

**ВИЩИЙ НАВЧАЛЬНИЙ ЗАКЛАД
«УКРАЇНСЬКИЙ КАТОЛИЦЬКИЙ УНІВЕРСИТЕТ»
Факультет наук про здоров'я
Кафедра фізичної терапії та ерготерапії**

**Магістерська робота
на тему:
«Алгоритм оцінки функціонального стану пацієнтів зі спінальною
м'язовою атрофією»**

Виконала:
студентка 6 курсу, групи ЗФТ18/М
Спеціальності фізична терапія, ерготерапія
Аракельян Євгенія Оганесівна

Науковий керівник:
К.н.з фіз. виховання та спорту
Білянський Олег Юрійович

Роботу рекомендовано до захисту на
засіданні кафедри фізичної терапії та
ерготерапії
Протокол № 9 від «12» травня 2020 р.

Зав. кафедри _____

Львів 2020

ЗМІСТ

ПЕРЕЛІК УМОВНИХ СКОРОЧЕНЬ	7
ВСТУП	8
РОЗДІЛ 1. ОГЛЯД ЛІТЕРАТУРНИХ ДЖЕРЕЛ	9
1.1. Етіологія, патогенез та симптоми спінальної м'язової атрофії.....	11
1.2. Основні типи спінальної м'язової атрофії	14
1.3. Напрямки щоденного догляду за пацієнтами зі спінальною м'язовою атрофією	19
Висновки до розділу 1	38
РОЗДІЛ 2. МЕТОДИ ТА ОРГАНІЗАЦІЇ ДОСЛІДЖЕННЯ	40
2.1. Аналіз науково-методичної літератури.....	40
2.2. Педагогічне спостереження	40
2.3. Педагогічний експеримент.....	42
2.4. Метод анкетування.....	42
2.5. Методи інструментальних досліджень.....	43
2.6. Методи математичної обробки отриманих даних.....	43
2.7. Дизайн дослідження. Етапи дослідження.....	43
Висновки до розділу 2.....	49
РОЗДІЛ 3. РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕННЯ	51
3.1. Принципи дослідження	
3.2. Алгоритм комплексного обстеження	51
3.3. Емпірична частина	58
3.4. аналіз отриманих результатів	61
Висновки до розділу 3.....	93
ЗАГАЛЬНІ ВИСНОВКИ	94
ДОДАТКИ	95
СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ДЖЕРЕЛ	136

АНОТАЦІЯ

Магістерська дипломна робота викладена на 151 сторінках, літературних джерел 139, серед них іноземних 125; рис. 2, таблиць 75, додатків 3.

Актуальність теми. Спінальна м'язова атрофія (СМА) – важке спадкове генетичне аутосомно рецесивне моногенне нервово-м'язове захворювання. Проблемою є відсутність алгоритму обстеження, чіткої системи оцінки функціонального стану, призводить до відтермінування встановлення діагнозу та реабілітації. У дослідженні ми створили алгоритм обстеження функціонального стану пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією.

Зв'язок роботи з науковими програмами, планами, темами.

Робота виконується за темою Зведеного плану науково-дослідної роботи у сфері фізичної культури та спорту на 2011–2015 рр., тема 4.2. «Фізична реабілітація неповносправних з порушенням діяльності опорно-рухового апарату» (номер держреєстрації 0111U006471).

Мета роботи: розробити алгоритм реабілітаційного обстеження для пацієнтів із спінальною м'язовою атрофією I, II, III типу віком від 0 до 25 років.

Завдання: на основі теоретичного дослідження та світових протоколів та рекомендацій, вивчити існуючі алгоритми та методи обстеження пацієнтів зі СМА; визначити потреби батьків та дітей, та особливості функціонального стану пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією I, II, III типів віком від 0 до 25 років; адаптувати алгоритм обстеження та методи обстеження функціонального стану до пацієнтів зі СМА I, II, III типу віком від 0 до 25 років в українських реаліях.

Об'єкт дослідження: визначення складових щоденного догляду опікунами пацієнтів зі СМА I, II, III типів залежно від функціонального стану.

Предмет дослідження: адаптація алгоритму обстеження функціонального стану пацієнтів зі СМА I, II, III типу.

Методи дослідження: аналіз літератури та інформаційних джерел; узагальнення, систематизація; клінічні методи дослідження, спеціалізовані клінічні шкали; Візуальна аналогова шкала болю; педагогічні методи дослідження – педагогічні експерименти, спостереження, методи математичної статистики.

Наукова новизна одержаних результатів: вивчені особливості функціонального стану пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією I,II,III типів; доповнено існуючі авторські алгоритми реабілітаційного обстеження дітей до особливостей функціонального стану пацієнтів зі СМА; оформлений алгоритм оцінки функціонального стану пацієнтів зі СМА.

Практичне значення одержаних результатів. Розроблений алгоритм включив оцінку факторів які впливають на догляд за пацієнтом та формують рівень якості життя. Матеріали, подані у магістерській роботі, можуть бути використані, в діяльності спеціалізованих лікувальних та реабілітаційних закладів, медичних центрах, нервово-м'язових центрах.

За результатами дослідження опубліковано 1 стаття.

The Algorithm of clinical assessment for Patients with spinal muscular atrophy.

ANNOTATION

The master's thesis is outlined on 151 pages , literary sources 139, among them 125 foreign ones; Fig.2,Table 75, Annex 3.

Actuality of theme: Spinal muscular atrophy (SMA) – genetically reseived autosomal recessive monogenously neuro-muscular disorder. There is a problen in lack of clarity with a clear system for evaluating the functional state of patients. This problem covers the delay in seeking help from parents, the delay in diagnosis . Our research allowed to create the algorithm of the confinement of the functional state of the patient with the spinal muscular atrophy.

Relation of work with scientific programs, plans, themes. The work is performed on the topic of the Consolidated plan of research work in the field of physical culture and sports for 2011-2015, topic 4.2. "Physical rehabilitation of disabled people with musculoskeletal disorders" (state registration number 0111U006471).

Purpose: to develop the Algorithm of clinical complex functional assessment of patients with spinal muscular atrophy of I, II, III type aged from 0 to 25 years.

Objective: on the basis of theoretical research and world protocols and recommendations, on learning the existing algorithms and methods of examination of patients with SMA; to determine the needs of parents and children, for the functional state of patients with spinal muscular atrophy, to compose the Algorithm of assessment of the functional state to patients with SMA I, II, III type aged from 0 to 25 years in Ukrainian realities.

Object of research: identification of components of daily care by caregivers for patients with SMA I, II, III types depending on the functional state.

Subject of research: creating the algorithm of examination of the functional state of patients with SMA I, II, III type.

Methods of research: analysis literature and information sources; generalization, systematization; clinical research methods, specialized clinical scales; Visual analog pain scale; pedagogical research methods - pedagogical experiments, observations, methods of mathematical statistics.

Scientific novelty of the obtained results: features of the functional state of patients with spinal muscular atrophy of I, II, III types have been studied; the existing author's algorithms of rehabilitation examination of children are supplemented to the peculiarities of the functional state of patients with SMA of

I, II, III types at the age from 0 to 25 years; adapted and designed algorithm for assessing the functional status of patients with SMA

The practical value of the results.

The developed algorithm included an assessment of the factors that affect patient care and shape the level of quality of life. The materials presented in the master's thesis can be used in the activities of specialized medical and rehabilitation institutions, medical centers, neuromuscular centers.

According to the results of the study, 1 article was published.

ПЕРЕЛІК УМОВНИХ СКОРОЧЕНЬ

СМА – Спінальна м’язова атрофія

SMN – survival of motor neuron – ген виживання мотонейронів (маркер)

SMN1(Survival of motor neuron 2, centromeric) – білок, який кодується однойменним геном, розташованим у людей на короткому плечі 5-ї хромосоми; мутація гену виживання мотонейронів, обумовлює захворювання спінальна м’язова атрофія

МКФ-ДП – Міжнародна класифікація функціонування дітей і підлітків

ВСТУП

Актуальність проблеми

Орфанні захворювання - рідкісні вроджені або набуті захворювання, які характеризуються тяжким, хронічним, прогресуючим перебігом, супроводжуються формуванням дегенеративних змін в організмі, зниженням якості та скороченням тривалості життя хворих. 2 з 3 виявляються в ранньому віці, 65% – інвалідизуючий перебіг, у 50% – погіршений прогноз для життя, у 35% – смерть у віці до 1 року, у 10% – у віці 1-5 років, у 12% а – у віці 5-15 років [1, 2, 3,4].

До орфанних захворювань відноситься група спадкових нервово-м'язових захворювань нервової системи. Нервово-м'язовим захворюванням властиво прогресування, дегенеративне руйнування м'язової системи. В межах групи захворювань широке розповсюдження займають спінальні м'язові атрофії [5, 6].

Високий рівень розповсюдження нервово-м'язових захворювань на СМА становить 1 випадок на 6-10 тис. живих новонароджених, але, оскільки офіційна статистика захворюваності не ведеться, точний показник для України невідомий [7].

Частота нервово-м'язових захворювань 1,3-12,9 на 100 000 населення. В Україні кількість дітей з нервово-м'язовими захворюваннями щорічно збільшується та наближується до 2000 [10, 11].

Важке захворювання призводить до інвалідизації пацієнтів, відсутність програми догляду та втручань, розуміння батьками щоденного догляду, елементів розвитку дітей, призводить до вторинних ускладнень їх стану.

Згідно міжнародної бази даних генетичної інформації, відомо більш ніж 7500 спадкових синдромів, з яких 500 мають перебіг з ураженням нервової системи, включно з 200 нозологічними формами нервово-м'язової патології [8, 9].

Відсутність алгоритму обстеження. Чіткої системи оцінки функціонального стану, призводить до відтермінування встановлення діагнозу. В більшості випадків діагноз встановлюється тоді, коли проявляються симптоми та спостерігається різний спад у сформованих у дитини навичках [12, 13].

Організація комплексного догляду зосереджена на забезпеченні підтримання функціонального стану, оптимального споживання поживних речовин, респіраторній підтримці, фізичній терапії, та організації життя дитини у її розвитку, не лише на підтримні життєвоважливих функцій.

Важливою є підтримка сімей (психологічна підтримка, позиціонування дитини та облаштування місця під час годування) та сприяння нормальному розвитку дитини (гра, взаємодія з середовищем, спілкування)

Об'єкт дослідження: визначення складових щоденного догляду опікунами пацієнтів зі СМА I, II, III типів залежно від функціонального стану.

Предмет дослідження: створення алгоритму обстеження функціонального стану пацієнтів зі СМА I,II,III типу.

Мета: Розробити алгоритм комплексного реабілітаційного обстеження пацієнтів із спінальною м'язовою атрофією I, II, III типу віком від 0 до 25 років.

Завдання дослідження:

1. На основі теоретичного аналізу світових протоколів та рекомендацій, вивчити існуючі алгоритми та методи обстеження пацієнтів зі СМА;

2. Визначити потреби батьків та дітей, та особливості функціонального стану пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією I, II, III типів віком від 0 до 25 років;

3.Адаптувати алгоритм обстеження та методи обстеження функціонального стан до пацієнтів зі СМА I,II,III типу віком від 0 до 25 років в українських реаліях.

Методи дослідження: аналіз, узагальнення, систематизація спеціальної науково-методичної літератури та інформаційних джерел з проблем комплексного догляду та фізичної терапії пацієнтів зі СМА; клінічні методи дослідження (анкетування);

Наукова новизна одержаних результатів:

-Вивчення особливостей функціонального стану пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією I,II,III типів.

-Доповнення існуючого авторського алгоритму реабілітаційного обстеження дітей до особливостей функціонального стану пацієнтів зі СМА I,II,III типів у віці від 0 до 25 років.

-Оформлення алгоритму оцінки функціонального стану пацієнтів зі СМА

Практичне значення отриманих результатів: Розроблений алгоритм оцінки функціонального стану пацієнтів зі СМА буде включати оцінку факторів, які впливають на догляд за пацієнтом та формують рівень якості життя. Також на основі виділення статистично значимих показників по кожному типу СМА буде сформовано опитувальник з питаннями по доменам МКФ-ДП, який в алгоритмі оцінки зможе швидко та ефективно оцінити важливі особливості комплексного догляду пацієнтів та стану їх систем і функцій.

Шляхи впровадження: публікації, виступи на конференціях, створення групи підтримки та інформування для батьків дітей з спінальною м'язовою атрофією, проведення відкритих заходів щодо інформування питань проблематики нервово-м'язових генетичних захворювань та важливості раннього втручання у питаннях збереження життя дитини та підвищення якості життя на термінальній стадії.

РОЗДІЛ 1

ОГЛЯД ЛІТЕРАТУРНИХ ДЖЕРЕЛ

1.1.Етіологія, патогенез, симптоми спінальної м'язової атрофії та клінічна картина захворювання.

Спінальна м'язова атрофія належить до групи орфанних захворювань, нервово-м'язових захворювань, гетерогенних генетично детермінованих уражень, які призводять до інвалідизації.

Це важке моногенне нервово-м'язове захворювання, в основі якого лежать прогресуючі дегенеративні зміни мотонейронів передніх рогів спинного мозку. Зміни призводять до прогресуючого розвитку слабкості м'язів, атрофії, руйнуванням м'язової системи, зниженням якості та скороченням тривалості життя

Вперше СМА описали у 1891 р. Werdnig та у 1892 р. Hoffmann. У 1995 р. Nahnen локалізував ген SMN відповідальний за розвиток хвороби [22].

Саме в результаті мутацій в гені SMN1 відбувається дегенерації тіл рухових альфа нейронів передніх рогів спинного мозку. При окремих формах пошкоджуються ядра черепно-мозкових нервів [2,3,4,5,6,7,9]. На рисунку (Рис.1) зображено порушення інервації м'язу внаслідок ураження мотонейрону [24].

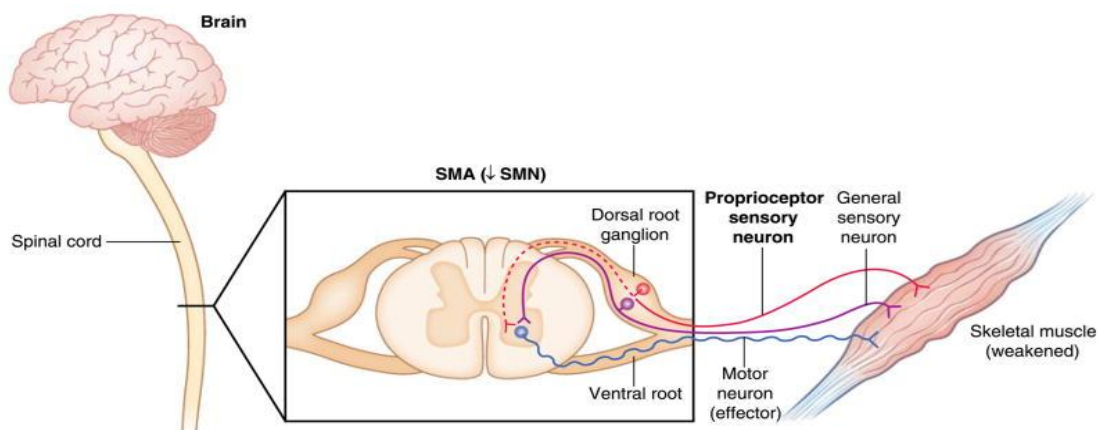


Рис.1 Схема проведення нервового синапсу та задіяння мотонейронів передніх трогів спинного мозку [24].

Діагноз СМА встановлюється на підставі:

- 1.Клінічної картини;
- 2.Даних ЕНМГ (передньороговий тип ураження);
- 3.Молекулярно-генетичного дослідження;
- 4.Біохімічного аналізу крові;
- 5.Виявлення в гені SMN1 точкових мутацій.

ДНК-діагностика проводиться з метою виявлення пробанда, хворого на СМА або носія. ДНК-тестування актуальне у випадку, коли генетичне захворювання діагностоване у одного з членів родини та виявлені відповідальні за його розвиток генетичні мутації.

Після отримання даної інформації ДНК-тестування може бути проведене з наступною метою:

- 1) діагностика: визначити, чи є у пробанда певне генетичне захворювання;
- 2) тест на носійство: визначити, чи є пробанд носієм генетичного захворювання;
- 3) пренатальне тестування: визначити, чи успадкує дитина генетичне захворювання.

1.2 Основні прояви спінальної м'язової атрофії:

Спінальна м'язова атрофія в різних типах має різні рівні інтенсивності прояву клінічних ознак [5,18]:

1. Прогресуюча атрофія м'язів, втрата рухомості; симетрична м'язова гіпотонія та гіпотрофія; атрофія м'язової тканини, проксимальних груп м'язів верхніх та нижніх кінцівок на початку захворювання
2. Порушення дихання; первинне ураження проксимальних м'язів та м'язів діафрагми;
3. Порушення вегетативної регуляції серця та вроджені вади серця;
4. Гастроезофагальний рефлюкс;
5. Закреп, втрата маси тіла;
6. Контрактури суглобів;
7. Зниження, відсутність глибоких рефлексів кінцівок;
8. Бульбарні порушення: послаблений крик у дітей, фасцикуляції різних м'язевих груп (язика);
9. Атрофія м'язів, їх слабкість, гіпотонія;
10. Можливий поступальний тремор та міні-поліміоклонус;
11. Спінальна м'язова атрофія раннього віку має тенденцію розповсюдження ураження інших систем організму;
12. Спінальна м'язова атрофія проходить без патогномонічних змін;
13. Відсутність чутливих, мозочкових та інтелектуальних розладів;
14. Вибіркова дегенерація рухових нейронів спинного мозку, генетично підтверджується значною системою роллю білку SMN [26]

Патогенез захворювання пов'язаний з прогресуючою дегенерацією мотонейронів передніх рогів спинного мозку (в деяких випадках і рухових ядер стовбуру мозку) [27. 28].

Причиною є генетичний дефект, який викликає запрограмовану загибель клітин – аптоз клітин, порушення аксогенезу [29].

Втрата мотонейронів призводить до розвитку в'ялого паралічу та денерваційної атрофії поперечно-поздовжних м'язів. Спостерігається картина ураження симетричного проксимальних м'язів кінцівок. Рідше проявляються

дистальні аміотрофії та асиметрія ураження. Центральний мотонейрон інтактний. Розлади чутливості відсутні. Інтелект збережений [30].

Ураження розповсюджуються на серцево-судинну систему. Мутації в SMN гені пов'язані із вадою серця, у вигляді дефектів міжшлуночкової перегородки, відкритого аортального протоку, відкритого овального вікна.

У пренатальній діагностиці встановлюють низьку активність плоду. Після народження при спінальній атрофії I типу діагностують генералізовану слабкість в проксимальних м'язових групах, гіпотонію, арефлексію. В положенні на спині спостерігається поза "жабенятка" з розведеними нижніми кінцівками та зовнішньою ротацією стегон. Мімічна мускулатура відносно збереження, окорухові м'язи не уражені. Функція дихання на початку адекватна, пізніше виявляються респіраторні труднощі. Виявляються атрофія та фасцикуляції в язику, фасцикулярний тремор кистей. При розвитку бульбарного синдрому зникає глотковий рефлекс. Формується деформація груднини та сколіоз хребта [32].

1.3. Основні типи спінальної м'язової атрофії

Клінічні форми спінальної м'язової атрофії визначаються на основі критеріїв порушень функцій руху та часу маніфестації захворювання.

Виділяють дві основні групи захворювання – ізольовану та поєднану.

До ізольованих відносяться форми, єдиною клінічною ознакою яких є ураження передніх рогів спинного мозку.

До поєднаних форм відносяться рідкісні клінічні варіанти, які характеризуються поєднанням периферичного в'ялого парезу з іншою неврологічною симптоматикою або ураженням інших органів та систем [10].

1994 р. Міжнародним консорціумом зі СМА затверджена класифікація за критерієм порушень функцій руху та часу маніфестації захворювання [58,104.1,104.2].

Виділяють основних п'ять типів спінальної м'язової атрофії (Таб.1.) згідно зменшення важкості перебігу захворювання з врахуванням віку

дебюту, потенційних можливостей рухового розвитку та типового віку завершення життя [32].

