р., коли за попередніми роками звітували про 269 пацієнтів, протягом року на новій платформі спостерігається стала кількість реєстраційних форм 240–250.

Результати та обговорення

Станом на квітень 2021 р. у реєстрі Фонду міститься запис про 244 пацієнта, з них 220 осіб із підтвердженням ДНК аналізом: СМА типу I — 24 хворих, СМА типу II — 151, СМА типу III — 45 осіб, 24 пацієнта очікують на верифікацію діагнозу.

Третина хворих — діти у важкому стані. 52 пацієнта виїхали за кордон для отримання лікування.

Станом на 01.01.2020 р. реєстр Фонду містив 267 актуальних записів, серед них СМА типу I встановлено у 69 (25,84 %) пацієнтів, типу II — 168 (62,92 %), типу III — 30 (11,24 %). До аналізу не були включені дані щодо 37 хворих, які виїхали з України [18]. Порівняно з 2020 р. на цей час для лікування за кордон виїхало на 15 хворих більше. Переважна більшість з них — зі СМА типу I. Протягом останніх трьох років зареєстровано 19 летальних випадків, 9 з яких — хворі на СМА типу I.

Отже, зменшення більш ніж вдвічі кількості зареєстрованих у 2021 р. хворих на СМА типу I пояснюється міграцією та такими причинами, як: втрата зв'язку, уточнення діагнозу, тривалість життя хворих на СМА типу I, що дорівнює в середньому $15 \pm 8,27$ міс [18].

В умовах українських реалій за медичною документацією фактично неможливо достовірно визначити класичний тип СМА, тому варто керуватись аналітичним дослідженням сукупних чинників, які фіксують у реєстрі Фонду. Для визначення типу захворювання порівнюються повідомлення батьків про зазначений у медичній документації тип СМА, час прояву перших симптомів і можливість самостійно сидіти/тримати голову в певний період після народження. Також для діагностики беруть до відома поточний стан пацієнта (часто при спілкуванні через соцмережі або за допомогою відеозв'язку) та порівнюють з ретроспективним аналізом даних у реєстрі.

Кількість пацієнтів СМА типу I за роками

У наведених даних враховано усіх пацієнтів, включно з тими, хто виїхав за кордон і помер упродовж досліджуваного періоду 2018–2020 рр. Поява нових випадків визначалась за даними генетичного аналізу, датою народження та у кореляції із записами у медичній карті та за звичайним перебігом хвороби, характерним для СМА типу I (табл. 1).

Таблиця 1. Кількість реєстрацій Фондом пацієнтів СМА типу I упродовж 2018–2020 рр.

Роки	Кількість реєстрацій (n)
2021 (I квартал)	3
2020	8
2019	8
2018	9

У реєстрі Фонду на початок 2021 року зареєстровано 17 дітей, хворих на СМА типу I віком до 5 років (до 1 року – 4 хворих, 1–2 роки – 6 хворих, 2–5 років – 7). З них 5 дітей (29 %) знаходяться на постійній вентиляції легень (4 на інвазивній вентиляції легень, 1 на неінвазивній вентиляції легень (НІВЛ) протягом більше 16 год на добу) (табл. 2).

Таблиця 2. Кількість пацієнтів СМА типу I до 5 років, які потребують постійної вентиляції легень

Вентиляція легень	Вік пацієнтів (n)		
	до 1 року	1 – 2 роки	2 – 5 років
Інвазивна вентиляція (трехеостомія)	0	2	2
НІВЛ \geq 16 год на добу	0	1	0

Кількість реєстрацій Фондом хворих на СМА по рокам: 2020 р. — 45; 2019 р. — 29; 2018 р. — 33. Щорічна середня кількість нових реєстрацій за останні 3 роки становить 35 пацієнтів.

Питаннями якості життя та потребами пацієнтів з важкою прогресуючою формою СМА в Україні фактично опікується лише Фонд «Діти зі спінальною м'язовою атрофією». Зареєстровані у Фонді хворі отримують не лише консультативну допомогу, а й медичні вироби для життєзабезпечення, зокрема, апарати для ШВЛ, ексуфлятори, мішки АМБУ, відсмоктувачі, пульсоксиметри, кисневі концентратори, матеріали для щоденного використання тощо.

У всьому світі витрати на лікування хворих на СМА є дуже значними. За даними дослідження Klug С. «Тягар хвороб спінальної м'язової атрофії в Німеччині», середньорічну вартість захворювання на 1 пацієнта у 2013 р. оцінювали у 70 566 євро. Кошти витрачались переважно на підтримувальне лікування, а також на непрямі витрати на осіб, які здійснюють догляд за хворими [19]. У своїй роботі «Соціально-економічні витрати і якість життя, пов'язані зі здоров'ям, у пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією (СМА) в Іспанії» López-Bastida J. зазначає, що виходячи зі стандартних унітарних цін на 2014 р., середньорічні витрати на 1 пацієнта в Іспанії становлять 33 721 євро. Прямі медичні витрати склали 10 882 євро (що становить близько 32,3 % від загальних витрат), а прямі немедичні витрати — 22 839 євро (67,7 % від загальних витрат) [20].

Стан медичної допомоги та реабілітації хворих на СМА в Україні (за даними опитування)

У процесі багаторічної роботи Фонд постійно відслідковує дослідження, методи й міжнародні рекомендації з лікування СМА.

Серед батьків дітей, хворих на СМА, та дорослих пацієнтів зі СМА у 2020 р. Фонд власними зусиллями провів добровільне анкетування, внаслідок якого вдалося зібрати статистичні дані про фактичний стан медичного забезпечення хворих на СМА в Україні (Додаток 1).

З огляду на те, що опитування було проведене серед батьків і пацієнтів та здійснювалось тільки за їхньої добровільної згоди, отримані дані є орієнтовними і не відображають об'єктивної ситуації, яка може мати значно гірші показники. Проте, щонайменше 59 опитуваних розповіли про специфіку життя пацієнта зі СМА в Україні. Структура вікових категорій пацієнтів і розподіл підтверджених діагнозів наведені у табл. 3–5.

Вік (роки)	Кількість хворих (%)
1–3	28
4–7	25
8–14	27
15–18	12
19–30	1
Старше 30	7

Тип СМА	Кількість хворих (%)
I	27
II	61
III	12

Вік (роки)	Кількість хворих (%)
1–3	83
4–7	9
15–29	5
Старше 30	3

Високий показник підтвердження діагнозу у більш ранньому віці серед анкетованих пацієнтів пояснюється тим, що більшість опитаних є батьками дітей віком до 14 років, які народились у 2008–2018 рр., саме у той час, коли в Україні стали широко застосовувати методи генетичних досліджень (в т. ч. і комерційними лабораторіями), зокрема виявлення делеції 7-го (та 8-го) екзонів гена SMN1.

Для встановлення діагнозу пацієнти або їх батьки зазвичай звертаються за консультацією як до приватних, так і до державних установ, проте проведення генетичної діагностики забезпечується тільки на комерційних засадах.