Таблиця 1

Загальна характеристика типів СМА, обумовлена мутацією у гені SMN 1

Тип	Вік	Рівень рухової активності	Приблизна тривалість життя
0-й	Пренатальний період	Дихальна недостатність при народженні	Декілька тижнів
1-й	0-6 міс.	Дитина не сідає	До 1 року
2-й	До 18 міс.	Дитина може сидіти	До 25 років
3-й	Від 18 міс.	Дитина може стояти. пересуватися	До дорослого віку
4-й	До 30р.	Може пересуватися	До дорослого віку

Пацієнти зі СМА I типу ніколи не досягають моторної навички самостійного сидіння. Пацієнти II типу СМА ніколи не досягають моторної навички самостійного ходіння, але сидіти самостійно можуть. Пацієнти зі СМА III типу можуть ходити самостійно, але при цьому по нервових поверхнях використовують допоміжні засоби. Схема також ілюструє вік прояву регресу навичок та маніфестації зниження функціональних можливостей. Для пацієнтів СМА I типу це від до 6 місяців, найчастіше до 2 місяців від народження. Для пацієнтів зі СМА II типу, це вік від 6 місяців до 1 року. Для пацієнтів зі СМА III типу це вік 1 року 18 років.

Тип 0 – найважча форма - маніфестує пренатально, супроводжується зниженням рухової активності плоду. У постнатальному періоді у новонароджених спостерігаються порушення дихання, ковтання,

двосторонній парез м'язів обличчя, контрактури у суглобах. Тривалість життя декілька тижнів після народження [33].

Тип I хвороба Вердніга-Гоффмана, рання форма – важка –, найбільш розповсюджений підтип захворювання, 50% всіх випадків діагностування спінальної м'язової атрофії [5, 34].

Проявляється захворювання до 6 місяців життя; хворі не досягають навичку сидіння. Діагностується у перші дні і тижні життя. Жінки до кінця вагітності відзначають ослаблені рухи плоду. У хворої дитини протягом перших місяців життя відзначається різка гіпотонія м'язів із незначним тремором пальців рук і фібриляціями язика, арефлексія, часті наявні бульбарні розлади. Високий рівень смертності.

Морфологічні зміни клітин нервової тканини несуть системний, не ізольований характер. Задіюють мотонейрони спинного мозку, головного мозку, клітини симпатичних гангліїв. Значимими морфологічними змінами в клітинах при СМА є аптоз зі змінами ядер, некроз, аутофагія, везикулярна дегенерація [35, 36, 37, 38].

При спінальній м'язовій атрофії I типу за клінічними ознаками виділяють три групи a, b і c. 1c тип – має найбільш м'який фенотип, дебютує у віці 3-6 місяців, при якому можливі рухи головою та незначний поступальний контроль [39].

Найчастішим генотипом є гомозиготна делеція в гені SMN1 при наявності двох функціональних копій гену SMN2. Маніфестує в перші місяці життя. Більшість пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією I типу мають дві копії гену SMN2, пацієнти зі спінальною м'язовою атрофією 2 і 3a типу (дебют симптомів до досягнення 3-річного віку) – три копії гену SMN2. Пацієнти зі спінальною м'язовою атрофією типу 3b (дебют після досягнення трьохрічного віку) – чотири копії SMN2, зі спінальною м'язовою атрофією 4 типу – від чотирьох до шести копій гену SMN2 [40]. Переважно на 4-5 місяці, коли дитина відповідно до етапу розвитку має здійснювати поворот на сторону, підіймати а тримати голівку у положенні лежачи на животі [41].

Діти не досягають в своєму розвитку рухових навичок, не можуть самостійно сидіти без підтримки. Без реабілітаційних заходів, тривалість життя до 2-х років [42].

У дітей спостерігається генералізована м'язова слабкість, з важкою гіпотонією м'язів, проявляється у "синдомі тканинної ляльки (немовля, що складається)", характерною "позою жабеня" ("frog-leg posture" of the lower limbs) внаслідок гіпотонії проксимальних груп м'язів нижніх кінцівок. Також колоколоподібною грудною клітиною ("bell deformity of the chest due to diaphragmatic sparing with intercostal weakness"), внаслідок порушення рухливості грудної клітини на акті вдиху, що супроводжується діафрагмальною недостатністю. Попередній симптом спричиняє парадоксальне дихання, при якому стінка грудної клітки рухається всередину при вдиху [44].

Симптоми ураження периферичного рухового нейрона: м'язова гіпотонія, фасцикулції, м'язова атрофія, зниження глибоких рефлексів.

Глибокі рефлекси знижені, відсутні, завжди присутнє порушення дихання, ковтання [42].

Залучення в патологічний процес рухових нейронів, які іннервують бульбарну мускулатуру, спостерігаються фасцикуляції у відповідних м'язах та послаблений крик [5].

При важких формах вроджені вади серця, порушення вегетативної інервації серця. Зі сторони шлунково-кишкового тракту – закрепи, гастрозофагеальний рефлюкс, метаболічні порушення тіла та порушення сну [44]. Вищі кіркові функції не страждають [46]

Тип II Хвороба Дубовіца.– проміжний тип – починається у віці 7-18 місяців від народження. Перші місяці життя дитина розвивається задовільно. Діти опановують навичку сидіння, але не можуть стояти та ходити [46].

При даному типі захворювання наявна затримка базових рухових навичок Поступово настає регрес рухових навичок, згасають сухожилкові рефлекси, з'являються м'язові атрофії, незначний тремор рук, фібриляція

язика, тону м'язів різко знижується. Психічний розвиток, зазвичай, відповідає нормі. Ризик смерті є старше 2-х років. Тривалість життя варіюється від 2-х до 40 років [47].

Тип III хвороба Кугельберга–Веландера, ювенільна форма – *м'який тип* – виникає після 18 місяців. Перші місяці життя дитина розвивається задовільно. Пізня форма виникає, коли діти вже добре опанували вікові рухові навички. Поступово розвивається м'язова слабкість у проксимальних, а потім у дистальних відділах кінцівок, наростають м'язові атрофії, пригнічуються сухожилкові рефлекси. Характерні "качина" хода, гіперлордоз поперекового відділу хребта, формування контрактур суглобів. Здатність ходити при цій формі захворювання зберігається до 8-10 років і старше. Пацієнти доживають до дорослого віку.

K. Zerres Gdynia NJ, у 1995 р. запропонував розбити СМА III на дві підгрупи: А – з проявом захворювання від 1,5 до 3 років, і В – з початком захворювання від трьох до тридцяти років [48].

У дітей зберігається здатність ходити, стояти, самотійно пресуватись, до пубертатного періоду, коли проявляються перші прояви і дитині важко стає пересуватись [49, 50].

Спостерігаються м'язові гіпотонії, слабкість проксимальних груп м'язів. Ураження нейронів, які іннервують бульбарну мускулатуру рідкісне [47].

Тип IV пізня форма дорослого віку – виникає у віці від 30 років і старше. Діагностується після 20-30 років. Найбільш легка в клінічному перебігу форма [51, 52]. Протікання захворювання відносно легке, стабільне СМА

Важливо зазначити, що клінічний фенотип кожного конкретного пацієнта може змінюватися залежно від кількості копій паралогічного гену SMN2 [53].

Здатність до пересування зберігається се життя, тривалість життя не зменшується [54].

Попри основні форми , існують форми СМА, не пов'язані із мутацією у 5-й хромосомі. Вони мають важкий перебіг і призводять до ранньої смерті в віці немовляти.

Дослідження висувають припущення щодо етіології дегенеративних порушень мотонейронів, піддають сумніву роль аптозу клітин спинного мозку в постнатальному періоді. Вчені Soubrouillard C, Pellissier JF, Lepidi H, припускають , що загибель нейронів передніх рогів спинного мозку при спінальній м'язовій атрофії спостерігається вже під час пренатального розвитку плоду [55].

У зв'язку із комплексністю та системністю важкого захворювання . пацієнти потребують підтримування функціонального стану, життєво необхідних функцій кожного дня. Необхідність проведення обстеження, регулярного моніторингу, визначення комплексу для оцінки якості життя, подаанню ризику розвитку вторинних порушень, становить основний засіб продовження терміну життя пацієнтів та підвищення рівня якості їхнього життя.

1.4 Напрямки щоденного догляду за пацієнтами зі спінальною м'язовою атрофією

Спінальна м'язова атрофія є рідкісним аутосомно - рецесивним захворюванням з нейро-дегенеративними наслідками, діагностується у дітей від раннього віку.

Час діагностування критично важливий для спінальної м'язової атрофії, оскільки допомагає визначити тип, а отже скласти програму відповідних втручань до появи важких порушень, які загрожують життю дитини.

Рання діагностика допоможе вжити запобіжні заходи для профілактики вторинних порушень, вчасно побудувати систему догляду та підтримки життєдіяльності дитини, зменшити ризики вторинних наслідків, стрес для пацієнта та його батьків [59]

Згідно керівництву, створеному у 2017 році міжпрофесійною командою, було виділено дев'ять основних напрямків менеджменту порушень при спінальній м'язовій атрофії:

1. Діагностика та генетика
2. Фізична терапія
3. Ортопедичне лікування, спостереження за ростом та станом кісток
4. Харчування
5. Пульмонологічне лікування. Респіраторна підтримка
6. Інтенсивна терапія в умовах стаціонару
7. Інші ураження
8. Лікарські засоби
9. Етичні питання та паліативний догляд

1. Діагностика та генетика.

При відсутності попередніх висновків в родині, процес діагностування спирається на клінічні ознаки [60,61,62].

Первинне обстеження при ранній діагностиці у немовлят виявляє такі ознаки, як гіпотонію, прогресивно симетричну та проксимальну слабкість, переважно нижніх кінцівок, верхніх рідко, без ураження м'язів обличчя. Спостерігається слабкість бульбарних м'язів [58].

До бульбарної групи м'язів належать м'язи м'якого піднебіння, гортані, глотки, язика [63].

Тріада бульбарних симптомів: дизартрія (порушення вимовної сторони мовлення), дисфонія (тихе та хрипке мовлення), дисфагія (розлад акту ковтання).

Спостерігається слабкість міжреберних м'язів, із відносним збереженням функції діафрагми (виявляється ззовні у «дзвоноподібній формі грудної кілтки»). Парадоксальним типом дихання.

Клінічні прояви після грудного віку, від шести місяців: гіпотонія і проксимальна слабкість, менше виражені бульбарні порушення, респіраторні.

Бульбарна дисфункція та порушення слиноковтання устрічаються на пізніх стадіях захворювання. Призводить до проблем ковтання, діяльності глотки під час їжі, погіршенню захисту дихальних шляхів [64].

У пацієнті зі СМА спостерігаються аномальні краніофациальні (черепно-лицьові) паттерни росту.

Неправильний прикус зубів пов'язаний з різними факторами, включаючи слабкість жувальних м'язів, тенденцію до дихання порожниною рота і поганий позиціонування голови [65].

Управління порушеннями прикусу у пацієнтів зі СМА може бути важливим для оптимального харчування та функції дихання.

2. Фізична терапія

Картина МРТ підтверджує важку м'язову атрофію [66].

Вивихи стегнового суглобу та контрактури

У дітей зі спінальною м'язовою атрофією спостерігається висока частота виникнення соха valga – дисплазії стегнового суглобу, також підвивиху стегна внаслідок викривлення хребта, зміни нахилу тазу. [67,68]. Станом на сьогодні лікування полягає у неоперативному консервативному менеджменті та фізичній терапії [69].

Контрактури – обмеження обсягу рухів у суглобі у дітей зі спінальною м'язовою атрофією 1 типу, виявлено більше ніж на 20 градусів від 22% до 50% випадків [70].

Найпоширенішими є контрактури в кульшовому суглобі, колінному, променево-зап'ястковому. Пацієнти усвідомлюють обмеження згинання ліктя, які перешкоджають виконанню щоденних функцій. Це створює як фізичний так і психологічний дискомфорт [71].

Основним напрямком роботи в ерготерапії та фізичній терапії, як і щоденній домашній програмі із батьками, які здійснюють догляд, є запобігання утворенню суглобових контрактур. Можуть бути використані вправи, основною метою яких є покращення амплітуди руху у суглобі [71].

3. Ортопедичне лікування, спостереження за ростом та станом кісток

У дітей з спінальною м'язовою атрофією 1 типу часто невеликий зріст, значно менша маса тіла порівняно з віковою нормою [72,73,74].

Деформація хребта

Сколіоз оцінюється у 78-100% дітей з спінальною м'язовою атрофією. Починається в перші місяці життя внаслідок сильної слабкості м'язів хребта [75, 76].

Сколіоз впливає на дихальну систему, змінюючи форму груднини. Впливає на функціональний стан дитини, при спінальній м'язовій атрофії втрачається баланс при сидінні, втрачається можливість користуватися верхніми кінцівками [77].

Викривлення зустрічаються найчастіше в грудопоперековій ділянці (62%), грудні (12%), поперекові (10%), подвійні викривлення, що включають грудний з поперековим або грудним з тораколюмбарним (16%) [78,79].

У пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією 3 типу, спостерігається менший сколіоз із зареєстрованою поширеністю від 8% до 63%.

Метод фіксації, як метод профілактики сколіозу, неодноразово виявлялася неефективним для запобігання прогресування сколіозу. Протипоказом до фіксації стискання об'єму груднини, що веде до погіршення легеневої функції, шляхом зниження життєвої ємності легень [80,81,82,83].

Метод м'якої фіксації підтверджує ефективність щодо підтримання стану хребта та профілактики викривлень [84, 85, 86].

4. Харчування

Дифузна слабкість. Бульбарна дисфункція та респіраторні труднощі впливають на процес годування, отриманням дітьми повноцінного енергетичного балансу для підтримання життєво важливих функцій та розвитку.

Терапевтичними заходами при даному порушенні виступають використання при годуванні сосочки для смоктання, які можуть

використовуватися для недоношених дітей з великим отвором, для легшого смоктання; правильного позиціонування, яке включає положення голови, щелепи. Використання частих невеликих за об'ємом годувань, для мінімізації втоми [87].

У зв'язку із рефлюксом великі порції розтягують шлунок, що може призвести до тиску на діафрагму та попаданню їжі у дихальні шляхи.

Симптоми дисфагії є прямим показанням до ентимального харчування через нозогастральний зонд, гастростому. Ситуації із харчуванням критично впливає на функціонування, недостатня кількість має прямий вплив на погіршення стану дитини. Рекомендоване харчування для дітей зі спінальною атрофією 1 типу є годування кожні 4 години, включно з нічними годуваннями.

Закрепи. Проблема закрепів спричинена поєднанням слабких м'язів черевної порожнини та іммобільністю. Хронічні закрепи у подальшому посилюють розвиток існуючої дисфункції легень, погіршення орального прийому їжі. Створення програми годування, дієтичне меню та підбір належного енергетичного складу компонентів, гідратія, доповнення послаблюючими засобами створюють менеджмент управління видільними функціями, покращують стан кишківника [88].

5. Пульмонологічне лікування. Респіраторна підтримка

Респіраторні захворювання легенів є найважчим ускладненням та становить загрозу життю дітей зі СМА 1 типу. Важкість пропорційна до типу слабкості та функціонування і виявляється у ранньому віці при спінальній м'язовій атрофії 1 типу [90].

Потреба в вентиляційній підтримці через переривчасте дихання з позитивним тиском безпосередньо пов'язана з функціональним станом [90].

Обстеження спірометрією показало, що знижений показник у середньому діапазоні 30% може свідчити про погану функцію очищення

дихальних шляхів, підвищений ризик інфікування та прискорену дихальну недостатність [91, 92, 93].

Протягом останнього десятиліття досягнення неінвазивної технології вентиляції легень, розширили різноманітність пристроїв для вентиляції. Зменшили об'єм апаратів. Збільшили їх мобільність, що призвело до кращої портативності, поліпшення легеневого ведення пацієнтів із СМА [94, 95].

Метод неінвазивної вентиляції особливо зручний для використання в нічний час, слугує ефективною профілактикою порушення сну дихання, нічної гіповентиляції.

Метод постійної інвазивної вентиляційної підтримки через трахеотомію використовується за призначенням лікаря, у випадку зниження ефективності неінвазивної вентиляції, коли вона неможлива через сильну бульбарну слабкість, дихальну дисфункцію [97].

Управління секрецією і очищення дихальних шляхів є важливими аспектами респіраторного догляду. Методи ручного кашлю механічними інсуфляторами (машини для допомоги при кашлі), можуть допомогти поліпшити очищення та управління секрецією дихальних шляхів. У поєднанні з неінвазивною вентиляцією допомагає зробити ефективнішим легеневий догляд, які проходять операцію [58, 96, 98].

6. Інтенсивна терапія

Інтенсивна терапія дітей зі СМА ґрунтується на суворих вимогах до респіраторного і багатопрофільного догляду, рекомендованого для амбулаторного лікування пацієнтів. Пацієнти вразливі до гострої респіраторної декомпенсації, пов'язаної з поза лікарняними інфекціями. Аспірацією, порушенням виділення секретії [58]. Погіршується вихідна дифузна слабкість м'язів. При ГРВІ, ГРЗ може виникнути гостра потреба у невідкладній госпіталізації. Гостра потреба у лікуванні переломів, планованих хірургічних процедурах. Критична потреба у водянному балансі та достатньому харчування. При критичній ситуації втрати маси, зневоднення, приймаються заходи по терміновій госпіталізації.

7. Інші ураження. Остеопенія і переломи

Остеопенія – фізичний стан, що характеризується зниженою щільністю кісткової тканини, призводить до ослаблення кісток та підвищеного ризику переломів. Остеопенія є поширеним явищем серед пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією. Можуть спостерігатися переломи при народженні [97, 98].

Падіння також може призвести до переломів у SMA після незначної травми. З огляду на стан дітей, критично важливо дотримуватись техніки безпеки, рухи робити плавними, контактувати з дитиною та спостерігати за її станом під час впровадження втручань [99, 100].

Необхідно уникати твердої іммобілізації переломів, щоб запобігти циклу погіршення остеопенії, ускладнення якого призведе до подальших переломів [101, 102].

8. Лікарські засоби

Кокранівські огляди 2009, 2012 року повідомляють про шість рандомізованих плацебо-контрольованих випробувань щодо лікування SMA з використанням креатину, феллбутирату, гапабентину, тиреотропін-вивільнювального гормону, гідросисечовини. Та комбінованої терапії вальпроатом і ацетил-L-карнітином. У жодному з досліджень не було продемонстровано значущого ефекту на ефективність лікування пацієнтів зі SMA II,III типу [103,104].

Для пацієнтів зі SMA рекомендується симптоматичне та загально зміцнююче лікування згідно Міжнародного клінічного протоколу комплексного догляду як допоміжний засіб до основної терапії. Застосування антибіотиків, лікарських засобів для забезпечення здорового стану кісток (Вітамін D, кальцій, біофосфонати), препаратів для лікування гастроєзофагіального рефлексу. Рекомендуються також проведення щорічної вакцинації від грипу та пневмококів [103,104].

В Україні, за даними Шатілло А. В.ДУ «Інститут неврології, психіатрії та наркології НАМН України» (м. Харків) рекомендовані міжнародними

протоколами рекомендації можна звести до наступних, реалістично до реалізації в українських реаліях:

- 1.Проведення фізичної терапії;
- 2.Проведення інвазивної та неінвазивної вентиляції легень при порушеннях системи дихання та потребі в респіраторній підтримці;
- 3.При порушенні роботи шлунково-кишкового тракту , виникненню вторинних ускладнень системи травлення, рекомендується застосування зонду та гастростомії для забезпечення безпечного та адекватного нутритивного т воляного балансів;
- 4.Проведення вакцинації
5. Підтримання мобілізації пацієнта та його активност у щоденній діяльності
6. При порушеннях ОРА , включно із сколіозами та контрактурами, застосування хірургічного втручання, ортезування, протезування

Основними мішенями медикаментозної терапії є:

- 1.Терпія зхисту мотонейронів (важливість раннього втручання та застосування, до моменту прояву перших симптомів зхворювання);
- 2.Генно замінна терапія в ДНК (заміна гена SMN1)
- 3.Терапія спрямована на збільшення пре-м-РНК (підвищення вироблення пре-мРНК з SMN2 та підвищення синтезу повноцінного SMN білка з гену SMN2 (більш ніж у 10%))
- 4.Терапія, спрямована на отримання потрібної органзму мРНК з SMN2 (утворення повноцінного SMN білку з гену SMN2)
- 5.Збільшення маси м'язів та покращення взаємодії синапсу нейрон-м'яз та функції м'язів.

9.Етичні питання та паліативна допомога.

У питаннях догляду за пацієнтами паліативного рівня, які потребують щоденних комплексних втручань для підтримання функціонального стану, важливо дотриматися етичних норм та зберігати ставлення гідності до пацієнтів, які часто стають повністю залежними від оглядальників.

Проведення оцінки функціонального стану пацієнтів, здійснення правильного позиціонування, хендлінгу, проведення оцінки мобільності, важливі для підтримання активності, самостійності пацієнтів із СМА, особливо зважаючи на рінній вік. Вікові особливості дітей , зі СМА I. II типу зумовлюють необхідність доброзичливого, приймаючого ставлення, створення сприяючого розвитку середовища, надання можливостей для прийняття самостійних рішень, дорослішання.

Етичними питаннями також постають змінені вектори надання медичної дороги, догляду батьками у напрямку підтримання життєвих функцій. Питання розвитку особистості дитини, її майбутнього в силу важкості стану. Батьками та лікарями рідко підіймаються.

Важливо визначати, з якою метою підтримаємо стан дитини, для ого доглядемо за нею,з якою метою проводимо втручання. Етично має заперечуватись проведення втручачь дитині без її погодження, без згоди батьків, які несуть за неї відповідальність. У випадку втручання життя дитини, важливо повідомляти і дитині і батькам про необхідні втручання доступною для розуміння мовою, з повагою та толерантністю до їх почуттів.

У питаннях догляду та етичності надання допомоги, важливими показниками є не лише фізичний стан пацієнта та симптоми захворювання, а й рівень функціонування особистості та якості життя людини.

Розвиток та особистість пацієнта, як важливі передумови лікування

Підтримування функціонального стану, життєво важливих функцій не може існувати без розуміння для кого проодиться терапія. Включення пацієнта в терапію, пояснення , що відбувається, залучення у процес

кожноденної діяльності – все це допомагає пацієнту розуміти життя, відчувати свою важливість, отримувати від життя задоволення. Функціонування людини може бути обмежено її станом здоров'я, інвалідизацією внаслідок прогресування важкого захворювання. Функціонування особистості як соціальної істоти, не може бути обмежено нічим. Пацієнти зі СМА потребують щоденного догляду, постійного нагляду. В більшості часу, вони перебувають із дорослими, які стають доглядачами. Важливою є допомога саме дорослим, психоедукація щодо стану їх дітей, щодо вікового розвитку, закономірностей організації психіки у певний віковий період, визначення орієнтирів фізичного розвитку, з метою внесення цих елементів у щоденний догляд за дитиною та розвиток особистості дитини.

Застосування Міжнародної класифікації функціонування

В педіатричній практиці застосовується МКФ-ДП – Міжнародна класифікація функціонування для дітей та підлітків.

Загальна концепція Міжнародної класифікації функціонування виділяє п'ять основних доменів функціонування: структура та функції організму; активність/діяльність; участь; фактори середовища; особисті фактори.

Всі домени мають нерозривний взаємодоповнюючий зв'язок. Взаємовплив основних факторів вивляється у рівні якості життя. Компоненти виділених доменів

У педіатричній практиці використовується система “6-F”, яка позначає 6 F-words: Function (функції та структура організму)– Family (сім'я) – Fitness (фітнес або діяльність)– Fun (розваги або отримання насолоди)– Friends (друзі або спілкування) – Future (майбутнє або перспективи розвитку особистості) (Рис.2.) [105].

Важливим внесенням цих змін є неможливість дорослою системою кодування МКФ оцінити всі необхідні сфери життя дитини, особливо факт, що навички могли не бути досягнутими але втрачені; спілкування є однією з основних ролей реалізації для підліткового віку; отримання задоволення від

життя є ключовим у мотивації руху вперед; введення поняття розвитку та майбутнього стверджує парадигму бачення дитини у системі її розвитку, дорослішання, набування навичок, пізнавання світу.

У МКФ-ДП сфокусовано увагу не на хворобі та проблемах дитини, не лише на розвитку, а на особистості дитини, яка має свої потреби та можливості щодо реалізації власного потенціалу в повсякденному житті. На Рис.2.Зображено у схемі визначені напрямки розвитку особистості дитини згідно класифікації МКФ-ДП [144].



Рис.2.Схема визначення напрямків розвитку особистості дитини за МКФ-ДП

У нашому дослідженні така позиція є фундаментальною основою пізнання потреб пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією і їх доглядачів. На Рис.3. схематично зображено організацію профелю за допомогою доменів функціонування МКФ-ДП.



Рис.3. Взаємодія основних факторів функціонального стану за МКФ-ДП [105].

Проблеми в організації алгоритму оцінки стану пацієнтів та формування системи догляду, щоденних втручань

Феномен опіки та комплексного догляду у питаннях допомоги пацієнтам із важкою інвалідністю внаслідок захворювання сьогодні розвивається у сфері медичних послуг. Проводяться багато досліджень щодо розуміння «concept of complex care needs (CCNs)» – концепції комплексних потреб догляду. У дослідженні Brenner M., Kidson C., Hilliard C. et al. [106] проведено мета аналіз існуючих досліджень щодо комплексного догляду та потреб з точки зору надання допомоги міждисциплінарною групою фахівців. Було виявлено, що комплексні потреби догляду відносяться до багатовимірних потреб в сфері охорони здоров'я та соціальної допомоги. Умовою надання комплексного догляду та терапії є медичний статус (зі встановленим діагнозом, або без встановленого діагнозу), класифікація стану та визначення рівня функціональності особистості за допомогою проведення алгоритму оцінки.

Пацієнти із «комплексними щоденними потребами» мають кожного дня дві і більше життєво важливих труднощів, які потребують обов'язкової допомоги, впливають на їх фізичне, психічне, соціальне самопочуття, та на фінансовий стан. Ці потреби взаємодіють та посилюють одна одну, пацієнти страждають від комплексного дискомфорту [104.1,104.2].

Комплексний догляд (також відомий як тривалий догляд або постійний догляд) – це догляд, якого потребують особи, які мають значні, постійні потреби в охороні здоров'я, підтримання життєдіяльності та функціонального стану; внаслідок хронічних захворювань, інвалідності або після лікарняного лікування [6,9].

Визначення поняття «функціональні порушення». «функціональні проблеми, обмеження», використовуються у випадках, коли мова йде про порушення функції організму (рухової функції) та про порушення активності – діяльності (порушення здатності самостійно пересуватися), які перешкоджають нормальному розвитку та функціонуванню [144].

Визначеного алгоритму оцінки функціонального стану пацієнтів зі СМА в Україні не проводиться. Оцінка відбувається кожним фахівцем в межах його компетентності та медичної спеціалізації. Дані обстеження між різними фахівцями не синтезуються та не аналізуються. Батьки з дітьми звертаються за допомогою в різні центри, та можуть отримувати окремо фізичну терапію, фізіотерапію, відвідувати басейн, проходити в розвиткових центрах когнітивні заняття, отримувати масаж. Проблеми з дихальною системою в більшості вирішуються лише при потраплянні дитини із батьками в стаціонар реанімації [7,11,13].

Пограми, проведені різними закладами, різними фахівцями, не дотичні між собою. Часто розрізнені в підходах, і окремих цілях. Інформація про потреби пацієнта, його соособистість, потреби та можливості батьків не озвучується фахівцям, не створює системної інформації між фахівцями, тому якість надання допомоги в комплексному значенні є низькою. Командної взаємодії фахівців одного закладу також не має. Часто не проводиться

оцінка функціональних можливостей пацієнта, а надаються рекомендації сім'ї та пацієнтам від кожного фахівця окремо. Розгубленість батьків посилюється, коли рекомендації можуть відрізнятись в кожному випадку. Згідно сучасних концепцій лише комплексна командна робота дає довготривалий позитивний ефект втручання. Коли кожен фахівець команди готовий брати на себе відповідальність. Але, будувати командні цілі, розумінти типи втручн іншого фахіція, та вилів , який вони здійснюють на загальний стан пацієнта. Функціональний стан дітей потребує також залучення допоміжних засобів. Узгодженість командної роботи в цьому питанні також діже важлива [7,11,13,17,144].

Проблема формування єдиного спільного міждисциплінарного алгоритму оцінки може допомогти різним фахівцям бачити картину функціонального стану дитини, проводити регулярний моніторинг [107].

Ефективність комплексного догляду у вирішенні глобальних проблем найефективніше вирішується задіюванням мультидисциплінарної команди, яка працює узгоджено за чітко складеним алгоритмом оцінки, на підставі результатів якого будується реабілітаційний профіль пацієнта, разом встановлюються цілі та будується програма втручань [104.1, 104.2].

Кожна мультидисциплінарна команда, має включати: лікаря реабілітаційної медицини, сімейного лікаря, фізичного терапевта, ерготерапевта, ортопеда, респіраторного терапевта (реаніматолога-анестезолога), дієтолога, психолога, соціального працівника, священика, терапевта мови і мовлення, пацієнта, його сім'ю або тих, хто надає догляд. У випадках крайньої необхідності, важкого стану пацієнта, важливою є доступність у мобільному виїзді додому цієї групи спеціалістів, щоб допомогти комплексно сім'ї та дитині [104.1, 104.2].

Єдиний алгоритм оцінки також є помічним при складанні медичної документації. Відтак, визначену форму в межах реабілітаційного закладу, можуть переглядати як батьки, пацієнт, так і інші фахівці, які на основі

результатів зможуть швидко та якісно будувати систему втручань, відповідно до поставлених спільно цілей.

Проведення терапії, реабілітації пацієнтів з нервово-м'язовими захворюваннями, а саме зі спінальною м'язовою атрофією, має ґрунтуватися на розумінні системності захворювання, у зв'язку із комплексним порушенням. Побудова алгоритму обстеження, програми втручань має відбуватися у проблемно-орієнтованому підході [104.1,104.2, 118,119,120.122, 123,124, 124.1.]

У проведенні алгоритму оцінки. важливо розглядати ключові проблеми, включно зі слабкістю, респіраторними порушеннями, дизартрією, дисфагією, спастичністю, порушеннями когнітивного стану,біллю, автоматичними дисфункціями кишківника та сечового міхура,розладами настрою, затримкою психічного розвитку, труднощами, з якими зустрічаються опікуни (батьки), дистресом для сім'ї, якістю життя та паліативної допомоги [104.1,104.2, 118,119,120.122, 123,124, 124.1,140].

Відтак, пацієнти зі СМА I типу, які потребують постійної підтримки життєво важливих функцій, у алгоритмі обстеження мають обов'язково проходити детальну оцінку системи дихання [18,19,21,22,24,27,30,34].

Пацієнти зі СМА II типу часто мають проблеми з нервово-м'язовим сколіозом та контрактурами суглобів. Тому, в алгоритм оцінки пацієнтів зі II типом СМА обов'язково мають входити оцінка постави, сили м'язів, функція системи дихання, травлення, фнкції крупної, дрібної моторики, рівноваги, втомлюваності [19,20,21,24].

Пацієнти зі СМАIII типу потребують якомога довшої підтримки у самостійному пересуванні та підтриманні можливості самостійної ходьби. Тому, у алгоритм оцінки важливо включати, оцінку витривалостя, рівноваги, ризику падіння, показників втоми [19,20,21,24,30,42,44].

Від I до III типу в залежності від стану пацієнтів більшується обсяг можливих рухів, замученості у щоденну діяльність, самообслуговування, пересування за допомогою допоміжних засобів , самостійно [104.1,104.2].

Пацієнт та сім'я мають бути обізнані з основними питаннями та ускладненнями захворювання, також із прогнозом. Координатор команди фахівців, найчастіше це сімейний лікар, лікар-невролог. Координатор команди має доступ до цілей пацієнта та цінностей, бажань, до карти обстежень, та складає реабілітаційну або паліативну програму, яка включатиме та матиме на меті досягнення цілей пацієнта [104.1,104.2,109].

При СМА комплексний постійний догляд визначається паліативний. Метою комплексного паліативного догляду для пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією є максималізація комфорту життя у всіх сферах та підтримування високого рівня якості життя, догляд має включати розвиток, виховання, пізнавальну сферу дитини, образ власного тіла, самооцінку [109].

Важливим компонентом є робота з сім'єю: психоедукація з приводу захворювання, можливих негативних наслідків, прогнозу щодо життя, також скерування батьків до генетика для проведення обстежень [58, 87, 75, 105].

Комплексний паліативний догляд для пацієнтів також включає і терапевтичні втручання. Існуюче прогресування важкого захворювання, рухові обмеження, дефіцит у самостійній діяльності, часто призводять до інвалідизації не лише фізично, але й особистісної [110,111,1112,113].

Важливість проведення регулярного оцінювання функціонального стану за одним алгоритмом допоможе прослідкувати програм захворювання, попередити розвиток вторинних порушень, ускладнень стану.

Респіраторна недостатність, ускладнена ателектазом, аспіраційною пневмонією; бульбарна дисфункція часто унеможлиблює пероральний прийом їжі, що призводить до недоїдання, втрати маси тіла, посиленню слабкості. [104.1,104.2]

У пацієнтів найважчого I типу, при доброму рівні комплексної допомоги, продовжується термін життя. Але супутні негативні порушення, розвиваються невідступно. Це ортопедичні деформації, що включають контрактури кінцівок, сколіотична викривлення хребта, змінення форми

грудної клітки, та ще більші ускладнення дихання, травлення та системи виділення. [111,112, 113]

Комплексний паліативний догляд у всіх напрямках . необхідних для життя пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією описаний у Консенсусі догляду, містить важливі вказівки для медичних працівників та батьків [58,104,104.1.]

Окрім комплексного паліативного догляду, важливою є оцінка функцій пацієнта та його діяльності у повсякденному житті. На основі такої оцінки будуватимуться є втручання для вдосконалення функцій організму пацієнта у самообслуговуванні, задіюванні у повсякденні справи, участі. Такі втручання також мають бути комплексними, спрямованими на покращення функціонування пацієнтів, здійснюються із врахуванням ступеня тяжкості захворювання, рівня слабкості, супутніх захворювань, та мета пацієнта і його сім'ї. [116,117,120]

Для пацієнтів зі СМА I,II типів (вік прояву симптомів від народження до 4 -6 місяців) які не мають диспансеризації у зв'язку із погіршенням стану, важливе ініційоване батьками звернення до спеціалістів.[60]

Раннє звернення до дитячого невролога, спеціаліста з нервово-м'язових захворювань, фізичного терапевта для оцінки стану, попередженню ускладнень. Навчання батьків дій у невідкладних ситуаціях це школа попередження погіршення стану їх дітей, підтримання доброго рівня якості життя. Фахівцям важливо вчасно провести обстеження функціонального стану дитини, підібрати адаптивне обладнання відповідне до індивідуальних потреб пацієнта, з метою профілактики сколіозу та респіраторних ускладнень.[21,22.28,31]

У алгоритмі обстеження важливо вивчити основні компоненти питань догляду, який здійснюють опікуни (батьки), закономірності розвитку дитини у певних вікових періодах, з метою точного діагностування типу СМА, реабілітаційного профілю пацієнта, встановленні реабілітаційних короткотривалих та довготривалих цілей [140].

Елементи алгоритму оцінки функціонального стану, опікуни, батьки можуть використовувати для швидкої діагностики вдома, поведіння щоденних занять, стимулювання потрібних рухів у діяльності та самообслуговуванні, допомозі та асестуванні сидіння, стояння, лежання на животі та на сторонах [104.1,104.2,140].

Оцінку мобільності дитини для підбору адаптованого засобу пересування доцільно проводити ще у віці від 18 до 20 місяців. Оцінку щодо адаптованого допоміжного обладнання, яке використовується для одягання, годування та догляду за собою, повинно проводитись на запит вікової потреби та готовності, але досить часто, щоб кинути виклик функціональним навичкам пацієнта та покращити незалежність. [134,135]

Для пацієнтів I,II,III типу спінальної м'язової атрофії з можливим контролем тулуба, але без достатньої сили для функціональної ходьби, важливо у алгоритмі обстеження проводити оцінку гоніометрії суглобів кінцівок, щоб вчасно підбирати зворотні ортези або ортези для стояння у вертикалізаторі та вправ. [104.1,104.2, 134,135, 140]

Проведення алгоритму оцінки важливо і для підбіру каркасного ортезу для стояння, мобільного вертикалізатора з опорою спереду, на який може спиратися дитина із можливістю вільно діяти верхніми кінцівками. Для амбулаторних пацієнтів II,III типу СМА, виходячи з функціонального рівня особистості, важливим є продумне заздалегідь, підібране вчасно використання ортеза гомілковостопного суглоба, ходунців, скутера та активного крісла колісного, для покращення функції мобільності та незалежність у житті [104.1,104.2,108,114, 115,116,117].

У своєму дослідженні Герцик А, Корман І. підіймають питання планування процесу фізичної терапії, втручань. Вагомим фактором, зазначає, що неточності та помилки при плануванні ставлять під сумнів ефективність всього реабілітаційного процесу, можуть спричинити втрату здоров'я, погіршення стану пацієнта.[124.124.1]

При спінальній м'язовій атрофії, дослідники вивчають в більшості питання збереження життєво важливих функцій, які оцінюються медичними клінічними тестами. Менше надається значення питанням розвитку, мобільності, самостійності в житті та внесення цих параметрів у алгоритм оцінки функціонального стану пацієнта. Серед наукового пошуку у дослідженнях, ми не алгоритму обстеження для пацієнтів зі СМА.[50,58,59]

У ситуації відсутності алгоритму обстеження функціонального стану, когнітивних функцій, пацієнтів зі СМА, у нашому дослідженні на основі теоретичного вивчення існуючих алгоритмів обстеження, ми виділили проблему розроблення алгоритму комплексної оцінки функціонального стану.

Висновки I Розділу

Спінальна м'язова атрофія представляє унікальну клінічну проблему. Велике розмаїття прояву симптоматики, комплекс можливих ускладнень стану, потребують постійного комплексного догляду у зв'язку з комплексними потребами у підтриманні функціонального стану пацієнтів.

Після періоду початкового зниження функцій, яке наступає раптово, внаслідок перенесеного захворювання, або поступово, коли діти втрачають сформовані моторні навички, пацієнти можуть залишатися клінічно стабільними протягом тривалого періоду часу. Це формує проблему створення алгоритму оцінки функціонального стану, та періодичного моніторингу, створення індивідуальної програми втручань та визначення функціональних показників для надання рекомендацій.

Для дитини із спінальною м'язовою атрофією I типу цілями комплексного догляду будуть тривалість виживання та відсутність постійної підтримки механічної вентиляції, профілактика сколіозу та контрактур суглобів. В алгоритм обстеження. Важливо включити дослідження респіраторної системи.

Оскільки ми встановили, що показник терміну життя пацієнтів із спінальною м'язовою атрофією I,II типів особливо, важких станів, корелюють із якістю надання догляду опікунами.

Це підтверджує наше припущення про необхідність включення в алгоритм обстеження питань про опікуна та його стан в процесі догляду за дитиною, а також введення шкали дискомфорту-болю для оцінки дитиною свого стану у зв'язку із втручаннями догляду.

Для дітей із менш тяжкими фенотипами спінальною м'язовою атрофією II, III типів до алгоритму обстеження важливо включати оцінку крупної та дрібної моторики, оцінку когнітивного стану, суб'єктивні оцінку рівня дискомфорту, який діти можуть відчувати при здійснюванні щоденного догляду і терапії.

Командна робота у допомозі пацієнту зі СМА, використовуючи єдиний алгоритм обстеження допомагає максимізації функціональних можливостей пацієнтів, продовження або підтримання самостійних рухів, запобігання фізичній деформації, медикаментозним ускладненням, для поліпшення якості життя.