До приватних медичних установ і лабораторій звертались 81 % опитуваних респондентів. З урахуванням коливань курсу валют і діапазону цін у кожній окремій установі вартість послуг становила від 550 до 16 000 грн.

Наприклад, ціновий діапазон діагностики в окремій приватній лабораторії станом на 2007 р. становив 200 грн, а у 2019 р. — вже 2 600 грн.

По допомогу до державних закладів звертались 44 % опитуваних. Майже у 100 % випадків вартість аналізів сплачувалась за рахунок пацієнтів. З урахуванням коливання курсу валюту діапазон цін у кожній окремій установі становив від 500 до 1500 грн.

У закордонних медичних центрах діагностику провели 7 % пацієнтів. Але це пов'язано не з якістю та об'ємом послуг, а з відсутністю у лікарів інформації щодо установ в Україні, які спеціалізуються на СМА або із труднощами диференціальної діагностики.

Вартість діагностики за кордоном у перерахунку на національну валюту становила 1500 – 20 800 грн.

Серед медичних установ, у яких пацієнти отримували медичні послуги за весь період:

- 35 % — тільки у медичних установах державної та/або комунальної власності;
- 7 % — тільки у приватних медичних установах;
- 46 % — як у приватних, так і у державних медичних установах;
- 10 % — не звертались для отримання медичних послуг після діагностування СМА.

В установах державної та/або комунальної власності пацієнти здебільшого могли безкоштовно отримати:

- консультації невролога, генетика, ортопеда, реабілітолога;
- послуги з обстеження, зокрема, рентгенографію, електронейроміографію, ультразвукову діагностику, електрокардіографію, нейросонографію, генетичне консультування, дослідження крові;
- послуги з реабілітації, зокрема, фізіотерапію, лікувальний масаж, заняття в басейні, лікувальну фізкультуру, грязьові та озокеритові аплікації, дарсонвалізацію, електромагніт, гідромасажні ванни.

Крім зазначеного вище, в установах приватної, державної чи комунальної власності за власний кошт хворі на СМА зазвичай могли отримати послуги з тейпування, розгорнутий аналіз крові, нічну пульсоксиметрію, логопедичний масаж, курси стимулюючих масажів на дому, імунограму, сеанси амбулаторної нейрометамерної рефлексотерапії, кількісне визначення амінокислот, вітамінів та електролітів; медикаменти для підтримуючої терапії, консультації та оперативне втручання з корекції сколіозу, денситометрію кісток.

На питання: «Які лікарські засоби призначались за кошти державного бюджету для лікування СМА?» респонденти надали наступну інформацію:

- 62 % пацієнтам безоплатно не призначались жодні ЛЗ для комплексної та підтримувальної терапії;
- 38 % пацієнтів в різних випадках і з різною періодичністю отримували: Дібазол, Енторосгель, Церебралізін, Актовегін, Ноофен, АТФ-лонг, Нуклео Ц.М.Ф., Нурофен, Лісобакт, Сумамед, Називін, Вальпроєву кислоту, Агвантар, Фосфалюгель, Беродуал, Пульмікорт, Нейровітан, Коензим Q10, Калію оротат, Нейромідин, Кардонат, Тіоцетам, Когнум, Аміналон, вітаміни В, Мільгама, L-карнітин, Кудесан, Коензим композитум, Ноофен, Діакарб, Гліцисед, Рибоксин, Аспаркам, Стимол, Аевіт, Метамакс, Ніцетил, лікувальне харчування, інші біоактивні добавки.

Концепція «підтримувальної» терапії є інтуїтивно зрозумілою та, ймовірно, саме тому дуже популярною в Україні як серед лікарів, так і серед хворих, особливо за відсутності патогенетичного лікування.

За власний кошт 56 % пацієнтів купували вітаміни, біологічно активні добавки та ЛЗ: АТФ, Нікотинову кислоту, Вальпроєву кислоту, Конвулекс, Ноотропіл, Трентал, Глютамевіт, Убіхінон, Коензим Q10, Ацетил L-карнітин, Нейрорубін, Актовегін, Пірацетам, Кардонат, Ніцетил, Кверцетин, Нуклео Ц.М.Ф., Траумель С, Нейромидин, Стимол, Дибазол, Целебрекс, Спіруліну, АТФ-Лонг, Лактіале, Превінар, Бенфогама, Цетофлавін, Нейрокабал, Преднізолон, Цитофлавін, Біотин, Кортексин, Смарт омега, Когнум, Келтикан, Артифлекс Хондро, Ретаболіл, Ксантінола нікотинат, Мілдронат, Цераксон, Фенібут, Стеател, Глутамін, Сальброксол, Триметабол, Калію оротат, Нейрокобал та інш.

За кошти державного бюджету 64 % пацієнтів були забезпечені (залежно від потреб, віку, стану здоров'я і типу СМА) ор-

топедичними засобами (корсетом, комірцем Шанца, взуттям), тьюторами на кінцівки, ортезами шарнірними та безшарнірними для стояння та ходьби, реабілітаційними пристосуваннями (шведською стінкою, стійкою-партою, вертикалізатором, механічним/електричним інвалідним візком, кріслом-туалетом, гідравлічним підйомником, протипролежневим матрацом), трахеостоמוю, гастростоמוю. Проте 36 % респондентів нічого з переліченого безкоштовно не отримували.

Власним коштом сім'ї хворих на СМА, зокрема й ті, кого держава забезпечила деякими засобами, додатково купували корсети (3 000–21 000 грн), тьютори (1000–30 000 грн), ортези, взуття (1200 грн), вертикалізатори (32 000–63 750 грн), інвалідні візки (6 500–22 500 грн) і навіть електричні (30 000–145 600 грн), інвалідний велосипед (14 000 грн), спеціалізований стілець для сидіння (18 000 грн).

Серед медичних виробів до списку можна додати наступне: обладнання для лікувальної фізкультури (2 500 грн), мішок Амбу (1 200–2 700 грн), пульсоксиметр (800–18 000 грн), дихальне обладнання СіРар (10 000 грн), маски до дихального обладнання (2 800 грн), інгалятор (900 грн), неінвазивне дихальне обладнання та апарати для автоматичного відкашлювання (від 10 000 грн до 8 000 євро + виїзд спеціалістів і підключення апарату вартістю 25 000 грн), маска для неінвазивної вентиляції легень (4 000 грн), активна спеціалізована коляска (62 000 грн), коригувальний костюм «СПІО» (13 000–14 000 грн), велотренажер (4 000–30 000 грн), візок дитячий посилений для великої ваги (150 доларів США), ортопедичне крісло Neo Seat (39 000 грн), відсмоктувач портативний і стаціонарний (30 000 грн), прилади для санації дихальних шляхів (1 200 грн), крісло активного типу (36 000 грн), ортопедичне крісло (15 000 грн), ортопедичний матрац (11 000–30 000 грн), шведська стінка (2 000 грн), кисневий концентратор (35 000 грн), витратні матеріали для дітей з трахеостоמוю, які перебувають вдома (200 000 грн).

Крім цього, до реабілітаційних заходів, які сім'ї хворих на СМА сплачували власним коштом, також належали:

- індивідуальні заняття в басейні (до 57 600 грн за різні об'єми наданих послуг);
- локомоторна терапія;
- логопедичні заняття;
- логоритмика;
- монтессорі-терапія;
- нейросенсорна інтеграція;
- індивідуальні заняття з лікарем-реабітологом (6 000–35 000 грн);
- спеціальне харчування (до 100 000 грн/рік);
- інтенсивна терапія (находження у відділенні реанімації — 30 000 грн за 5 міс).

Пацієнти використовували немедикаментозну терапію, зокрема, гідромасаж, масаж загальний (30 000 грн), масаж точковий (7 500 грн), кінезіотейпування (750 грн), метамерну рефлексотерапію (12 500 грн), голкорексфлексотерапію (39 000 грн), сенсорно-інтегративну терапію.

До органів державної влади з питання медичного забезпечення хворих на СМА звертались 64 % опитаних. Переважно батьки пацієнтів адресували запити до Міністерства охорони здоров'я України, регіональних департаментів МОЗ, органів місцевого самоврядування та окремих депутатів. У наступному:

- 15 % з них не отримали жодної відповіді;
- 61 % — отримали відмову.

Більшість відповідей про відмову щодо забезпечення хворих на СМА лікарськими засобами та необхідними виробами медичного призначення, містила такі твердження:

- розширення спектру нозологій, що фінансуються державним бюджетом, є неможливим;
- ЛЗ Спінраза (нусінерсен) та Евріді (рисдиплам) згідно Державного реєстру лікарських засобів не зареєстровані в Україні (відповіді станом до 2020 р.).

Закупівля препаратів для патогенетичного лікування СМА (нусінерсен і рисдиплам) за державний кошт потребує ретельного вивчення ефективності, безпеки та економічної доцільності. Вирішенням проблеми закупівлі дорогавартісних препаратів для лікування СМА може стати проведення переговорів із виробником та укладання договорів керованого доступу.

Проблемою лікування пацієнтів також є те, що:

- у національному та місцевих бюджетах не передбачені витрати на лікування і медичне забезпечення хворих на СМА;
- СМА не внесена до бюджетної програми від 04.01.21 КПКВК 2301400 «Забезпечення медичних заходів окремих державних програм та комплексних заходів програмного характеру»;
- специфічна терапія хворих на СМА є дорогавартісною і потребує проведення ОМТ для визначення впливу на бюджет країни;
- хворий на СМА має право на безкоштовне забезпечення ЛЗ, медичними виробами та пристроями для догляду вдома, проте не отримує їх в повному обсязі.

У двох випадках батьки дітей зі СМА звертались до суду з вимогою забезпечити хворих належною допомогою для покращення якості життя, зокрема, зобов'язати МОЗ України в межах заходів програмного характеру внести в Номенклатуру ЛЗ і виробів медичного призначення та профінансувати державні закупівлі препаратів для лікування СМА, зокрема нусінерсен (Спінраза). В обох випадках судові рішення не задовольнили позовні вимоги.

Фінансову допомогу від місцевих органів самоврядування отримали 10 % опитаних сімей хворих на СМА, проте загалом така допомога була у вигляді компенсації витрат на лікування, що мало бути підтверджено відповідними фінансовими документами — чеками. Сума допомоги становила від 1 000 до 4 000 грн, що є мізерною часткою порівняно з наведеними вище витратами сімей хворих на СМА.

Важливо зазначити, що нещодавно Експертний комітет з відбору та використання основних лікарських засобів (заява від 16.09.2020 р.) на основі проведеної ОМТ безпідставно не рекомендував препарат нусінерсен (Спінраза) для внесення у Національний перелік основних лікарських засобів для лікування хворих на СМА (з висновком Експертного комітету можна ознайомитись на сайті <https://eml-ukraine.org.ua/status-zaiav/>).

Обговорення та висновки

Досвід роботи Фонду дозволяє чітко сформулювати головні проблеми системи охорони здоров'я на всіх рівнях і виділити найважливіші напрями роботи.

Лікарі первинного рівня надання медичної допомоги не мають належної обізнаності щодо СМА. Це потребує постійного підвищення їх професійної кваліфікації.

На вторинному рівні СМА відома як рідкісне захворювання, відомі методи діагностики (генетичне дослідження), проте не-

має законодавчо визначених шляхів для реалізації медичного забезпечення хворих.

Незважаючи на те, що у 2020 р. в Україні були зареєстровані ЛЗ для етіопатогенетичного лікування СМА, які довели свою ефективність по покращенню виживаності, дихальної та моторних функцій у багатоцентрових клінічних дослідженнях — Спінраза (січень 2020 р.), та Еврісді (жовтень 2020 р.), серед лікарів існує упередженість, що не існує ЛЗ для лікування СМА.

Жоден з препаратів для підтримувальної терапії не має доказової бази застосування при СМА і не впливає на перебіг хвороби та якість життя пацієнта.

Для виправлення цієї ситуації Фонд поширює матеріали, в яких коротко й доступно висвітлюється маршрут догляду за пацієнтом, надається сучасна інформація щодо лікування та діагностики, проводиться реєстрація пацієнтів із підтвердженим діагнозом.

За допомогою Фонду хворим надається інформація щодо сучасних ЛЗ, допоміжного обладнання, яке визначене міжнародними стандартами, проте механізму реалізації рекомендацій за кошти державного чи місцевого бюджету не існує.

Незважаючи на те, що з 2014 р. СМА відома в Україні як рідкісне генетично зумовлене захворювання, що входить до переліку хвороб, для яких існують визнані методи лікування, окремої Державної програми для рідкісних нейро м'язових захворювань, затверджених протоколів догляду, підзаконних актів щодо врегулювання питань комплексного підходу до захворювання не існує.

Для хворих з СМА не розроблено уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги для визначення маршруту лікування та діагностики, міждисциплінарного надання послуг.

Система реабілітації та паліативної допомоги, створена державою за загальними принципами, не відповідає вимогам і потребам пацієнтів з рідкісними захворюваннями.

Система соціального захисту побудована за принципами, що також не відповідають реальним потребам хворих на СМА, зокрема щодо забезпечення засобами реабілітації. На практиці індивідуально підбраного комплексу послуг отримати неможливо через те, що держава вважає їх «несумісними» [21]. Це стосується інвалідного візка з електроприводом, внутрішньоквартирного електропідйомника для пересаджування та протипролежневого матрацу (чи багатофункціонального ліжка) тощо.

Найбільш дорогавартісним для хворих на СМА є обладнання для підтримки дихальної системи, що критично необхідне для життя хворого, але й воно не забезпечується за державні кошти, адже не входить у стандарти обслуговування і не належить до переліку індивідуального реабілітаційного обладнання. Водночас, тільки без витратних матеріалів вартість такого обладнання становить 300–800 тис. грн.