Виділено основні компоненти програми щоденного догляду за пацієнтами зі СМА відповідно до типу.

З'ясовано труднощі з побудовою алгоритму комплексного обстеження втручань для пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією відповідно до типу та віку пацієнтів, також індивідуальних особливостей стану. В інструментальних джерелах описані різні клінічні інструменти для обстеження дітей, які формують різні набори тестів. Також ми з'ясували, що при здійсненні оцінювання дітей, не використовувалися можливості для суб'єктивної оцінки дитиною якості втручань.

Виділена необхідність складення комплексної системи оцінювання функціонального стану дітей зі спінальною м'язовою атрофією, адаптації алгоритму обстеження. Який включатиме оцінку функціонального стану, життєво важливих показників, когнітивної сфери.

РОЗДІЛ 2.

МЕТОДИ ТА ОРГАНІЗАЦІЇ ДОСЛІДЖЕННЯ

При написанні даної роботи ми використовували комплекс методів:

2.1. Аналіз науково-методичної літератури

2.2. Педагогічне спостереження

2.3. Педагогічний експеримент

2.4. Інструментальні методи (клінічні тести, специфічні до нозології)

2.5. Методи опрацювання статистичних даних.

2.1. Аналіз науково-методичної літератури

Проаналізовано основні керівництва та настанови щодо питань орфанних захворювань, нервово-м'язових захворювань, спінальної м'язової атрофії. Розглянуті основні клінічні рекомендації щодо питань щоденного догляду та профілактики вторинних ускладнень, необхідних втручань. Визначення основних факторів ризику погіршення стану пацієнтів.

Отримані дані допомогли виокремити актуальність дослідження, підібрати комплекс засобів для вимірювання стану пацієнтів, моніторингу змін в часі. Проведений аналіз допоміг чітко окреслити завдання дослідження, мету, обґрунтувати результати отриманих експериментальних даних.

Вибір інструментів дослідження базується на встановлених рекомендаціях, розроблених специфічними до досліджуваної нозології. Підбір послідовності обстеження, втручання ґрунтується на поставленому завданні дослідження, відповідно до мети, враховуючи важкий стан пацієнтів та швидко наростаючу слабкість.

2.2. Педагогічне спостереження

У процесі дослідження було проведено спостереження за сім'ями з пацієнтами зі спінальною м'язовою атрофією I типу під час 10 денного виїзного табору в м. Брюховичі (V сімейний рекреаційний табір 1/08/2019-10/08/2019р.).

Педагогічне спостереження, як пасивний метод емпіричного дослідження, було організоване та спрямоване на реєстрацію задалегідь виокремлених проявів, явищ, процесів, фактів з метою їх подальшого аналізу для створення програми реабілітаційних втручань у двох напрямках – щоденний догляд, запобігання вторинним ускладненням стану пацієнтів.

Педагогічне спостереження проводилось з дотриманням вимог: за чітко організованим планом у визначені терміни, мало систематичність, цілеспрямованість (визначені метою, завданням дослідження, короткотерміновими та довготерміновими цілями), проходило по визначених показниках, що допомогло виокремленню однозначних критеріїв оцінки та трактування отриманих даних.

Під час складання плану та програми спостереження, чітко з'ясовано об'єкт дослідження, методи реєстрації, способи опрацювання отриманих результатів.

Спостереження, проведене у стандартних умовах для сімей (готельні номери однокімнатні, мебльовані одноманітним набором предметів, зі стандартною ванною кімнатою, загальною їдальнею та великим подвір'ям, залами для спільного проведення часу) з дітьми зі спінальною м'язовою атрофією, допомогло визначити особливості перебігу захворювання у кожної окремої дитини, визначити фактори догляду у кожній сім'ї (одноосібний догляд, догляд, який здійснюється з допомогою), основні труднощі у стані здоров'я дітей, функціональні обмеження дитини, харчування, наявність альтернативної комунікації з дитиною (при відсутності мови), щоденну рутинну організацію догляду за дитиною, наявність сиблінгів.

Використання педагогічного спостереження проводилось з метою збору первинної інформації, розширення даних для аналізу впливів у дослідженні, статистичного аналізу даних, уточнення даних для подальшого дослідження та обстеження пацієнтів, побудови програми реабілітації

(щоденного догляду, заходів втручання для профілактики вторинних ускладнень).

Одним з головних аспектів педагогічного спостереження було виокремлення запитів, проблемних питань батьків для створення Батьківської школи навчання батьків питанням догляду та психологічного супроводу. Під час спілкування у кожній сім'ї, був з'ясований об'єм обізнаності у питаннях щоденного догляду, побудови комунікації та фізичної терапії.

2.3. Педагогічний експеримент

Важливою складовою частиною наукового дослідження є експеримент. Метод дозволяє збирати необхідні дані, провести причинно-наслідкові зв'язки між досліджуваними ознаками. Необхідні точно обліковані умови, повторювані на кожному етапі (температура, вологість, тиск, ін.), та відповідальність перед дітьми за їх стан у зв'язку із можливим здійснюваним впливом. З метою моніторингу стану пацієнтів, на кожному етапі експерименту проведено контроль функціональних показників, суб'єктивна оцінка стану дитиною.

У серпні 2019 року, під час проведення табору для батьків та дітей зі спінальною м'язовою атрофією у серпня 2019 року, у кожній з 7 сімей проведене інтерв'ю щодо питань щоденного огляду. Інформація отримана з інтерв'ю, була покладена в основу складення програми Школи батьківської компетентності для батьків дітей з інфаліздією.

2.4. Метод анкетування

В розробленні плану дослідження був збір інформації від батьків дітей зі спінальною м'язовою атрофією шляхом проведення опитування.

Ми склали електронне опитування «Дослідження потреб батьків та дітей зі спінальною м'язовою атрофією у щоденному житті та догляді». Опитування складається зі 112 запитань. Включно з інформованою згодою на оброблення персональних даних. Відповіді надавалися повністю

конфіденційно респондентами по всій території України за допомогою електронної форми. Текстова форма опитування представлена у Додатку А.

Питання опитування вкладені у розділи:

- Питання про потреб особи, які здійснює догляд за дитиною
- питання домену МКФ «Структура і функції»
- питання домену МКФ «Активність і діяльність»
- питання домену МКФ «Участь»
- питання домену МКФ «Фактори середовища»
- питання домену МКФ «Особисті фактори»

Дані обсерваційного крос-секційного дослідження типів спінальної м'язової атрофії аналізувалися якісно, кількісний аналіз проводився в описанні вибірки даних з метою підтвердження виявлених причинно-наслідкових зв'язків між визначеними факторами впливу.

Важливою була інформація згідно доменів по Міжнародній класифікації функціонування, та щодо наявних супутніх обтяжуючих факторів (переломи, відлежани, порушений стан свідомості, відсутність мови та відсутність альтернативного способу комунікації з дитиною, нестабільний стан фізичних показників, застуди, ін.) для можливості створення алгоритму обстеження пацієнтів зі СМА I,II,III типу, внесення ключових для визначення функціонально стану показників.

2.5.Методи інструментальних досліджень: У дослідженні ми використали опитування н основі створеної системи питань згідно доменам МКФ-II з метою оцінки функціонального стану дітей зі СМА

2.6.Методи математичної обробки отриманих даних: результати дослідження було статистично обраховано з використанням параметричних методів, стійких до поршень нормальності: Scheffe Test та T-test.

2.7. Дизайн дослідження

Наше дослідження представлено у діаграмі, складається із трьох послідовних взаємодоповнюючих фаз (Таблиця 2)

Дизайн дослідження

Фаза 1: Ретроспективна	<p>Ціль: Теоретичне дослідження існуючих клінічних настанов, протоколів по догляду за пацієнтами зі спінальною м'язовою атрофією. Теоретичне дослідження щодо пошуку алгоритму обстеження. Знайомство з Реєстром СМА пацієнтів України, БФ "Діти зі СМА"</p> <p>Вивчення типів захворювання, основних симптомів, часу прояву.</p> <p>Результат: Визначення клінічних інструментів, тестів, шкал для оцінки функціонального стану пацієнтів зі СМА I,II,III типів; Проведено інтерв'ю з батьками дітей зі СМА I,II типів під час рекреаційного табору з дітьми (серпень 2019р.). Визначення основних питань та проблем, з якими зустрічаються батьки у щоденному догляді.</p>
Фаза 2: Квалітативна	<p>Ціль:Дизайн дослідження. Формування вибірки дослідження. Вибір методології</p> <p>Результат: Проведення інтерв'ю батьків 7 пацієнтів зі СМА I,II типу, визначення особливостей догляду. та функціонального стану дітей. Переклад існуючих інструментів українською мовою та формування послідовності використання шкал відповідно до віку дитини та стану.</p> <p>Створення алгоритму комплексного обстеження пацієнтів зі СМА I,II,III типів.</p> <p>Розроблення опитувальника для батьків дітей зі СМА з основними питаннями щоденного догляду по основним доменам МКФ, з метою розроблення алгоритму обстеження та виділення ключових якісних показників функціонального стану дітей.</p>

Фаза 3: Проспективна	<p>Ціль: Аналіз отриманих даних. Статистична оцінка, кореляційна, інференційний аналіз відмінностей між групами пацієнтів зі СМА I,II,III типів. Синтез та висновки щодо визначених факторів щоденного догляду пацієнтів зі СМА.</p> <p>Результат: Оформлення алгоритму до пацієнтів зі СМА віком від 0 до 25 років в Україні. Висновки. Оформлення дослідження.</p>
----------------------	--

Ми провели обсерваційне поперечне дослідження в межах виділеного феномену у вузькій вибірці пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією.

Обсерваційне дослідження дозволило обстежити ситуацію у даний визначений час, за визначенням, не передбачає здійснення впливу на респондентів, а допомагає здійснити комплексну оцінку, та встановити наявні закономірності, причинно-наслідкові зв'язки, які ми змогли включити у алгоритм обстеження пацієнтів зі СМА.

Ми використовуємо змішані методи оцінки отриманих даних: якісний аналіз отриманих даних, та кількісно обраховуємо взаємозв'язки між досліджуваними явищами статистично, за допомогою кореляційного аналізу.

Алгоритм обстеження функціонального стану пацієнтів зі СМА I, II, III типу.

Неодмінним компонентом підтримання функціонального стану пацієнтів зі СМА є фізична терапія. Важливою ознакою клінічної діяльності у фізичній терапії є узгодженість та послідовність проведення складових реабілітації та прогнозування як єдиної системи процесів з чітко визначеними цілями. Здійснення втручання фізичним терапевтом означає вплив фізичного терапевта на рухові функції та активність пацієнта засобами та методами фізичної терапії.

Чотири основні функціональні підсистеми фізичної терапії з власною ціллю:

- обстеження, ціль – визначити рухові та функціональні порушення;
- планування, ціль – створити програми фізичної терапії;
- втручання, ціль – виконати програми фізичної терапії;
- контроль; ціль – підтримати функціонування системи фізичної терапії.

Послідовне досягнення цілей підсистем у кінцевому результаті забезпечує досягнення мети функціонування системи фізичної реабілітації.

[118, 121]

А. Герцик наголошує на трьох складових обстеження, а саме: спостереженні, об'єктивній та суб'єктивній оцінках [118].

Ці параметри включені у реабілітаційне обстеження дітей з респіраторними порушеннями в роботах Н.О.Івасик [122, 123].

Реабілітаційне обстеження включає як об'єктивну і суб'єктивну оцінки, спостереження, які є взаємопов'язані між собою.

Клінічне обстеження дитини передбачає оцінку загального стану дитини. Критеріями оцінки загального стану є: свідомість; наявність та вираженість болю; ознаки недостатності кровообігу; вираженість дихальної недостатності; наявність та вираженість дегідратації; положення в ліжку та рухова активність; вираженість лихоманки. В оцінці загального стану є види, які встановлюються після огляду: задовільний; середнього ступеня важкості; важкий; вкрай важкий (критичний), термінальний (агональний) [141].

Функціональне обстеження дитини має проводитись адекватно до стану здоров'я, захворювання, яким хворіє дитина, потреб, приймати до уваги вплив кількості як морфологічних, так і функціональних показників діяльності систем організму [142]. Визначаючи стан здоров'я дітей, важливо враховувати характеристики різного рівня, оскільки здорова дитина характеризується не тільки відсутністю захворювань, гармонійним

фізичним та психічним розвитком, а й відповідними до віку станом здоров'я органів та систем, стійкості до несприятливого впливу зовнішнього середовища і навантажень.[142,143].

Біопсихосоціальна модель допомоги дітям з важкими захворюваннями, внаслідок яких вони отримують інвалідність, орієнтована на ідеї нормалізації їх власного життя, та їхніх сімей; інтеграцію у суспільство та створення доступного середовища для них. Сутність її полягає у реалізації можливостей дитини в окремих життєвих ситуаціях, урахуваючи її потреби та фактори середовища, а не зосереджуватися суто на лікуванні хвороби або наслідків. [142,143, 144].

Алгоритм реабілітаційного обстеження дітей згідно Н.О.Івасик, передбачає послідовне застосування таких методів, як: опитування, фізикальне обстеження, функціональне обстеження та метод індексів, аналіз яких дозволяє визначити реабілітаційний діагноз, який є підґрунтям технології реабілітаційного [122, 123]. Створений Н.О.Івасик алгоритм обстеження ми доповнюємо елементами оцінки, важливими для пацієнтів зі СМА I,II,III типу згідно Консенсусного протоколу напрямків щоденного догляду за пацієнтами, та інших досліджень та клінічних настанов [124, 125, 127,128].

Розроблення алгоритму обстеження

Керуючись принципом наукової доказовості, ми здійснили адаптацію алгоритму обстеження. Формою адаптації ми обрали обстеження пацієнтів Реєстру СМА України БФ «Діти зі СМА», сформувавши опитування, яке включало всі компоненти оцінки функціонального стану дітей та питань потреб опікунів у ситуації надання комплексного догляду дітям зі СМА I,II,III типів віком від 0 до 25 років.

(«МЕТОДИКА РОЗРОБКИ ТА ВПРОВАДЖЕННЯ МЕДИЧНИХ СТАНДАРТІВ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ НА ЗАСАДАХ ДОКАЗОВОЇ МЕДИЦИНИ» Наказ Міністерства охорони здоров'я України,

затверджений 28.09.2012р. №751 (назва Методики із змінами, внесеними згідно з наказом Міністерства охорони здоров'я України від 29.12.2016 р. N 1422)

Розроблення алгоритму обстеження має на меті оцінку компонентів обстеження на предмет статистичної значущості; визначення ключових елементів догляду, які впливають на функціональний стан пацієнтів, у відповідності з особливостями віковими та нозологічними пацієнтів різного типу СМА. [124,125,126,127,128,129,130,131,132,133,134,135,136,104.1, 104.2,142,143,144].

Завданням адаптації було сформувати ефективний алгоритм, який дозволить комплексно обстежити пацієнтів.

На сонові алгоритму обстеження буде можливо створювати реабілітаційний профіль кожного пацієнта та формувати реабілітаційну програму, визначити реабілітаційний прогноз, встановити разом з пацієнтом та батьками короткотривалі та довготривалі цілі.

Визначення критеріїв оцінки перебігу дослідження;

- вибір клінічних інструментів;
- вибір методів обробки та аналізу експериментальних даних;
- проведення підсумків, інтерпретація отриманих даних.

Вибір клінічних інструментів

Спінальна м'язова атрофія прогресуюче захворювання, яке потребує постійного моніторингу стану з метою вимірювання прогресу захворювання, оцінки наявних активних рухів, пасивних рухів, амплітуди рухів у суглобах.

Малорухомі діти, залежні від опіки та догляду, що зменшує можливість самостійної діяльності. Більшість часу діти проводять у положенні лежачи. При зовнішній респіраторній підтримці, потребують високого рівня цілодобової уваги батьків.

Відсутність достатнього обстеження дітей, інформування батьків щодо фізичної терапії, ерготерапії дитини (активних, пасивних вправ, розтягу,

позиціонування, вертикалізації, переміщення; питань профілактики відлежин, розвитку контрактур, розвитку вторинних проблем зі сторони інших систем організму) призводить до нейродегенерації імпульсів до м'язів, пригніченню можливих рухів, втраті вмінь, внаслідок незадієності, ще до моменту розповсюдження патологічного процесу атрофії.

Це призводить також до обмеження пізнавальної когнітивної сфери, затримці розвитку дитини, зниження якості життя. Комплексне обстеження постає життєво важливим питанням у наданні допомоги дітям зі спінальною м'язовою атрофією.

Підбір клінічних інструментів для комплексного обстеження дітей, базується на дослідженнях по обстеженню стану здоров'я дітей, функціонального стану, та специфічних клінічних інструментів, розроблених для оцінки спінальної м'язової атрофії та нервово-м'язових захворювань .

Для проведення комплексного дослідження, було переведено з англійської мови основні клінічні інструменти для оцінки функціонального стану пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією. [58,104,104.1]

Обстеження функціональними шкалами пацієнтів зі спальною м'язовою атрофією I,II,III типів, відбувається у двох напрямках:

I. Оцінка функцій опорно-рухового апарату, визначення фізичних можливостей дитини відповідно до віку, когнітивного вікового розвитку дитини, неврологічного статусу; (The Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE);CHOP INTEND, The Hammersmith Functional Motor Scale—Expanded (HFMSE) TIMPSI:Test of Infant Motor Performance Screening Items AIMS: Alberta Infant Motor Scale) Bayley III (Bayley Scales of Infant Development, The Upper Limb Module (ULM), Revised Upper Limb Module (RULM), The 6-Minute Walk Test (6MWT)).

II. Оцінка скоротливої спроможності м'язів за допомогою проведення електрофізіологічного імпульсу та оцінювання його електричної провідності (електроміографія)- реакція доданого м'язевого

потенціалу дії (Compound muscle action potential (CMAP), оцінювання кількості моторних одиниць (Motor unit number estimation (MUNE)

Висновки до 2 розділу

У ситуації відсутності алгоритму обстеження функціонального стану, когнітивних функцій, складеної програми комплексного догляду за пацієнтами зі СМА, у нашому дослідженні на основі теоретичного дослідження, виділені рекомендації щодо комплексного догляду за пацієнтами зі спінальною м'язовою атрофією.

Здійснено аналіз існуючих керівництв, протоколів, які включають особливості стану пацієнтів.

РОЗДІЛ 3.

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕННЯ

3.1. Принципи дослідження

Щоб сформуванати алгоритм комплексної оцінки функціонального стану пацієнті зі СМА, ми використовували наступні методичні принципи фізичної терапії в педіатрії [137]:

1. Принцип раннього початку проведення реабілітаційних заходів

2. Принцип комплексності використання всіх доступних та необхідних реабілітаційних заходів

3. Принцип індивідуалізації програми реабілітації

4. Принцип етапності

5. Принцип неперервності та прийнятності

6. Принцип систематичності

7. Принцип активної участі

8. Принцип адекватності

9. Принцип диференційованості використовуваних методів

3.2. Алгоритм комплексного обстеження

Згідно результатам теоретичного дослідження та основних принципів фізичної терапії, було розроблено алгоритм комплексного обстеження пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією I,II,III типу віком від 0 до 25 років.

Алгоритм обстеження представлений у вигляді таблиці із виділеними 5 етапами, які стосуються збору суб'єктивних, об'єктивних даних та спостереження, фізикального обстеження, методу індексів, функціонального обстеження стану організму, використання допоміжних ортопедичних засобів, використання допоміжних засобів пересування. Наявності торинних ускладнень, або супутніх захворювань на момент огляду, використання Аналогоої шкали болю для суб'єктивної оцінки стану пацієнта, використання специфічних до СМА клінічних інструментів,

проведення опитування опікунів. Комплексне обстеження представлено у таблиці.