Без усвідомлення специфіки СМА та важливості отримання інформації від пацієнтів (PRO) держава неспроможна забезпечити належний рівень лікування та якість життя хворих, що стає тягарем для родичів.

До того ж, один із батьків дитини зі СМА зазвичай вимушений безперервно опікуватись дитиною, втрачаючи можливість працювати.

Також варто додати, що певний відсоток сімей розлучаються, а тягар догляду за дитиною з СМА, фізично та фінансово повністю лягає на одного з батьків, переважно на матір.

Подяки

Ведення Реєстру СМА та отримання важливих для прийняття рішень даних було б неможливим без участі батьків, опікунів, дорослих пацієнтів. Тому ми щиро вдячні за їх внесок у створення матеріалів. Фонд вдячний за правову і технічну підтримку Українській Гельсінській Спілці з прав людини. Окрім того, створення реєстру було б неможливим без підтримки мережі TREAT-NMD.

Додаток 1

Для того, аби зрозуміти яким насправді є життя сімей хворих на СМА в Україні, ми вирішили запитати респондентів про індивідуальні особливості хвороби, її вплив на фізичні, ментальні, матеріальні та соціальні аспекти життя їхніх рідних, у яких діагностована СМА.

Вважаємо за необхідне частково процитувати наведені нижче окремі розповіді респондентів.

Респондент № 2

«Нашій доньці 4 роки. Перший рік лікарі ставили різні діагнози і тільки у віці 1 року діагностували СМА типу I. Десь до 6 міс дитина могла сидіти з підтримкою та десь до 8 міс невпевнено тримала голову.

З 1 року почалась деформація грудної клітки, респіраторної підтримки не було, а вона дуже необхідна за наявності СМА. На жаль, у нас немає таких коштів і підтримки від держави, зокрема на життєво необхідну апаратуру й лікування, взагалі.

Дитина проходила декілька курсів реабілітації — масаж, ЛФК, басейн. До реанімації вона потрапила з пневмонією. Там їй призначили зондове спеціальне харчування, тому що в неї пропав ковтальний рефлекс та був значний недобір маси тіла. А також доньці провели операцію з накладанням трахеостоми й підключили до апарату штучної вентиляції легень (ШВЛ) у зв'язку з ослабленням м'язів та неможливістю дитини самостійно дихати.

За благодійні кошти нам вдалося придбати апарат ШВЛ та зволожувач повітря до нього на суму 330 000 грн, забрати доньку додому й доглядати самостійно.

Із кожним днем м'язи донечки атрофуються, але ми намагаємося підтримувати організм, щоб хвороба не так швидко прогресувала.

Для підтримки стабільного стану їй потрібно постійно робити масаж та ЛФК, годувати спеціальним харчуванням, а також давати вітаміни, харчові добавки й проводити дорозу гомеопатію. На все це потрібна велика сума грошей, якої в нас немає.

Завдяки фонду «Діти зі СМА України» ми проінформовані стосовно СМА та отримали підтримку з боку фонду. Від держави маємо тільки 3000 грн пенсії та одну пачку памперсів щомісяця».

Респондент № 5

«Перебіг хвороби в дитини тяжкий: вона сама вже не може сидіти без підтримки, без корсета через слабкість м'язів та чітко вираженого сколіозу. Не може підняти високо руки, контрактури верхніх та нижніх кінцівок. Апноє під час сну, під час ГРВІ потребує ВІРАР-терапії (від англ. Bilevel Positive Airway Pressure, — ред.) — допоміжної вентиляції легень, та спеціальний апарат — «відкашлювач».

Постійно необхідними є заняття в басейні, ЛФК, масаж, заняття на велотренажері, віброплатформі, електростимуляція м'язів, тейпування. Дитина потребує спеціального білкового харчування.

Хвороба прогресуюча, тому дитина потребує негайного лікування. Препарат «СПІНРАЗА» зареєстрований на території України, але не доступний моїй дитині».

Респондент № 9

«Дитина народилася і розвивалася без видимих патологій. Але рачкував в'яло, коли стояв біля опори (ліжка, — ред.)

часто падав, ніби складався вдвоє. Коли йому було рік і три місяці невролог поставив попередній діагноз (дитина так і не почала сама ходити).

А через два місяці після електроміографій та генетичного дослідження генетик підтвердив СМА типу II. Ходив з підтримкою, але до п'яти років втратив цю навичку разом з уміням стояти з підтримкою.

На той період інформації про хворобу та її лікування від лікарів майже не було. Втішали, що може дожити до 17 років за гарного догляду, але не розповідали яким він має бути.

Як правильно доглядати за дитиною зі СМА і підтримувати організм ми взнавали способом спроб і помилок. Через це втратили багато цінного часу й, відповідно, деякі навички можна б було зберегти.

До дев'яти років втратилася навичка перевертатися самостійно набік (в лежачому положенні). До одинадцяти років перестав сам сидіти через великий кут сколіозу (який розвинувся через слабкі м'язи спини).

Корсети для підтримки виготовляються на місцях тільки жорсткі, через які м'язи не тренуються, а ще більше втрачають свою функціональність.

На сьогодні через ослаблені м'язи бронхів та легень дитина потребує електричного автоматичного «відкашлювача», адже не в змозі відкашлювати мокроту самостійно. Що такий апарат допомагає під час виведення мокроту дізналися тільки від інших батьків дітей зі СМА, а не від медиків, вони про нього нічого не чули. У службі соціального захисту населення на прохання допомогти із придбанням такого апарату відмовили з огляду на непередбачені витрати.

Дренажний масаж не допомагає, але ми підтримуємо стан дитини за допомогою лікувальних масажів, плавання, вітамінів, мінвелотренажера, стимуляції до ігор, занять руками (ліплення, малювання, конструктор Лего), повноцінного, правильного білкового харчування, деяких ЛЗ.

Плануємо найближчим часом придбати пульсоксиметр, щоб розуміти яка сатурація (англ. oxygen saturation — частка насиченого киснем гемоглобіну відносно загального гемоглобіну, — ред.).

Розуміємо, що через деякий час виникне необхідність в апараті НВЛ, що є дуже дороговартісним, а держава його не надає.

Підрахувати точні реабілітаційні витрати неможливо, допомагають родичі, фонди. В багатьох країнах держава закупляє для лікування СМА пацієнтів дороговартісний препарат «Спінраза», а в нашій країні нас не помічають, ніби нас не існує. Без цього препарату дитина повільно гине на очах, а ми не в змозі самостійно оплатити препарат».

Респондент № 10

«Дитині 2,7 років, на сьогодні хлопчик не сидить, не стоїть, не ходить. Раніше він міг повзати та сам сідав, на цей час ці функції втрачені. По догляду за такими дітьми потрібні спеціалізовані меблі, постійна реабілітація.