Таблиця 3.1

Алгоритм комплексного обстеження пацієнтів зі СМА I, II, III типу віком від 0 до 25 років


Обстеження								
1 етап	Збір суб'єктивних даних			Спостереження			Збір об'єктивних даних	
2 етап	Проведення опитування батьків як основних опікунів дитини							
	Паспортні дані	Історія Хвороби	Обстеження Грудної клітки (форма, резистентність)	Огляд суглобів тіла (наявність контрактур)	Супутні захворювання	Вторинні захворювання	Якість життя	Психоемоційний стан
3 етап	Фізикальне обстеження							
	Огляд	Пальпація	Перкусія			Аускультация		
	Загальний огляд: 1.ступінь тяжкості стану пацієнта; 2.поведінка пацієнта : спокійна, неспокійна;3.температура тіла, частота пульсу; 4.стан язика (сухий, вологий); 5.стан зеву та мигдалин; 6.стан нижніх кінцівок; 7.положення, постава;8.шкіряні покрови Огляд грудної клітки: 1.статичний(форма, западіння, 5итт'ячування, симетрія); 2.динамічний	Пальпація : 1.Локалізація болю, ступінь болю; 2.Визначення симптомів захворювання; 3.Резистентність грудної клітки; 4.Частота серцевих скорочень	Перкусія Грудної клітки: 1.Прівняльна; 2.Топографічна; 3.Екскурсія нижніх границь легень Пуркусія живота(за необхідності)			Аускультация: Грудної клітини:основні дихальні шуми(характеристика); додткої дихальні шуми (наявність, характеристика , окалізація, кількість); Артеріаьний тиск; Аускультация живота (при необхідності)		

	(участь екскурсії грудної клітки), грудна клітка в диханні, частота дихання, тип дихання (діафрагмальне) Огляд живота: 1.втягнутий, здутий 2.симетричний, асиметричний; 3.ступінь участі передньої черевної стінки в акті дихання			
	Визначення індексів			
	Ваго-ростовий	Гіпоксії	Вегетативний	
4 етап	Функціональне обстеження систем організму			
	Обстеження дихальної системи			
	Спірометрія (від 7 років) 1.Статична 2.Динамічна	Тести з фізичним навантаженням відповідно до стану пацієнта (суб'єктивна оцінка навантаження, наявність задишки); відновлення після навантаження; толерантність до фізичного навантаження;	Гіпоксичні проби	Сатурація кисню SaO ₂
	Обстеження опорно-рухового апарату			
Положення (залежно від функціональних можливостей пацієнта та типу СМА): 1.лежачи на животі, 2.на спині, 3.сидячи, 4.стоячи (виявленню ділянки тіла, яка потребує реабілітаційного втручання та корекції) 5.Обстеження суглобів	Встановлення наявності чи відсутності деформації черепа (плагіоцефалії) та асиметрії обличчя, нижньої щелепи, асиметричне розташування брів, очей, кута рота. Форма голови та її розташування щодо	Визначення симетричності плечового поясу (виступ лопаток), спини (ліва, права половини, наявність, тип сколіозу), фізіологічні вигини хребта (наявність кіфозів, лордозів, їх згладженість в залежності від вікового періоду), симетричності нижніх кінцівок (на	Ушкодження опорно-рухового апарату (наявність переломів під час обстеження; минулі ушкодження у пацієнта: тип, локалізація)	

6.Визнаення амплітуди рухів у суглобах	тулуба; <u>Симетричність</u>	наявність деформацій,		
7.Динамометрія	<u>складок на тілі;</u>	54иттєво ва вродженого вивиху стегна); оцінка стану суглобв тіла(обсяг руху, гоніометрія, наявність контрактур)		
Обстеження функції харчування та системи травлення				
Прийом їжі	Втрата ваги	Харчування дитини	Функціональні порушення травлення	Дискомфорт, пов'язаний з прийомом їжі
Самостійний, через назогастральний зонд (NG), через зонд у верхню частину кішківника (NJ- трубка); шляхом хірургічного розміщення зонду з черевного відділу в шлунок (G- трубка); здійснена «зборна фундоплікація» (шлункова складка).	Заікована з останній місяць – значення Індексу маси тіла, вдсутня	Звичайне харчування, без дієти; вживає пюреподібну, згущену кашу, вживає спеціальну багатоконпонентн у формулу(Вівонекс. Толерекс); вживає рідку їжу та добавки (54иттє.Pregestami l,Pediasure); має 54иттєво важли дієту, з високим вмістом протеїнів	Гастроезофагальний рефлекс; Нестравлювння їжі; блювота; нудот; здуття; Чи в дитини колись бул аспірацій на пневмонія, пов'язана із надходженням шлункового соку у легені.	При ковтанні рідин (вода, сік); при ковтанні густих рідин (молоко, молочна суміш); при ковтанні пюреподібних продуктів (яблучне пюре); при ковтанні напівтвердої їжі(банани); при ковтанні твердої їжі (м'яса)
Допоміжні, ортопедичні засоби , які використовує пацієнт (ортези, корсет, засоби пересування)				
Персування з допоміжними засобами	Пеміщення та позиціонування за допомогою опікунів	Ортопедичні засоби у використання	Допоміжні засоби у використанні	Допоміжні засоби у розвитку комунікації та альтерантивного спілкування
Вторинні ускладення стану здоров'я пацієнта.Супутні захворювання на момент обстеження.				
Терапія у зв'язку з основним захворюванням				
Геннозамінна терапія	Фізична терапія та Ерготерапія	Терапія мови та мовлення	Мануальна терапія, масаж	Задіювння допоміжних засобів

				підтримування 55 іттево важливих функцій організму (інвазивні, неінвазивні)
5 етап	Інструментальна оцінка з допомогою спеціалізованих клінічних тестів та шкал			
	Визначення фізичних можливостей відповідно до віку, когнітивного вікового розвитку, неврологічного статусу;			
	Оцінка пацієнтів зі СМА І типу			
	1.Обстеження моторних функцій у дітей з раннім початком прояву симптомів, від 2 до 24 місяців	The Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE) [Haataja L, RomeoDM]	HINE включає примерти оцінки неврологічного обстеження, основних рухових етапів розвитку, поведінкове обстеження стану свідомості	
	2.Обстеження моторних функцій немовлят, дітей з початком симптомів від 4 –х місяців до 4-х років	CHOP INTEND Тест нервово-м'язових розладів у немовлят Дитячого госпітала Філадельфії (CHOP INTEND) (The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND) [Jackie Montes]	Надійний при обстеженні немовлят зі спінальною м'язовою атрофією І типу у слабких немовлят з нервово-м'язовими захворюваннями. Включає активність (спонтанну та цілорієнтовану), та оцінку рефлексорних рухів. [Finkel et al]	
	3.Оцінка немовлят	Шкала оцінки розвитку немовлят та малюків Bayley III редакція (Bayley Scales of Infant Development)	Шкала включає оцінку дрібної та крупної моторики, рухових функцій, пізнавального інтересу та когнітивної, оцінку мови.	
4.Оцінка малюків від 3 місяців.	Тест неонатальної скрінінгової оцінки моторних навичок TIMPSI:Test of Infant Motor Performance Screening Items є	Тест представляє велике значення у неонатальному обстеженні, скрінінговий інструмент щодо виявлення моторних порушень, та інструмент моніторингу змін функціонального стану в часовому вимірі. [Spittle, A]. Прогностичний щодо показників моторних навичок дітей в 4-5 років .		
5.Функціональне обстеження	Моторна неонатальна	Оглядові завдання. Метод		

моторних функцій немовлят від 0 до 18 місяців	шкала обстеження AIMS: Alberta Infant Motor Scale	спостереження за функціональними можливостями дитини.
Алгоритм оцінки	Розмежування обстеження по оцінці, скрінінгового тесту TIMPSI.	Після 20 хвилин перерви, немовлята, які отримали по TIMPSI <41, (найчастіше II тип) обстежуються тестом CHOP-INTEND. Немовлята які отримали по TIMPSI ≥41, (найчастіше III тип) оцінюють тестом AIMS (De Sanctis et al., 2016)
Оцінка пацієнтів СМА II та III типів		
1. Функціональне обстеження моторних функцій у пацієнтів віком від 2 до 18 років	Розширена шкала The Hammersmith Functional Motor Scale—Expanded (HFMSSE)	Для визначення моторної функції у пацієнтів із пізнім проявом симптомів спінальної м'язової атрофії (Тип II, Тип III). HFMSSE включає оцінку функцій крупної моторики (GMFM)
2. Обстеження не амбулаторних пацієнтів віком від 30 місяців до 27 років.	Модуль обстеження верхніх кінцівок (The Upper Limb Module (ULM) Переглянутий модуль оцінки верхньої кінцівки (Revised Upper Limb Module (RULM))	Для оцінки аспектів функцій, необхідних навичок у щоденному житті. ULM розроблений для ширшої популяції пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією. RULM переглянутий модуль для оцінки слабших пацієнтів
Для оцінки пацієнтів, які досягнули равички самостійної ходьби	Шестихвилинний тест (The 6-Minute Walk Test (6MWT)).	Об'єктивна оцінка функціональної спроможності виконувати завдання, яка може використовуватися обстеження функцій в амбулаторних пацієнтів з пізнім проявом симптомів. [Montes, J.,]
Вік пацієнтів від 25 років	MFM Motor function measure (MFM32\MFM)	Функціональне обстеження моторних функцій
Суб'єктивна оцінка пацієнтів стану за допомогою візуальної аналогової шкали болю		

<p>Від віку при можливості бачити схематичні зображення та розуміти їх значення</p>	<p>Шкала Wong-Baker Візуальна аналогова шкала суб'єктивної онки інтенсивності болю</p>	 <p>ОЦІНКА ІНТЕНСИВНОСТІ БОЛЮ ШКАЛА ОЦІНКИ ІНТЕНСИВНОСТІ БОЛЮ</p> <p>візуально-аналогова 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10</p> <p>вербальна немає слабкий терпимий сильний дуже сильний нестерпний</p> <p>мімічна ні трохи терпимо погано дуже сильно гірше не може бути</p> <p>ІНСТИТУТ НЕУРОЛОГІЧНОЇ РЕАБІЛІТАЦІЇ ВІДРОДЖЕННЯ МАЙ ТРЕПА</p>
<p>Визначення скоротливої спроможності м'язів за допомогою проведення електрофізіологічного імпульсу та оцінювання його електричної провідності (електроміографія)</p>		
<p>Реакція доданого м'язевого потенціалу дії (Compound muscle action potential (CMAP) [Swoboda <i>et al.</i>]</p>	<p>Оцінювання кількості моторних одиниць (Motor unit number estimation (MUNE) (Bromberg)</p>	

3.3. Емпірична частина.

Емпіричну частину дослідження з метою розроблення алгоритму обстеження, було організовано шляхом проведення всеукраїнського опитування пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією у закритій групі Реєстру пацієнтів Харківського Благодійного Фонду «Діти зі СМА» за компонентами створеного алгоритму, щодо функціонального стану.

Обстеження було складене з врахуванням доменів Міжнародної класифікації функціонування (МКФ-ДП), та рекомендацій щодо Консенсусного протоколу комплексного догляду за пацієнтами зі СМА залежно від типу захворювання. До обстеження додано розділ питань щодо особи опікуна, який здійснює щоденний комплексний догляд за дитиною.

Ми **оцінювали виявлені статистично значущі показники прояву функціонального стану пацієнтів зі СМА: Хвороби Вердінга – Гофмана (СМА I типу); Проміжного варіанту Хвороби Дубовіца (СМА II типу); Хвороби Кугельберга–Веландер (СМА III типу);**

Також ми **оцінювали виявлені статистично значущі показники впливу на функціональний стан дітей догляду опікуна, умов щоденного догляду, втручань, які здійснюються по відношенню до пацієнтів, вторинних ускладень стану здоров'я.**

В межах кожного типу ми **проаналізували згідно отриманих статистично значимих даних, ефективність впливу на функціональний стан дітей терапевтичних втручань.**

Також ми оцінювали виявлені взаємозв'язки між компонентами алгоритму обстеження.

Критерії включення:

Батьки, опікуни, оглядальники пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією віком від 0 до 25 років, які є зареєстрованими у Всеукраїнському реєстрі СМА

Після проведення опитування, ми проводили скрінінг заповнених форм. До дослідження було допущено заповнені форми учасників, які відповіли на всі без пропусків запитання. Загальна кількість респондентів 84

Респонденти, які заповнювали форму, визначали свою соціальну роль по відношенню до пацієнта. Обстеження проводилося з батьками, діти яких на момент проведення дослідження були живі, не перебували в реанімації, в лікарні, знаходились вдома та отримували догляд від батьків головним чином.

Етика дослідження:

Відповіді батьків дітей, які не погодилися надавати згоду на обробку отриманих даних, після проходження опитування, було виключено згідно законодавства України «про захист персональних даних» із дослідження.

Опис опитування:

Електронний варіант дослідження проводився на базі Google платформи. Текстовий варіант опитування міститься у Додатку

Опис вибірки

Результати отримані при обстеженні 84 респондентів(батьків, опікунів дітей зі СМА). 4 сім'ї мали двох дітей зі СМА. Загальна кількість дітей про яких надавали відповіді – 88 осіб.

Таблиця 4

Характеристика вибірки обстеження

Показник респондентів (n=88)		
Показники	Кількість (%)	
Пацієнтів зі СМА	88	100
Стать		
Чоловіча	53	60,2
Жіноча	35	39,8
Віковий проміжок		

Менше 1 року	3	3,4
1-2 роки	8	9,1
3-11 років	53	60,2
12-17 років	19	21,6
18-25 років	5	5,7
Середній вік по типу СМА		
Тип І	6,8	7міс-18років
Тип ІІ	10,1	2роки- 20років
Тип ІІІ	10,5	4роки-17 років
Тип СМА		
Тип І	45	51,1
Тип ІІ	29	33,0
Тип ІІІ	14	15,9
Дитину виховує		
Один зі батьків	21	25
Повна сім'я	63	75

Аналіз отриманих статистичних даних

Оскільки розподіл отриманих даних був близьким до нормального, ми використали параметричні методи, стійкі до поршень нормальності: Scheffe Test та T-test.

За допомогою Scheffe Test здійснено порівняння між трьома групами респондентів в залежності від типу захворювання: СМА I, СМА II, СМА III. За всіма виділеними показниками, які були сформовані у блоки запитань.

За допомогою T-test здійснено порівняння між двома групами, за критеріями статі дітей зі СМА різного типу, а також за критерієм того, хто здійснює догляд за дитиною зі СМА: один з батьків, або дитина виховується у сім'ї.

Виділено основні статистично значимі показники. У представлених нижче результатах, статистично значимі показники відповідно до питань опитувальника.

Питання 3: «Вік дитини»

Таблиця 5

		Scheffe Test; Variable: 3.Вік. р. (Spreadsheet1) Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=6,4795	M=10,103	M=10,500
1	{1}		0,007984	0,025635
2	{2}	0,007984		0,967444
3	{3}	0,025635	0,967444	

Середній вік дітей I типу СМА статистично визначений 6,48р.; II типу СМА 10,1р., III типу СМА 10,5р. Статистично значима різниця визначена між 2 та 3 типом. Діти з III типом СМА у вибірці респондентів є старшими за дітей зі СМА II типу.

Таблиця 6

Питання 9: «У разі необхідності, хто допомагає вам у питаннях щоденного догляду з дитиною?»

		Scheffe Test; Variable: 9. У разі необхідності, хто допомагає вам у ваших		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		{1}	{2}	{3}
		M=2,9545	M=2,8621	M=1,8571
1	{1}		0,934819	0,004480
2	{2}	0,934819		0,016632
3	{3}	0,004480	0,016632	

Статистично значима різниця виявлена між пацієнтами II та III типу. Батьки пацієнтів із I типом частіше звертаються по допомогу, та залучають такі види підтримки, як : допомога сім'ї. відвідування регулярно організованих заходів для батьків дітей зі СМА; працюють з психотерапевтом; отримують суспільну допомогу від оточуючих; підтримують стосунки із лікуючим дитину лікарем. А батьки із III типом СМА якщо звертаються по допомогу, то в окремих випадках. І рідше ніж батьки дітей I та II типів.

Таблиця 7

Питання 12: «Вкажіть перші симптоми СМА, які викликали у вас настороження? З чим була пов'язана стурбованість станом дитини?».

		Scheffe Test; Variable: 12. У зв'язку із чим була стурбов		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		{1}	{2}	{3}
		M=3,9545	M=2,2759	M=1,2857
1	{1}		0,000001	0,000000
2	{2}	0,000001		0,056304
3	{3}	0,000000	0,056304	

Найбільша кількість питань що стурбованості станом дитини виникала у батьків дітей зі СМА I типу.

Статистично значима різниця встановлена між II та III типом.

Такі ознаки у стані дитини, як : слабкість нижніх кінцівок, верхніх кінцівок, ослаблене ковтання, утруднене дихання, сповільнений руховий розвиток, втрата рухових навичок, біль в м'язах та суглобах переважали у пацієнтів II типу.

Батьки дітей з СМА III типу у ранньому віці не помічали яскравих проявів порушень. У батьків дітей III типу в більшості переважають відповіді щодо втрати правильного алгоритму ходьби, шпортання, появи «качиної ходи», та появи частих падінь.

Таблиця 8

Питання 27: «Оцініть будь-ласка стан дитини у період новонародженості до 6 місяців життя. Які проблеми зі станом здоров'я виникали у цей період. Оцінку потрібно зробити показнику наявності млявості верхніх кінцівок, гіпотонії».

		Scheffe Test; Variable: 27Стан від0до 6 місяців.Мляві ручки Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,47727	M=,06897	M=0,0000
1	{1}		0,000186	0,000710
2	{2}	0,000186		0,863600
3	{3}	0,000710	0,863600	

Більшість батьків СМА I типу помічають у дітей цей показник.

Статистично значимі результати ми отримали в порівняння пацієнтів II та III типів. У пацієнтів II типу частіше спостерігалась гіпотонія верхніх кінцівок, ніж у пацієнтів III типу.

Таблиця 9

Питання 27.1 : «Оцініть будь-ласка стан дитини у період новонародженості до 6 місяців життя. Які проблеми зі станом здоров'я виникали у цей період. Оцінку потрібно зробити наявності ослабленого контролю голови, нижче норми у новонароджених».

		Scheffe Test; Variable: 27.1. до 6 місяців[Ослаблений контро Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,47727	M=,06897	M=0,0000
1	{1}		0,000186	0,000710
2	{2}	0,000186		0,863600
3	{3}	0,000710	0,863600	

Найбільше уваги даний показник викликав у батьків дітей I типу СМА. Статистично визначено, що у пацієнтів III типу СМА цей показник у віці до 6 місяців є нижчим. Що означає, що пацієнти II типу СМА мають слабший контроль голови у віці 0-6 місяців, ніж пацієнти III типу серед респондентів. А пацієнти I типу СМА не досягають навички контролю голови.

Таблиця 10

Питання 27.2: «Оцініть будь-ласка стан дитини у період новонародженості до 6 місяців життя. Які проблеми зі станом здоров'я

виникали у цей період. Оцінку потрібно зробити показнику аномального характеру дихання (швидкого дихання, утрудненого дихання)».

		Scheffe Test; Variable: 27.2. до 6 місяців дихання (швидке, утруднене) Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,20455	M=0,0000	M=0,0000
1	{1}		0,016821	0,079723
2	{2}	0,016821		1,000000
3	{3}	0,079723	1,000000	

Аномальний характер дихання відзначали батьки пацієнтів I типу СМА. **Визначено, що у пацієнтів II типу цей показник є значимим.**

Таблиця 11.

Питання 27.4.: «Оцініть будь-ласка стан дитини у період новонародженості до 6 місяців життя. Які проблеми зі станом здоров'я виникали у цей період. Оцінку потрібно зробити показнику утрудненого годування, слабкого ссання. Необхідності у догодуванні».

		Scheffe Test; Variable: 27.4. до 6 місяців [Утруднене годування] Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,43182	M=,17241	M=,07143
1	{1}		0,049571	0,030127
2	{2}	0,049571		0,775548
3	{3}	0,030127	0,775548	

Найбільша кількість пацієнтів, в яких підтверджується утруднене дихання - пацієнти I типу СМА. У пацієнтів III типу СМА цей показник є нижчим ніж при II типі.

Таблиця 12.

Питання 29.7: «Чи є у дитини окрім основного захворювання СМА інші ускладнення стану здоров'я. Закрепи»

		Scheffe Test; Variable: 29.7. [Закрепи] (Spreadsh) Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,68182	M=,37931	M=,50000
1	{1}		0,038721	0,479249
2	{2}	0,038721		0,748520
3	{3}	0,479249	0,748520	

Найбільша кількість пацієнтів, в яких підтверджується ускладнення стану здоров'я вторинними порушеннями пацієнти I типу СМА. Статистично

значимим показником визначено, що **закрепи як вторинні ускладнення частіше мають пацієнти зі СМА II типу (таблиця 12)**.

Таблиця 13

Питання 29.8: «Чи є у дитини окрім основного захворювання СМА інші ускладнення стану здоров'я. Поганий набір ваги».

		Scheffe Test; Variable: 29.8. [Поганий набір ваги] Marked differences are significant at p < ,05000		
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		{1}	{2}	{3}
		M=,70455	M=,41379	M=,21429
1	{1}		0,039997	0,004449
2	{2}	0,039997		0,430690
3	{3}	0,004449	0,430690	

Найбільша кількість пацієнтів у кого спостерігаються вторинні ускладнення стану здоров'я є пацієнти I типу СМА. Пацієнти III типу СМА відрізняються від інших груп цим показником, оскільки пацієнти не мають в більшості проблем з набором ваги та підтримання ваги тіла.

Таблиця 14

Питання 29.14:« Чи є у дитини окрім основного захворювання СМА інші ускладнення стану здоров'я. Проблеми з роботою жовчного міхура. Каміння у жовчному міхурі»

		Scheffe Test; Variable: 29.14. [Проблеми з жовчним міхуром, Marked differences are significant at p < ,05000		
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		{1}	{2}	{3}
		M=,02273	M=,17241	M=0,0000
1	{1}		0,045114	0,955979
2	{2}	0,045114		0,106081
3	{3}	0,955979	0,106081	

. Найбільша кількість пацієнтів, яка має вторинне ускладнення даного типу є **пацієнти II типу СМА**. Це також підтверджується статистично у відмінності пацієнтів даної групи від пацієнтів I,III типу.

Таблиця 15

Питання 29.29: «Чи є у дитини окрім основного захворювання СМА інші ускладнення стану здоров'я. Наявність у дитини депресії та переважання негативного фону настрою».

		Scheffe Test; Variable: 29.29.[Депресія] (Spreads Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,04545	M=,10345	M=,35714
1	{1}		0,729905	0,005463
2	{2}	0,729905		0,043029
3	{3}	0,005463	0,043029	

Найбільша кількість пацієнтів, в якою виявлено дане вторинне ускладнення є пацієнти III типу СМА. Статистично значуща відмінність встановлена з пацієнтами II типу СМА. У пацієнтів з III типом СМА в силу їх кращого функціонального стану є більша дотичність до соціального життя, що формує більш чітке відчуття обмежень, спричинених станом здоров'я.

Таблиця 16

Питання 31: «Який догляд та втручання ви застосовуєте при захворюваннях органів дихання?».

		Scheffe Test; Variable: 31. Для лікування захворювань органів Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=3,0909	M=2,5172	M=1,3077
1	{1}		0,397145	0,007586
2	{2}	0,397145		0,125074
3	{3}	0,007586	0,125074	

Для лікування захворювання органів дихання опікуни пацієнтів зі СМА використовують різну кількість методів лікування та догляду. Визначено. Що найбільшу кількість використовують батьки дітей зі СМА I типу. Серед методів батьки виділяли: фізична терапія грудної клітки, фізична терапія під ас застуди як профілактика погіршення стану; використання електровідсмоктувача, аспіратора, коли у дитини відбувається накопичення слизу; використання відкашлювача для полегшення відкашлювання.

Статистично значима відмінність встановлення з III типом СМА. Батьки дітей III типу переважно використовують небулайзер, сиропи від кашлю, симптоматичну терапію.

Таблиця 17

Питання 32: «Якими апаратними допоміжними засобами ви допомагаєте дитині у підтриманні функції дихання?».

		Scheffe Test; Variable: 32. Якими з допоміжних засобів для підтримки Marked differences are significant at p < ,05000		
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		{1}	{2}	{3}
1	{1}	M=3,0909	M=,93103	M=,14286
2	{2}	0,000007	0,000007	0,000002
3	{3}	0,000002	0,376415	

Загалом, апаратними допоміжними засобами користуються в більшості батьки дітей зі СМА І типу. Статистично значуща відмінність є у пацієнтів ІІІ типу, які не потребують апаратної допомоги. В одному випадку зазначено використання пульсоксиметру.

Таблиця 18

Питання 33: «Чи була інкубована дитина або переведена на штучну вентиляцію легень?».

		Scheffe Test; Variable: 33. Ваша дитина коли-небудь була ін Marked differences are significant at p < ,05000		
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		{1}	{2}	{3}
1	{1}	M=,34091	M=,03448	M=0,0000
2	{2}	0,002698	0,002698	0,010840
3	{3}	0,010840	0,957500	

Батькам пропонувалося визначити показник інкубації, та при існуванні такого визначити тривалість в час застосування, або ж вживання дотепер. У пацієнтів зі СМА І типу в більшості випадків була інтубація в досвіді. Статистично визначена відмінність у пацієнтів зі СМА ІІ типу. Пов'язана з тим, що випадок інкубації був спричинений оперативним втручанням хірургічного виправлення сколіозу.

Таблиця 19

Питання 37: «Визначте основні труднощі, з якими ви зустрічаєтесь при наданні догляду дитині під час нічного сну»

		Scheffe Test; Variable: 37. Основні труднощі, з якими ви зустрічає Marked differences are significant at p < ,05000		
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		{1}	{2}	{3}
1	{1}	M=2,7500	M=1,4138	M=1,0000
2	{2}	0,001026	0,001026	0,000786
3	{3}	0,000786	0,680044	

Найбільші труднощі мають опікуни дітей зі СМА І типу. У зв'язку із апаратним забезпеченням дихання, підтримування життєво важливих

функцій. Статистична відмінності встановлена з пацієнтами III типу СМА. В котрих основними труднощами є уривчастий сон. Тоді як у пацієнтів зі СМА I типу, II типу спостерігаються апное, зміна частоти дихання, необхідність у постійному повертанні та зміні положення, інтервального годування що 4 години, біль та дискомфортні відчуття у дітей у зв'язку з контрактурами.

Таблиця 20

Питання 38: «Чи здійснювали ви вакцинацію дитини з метою профілактики захворювань та укріплення імунітету».

		Scheffe Test; Variable: 38. Ви проводили вакцинацію дитини Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=2,0227	M=2,9655	M=3,9286
1	{1}		0,054695	0,001032
2	{2}	0,054695		0,189649
3	{3}	0,001032	0,189649	

Більшість батьків, які здійснили вакцинацію дітям, це батьки дітей III типу СМА. Батьки дітей I типу СМА найрідше вакцинують дітей порівняно з іншими типами. Що підтверджують статистично отримані результати.

Таблиця 21

Питання 39: «Порушення травлення у дитини».

		Scheffe Test; Variable: 39. часто у дитини може бути нестрав Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,31818	M=,06897	M=,07143
1	{1}		0,028941	0,116963
2	{2}	0,028941		0,999805
3	{3}	0,116963	0,999805	

Визначено, що найчастіше порушення травлення виникає у дітей зі СМА I типу, що є статистично підкріплено значущою відмінністю.

Таблиця 22

Питання 40: «Особливості харчування дитини».

		Scheffe Test; Variable: 40. Харчування дитини : (Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=3,7273	M=4,5862	M=4,7143
1	{1}		0,027667	0,054901
2	{2}	0,027667		0,956038
3	{3}	0,054901	0,956038	

Серед відповідей батьки обирали тип харчування. Існування дієти. Чи вживання функціонального харчування. Діти зі СМА III типу харчуються звичайно, можливе додавання спеціалізованої функціональної формули. Діти із II типом СМА визначені статистично відмінною групою. У зв'язку із тим що для даного типу є варіативність харчування. В плані дотримування пквної дієти. Низькожирової, низьколактозної.

Тблиця 23

Питання 43: «Дискомфорт при прийомі їжі, який виявляється стурбованістю у дитини».

		Scheffe Test; Variable: 43. Чи виникала стурбованість при ков Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=1,4545	M=2,0690	M=0,0000
1	{1}		0,422933	0,057217
2	{2}	0,422933		0,006647
3	{3}	0,057217	0,006647	

Статистично значуща відмінність є у групі дітей зі СМА II типу. Відмінність полягає в тому, що у дітей може бути утруднене ковтання твердої їжі та напівтвердої їжі, яку вони вживають у зв'язку з відсутністю дієти.

Таблиця 24

Питання 45: «Чи дитина отримувала додатковий спосіб годування за допомогою назогастрального зонду».

		Scheffe Test; Variable: 45. додаткове годування? Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,47727	M=0,0000	M=0,0000
1	{1}		0,000002	0,000233
2	{2}	0,000002		1,000000
3	{3}	0,000233	1,000000	

Застосовувався ля дітей зі СМА I типу. Статистично підкріплена відмінність у групах.

Таблиця 25

Питання 46.1. «и дитина отримувала терапію з приводу СМА. Фізичну терапію».

		Scheffe Test; Variable: 46.1.терапію з приводу СМА?Фізичн Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,68182	M=,93103	M=,64286
1	{1}		0,049388	0,954772
2	{2}	0,049388		0,111472
3	{3}	0,954772	0,111472	

Серед групи обстежуваних, пацієнти отримували зрізною частотою фізичну терапію. **Найчастіше до фізичної терапії залучаються діти з II типом СМА.** Що статистично підкріплено.

Таблиця 26

Питання 50: «Наявність у дитини ортопедичного шарнірного допоміжного засобу для нижньої кінцівки. »

		Scheffe Test; Variable: 50.Ортез[шарнірний пристрій для Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,59091	M=1,4138	M=,07143
1	{1}		0,007794	0,292875
2	{2}	0,007794		0,001099
3	{3}	0,292875	0,001099	

Наявність засобу визначена у пацієнтів II типу СМА.

Таблиця 27

Питання 50.2: «Чи має дитина ортез на ділянку тулуба, до рівня ребер».

		Scheffe Test; Variable: 50.2. [ортез на ділянку грудноїклітки та чере Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,81818	M=1,6207	M=,64286
1	{1}		0,032627	0,901867
2	{2}	0,032627		0,062873
3	{3}	0,901867	0,062873	

Ортез типу корсету мають пацієнти зі СМА II типу, які мають слабкість м'язів тулуба.

Таблиця 28

Питання 53.2: «Чи має дитина. У випадку користування крісло колісне з ручним управлінням»

		Scheffe Test; Variable: 53.2. для пересування? [колісне крісло з руч		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,36364	M=,72414	M=,35714
1 {1}			0,009104	0,999020
2 {2}		0,009104		0,067541
3 {3}		0,999020	0,067541	

У дітей з II типом СМА такий засіб пересування є, що підтверджено статистиною відмінністю і виявляє відсутність у дітей I,III типів.

Таблиця 29

Питання 53.3: «Крісло колісне з електричним управлінням».

		Scheffe Test; Variable: 53.3.для пересування? [колісне крісло з елект		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,09091	M=,41379	M=0,0000
1 {1}			0,001331	0,708884
2 {2}		0,001331		0,002672
3 {3}		0,708884	0,002672	

Встановлено, що дним засобом пересування користуються пацієнти II типу СМА.

Таблиця 30

Питання 55: «Наявність болювого синдрому у дитини. Внаслідок чого виникає біль».

		Scheffe Test; Variable: 55. Якщо на питання про біль ви відповіли с		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=2,5455	M=2,6207	M=10,643
1 {1}			0,999538	0,043725
2 {2}		0,999538		0,064331
3 {3}		0,043725	0,064331	

Оцінювання відповідей відбувалось від максимальної кількості балів у зв'язку з комплексним болем, до мінімальної коли відмічали одну причину. У пацієнтів зі СМА III типу визначено високий рівень комплексної причини болю. Що підтверджується статистично.

Таблиця 31

Питання 58.2: «. Гігієнічні процедури »

		Scheffe Test; Variable: 58.2[Годування] (Spreadsheets) Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=1,8864	M=1,3103	M=1,1429
1	{1}		0,035901	0,034513
2	{2}	0,035901		0,854000
3	{3}	0,034513	0,854000	

Всі респонденти батьки відмічати часті проведення гігієнічних процедур дітям. Але при СМА І типу, батьки роблять це частіше.

Таблиця 32

Питання 58.3: «Графік дня з дитиною Заходи щоденного догляду. Пиття».

		Scheffe Test; Variable: 58.3. [Пиття] (Spreadsheet) Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=1,9545	M=1,4483	M=1,1429
1	{1}		0,086877	0,023374
2	{2}	0,086877		0,611602
3	{3}	0,023374	0,611602	

За допомогою батьків з їх ініціативи, діти І типу СМА мають найбільшу кількість визначених балів. Але, за можливістю самостійного пиття, довільної руглячії потреби, діти ІІІ типу СМА у групі відрізняються від інших.

Таблиця 33

Питання 58.6: «Розвиткові заняття, які отримують діти».

		Scheffe Test; Variable: 58.6.Розвиткові заняття, уроки в школі(залежн) Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,77273	M=1,5862	M=1,0000
1	{1}		0,001218	0,709135
2	{2}	0,001218		0,136268
3	{3}	0,709135	0,136268	

Визначено. Що найбільша кількість занять пов'язаних з розвитком проводиться для дітей зі СМА ІІ типу. Що підтверджено статистичною відмінністю.

Таблиця 34

Питання 58.9: «Перегляд мультфільмів дитиною насамоті»

Scheffe Test; Variable: 58.9. [Перегляд мультфільмів д			
Marked differences are significant at p < ,05000			
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)	{1}	{2}	{3}
1 {1}	M=1,4318	M=1,0000	M=,92857
2 {2}		0,042466	0,072522
3 {3}	0,042466		0,952692
	0,072522	0,952692	

Такий вид зайнятості дитини обирають батьки дітей зі СМА І типу.

Таблиця 35

Питання 59: «Які види самостійної діяльності виконує ваша дитина».

Scheffe Test; Variable: 59.які види самостійної діяльності ваша дитин			
Marked differences are significant at p < ,05000			
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)	{1}	{2}	{3}
1 {1}	M=2,1818	M=3,6897	M=4,4286
2 {2}		0,000005	0,000000
3 {3}	0,000005		0,166415
	0,000000	0,166415	

Відповіді поділялися від комплексних навичок, до можливості руху незначного, чи лише лежання. Найбільше навичок мають пацієнти зі СМА ІІІ типу. Що підкреслює значна статистична відмінність.

Таблиця 36

Питання 62: «Які з елементів щоденного догляду у вигляді маніпуляцій несуть дискомфортні відчуття дитині зі її оцінкою по аналоговій шкалі болю».

Scheffe Test; Variable: 62. Які маніпуляції неприємні			
Marked differences are significant at p < ,05000			
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)	{1}	{2}	{3}
1 {1}	M=2,5000	M=1,7241	M=,64286
2 {2}		0,118530	0,000913
3 {3}	0,118530		0,107028
	0,000913	0,107028	

Питання , на які відповідали респонденти, були градовані по балам у відповідності до інвазивності, важкості втручань. Найбільшу кількість балів визначили батьки дітей зі СМА І типу. Найменшу ІІІ типу, що статистично підтверджено. іти зі СМА І типу переживають максимальний дискомфорт при роведенні ін'єкцій, заміни зонду, при необхідності спати з апаратом ШВЛ, НВЛ, під час санування , відсмоктування слизу

Таблиця 37

Питання 63: «Яким чином дитина сповіщає батькам про наявність болю та дискомфорту, не пов'язаний з зовнішніми впливами».

		Scheffe Test; Variable: 63. Яким чином ви спілкуєтеся з		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=3,2273	M=3,8966	M=3,9286
1	{1}		0,002578	0,017093
2	{2}	0,002578		0,992114
3	{3}	0,017093	0,992114	

Серед відповідей батьків найвищий бал мала можливість дитини сказати про це батькам. Цей варіант обирали в більшості батьки дітей II та III типу. Батьки дітей I типу СМА також обирали можливість дитини говорити попри важкість стану. За допомогою у цьому є застосування батьками системи альтернативної комунікації. Застосування карток, гаджетів. а стимулювання мови дитини, звуків.

Таблиця 38

Питання 64: «Скільки часу на день дитина проводить у положенні лежачи на спині».

		Scheffe Test; Variable: 64. Скільки часу протягом дня (окрім нічного)		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=3,6364	M=2,3103	M=2,1429
1	{1}		0,001083	0,004710
2	{2}	0,001083		0,938149
3	{3}	0,004710	0,938149	

Діти зі СМА I типу за отриманими даними проводять лежачи найбільше часу (від 4 годин і більше). Статистична відмінність визначена при II типі СМА. Діти проводять лежачи багато часу у зв'язку з відсутністю адаптованого засобу для пересування

Таблиця 39

Питання 65: «Скільки разів на день батьки зі дитиною роблять вправи на розтяг, пасивні та активні вправи»

		Scheffe Test; Variable: 65. Скільки разів на день ви з дитиною робі		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=2,0682	M=1,5862	M=1,2143
1	{1}		0,048079	0,003660
2	{2}	0,048079		0,367769
3	{3}	0,003660	0,367769	

Найбільшу кількість разів батьки дітей зі СМА I типу роблять вправи – 2-4 рази на день.

Таблиця 40

Питання 66: «Ви здійснюєте позиціонування дитини в різних положеннях?»

		Scheffe Test; Variable: 66. Чи використовуєте позицію		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=1,7045	M=1,2759	M=,92857
1	{1}		0,044880	0,002558
2	{2}	0,044880		0,324075
3	{3}	0,002558	0,324075	

Позиціонування використовують в більшості батьки дітей I типу та II типу. Батьки дітей III типу позиціонування не використовують. Статистично значима відмінність це підкріплює.

Таблиця 41

Питання 67: «Використання мішка Амбу для здійснення дихальної гімнастики та допомоги при респіраторних порушеннях».

		Scheffe Test; Variable: 67. Чи використовуєте ви Мішок Амбу дл		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=3,2500	M=,82759	M=,50000
1	{1}		0,000000	0,000002
2	{2}	0,000000		0,821471
3	{3}	0,000002	0,821471	

Батьки пацієнтів зі СМА I типу у своїх відповідях зазначали, що використовують Амбу декілька разів на день, та від 2 до 7 разів на тиждень. А у дітей зі СМА II типу вправи з мішком Амбу застосовуються при респіраторних захворюваннях.

Таблиця 42

Питання 68.1 «Вкажіть максимальний рівень прояву рухових вмінь. Навіть якщо потім вони були втрачені. Повертається без сторонньої допомоги».

		Scheffe Test; Variable: 68.1.Повертається без сторонньої до Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=1,7273	M=3,0000	M=3,7143
1	{1}		0,007264	0,000823
2	{2}	0,007264		0,414893
3	{3}	0,000823	0,414893	

Навичку досягнули пацієнти II,III типів. Значиму відмінність підкріплено статистично.

Таблиця 43

68.2: «Вкажіть максимальний рівень прояву рухових навичок, вмінь дитини. В положенні на животі, утримує голову. Може спиратися на руки і утримувати голову.»

		Scheffe Test; Variable: 68.2.В положенні на животі, спирається н Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=1,6136	M=2,8621	M=3,4286
1	{1}		0,012834	0,004025
2	{2}	0,012834		0,602061
3	{3}	0,004025	0,602061	

Пацієнти зі СМА III типу досягли цієї навички до 6 місяців. Пацієнти зі СМА II типу досягали цієї навички. Статистично значима різниця визначена для СМ II типу, оскільки не у всіх дітей II типу ця навичка до 6 місяців була досягнута.

Таблиця 44

68.3: «Вкажіть максимальний рівень прояву рухових навичок, вмінь дитини. Може сидіти від 10 секунд самостійно. без підтримки»

		Scheffe Test; Variable: 68.3.сидить повністю без підтримки на раху Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=1,4091	M=2,8276	M=3,2143
1	{1}		0,000497	0,000555
2	{2}	0,000497		0,716446
3	{3}	0,000555	0,716446	

У всіх трьох типах батьки відзначали таку можливість. Важливий статистично достовірний показник для груп СМА II,III типу. Зо підкреслює статистично значима різниця.