Місцевий лікар-невролог пояснив, що в Україні для дітей, хворих на СМА, лікування немає, за кордоном є препарат Спінраза, один укол коштує 90 000 тис. євро.

На один рік дитині потрібно 4 таких уколи й до кінця життя дитина повинна приймати даний препарат.

Нині Україна не хоче надати ліки таким дітям, тому як мати я планую виїзд за кордон, де моїй дитині нададуть лікування. Я хочу щоб моя дитина жила».

Респондент № 11

«За шість років життя дитини зі СМА однозначно очевидно проявляється прогресування хвороби. Щороку дитина слабшає. Мені, як батькові, який постійно з ним, складно це помічати, але фото й відео багато про що говорять. У нас з'явилася ще одна проблема — його вага.

На сьогоднішні дитині 6,5 років, його зріст 126 см і вага 38 кг. Фактично третина ваги зайва. Через перебір йому набагато складніше стало рухатися. Дитина не може перевернутися в ліжку, не може підняти руку до рівня плеча, самостійно підняти голову, якщо вона «впала», не може писати й незалежно від інших їсти, оскільки дуже слабкі кисті, пальці, через контрактури (обмеження пасивних рухів у суглобі, тобто такий стан, під час якого кінцівка не може бути повністю зігнута або розігнута в одному або кількох суглобах, що викликане захворюванням м'язів, суглоба та іншими причинами, — ред.). Не може повернути голову вправо до кінця, а також рухати ногами (тільки ступнями). І таких «не може» можна перераховувати довго. Через перебір ваги мені самому важко вже його носити постійно. Навіть із використанням дієти кілограми не йдуть.

Із постійною роботою реабілітолога контрактури не зникають. За фактом реабілітолог — це найдорожче щомісячне «задоволення» = 15 000 грн.

На мій погляд — найголовніше наше завдання на сьогодні — це зберегти дитині нормальну форму (у нього немає сколіозу), до того, як отримаємо ліки, щоб був сенс їх приймати.

Інтелектуально дитина дуже розвинена. За один місяць я навчив його читати і зараз він майже вільно читає в свої 6 років. Почав уже по ледь-ледь навчати його працювати на комп'ютері. Дитина дуже глибоко захоплюється автомобілями.

Наступного року плануємо йти в перший клас, але мені поки складно це все уявити (як часто він буде ходити в школу, чи буде взагалі (він не висидить більше двох уроків, оскільки буде втомлюватися спина), яке буде ставлення до нього серед однокласників тощо».

Респондент №14

«Дитині 1 рік. У 3 місяці було поставлено діагноз СМА типу 1.

Після трьох тижнів від народження малюк так і не зміг тримати голову, перевертатись, сидіти тощо. У 5 місяців було поставлено зонд, адже дитині вже було важко ковтати.

Щодня м'язи атрофуються, та щоб хвороба не прогресувала, малюк кожен день проходить сеанси ЛФК та масажу. Більшість часу знаходиться на апараті НІВЛ. Харчується спеціальним харчуванням. Про СМА дізналися від фонду «Діти зі СМА України». Були детально поінформовані стосовно СМА та отримали підтримку від Фонду. Від держави ніякої допомоги в лікуванні та підтримці ми не отримуємо. Самі лише памперси раз на місяць та пенсію у розмірі 3000 грн».

Респондент №16

«Дитина тільки лежить, не може їсти сама, ковтати слину, не рухає ні руками, ні ногами, не тримає голови, не сидить, підключена до апарату неінвазивної вентиляції легень.

За перший рік життя була два рази в реанімації, де пробула більше двох місяців щоразу, лікарі не давали шансів на життя, тож ми були змушені важкохвору дитину вивезти до Польщі, щоб зберегти її життя.

Донька сама не кашляє та не ковтає слину, тому три рази на день ми використовуємо «відкашлювач», постійно протягом дня сануємо, три рази на день застосовуємо мішок Амбу для покращення дихання, використовуємо апарат неінвазивної вентиляції легень під час нічного сну та вдень.

У дитини є гастростома, тому годуємо ми її за допомогою помпи для ентерального харчування. Для харчування використовуємо спеціальне харчування Неокейт Джуніор та Нутріні. Протягом дня постійна реабілітація, логопедичний масаж, заняття з електростимуляції, терапія розвитку, тейпування, застосування ортопедії, вертикалізація.

За дитиною доглядають тільки я, мама, всі члени сім'ї змушені активно працювати. Оскільки догляд за дитиною СМА потребує 50 тис. грн на місяць.

До того ж, вже два рази за рік ведемо збір коштів небайдужих людей. Із боку держави немає жодної підтримки ні фінансової, ні психологічної».

Респондент № 17

«Протягом 5 місяців життя були втрачені майже всі рухові здібності дитини, останньою була втрачена здатність їсти самостійно, дихання було надзвичайно нестабільним та тяжким.

Догляд за дитиною з таким діагнозом передбачає постійну присутність дорослої людини поряд, оскільки необхідно слідкувати за виділенням слини, підтримувати дихальні шляхи у вільному доступі повітря, за допомогою спеціалізованої апаратури. Спеціалізоване харчування для дітей з таким захворюванням надзвичайно важливе. Крім необхідної, дорожчівартісної апаратури потрібна велика кількість додаткових матеріалів до неї таких, як фільтри, серветки тощо. Перелік необхідних апаратів та препаратів досить значний, середня вартість яких залежить від стану дитини».

Респондент № 18

«Дитина сидить, але не стоїть і не ходить. Навчається в звичайній школі. Потребує постійної присутності матері в школі. Дитина росте, тому їй необхідна заміна коляски, бажано мати електроколяску для пересування на вулиці, також потрібним є вживання БАДів і вітамінів для підтримки організму, додаткове навчання для розвитку».

Респондент № 23

«Моїй донечці незабаром виповниться 8 років. Ми намагаємося тримати фізичний стан якомога довше! Але без ліків це неможливо! На сьогодні донька може повзати й сидіти без допомоги. Але з кожним місяцем я бачу, як моя донечка слабшає, незважаючи на постійні заняття з реабілітологом, заняття в басейні, постійні підтримуючі засоби (ліки), завдяки спеціальному харчуванню вона трохи набрала вагу, але все одно цього не достатньо.

Донечка навчається в другому класі, я сама її воджу до школи, живемо на 4 поверсі без ліфта, поки ще можу її піднімати, але чи вистачить моїх фізичних і моральних сил без допомоги надовго.

Були складнощі вступити до школи, нам відмовили три навчальні заклади, пояснили тим, що їхні школи не прилаштовані для таких дітей, як моя. Нас прийняла єдина школа в місті, в якій є ліфт, але за умови, що я повинна сидіти в школі разом із дитиною.

Вже три роки існують ліки «Спінраза» і вже є ще два лікарських засоби, але МОЗ України ігнорує потреби дітей, хворих на спинально-м'язову атрофію.

Щомісяця нам потрібно приблизно 25 000 грн для того, щоб наша донька отримувала реабілітацію, збалансоване харчування, лікарські медикаменти. Нам допомагають батьки, друзі й благодійні фонди.

Державні виплати по інвалідності на дитину становлять 3 500 грн».

Респондент № 30

«Із 16-ти років я втратив здатність до самообслуговування. Прогресує слабкість м'язів і втрата можливості рухатися. Станом на сьогодні в мене залишилися здатність сидіти, тримати голову та обмежені рухи рук. Потребує постійного догляду.

Мій батько доглядає за мною, тому втратив можливість заробляти у віці 45 років з моменту втрати мною здатності до самообслуговування.

За компенсацією ми не звертались, оскільки вона надто мізерна та виявилась недоцільною, враховуючи витрати матеріальні та часові на її оформлення.

Навчаючись у ВНЗ, будівля якого не відповідала вимогам доступності, я пересувався на механічному візку завдяки батькові та однокурсникам.

Нашій сім'ї довелося придбати помешкання площею, достатньою для пересування на візку, та розташоване на першому поверсі. Обладнали його саморобними підіймачами в спальні та ванній кімнаті, це коштувало нам близько 20 000 грн. Крім спеціальних обладнань всередині житла, встановили на вхід у помешкання пандус за 25 000 грн власними коштами.

Власний транспортний засіб обладнаний підіймачем за 20 000 доларів. Також маю розбірний полегшений підіймач, що дозволяє тимчасово перебувати в інших помешканнях (готелі, орендоване житло тощо) та в лікувальних закладах вартістю 10 000 грн.

До того ж я користуюся телескопічним полегшеним пандусом, що дозволяє долати архітектурні перешкоди, вартістю 300 доларів».

Респондент № 33

«У дитячій поліклініці проходили огляд фахівців і робили по графіку необхідні щеплення. До року не було жодних ознак хвороби.

У рік і 2 місяці дитина пішла й робила 40–50 кроків, потім через 2 тижні почав ходити тільки за ручку, став боятися відпускати її.

У рік і 6 місяців ми звернулися до іншого невропатолога. На першому прийомі нам пишуть діагноз: синдром ліквородинамічних рухових порушень на резидуальному тлі. 19.09.2016 р. призначають лікування: Когнум і/чи Пантогам, магній В₆, Цинаризин, Гліцин, масаж № 10, ЛФК регулярно, хвойно-морські ванни № 10. І призначають здати аналізи. Коли робили масаж, після 6–7 дня курсу дитина не могла вставати й пересуватися (була біль у м'язах). Після закінчення масажу він знову самостійно почав ходити.

31.10.16 р. діагноз: синдром ліквородинамічних рухових порушень на резидуальному тлі. Лікування: Пікамилон, Фенібут, магній В₆, масаж №10, ЛФК регулярно.

17.07.2017 р. діагноз: міопатичний синдром. Астено-невротичний синдром. Білатеральні нефіксовані еквикуси. Лікування: Цераксон, Нейромідин, Нейровитан, Ноофен. Через два тижні після прийому цих таблеток дитині стало гірше. Він не міг вставати навіть біля опори. Звернувшись до лікаря,

нам кажуть, що це не від таблеток і оформляють у відділення. Через 4 дні нас випускають із діагнозом «затримка мовного розвитку, синдром ліквородинамічних порушень внаслідок гіпоксичного ураження ЦНС. Спадкова дистальна моторна нейропатія. Білатеральні нефіксовані еквикуси. І на уточнення діагнозу нас не направляють. Я перестаю давати дитині Цераксон і протягом 3–6 днів він відновлюється.

Далі ми знову звертаємося до іншого невропатолога. На прийомі фахівці приходять до єдиної думки — призначають здати аналізи (генетичне обстеження) на наявність міодистрофії Дюшена і СМА. Після зданих аналізів у Києві нам ставлять діагноз «спінальна м'язова атрофія».

25.09.2017 р. невропатолог, який вів нас спочатку, після підтверджувальних обстежень пише нам діагноз: «спінальна м'язова атрофія I типу». І призначає лікування: Стеател, Нуклео Ц.М.Ф., Смарт-Омега й Бенфотіамін (його не приймали, тому що не змогли знайти в аптеці).

У цей час ми звертаємося ще і в дитячий реабілітаційний центр «Фонд Майбутнє» до невропатолога. Виконуємо призначення лікаря. І там же ми відвідували басейн.

Після постановки діагнозу, незважаючи на виконання всіх рекомендацій, масажу, басейну у дитини хвороба потихеньку прогресує. Хода погіршується, все менше і менше ходить, слабшає.

Загалом рекомендації нам дають мами інших СМА-діток, тому що неврологи не знали які випусувати призначення з препаратами.

Щоб підтримувати дитину в більш-менш стабільному стані, ми постійно займаємося, приймаємо препарати, вітаміни, біодобавки, спеціальні харчування. Всі витрати ми оплачуємо самі.

На цей час звертаємося в МОЗ і ДЮЗ у вирішенні питання забезпечення лікарським препаратом Спінраза».

Респондент № 34

«До 10 років СМА мало порівняно невеликий вплив на перебіг мого життя. Я швидко втомлювався, але міг ходити, тому брав участь у всіх соціальних заходах як звичайна дитина. Основна відмінність — болісні та дороговартісні реабілітаційні заходи для підтримки фізичного стану (ЛФК та масажі). У 10 років я переніс важку хворобу, за час якої значно ослаб та втратив можливість ходити. Це сприяло переходу на домашнє навчання з 4 до 9 класу, бо середня школа в якій я навчався, не була інклюзивною для людей, які пересуваються на візку.

Після закінчення школи також виявилось неможливим знайти інклюзивний ВНЗ за цікавою мені спеціальністю, тому я вступив до університету з дистанційною формою навчання. Для того, щоб отримати спеціальність з якою я можу працювати, заробляти та бути корисним, мені довелося навчатися за власний кошт в комп'ютерній академії.

У 18 років постала необхідність у корекції сколіозу, що прогресував. Значне викривлення хребта призвело до появи больового синдрому та загрожувало появою проблем із внутрішніми органами. На той час в Україні не було медичних закладів, готових зробити операцію з корекції настільки великого викривлення у дорослого пацієнта зі СМА. Тому операцію було зроблено в Ізраїлі за власний кошт.

На цей час у фізичному плані мене турбують виражені контрактури стегнових та колінних суглобів. Я не був достатньо поінформований про загрозу контрактур з боку медичних працівників та не був забезпечений засобами для профілактики й лікування (вертикалізатор, тьютора тощо).

Тому контрактури викликають біль та дискомфорт кожного дня.

Відсутність альтернатив дистанційного навчання та роботи призвели до формування багатьох комплексів, соціальної відчуженості та замкненості. У зв'язку з відсутністю доступу до наявної терапії від СМА, я дуже боюся втратити ті невеликі фізичні навички, що в мене залишилися. Якщо я втрачу можливість сидіти, тримати голову або користуватися руками, в мене не залишиться можливості працювати та існувати загалом. За останні два роки я помітив у себе значне зниження сили м'язів у шиї та зап'ястях».