Таблиця 45

68.4: «Вкажіть максимальний рівень прояву рухових навичок, вмінь

дитини. В положенні сидючи підносить ложку до рота.»

		Scheffe Test; Variable: 68.4. в положенні сидючи підносить ложку з і Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=1,2727	M=2,0000	M=2,6429
1	{1}		0,091697	0,006785
2	{2}	0,091697		0,358792
3	{3}	0,006785	0,358792	

Навичку досягають I,II,III типи СМА .Але, статистино важливою різницею є показники **при III типі.**

Тблиця 46

68.5: «Вкажіть максимальний рівень прояву рухових навичок, вмінь дитини. Повзає на руках та колінах»

		Scheffe Test; Variable: 68.5.повзає на руках та к Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,45455	M=1,4138	M=2,7143
1	{1}		0,005248	0,000000
2	{2}	0,005248		0,005437
3	{3}	0,000000	0,005437	

Навичку досягають пацієнти зі СМА II,III типу.

Таблиця 47

68.6: «Вкажіть максимальний рівень прояву рухових навичок, вмінь дитини. Стоїть 10 секунд з додатковими допоміжними засобами, з допомогою ».

		Scheffe Test; Variable: 68.6.стоїть 10с., з необхідністю застосування Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,40909	M=1,1724	M=2,7857
1	{1}		0,017774	0,000000
2	{2}	0,017774		0,000108
3	{3}	0,000000	0,000108	

Навичку досягають пацієнти II, III типу СМА. .Статистична відмінність підкріплює це.

Таблиця 48

68.7: «Вкажіть максимальний рівень прояву рухових навичок, вмінь дитини. Стоїть самостійно 10 секунд без допоміжних засобів».

		Scheffe Test; Variable: 68.7.стоїть самостійно на рахунок до 1 Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4.	Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)	M=,18182	M=,93103	M=2,2857
1	{1}		0,004438	0,000000
2	{2}	0,004438		0,000107
3	{3}	0,000000	0,000107	

Пацієнти зі СМА III типу досягнули навички.

Таблиця 49

Питання 68.8: «Вкажіть максимальний рівень прояву рухових навичок, вмінь дитини. Встає з підлоги за допомогою стільця».

		Scheffe Test; Variable: 68.8.встає з підлоги, але для цього потріб Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4.	Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)	M=,13636	M=,68966	M=2,1429
1	{1}		0,063981	0,000000
2	{2}	0,063981		0,000079
3	{3}	0,000000	0,000079	

Навичка досягнута у пацієнтів зі СМА III типу. Що підкріплює статистично значуща різниця між групами.

Таблиця 50

Питання 68.9: «Вкажіть максимальний рівень прояву рухових навичок, вмінь дитини. Встає з підлоги без допомоги, опори, стільця»

		Scheffe Test; Variable: 68.9.встає з підлоги без допомог Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4.	Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)	M=,13636	M=,72414	M=2,0000
1	{1}		0,052309	0,000000
2	{2}	0,052309		0,000795
3	{3}	0,000000	0,000795	

. Пацієнти III типу СМА. Батьки відзначили досягнення даної навички.

Таблиця 51

Питання 68.10: «Вкажіть максимальний рівень прояву рухових навичок, вмінь дитини. Навіть , якщо пізніше вони були втрачені внаслідок захворювання. Можливість пройти з підтримкою та ортопедичними допоміжними засобами».

		Scheffe Test; Variable: 68.10. може ройти 10 метрів з підтримкою Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,11364	M=,68966	M=2,1429
1	{1}		0,039223	0,000000
2	{2}	0,039223		0,000036
3	{3}	0,000000	0,000036	

Досягнули навички тільки пацієнти зі СМА III типу. Статистична різниця це підкріплює.

Таблиця 52

Питання 68.11: «Вкажіть максимальний рівень прояву рухових навичок, вмінь дитини. Навіть , якщо пізніше вони були втрачені внаслідок захворювання. Ходьба без підтримки та ортопедичних засобів».

		Scheffe Test; Variable: 68.11. може пройти без підтримки та Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,18182	M=,68966	M=1,8571
1	{1}		0,063539	0,000000
2	{2}	0,063539		0,000591
3	{3}	0,000000	0,000591	

Цей рівень навички в більшості біло досягнуто пацієнтами III типу СМА.

Таблиця 53

Питання 68.12: «Вкажіть максимальний рівень прояву рухових навичок, вмінь дитини. Навіть , якщо пізніше вони були втрачені внаслідок захворювання. Можливість дитиною подолати від 4 сходинки без підтримки, опори».

		Scheffe Test; Variable: 68.12. допає 4 і більше сходинки без Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,06818	M=,13793	M=1,0000
1	{1}		0,922519	0,000352
2	{2}	0,922519		0,002065
3	{3}	0,000352	0,002065	

Батьки дітей обирали цей показник у випадку II та III типу. Статистично значуща відмінність спостерігається при СМА III типу.

Таблиця 54

Питання 68.14: «Вкажіть максимальний рівень прояву рухових навичок, вмінь дитини. Навіть , якщо пізніше вони були втрачені внаслідок захворювання. Ходьба протягом 10 хв. Без відпочинку. Не застосовуючи допоміжні засоби».

		Scheffe Test; Variable: 68.14.ходить протягом 10 хв.без зупинки та		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		{1}	{2}	{3}
		M=,09091	M=,51724	M=1,1429
1	{1}		0,077460	0,000155
2	{2}	0,077460		0,051766
3	{3}	0,000155	0,051766	

Цей показник обирали як досягнутий серед навичок батьки дітей зі СМА III типу. Статистична різниця підкріплює різницю за показников в групах.

Таблиця 55

Питання 68.15: «Оцінюється показник можливості дитини пройти 1 км.»

		Scheffe Test; Variable: 68.15.проходить 1 км. (Sp		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		{1}	{2}	{3}
		M=,11364	M=,13793	M=,85714
1	{1}		0,989638	0,003905
2	{2}	0,989638		0,009439
3	{3}	0,003905	0,009439	

У групі пацієнтів зі СМА III типу цей показник відмічений батьками як досягнутий. Статистично визначена відмінність групи це підкріплює.

Таблиця 56

Питання 69: «Питання до батьків дітей . яким **виповнилося 5 років**. Чи досягла дитина вікових рухових навичок?»

		Scheffe Test; Variable: 69. Якщо вашій дитині від 5 років, чи досягал		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		{1}	{2}	{3}
		M=1,7273	M=3,3103	M=4,5000
1	{1}		0,000267	0,000001
2	{2}	0,000267		0,068235
3	{3}	0,000001	0,068235	

Питання стосувалися вибору показників вмінь та сформованих навичок моторних функцій дитини та діяльності. **Більшість** зазначених навичок

було досягнуто у дітей зі СМА III типу. Статистична різниця це підтверджує.

Таблиця 57

Питання 71: «Питання домену участь. Соціалізація. Культурне проведення часу. Відвідування з дитиною Театрів, Кіно, Музеїв, концертів. Ін.».

		Scheffe Test; Variable: 71. Чи ви відвідуєте/відвідували коли-небудь		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		{1}	{2}	{3}
1	{1}	M=1,2273	M=2,0345	M=2,1429
2	{2}	0,000099	0,000099	0,000629
3	{3}	0,000629	0,904617	

Найчастіше соціальна культурна активність відбувається у батьків з дітьми СМА III типу. Це пояснюється можливістю дітей пересуватися на допоміжному засобі, у зв'язку зі стабільнішим станом здоров'я. Також важливий виділений показник для СМА III типу, стосується можливості дітей відвідувати гуртки. Значуща відмінність статистично визначена із типом СМА II. де діти також відвідують гуртки, меншою мірою.

Таблиця 58

Питання 78: «Питання домену Участь. Спілкування. Соціальна активність. Чи чат ос додому приходять гості? Чи часто діти спілкуються вдома з іншими людьми».

		Scheffe Test; Variable: 78. Питання про соціальне спілкування		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		{1}	{2}	{3}
1	{1}	M=2,1364	M=2,3103	M=2,7143
2	{2}	0,504823	0,504823	0,140834
3	{3}	0,012483	0,140834	

Найбільш кількість відповідей, щодо активного сімейного спілкування присутня у батьків дітей зі СМА III типу. Що підкріплює встановлення статистична різниця.

Таблиця 59

Питання 79: «Питання домену Участь. Хто обирає одяг для дитини та предмети особистого користування».

		Scheffe Test; Variable: 79.Хто обирає одяг для дитини та інші предмети Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=2,7955	M=3,4138	M=2,8571
1	{1}		0,021609	0,976017
2	{2}	0,021609		0,178723
3	{3}	0,976017	0,178723	

Варіанти відповідей були від вибору, який здійснює сама дитина до повного контролю батьками. Найвищі показники контролю батьками вибору для дітей відзначаються пацієнтів зі СМА II типу. Що підкріплює статистична відмінність групи. У відповідях, які надавали батьки, для пацієнтів II типу, переважали умови вибору через домовляння та спільний ошук потрібного. Чого не спостерігалось у двох інших групах.

Таблиця 60

Питання 81: «чи відвідує дитина школу?».

		Scheffe Test; Variable: 81.Ваша дитина відвідує Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,27273	M=,68966	M=,57143
1	{1}		0,001611	0,120835
2	{2}	0,001611		0,740243
3	{3}	0,120835	0,740243	

Більшість ствердних випадків у пацієнтів II, III типів. Статистична відмінність II типу в тому, що є варіативність умов навчання, як вдома, так дистанційно, також відвідування школи.

Таблиця 61

Питання 83: «Як ви організуєте процес навчання дитини».

		Scheffe Test; Variable: 83. Як ви організовуєте навчальний		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=2,2273	M=3,0345	M=3,0714
1	{1}		0,010604	0,046172
2	{2}	0,010604		0,994582
3	{3}	0,046172	0,994582	

Батьки обирали різні варіанти навчання дитини. Серед батьків дітей зі СМА III типу переважає відповіді про навчання дитини в межах навчального закладу. Серед батьків дітей зі СМА II типу переважали відповіді про навчання вдома, дистанційне навчання. Батьки дітей зі СМА I типу відповідали у двох варіантах – що ще не досягли шкільного віку, та про те. Що батьки самостійно організовують вдома навчання дітей, користуючись сайтами міністерства освіти та іншими методиками.

Таблиця 62

Питання 89: «Наявність у сім'ї визначених допоміжних засобів для комплексного догляду. Аудіо-відео няня».

		Scheffe Test; Variable: 89. Чи користуєтеся ви аудіо бо віде		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,81818	M=,10345	M=,07143
1	{1}		0,000218	0,003098
2	{2}	0,000218		0,989929
3	{3}	0,003098	0,989929	

Найвище значення по запиту користування мають батьки дітей зі СМА I типу, у зв'язку із необхідністю постійного нагляду за дітьми у питаннях підтримання життєво важливих функцій.

Статистична різниця встановлена з пацієнтами СМА II типу. Батьки використовують допоміжний засіб у випадках погіршення стану здоров'я.

Таблиця 63

Питання 92: «Наявність у сім'ї визначених допоміжних засобів для комплексного догляду. Адаптоване крісло для годування».

		Scheffe Test; Variable: 92. Чи ви маєте адаптоване крісло для г		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=2,2045	M=1,8276	M=1,0714
1	{1}		0,378798	0,006266
2	{2}	0,378798		0,124673
3	{3}	0,006266	0,124673	

Крісло у більшості мають батьки дітей зі СМА І типу. **Статистична різниця визначна з пацієнтами ІІІ типу, у зв'язку із тим.** Що вони не потребують спеціального стільця за відповідями батьків, можуть сидіти самостійно, або на руках у батьків.

Таблиця 64

Питання 93: «Наявність у сім'ї визначених допоміжних засобів для комплексного догляду. Вертикалізатор».

		Scheffe Test; Variable: 93. Ви маєте вдома вертикалі		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,40909	M=,58621	M=0,0000
1	{1}		0,526917	0,129726
2	{2}	0,526917		0,025825
3	{3}	0,129726	0,025825	

Найбільша кількість пацієнтів, які мають вертикалізатор – **ІІ типу СМА.**

Пацієнти ІІІ типу відрізняються статистично. У більшості випадків, пацієнти з ІІІ типом СМА мають адаптовані засоби для пересування, батьки рідко використовують вертикалізацію.

Таблиця 65

Питання 101 «Приймаєте ви участь у заходах Фонду СМА, спрямованих на навчання, інформування, організацію різних видів активності для дітей зі СМА?».

		Scheffe Test; Variable: 101. Ви приймаєте участь у заходах , які орга		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		{1}	{2}	{3}
1	{1}	M=,86364	M=,82759	M=,50000
2	{2}	0,928339	0,928339	0,012701
3	{3}	0,012701	0,040971	

Найбільша кількість батьків. Що приймає участь, батьки дітей I типу СМА. Цей показник корелює з показником варіативності отримання допомоги пацієнтам та батькам зі СМА I типу. Статистична відмінність встановлена із II типом СМА. Батьки дітей не часто відвідують подібні заходи, а отже . не мають належної підтримки, інформування, допомоги.

Таблиця 66

Питання 21: «Позначте фахівців, яких ви відвідували для проведення консультації у зв'язку з основним захворюванням дитини. Лікар-стоматолог. Проблеми із зубами. Складніші ніж каріозні»

		Scheffe Test; Variable: 21.Вкажіть, будь-ласка , яких фахівців у зв'язку з захворюванням дитини		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		{1}	{2}	{3}
1	{1}	M=1,3182	M=1,0000	M=2,2143
2	{2}	0,534887	0,534887	0,053226
3	{3}	0,053226	0,009207	

Більшість батьків, які зверталися до стоматолога з дітьми є батьками дітей III типу. Це можна пояснити великою важливістю функції смостіного жування та звичайної їжі у харуванні дітей з даним типом СМА

Таблиця 67

Питання 44: «Аспіраційна пневмонія»

		Scheffe Test; Variable: 44. аспіраційна пневмонія		
		Marked differences are significant at p < ,05000		
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		{1}	{2}	{3}
1	{1}	M=,86364	M=,62069	M=,35714
2	{2}	0,063673	0,063673	0,000993
3	{3}	0,000993	0,170098	

Ми задавали батькам запитання щодо аспірації під час годування з

метою розуміння їх рівня обізнаності причин виникнення пневмонії. Найбільший рівень обізнаності визначено у батьків пацієнтів зі СМА І типу. Це можна пояснити тим, що в більшості випадків зондове годування, та важкі порушення системи травлення присутні у дітей І типу. статистична відмінність є у ІІІ типі СМА, батьки дітей не знають про причини виникнення аспіраційної пневмонії.

Таблиця 68

Питання 46: «Чи дитина коли-небудь в Україні або закордоном отримувала спеціалізовану терапію по СМА. Геннозамінну терапію».

		Scheffe Test; Variable: 46.Геннозамінна терапія (Marked differences are significant at p < ,05000		
		{1}	{2}	{3}
4. Діагноз, який було встановлено дитині (дітям)		M=,20455	M=0,0000	M=0,0000
1	{1}		0,039701	0,136728
2	{2}	0,039701		1,000000
3	{3}	0,136728	1,000000	

За даними нашого дослідження, лише двоє пацієнтів І типу СМА отримували терапію щодо захворювання основного.

T-Test. Порівняння груп за виділеним показником умов проживання та догляду. Ми розглядали два варіанта опіки дітей зі СМА: одним з батьків/сім'єю.

Таблиця 69

Порівняння груп за критерієм виховання повною сім'єю або одним з опікунів. Критерій Вік

Variable	T-tests; Grouping: 1. Group 1: 1 Group 2: 2	
	Mean 1	Mean 2
3. Вік. р.	11,42857	7,35000

Статистично визначено, що при вихованні дітей зі СМА повною сім'єю, вік дітей є меншим.

Таблиця 70

Порівняння груп за критерієм виховання повною сім'єю або одним з опікунів. Критерій : фінансове положення, рівень суб'єктивного навантаження

Variable	Group 1: 1 Group 2: 2	
	Mean 1	Mean 2
6. Максимальний рівень освіти, досягнутий вами дотепер	3,09524	3,30303
7. Досвід роботи. Яким чином ви зараз організовуєте свій робочий	0,80952	1,39394
8. Наскільки впливає ситуація у сім'ї зараз на фінансову сферу сім	4,71429	4,07576
9. У разі необхідності, хто допомагає вам у ваших потребах?	2,61905	2,78788
10. Наскільки ви відчуваєте навантаження у зв'язку з необхідністю	4,52381	3,56061

При вихованні дитини зі СМА одним з опікунів, фінансова ситуація є складнішою. При вихованні дитини одним з опікунів, суб'єктивна оцінка навантаження є важчою, а рівень емоційного вигорання є вищим.

При вихованні дитини зі СМА одним з опікунів, ризик вторинних порушень, ускладнення стану здоров'я є більшим. Це може бути пояснено зв'язком з попередньо визначеним фактором.

Таблиця 71

Порівняння груп за критерієм виховання повною сім'єю або одним з опікунів. Критерій: наявність у дитини вторинних ускладнень стану здоров'я

Variable	T-tests; Grouping: 1. Д Group 1: 1 Group 2: 2	
	Mean 1	Mean 2
9.9.[Надлишкова вага]	0,14286	0,13636
9.10.[Втрата слуху]	0,00000	0,03030
9.11.[Проблеми із зором]	0,57143	0,12121
9.12. Чи у вашій дитини окрім встановленого діагнозу СМА прису	0,33333	0,10606

У дітей, які виховуються в сім'ї незалежно від типу СМА, депресія зустрічається рідше, як і тривога, і страх. У дітей, які виховуються одним з опікунів емоційні переживання сильніші, що виявляється у проблемах с концентрацією уваги та набуттям нових навичок. Дитина що виховується в сім'ї, частіше має можливість проходження різних обстежень, зокрема тестувань дихальної системи.

Таблиця 72

Порівняння груп за критерієм виховання повною сім'єю або одним з опікунів. Критерій : Наявність у дитини стану депресії, тривоги, страхів, проблем з концентрацією уваги. Також критерій щодо проведення дитині тестування дихальної системи

Variable	T-tests; Grouping: 1. Д Group 1: 1 Group 2: 2	
	Mean 1	Mean 2
29.27.[Втрата свідомості]	0,00000	0,01515
29.28.[Епілептичні напади, судоми]	0,00000	0,04545
29.29.[Депресія]	0,23810	0,07576
29.30.[Тривога, страх]	0,57143	0,30303
29.31.[Проблеми з концентрацією уваги]	0,52381	0,19697
29.32.[Проблема з набуття нових навичок, знань]	0,28571	0,15152
29.33.и у вашій дитини окрім встановленого діагнозу СМ	0,14286	0,12121
30. хворіла пневмонією коли-небудь?	0,47619	0,50000
31. Для лікування захворювань органів дихання ви заст	2,61905	2,63077
32. Якими з допоміжних засобів для підтримання дихал	1,61905	1,98485
33. Ваша дитина коли-небудь була інтубована або пере	0,23810	0,16667
35. Чи проводили дитині тестування дихальної ситеми? [Д	0,14286	0,45455

Важливим показником щодо комплексного догляду профілактики вторинних порушень є протидія силі гравітації під час стояння. Для дітей зі СМА необхідною є регулярна вертикалізація. Статистино встановлено, що вертикалізація здійснюється в більшості для дітей зі сма, які виховуються в

сім'ях.

Таблиця 73

Порівняння груп за критерієм виховання повною сім'єю або одним з опікунів. Критерій : Існування у щоденному догляді можливості щодо вертикалізації дитини

Variable	T-tests; G Group 1: 1 Group 2: 2 Mean 1
58.11. [Вправи на розтяг]	1,00000
58.12. Опишіть будь-ласка приблизний графік вашого дня з дитиною [Вертикалізація]	0,14286
58.13 [Позиціонування]	0,57143

Статистично визначено, що діти, які виховуються одним з опікунів мають кращі моторні показники. Це пояснюється тим, що у даній вибірці показник опікунів які виховують дітей одні корелює із СМА III-го типу.