Респондент № 35

«Нашому синові 16 років і всі ці роки він лежить та не може встати. Він цілком нормально розвинений розумово, вчиться в школі (до нього приходять вчителі) на відмінно. Син цілими днями дивиться відео з Ютуб і любить ігрові та кулінарні проекти. Але він не може встати, ходити, їсти, пити, ходити в туалет сам (для прикладу для того, щоб сходити «за великим» дружина робить йому клізми, тому що в нього не вистачить сил напружити живіт і сходити самому). Вона (дружина) його годує, поїть, лікує, грає з ним в ігри (а він дивиться і підказує, це дає йому відчуття ніби він сам грає). Вона перевертає сина з бочка на бочок, тому що в нього німіє тіло від лежання в одному положенні; також і вночі вже 16 років моя дружина (і я) не спить нормально, адже щочас по 5–6 разів наш син кличе маму, щоб вона його перевернула на інший бік. Іноді він задихається і це страшно. Тому моя дружина не працює, постійно піклується про сина. Без неї він не зможе жити. Я працюю на двох-трьох роботах щоб прогодувати сім'ю.

Син знає про свій діагноз, можливо не розуміє, наскільки ця хвороба важка, але він мріє про своє майбутнє, хоче стати блогером, мріє про друзів. Він дуже хоче спілкуватися (як будь-який нормальний підліток), мати приятелів, але до нього дуже рідко хтось приходить його віку, і він проводить багато часу на самоті, спілкуючись тільки з мамою.

Від держави немає практично ніякої допомоги. Нікчемна пенсія, якої не вистачить, щоб заплатити за комунальні послуги (а дружина просто не може працювати).

У наш час існують ліки, але отримати їх можна тільки з державною допомогою».

Респондент № 36

«Коли був поставлений діагноз, лікарі не дали жодних рекомендацій щодо СМА. В 4 роки донька потрапила в реанімацію з важким станом, двостороння пневмонія. Була 3 тижні на штучній вентиляції легень. Знаходження і лікування в реанімаційному відділенні було дорогорватісним.

Щороку м'язи в доньки стають слабшими, розвинувся важкий сколіоз і контрактури. На сьогодні донька не може розпрямити руки в ліктях і ноги в колінах. Зараз пересувається на візку, їй 10 років. Ми живемо в місті Київ у п'ятиповерховому домі на п'ятому поверсі без ліфта. Дуже важко зараз підійматися і спускатися.

Через слабкі м'язи, які з кожним роком все слабшають, донці стає все важче сидіти. Зараз довго сидіти у візку або спеціальному кріслі вона не може — боляче. Але донька навчається в 5 класі й сидіти їй все ж таки доводиться».

Респондент № 37

«Дівчинка відвідує школу, навчається в 5-му класі. Вона ходить самостійно, але пройти без відпочинку може не більше

10 кроків. Щодня вона, переборюючи себе, втому та біль, йде до школи за знаннями, цілковита відмінниця і завжди вчиться сумлінно. Вона не може здолати дорогу від дому до школи самостійно, тому щодня її доводиться возити до школи на таксі або власній машині, що вартує кожного дня близько 50 грн тільки на дорогу. Дорога від шкільних воріт до класу (близько 50–70 метрів) у неї займає близько 40 хвилин. Дитина не в змозі самостійно добратися додому після школи, тому щодня мені доводиться відпрошуватися з роботи, щоб відвести доньку додому. Сколіоз, контрактури на ніжках, слабкість м'язів не дозволяють відвідувати самостійно репетиторів, тому доводиться доплачувати за відвідування на дому. Дитині дуже хочеться гуляти на вулиці з друзями, ходити на прогулянки до парку та дитячих розважальних центрів, кататися на велосипеді та дуже багато зовсім простих речей, які для неї недосяжні через хворобу».

Респондент № 44

«Донька знаходиться на апараті НІВЛ, киснево незалежна. Прогресує м'язова слабкість нижніх кінцівок. Має бульбарні розлади й тому постійно залежна від апарату відсмоктувача. Самостійно голову не тримає, не перевертається, не сидить. Оскільки майже весь час знаходиться у лежачому положенні, є ймовірність застою мокрот в легенях. Тому необхідно постійно проводити процедуру відкашлювання. Харчується через назогастральний зонд через відсутність ковткового рефлексу, спеціальними лікарськими сумішами. Подача їжі здійснюється за допомогою помпи та спеціального шприца, вартість таких тільки розхідних матеріалів на місяць складає 10 000–12 000 грн.

Перебуваючи у відділенні інтенсивної терапії більш ніж 5 місяців, ми зіткнулися з проблемою, що лікарі не обізнані в питанні лікування хвороби СМА та не мають жодних інструкцій і протоколів щодо належного лікування. Елементарно, жоден лікар не мав інформації, що кисень шкідливий хворим на СМА без використання НІВЛ. За місцем прописки також жоден лікар, фізіотерапевт та анестезіолог не мають уявлення як надати необхідну допомогу нашій доньці. Тому ми змушені були самостійно навчатися усім необхідним заходам: читати інформацію в Інтернеті, спілкуватися з батьками таких же дітей, хворих на СМА, отримувати інформаційну та матеріальну допомогу від фонду «Діти зі СМА». Жодної гривні держава не виділяє на придбання життєво необхідної апаратури.

У середньому витрати на місяць становлять приблизно 40 тис грн. Без підтримки з боку держави, якої нині не існує, жодній родині самостійно не впоратися».

Респондент № 48

«Ситуація з хворими на СМА в Україні критична, діти помирають. У київській міській клінічній лікарні за постановки діагнозу нам лікар сказав, що лікування в Україні немає, тож як стане дитині погано чи перестане дихати — щоб ми викликали швидку допомогу. Жодних рекомендацій по догляду за дитиною чи підтримувальної реабілітації не надали. Аргументували це тим, що до них діти вдруге не повертаються (вмирають), тому вони не знають наскільки що є ефективним. І нас теж відправили додому помирати. Тільки завдяки фонду «Діти зі СМА» наша дитина досі жива, вони нам рекомендували купити всі необхідні апарати, дали рекомендації з власного досвіду по догляду, реабілітації і харчуванню дитини.

Державою не надаються жодні розхідні матеріали, яких ми потребуємо кожного дня (гастростома, катетери, контури

до НІВЛ і відкашлювача, системи для годування через помпу, зонди для годування).

Та найстрашнішим є те, що немає лікарів, які хоча б щось знали про лікування хворих на СМА, немає протоколів лікування.

Коли нашій дитині стало погано й вона почала задихатися, ми викликали швидку допомогу, вони приїхали без необхідного обладнання для реанімаційної допомоги, в них не було нічого крім кисню (але дітям зі СМА необроблений кисень тільки шкодить), лікарі про це не знали й цим ще більше нашкодили дитині, з'явилося ще більше мокроти й вона перестала дихати.

Потім я сама почала її реанімувати і завдяки тим апаратам, що були вдома, відкачала.

Після цього нас забрали в лікарню, там та ж сама ситуація: лікарі нічого не знають про СМА. Завдяки рекомендаціям батьків діток зі СМА ми виходили нашу донечку. Після цього ми більше не йдемо до лікарні, лікуємося тільки вдома.

Ми писали листи, скарги, запити в Міністерство охорони здоров'я та Київську міську державну адміністрацію з проханням надати лікування та медичну допомогу нашій дитині, але нас не було почуто, ми отримували тільки листи з відмовами за різними причинами (немає коштів, не закладено в бюджет тощо).

Повністю всі витрати на лікування дитини лягли на плечі нашої сім'ї».

Респондент № 57

«Через відсутність кваліфікованих спеціалістів точний діагноз було встановлено аж в 6 років. Лікування містило масажі та вітаміни; ЛФК не рекомендували. Кваліфіковану допомогу ортопеда ми отримали завдяки фонду в 15 років, коли викривлення було більше 50%. Ми були в різних ортопедах, але ніхто з лікуванням сколіозу за наявності СМА не був знайомий.

Реабілітацію, яка необхідна саме у разі СМА, безкоштовно отримати неможливо, тому що вона направлена на інші профілі. Щоб пройти необхідну реабілітацію, треба звертатися до платних центрів. Щоб займатися в басейні потрібен підйомник, таких басейнів майже немає.

11 років я водила (носила) доньку спочатку в садочок, потім в школу, сиділа на всіх уроках в коридорі. В школі, яку ми обрали, нам відмовили через фізичний стан.

Зараз донька навчається он-лайн, не виходить на вулицю, у нас немає грошей на лікування і реабілітацію».

Респондент № 58

«Дитина перебуває 7 років вдома без втручання реабілітологів і лікарів. Реаніматолог приїздить на планову заміну трахеостоми кожні 6 тижнів. Дитина не рухається самостійно, не ковтає (назогастральний зонд), не розмовляє. За дитиною доглядає мама й платна медична сестра (50 грн за годину). Масаж проводить винятково мама. Всі маніпуляції по догляду також проводить вона».

ДЖЕРЕЛА

1. Ogino S., Wilson RB. Genetic risk assessment in carrier testing for spinal muscular atrophy. *Hum Genet* (2002) 111 :477–500.
2. <https://smafoundation.org/about-sma>
3. Verhaart E.C., Robertson A, Wilson I.J., Aartsma-Rus A., Cameron S, Jones C.C., et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy - a literature review. *Orphanet J Rare Dis* 2017;12:124.
4. Kolb S.J., Kissel J.T. Spinal muscular atrophy. *Neurol Clin* 2015;33:83 1-46..
5. Sugarman E.A. Nagan N., Zhu H., Akmaev Y.R., Zhou Z., Rohlf E.M. et al. Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of > 72,400 specimens. *Eur J Hum Genet EJHG* 20 1 2;20:27- 32
6. Mercuri E., Lucibello S., Perulli M., Coratti G., de Sanctis R., Pera M.C., et al. Longitudinal natural history of type I spinal muscular atrophy: a critical review. *Orphanet J Rare Dis* 2020; 15:84.
7. Mercuri E., Kirschner J., Baranello G., Servais L., Goemans N., Pera M., et al. Clinical studies of RG79 I 6 in patients with spinal muscular atrophy: SUNFISH part I study update. *Neuromuscul Disord NMD* 2017;27:S209.
8. Mercuri E., Finkel R.S., Muntoni F., Wirth B., Montes J., Main M. et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part I: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord NMD* 2018;28: 1 03-15.
9. Zerres K., Rudnik-Schonebom S., Forrest E., Lusakowska A., Borkowska J., Hausmanowa-Petrusewicz I. A collaborative study on the natural history of childhood and juvenile onset proximal spinal muscular atrophy (type II and III SMA): 569 patients. *Journal of the Neurological Sciences* 146 (1997) 67–72.
10. Kaufmann P., McDermott M. P., Darras B. T., et al. Prospective cohort study of spinal muscular atrophy types 2 and 3/ *Neurology*; Published online before print October 17, 2012.
11. Mercuri E. Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges / E. Mercuri, E. Bertini, S. Iannaccone // *Lancet Neurol* / E. Mercuri, E. Bertini, S. Iannaccone., 2014. – (Elsevier Ltd). – (11:443). – P. 452.
12. Rouault F. Disease impact on general well-being and therapeutic expectations of European Type II and Type III spinal muscular atrophy patients / F. Rouault, V. Christie-Brown // *PlumX Metrics plumX logo Citations Citation Indexes: 31 Captures Exports-Saves: 11 Readers: 82 Social Media Tweets: 5 see details Previous Article Matching pairs difficulty in children with spinal muscular ...* / F. Rouault, V. Christie-Brown., 2017. – C. 428–438.
13. Rare Diseases: understanding this Public Health Priority // EURORDIS – Plateforme Maladies Rares. – 2005. – Available at: https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princeps_document-EN.pdf.
14. Kulich K. Influence of Patient-Reported Outcomes on HTA Reimbursement Decisions / K. Kulich, L. Versoza, A. Jaksa // *Value in Health* / K. Kulich, L. Versoza, A. Jaksa. – P. A480.
15. <https://treat-nmd.org/about-the-treat-nmd-network>.
16. УКРАЇНСЬКИЙ РЕЕСТР [Електронний ресурс]. – 2020. – Режим доступу до ресурсу: <https://csma.org.ua/універсальна-реєстраційна-платформа>.
17. Matyushenko V. The specificity of collecting Patient-Reported Outcome Measures by “patient-driven” registries for rare diseases vs “doctor-driven” using the example of the Ukrainian Registry for Spinal Muscular Atrophy/ V. Matyushenko, A. Shatillo. – 2020. – Available at: t.ly/csxd.
18. Шатілло А.В., Матюшенко В.М. Спінальна м'язова атрофія: реалії та перспективи в Україні, УКР. МЕД. ЧАСОПИС, 1 (135), Т. 1 – I/II 2020, УДК 616.832-009.54.
19. Klug C. Disease burden of spinal muscular atrophy in Germany / Klug Constanze // *Orphanet J Rare Diseases* / Klug Constanze., 2016. – (4;11(1):58).
20. López-Bastida J. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with spinal muscular atrophy (SMA) in Spain / Julio López-Bastida // *Orphanet J Rare Diseases* / Julio López-Bastida., 2017. – (12 (1): 141).
21. Наказ Міністерства охорони здоров'я України. Про затвердження Порядку призначення технічних засобів реабілітації відповідно до функціональних можливостей особи з інвалідністю, дитини з інвалідністю, постраждалого внаслідок антитерористичної операції / Наказ Міністерства охорони здоров'я України. – 11.04.2017 – №602 – Режим доступу до ресурсу: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z0570-17>.