Таблиця 74

Порівняння груп за критерієм виховання повною сім'єю або одним з опікунів. Критерії порівняття двох груп: Максимальний рівень сформованої навички, навіть , якщо дитина потім втратила її - Дитина може подолати 4 , 10 сходинок без бильця. Критерій щодо особистого простору та можливості дитини самостійно приймати рішення щодо предмету особистого вжитку. Критерій: Чи дитина відвідує школу. Критерій: Чи дитина має власну кімнату, та особистий простір

Variable	Mean
68.11. може пройти без підтримки та ортопедичних засобів	0,52381
68.12. долає 4 і більше сходинок без бильця	0,66667
68.13. долає 10 і більше сходинок без бильця	0,52381
68.14. ходить протягом 10 хв. без зупинки та відпочинку	0,52381
68.15. проходить 1 км.	0,38095
68.16. такий смий витривалий як і однолітки ри фізичній активності	0,28571
69. Якщо вашій дитині від 5 років, чи досягала вона наступних навичок? У графі "опис"	3,14286
70. Напишіть вік дитини (у форматі 3 місяці, або 2 роки 4 місяці), коли ви помітили різ	24,57143
71. Чи ви відвідуєте/відвідували коли-небудь з дитиною наступні місця: (якщо ви б хс	1,90476
72. Як часто протягом дня ви фізично доторкаєтесь вашої дитини, що не пов'язано із	8,33333
73. Протягом дня ви маєте час на діалог з дитиною? у графі "опис" ви можете вписат	5,38095
75. Чи підтримуєте ви думку дитини, коли щось для неї важливо? Ви можете вписати	2,85714
76. У повсякденній діяльності, ви відчуваєте цікавість дитини до того, що ви робите (0,95238
77. Будь-ласка, оцініть ініціативу дитини у прагненні щось робити самостійно(не беруч	1,90476
78. Питання про соціальне спілкування. До вас часто приходять гості? Друзі дитини ча	2,28571
79. Хо обирає одяг для дитини та інші предмети особистого користування?	2,61905
81. Ваша дитина відвідує школу?	0,66667
83. Як ви організуєте навчальний процес? У випадку, якщо ви маєте свій варіант, і	3,04762
84. Місце проживання з дитиною	1,42857
85. На якому поверсі ви проживаєте?Якщо у приватному будинку, поставте ризику "-"	2,28571
87. Ваша дитина має особистий простір вдома?	2,23810
88. Ваша дитина має адаптоване ліжко та обладнаний простір для занять? Якщо ви м	1,23810
89. Чи користуєтесь ви аудіо бо відео-нянею?	0,47619
90. Ванна кімната вашої квартири зручна адаптована до потреб дитини?	0,19048

В опікунів які самі виховують дітей, діти частіше відвідують школу. Але коли виховує СМА-дитину сім'я, визначено показник самостійного вибору дитиною предметів особистого вжитку та наявності у дитини особистого простору т кімнати. Також було з'ясовано що коли дитину зі СМА виховує сім'я, то вони частіше відвідують культурні, соціальні та заходи (діти зі СМА).

Порівняння груп з критерієм статі.

Таблиця 75

Порівняння двох груп за критерієм місця проживання з дитиною, та наявності особистого простору вдома

Variable	T-tests; Grouping: 2.0 Group 1: 1 Group 2: 2	
	Mean 1	Mean 2
84. Місце проживання з дитиною	1,62500	1,35897
85. На якому поверсі ви проживаєте? Якщо у приватному будинку	1,47917	2,53846
87. Ваша дитина має особистий простір вдома?	2,39583	2,05128
88. Ваша дитина має адаптоване ліжко та обладнаний простір	1,39583	1,33333

Встановлено, що більшість батьків, які самостійно виховують дитину, проживають у квартирі. Батьки, які виховують дитину у сім'ї проживають у приватному будинку

Виділено за критерієм статі, що у хлопчиків зі СМА частіше є особистий простір дома у вигляді кутка чи особистої кімнати.

Інтерпретація та аналіз отриманих результатів

Ми оцінили: виявлені статистично значущі показники прояву функціонального стану пацієнтів зі СМА; оцінили виявлені статистично значущі показники впливу на функціональний стан дітей догляду опікуна, умов щоденного догляду, втручань, які здійснюються по відношенню до пацієнтів, вторинних ускладнень стану здоров'я; в межах кожного типу ми проаналізували ефективність впливу задіяваних батьками втручань; оцінювали виявлені взаємозв'язки між компонентами алгоритму обстеження.

У проведеному дослідженні ми з'ясували, що у групах респондентів СМА I, II та III типу є істотна статистична відмінність між показниками.

Було з'ясовано, що діти зі СМА II типу даної вибірки при умові комплексного щоденного догляду можуть досягнути до 6-18 місяців таких навичок як тримання голови, самостійне сидіння, стояння за допомогою ортезів від 10 секунд. Також було з'ясовано, що діти зі СМА III типу

внаслідок того що їхні опікуни мало залучені до спільноти батьків СМА дітей частіше підпадають під порушення емоційної сфери: поява депресії, тривоги, страхів. Більшість втручань комплексного щоденного догляду у напрямку підтримання життєво важливих функцій відбувається для дітей зі СМА I типу. Втручання спрямовані на розвиток когнітивної сфери, фізичного стану, соціалізації здійснюється для дітей II типу СМА. Втручання та терапія щодо розвитку особистості, особистої гігієни. Прояву особистісних якостей та потреб визнаєна у групі СМА III типу.

Важливими особливостями діяльності та участі дітей СМА III типу є їх соціальне життя, спілкування, навчання, активність. Для них дуже важливим є вчасний підбір ортопедичних допоміжних засобів профілактики вторинних ослаблень опорно-рухового апарату, підбір допоміжних засобів для самостійного пересування відповідно до функціонального стану.

Отримані результати підтверджують ефективність обраного алгоритму оцінки функціонального стану дітей, оскільки включають всі важливі показники згідно МКФ-ДП, що допомагає визначити рівень якості життя пацієнтів зі СМА.

Запропонований алгоритм реабілітаційного обстеження дітей з бронхо-легеневими захворюваннями передбачає послідовне застосування таких методів, як: опитування, фізикальне обстеження, функціональне обстеження та метод індексів, інструментальне обстеження м'язової провідності. Аналіз результатів, отриманих даним алгоритмом при індивідуальній роботі з пацієнтами зі СМА, дозволяє визначити реабілітаційний діагноз, підгрунтя технології реабілітаційного процесу

Висновки 3 розділу:

1. Теоретичний аналіз науково-методичної літератури допоміг визначити проблему алгоритму комплексного обстеження для пацієнтів зі СМА. Виявлено клінічні протоколи щодо обстеження різних систем, керівництва щодо респіраторної підтримки. Серед наукової літератури не було виявлено алгоритму комплексного обстеження функціонального стану пацієнтів зі СМА. Це постановило актуальність дослідження у формуванні алгоритму та його адаптації до обстеження пацієнтів зі СМА I, II, III типів в Україні.

2. Вивчено основні напрямки комплексного догляду стану пацієнтів зі СМА.

3. Сформовано алгоритм комплексного обстеження функціонального стану пацієнтів зі СМА згідно доменів МКФ-ДП та введення категорії оцінки опікуна. Як особи. Яка надає комплексний догляд у щоденному житті дитини.

4. Проведено дослідження дітей Реєстру СМА України БФ «Діти зі СМА» з метою адаптації складеного алгоритму обстеження функціонального стану.

5. Визначення статистично значущих показників щодо ролі опікуна, який надає щоденний догляд, функціонального стану дітей зі СМА, та елементів щоденного здійснюваного догляду для здійснення комплексної оцінки у створеному алгоритмі.

5. Проведене дослідження допомогло зрозуміти необхідність застосування алгоритму комплексного обстеження пацієнтів зі СМА, визначати для кожного типу СМА важливі особливості стану, які ми змогли статистично підтвердити.

ЗАГАЛЬНІ ВИСНОВКИ

Реабілітаційне обстеження є складовою фізичної терапії, яка проводиться з метою визначення реабілітаційного діагнозу, та базується на суб'єктивній, об'єктивній оцінці, даних спостереження. Послідовне проведення комплексного реабілітаційного обстеження за розробленим алгоритмом та аналіз отриманих результатів, сприятиме визначенню реабілітаційного потенціалу, функціонального стану систем організму пацієнта, визначенню вторинних порушень стану здоров'я; сприятиме індивідуалізації реабілітаційного процесу пацієнтів зі СМА

ДОДАТКИ

Бланк первинного інтерв'ю з батьками по питаннях щоденного здійснюваного догляду

Стать дитини	
Вік дитини	
Склад сім'ї	
Брати та сестри, їх вік	
Хто із членів сім'ї займається доглядом дитини вдома? Чи залучаєте Ви на допомогу когось? Яким чином?	
Освіта батьків, професія	
Вік дитини при первинному зверненні до лікаря внаслідок занепокоєння станом здоров'я	
Вік діагностування СМА	
Опишіть, будь-ласка графік звичайного дня сім'ї	
Опишіть, що входить у регулярний звичайний щоденний догляд за Вашою дитиною	
Чи відвідує Ваша дитина школу?	
Як Ви організовуєте навчальний процес?	
Харчування: як харчується ваша дитина?	
Чи потребує дитина респіраторної підтримки? Якої саме?	
Ви маєте мішок Амбу? Якщо так – як часто використовуєте?Робите вправи?	
Опишіть, чи є супутні труднощі по стану здоров'я дитини?	
Активність дитини та ключові ролі дитини	
Які види самостійної діяльності та рухи є у дитини?	
Які види діяльності можливі при надання допомоги? Якої саме – помірної, середньої, повної?	
Зацікавлення дитини:Що любить робити ?Чим любить	

займатися? Улюблені мультфільми, книжки?	
Які дії, маніпуляції, не подобаються дитині	
Яким чином ви спілкуєтеся з дитиною?	
Яким чином переміщується дитина? Вдома, на вулиці?	
Чи є у вас автомобіль?	
Місце проживання: Якщо це будинок, вкажіть яка кількість сходинок до входу, и зручним є підвір'я, в'їзд	
На якій відстані від вашого дому знаходяться аптека, продуктовий та побутовий магазин, лікарня?	
Ванна кімната вашого дому – чи зручна та доступна для гігієнічних процедур дитини ?	
Ви користуєтеся аудіо-відео нянею? Можливо маєте свій варіант	
У дитини є своя кімната? Обладнаний дитячий куточок?	
Які допоміжні засоби ви використовуєте у догляді за дитиною та у повсякденному житті?	
Ваша дитина має адаптоване крісло для готування?	
А вертикалізатор?	
Скільки часу дитина протягом дня проводить лежачи?	
Чи протягом дня ви робите з дитиною вправи? Якщо так, напишіть які саме?	
Чи використовуєте ви позиціонування у різних положеннях дитини?	
Сон дитини та догляд протягом ночі. Опишіть , будь ласка, основні труднощі, з якими ви зустрічаєтеся?	
А з якими труднощами ви зустрічаєтеся протягом дня?	
Якої саме допомоги Ви потребуєте? Що ви вважаєте є потрібним для вашої дитини у її розвитку?	

Додаток Б.

Напрямки оцінки стану пацієнтів зі СМА:

I. Оцінка функцій опорно-рухового апарату, визначення фізичних можливостей дитини відповідно до віку, когнітивного вікового розвитку дитини, неврологічного статусу

Вік Пацієнта	Клінічний інструмент	Опис
<p>1.Обстеження моторних функцій у дітей з раннім початком прояву симптомів, від 2 до 24 місяців</p>	<p>1.The Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE) [Haataja L, Romeo DM]</p>	<p>Простий і порівняльний метод оцінки немовлят у віці від 2 місяців о 2 років.</p> <p>HINE включає 3 секції, що містять 26 пунктів, які оцінюють різні аспекти неврологічної функції:</p> <p>Секція 1: Неврологічне дослідження - оцінює функцію черепного нерва, поставу, рухи, тонус, рефлекси та реакції;</p> <p>Секція 2: Основні рухові етапи розвитку дитини (контроль голови, сидіння, довільне хапання, здатність здійснити поштовх, можливість здійснити поворот зі спини на животик та з живота на спину, повзання, стояння та ходьба); Розділ включає 8 завдань , які оцінюються 5-бальною шкалою, де 0б. - оцінюється відсутність активності, а максимальний бал виконання завдання 4 бали. Деякі завдання мають максимальну оцінку 2 або 3 бали (7 - 7. De Sanctis R, <i>et al. Neuromuscul Disord.</i> 2016;26:754–9.)</p> <p>Секція 3: Поведінкове обстеження (перебування у стані свідомості, емоційний стан, соціальна орієнтація);</p>

<p>2.Обстеження моторних функцій немовлят, дітей з початком симптомів від 4 –х місяців до 4-х років</p>	<p>2. CHOP INTEND Тест нервово-м'язових розладів у немовлят Дитячого госпіталю Філадельфії (CHOP INTEND) (The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND) [Jackie Montes]</p>	<p>Вимірювання моторних функцій у пацієнтів із пізнім початком прояву симптомів , при СМА.</p> <p>Надійний при обстеженні немовлят зі спінальною м'язовою атрофією I типу у слабких немовлят з нервово-м'язовими захворюваннями.</p> <p>Включає активність (спонтанну та цілорієнтовану), та оцінку рефлексорних рухів. [Finkel et al]</p>
<p>Обстеження моторних функцій у дітей при СМА II,III типу..</p>	<p>3.The Hammersmith Functional Motor Scale—Expanded (HFMSE)</p>	<p>Для визначення моторної функції у пацієнтів із пізнім проявом симптомів спінальної м'язової атрофії (Тип II, Тип III)</p> <p>HFMSE включає 13 клінічно значимих показників від оцінки функції крупної моторики</p> <p>(GMFM) пов'язної із такими навичками . як можливістю лжати, котитися, підтримувати серединне положення тіла, повзти по пластунськи, повзати на колінках, стояти та ходити, бігати, стрибати.</p>

<p>Тест, проведений в 3 місяці є прогностичним щодо показників моторних навичок дітей в 4-5 років .</p>	<p>Тест неонатальної скрінгової оцінки моторних навичок TIMPSI: Test of Infant Motor Performance Screening Items</p>	<p>Тест TIMP розроблений як необхідний інструмент для диференційної оцінки у немовлят затримки розвитку та наявності неврологічної дисфункції, з метою якісного подальшого моніторингу змін в часі, планування ефективного втручання. Тест представляє велике значення у неонатальному обстеженні – TIMP використовується як скрінінговий інструмент щодо виявлення моторних порушень, та інструмент моніторингу змін функціонального стану в часовому вимірі. [Spittle, A] Включає завдання: повертання, перекочування, повзання, сидіння-відсутність сидіння, включає багато завдань у пронованому положенні.</p>
<p>Від народження до навичу незалежної самостійної ходьби</p>	<p>Моторна неонатальна шкала обстеження AIMS: Alberta Infant Motor Scale</p>	<p>Складається з 58 оглядових завдань, основним методом шкали є спостереження за функціональними можливостями дитини. Шкала розроблена для оцінки наявного моторного розвитку дитини від народження до навичу незалежної самостійної ходьби. Включає багато завдань у пронованому положенні. AIMS використовується для немовлят, в яких були високі оцінки за шкалою TIMPSI, але показники відсутні, оскільки стан при спінальній м'язовій атрофії у немовлят з 2 копіями білка SMN2 дуже слабкий</p>

<p>Алгоритм оцінки наступний:</p>	<p>Розмежування обстеження по оцінці, скрінінгового тесту TIMPSI.</p>	<p>Після 20 хвилин перерви, немовлята, які отримали по TIMPSI <41 , (найчастіше II тип) обстежуються тестом CHOP-INTEND. Немовлята які отримали по TIMPSI ≥41, (найчастіше III тип) оцінюють тестом AIMS (De Sanctis et al., 2016)</p>
<p>У не амбулаторних пацієнтів у віці від 30 місяців до 27 років.</p>	<p>Модуль обстеження верхніх кінцівок (The Upper Limb Module (ULM)</p>	<p>Для оцінки аспектів функцій, необхідних навичок у щоденному житті. Навички лише частково можуть оцінюватися обстеженням HFMSSE у слабших пацієнтів [Sivo, S.] Модуль включає 9 завдань, які виконуються за короткий термін часу 5-10 хвилин, за допомогою стандартизованого обладнання (малювання безперервної лінії олівцем, підбирання копійок з поверхні столу та складання їх в чашку, натискання кнопки вмикання ліхтарика, підймання металеві банки з напоєм до губ, знімання кришки з пластикового контейнера, підймання металевих ваг різної маси та винесення їх за площу намальованого кола, в коло).</p>
<p>У не амбулаторних пацієнтів у віці від 30 місяців до 27 років.</p>	<p>Переглянутий модуль оцінки верхньої кінцівки (Revised Upper Limb Module (RULM))</p>	<p>ULM розроблений для ширшої популяції пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією. RULM складається із 20 завдань, максимальна оцінка за весь модуль - 37балів.Кожне завдання оцінюється від 0 до 2балів .</p>

<p>Для оцінки пацієнтів, які досягнули равички самостійної ходьби</p>	<p>Шестихвилинний тест (The 6-Minute Walk Test (6MWT)).</p>	<p>Об'єктивна оцінка функціональної спроможності виконувати завдання, яка може використовуватися обстеження функцій в амбулаторних пацієнтів з пізнім проявом симптомів. [Montes, J.,]</p>
<p>Оцінка немовлят</p>	<p>Шкала оцінки розвитку немовлят Bayley III (Bayley Scales of Infant Development)</p>	<p>Шкала включає оцінку дрібної та крупної моторики, рухових функцій, пізнавального інтересу та когнітивної, мови. У обстеженні Bayle -III motor assessment включено шкали оцінки мови, сприйнятої мови на слух та експресивної мови. Розвиток дрібної моторики оцінюється відносно вікових норм показників.</p>
<p>Від 1 року при можливості баити схематичні зображення</p>	<p>Шкала Wong-Baker Шкала суб'єктивної оцінки міри прояву дискомфортних відуттів</p>	 <p>ОЦІНКА ІНТЕНСИВНОСТІ БОЛЮ ШКАЛА ОЦІНКИ ІНТЕНСИВНОСТІ БОЛЮ</p> <p>візуально-аналогова 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10</p> <p>вербальна немає слабкий терпимий сильний дуже сильний нестерпний</p> <p>мімічна ні трохи терпимо погано дуже сильно гірше ніж може бути</p> <p>Логотипи: НАЦІОНАЛЬНИЙ ЦЕНТР ДІТЯЧИХ НЕВРОЛОГІЧНИХ І ПСИХІАТРИЧНИХ НАУК, Відродження, www.nchp.gov.ua</p>

II. Оцінка скоротливої спроможності м'язів за допомогою проведення електрофізіологічного імпульсу та оцінювання його електричної провідності (електроміографія)

Реакція доданого м'язевого потенціалу дії

(Compound muscle action potential (CMAP) Проведення оцінки скоротливої спроможності м'язів за допомогою проведення електрофізіологічного імпульсу та оцінювання його електричної провідності (електроміографії). Скоротлива спроможність м'язів у пацієнтів зі СМА з раннім проявом симптомів, можуть швидко знижуватися.

[Swoboda *et al.*]

Оцінювання кількості моторних одиниць

(Motor unit number estimation (MUNE) - це метод, який оцінює кількість моторних одиниць, що беруть участь у скороченні конкретного м'язу (Bromberg

Текстовий варіант електронного обстеження

Дослідження потреб батьків та дітей зі спінальною м'язовою атрофією у щоденному житті та догляді

Питання про осіб, які здійснюють лікування та догляд. Питання поділятимуться по основним блокам, які зазначені у Міжнародній класифікації функціонування, версії для дітей та підлітків. Просимо Вас, не пропускайте питання, Ваші відповіді для нас дуже важливі та допоможуть зрозуміти з якими викликами Ви з дитиною зустрічаєтесь у щоденному житті. які маєте потреби, які виникають труднощі. Всі Ваші відповіді повністю конфіденційні. дані, які ми отримаємо ми опрацюємо у загальних тенденціях, виділимо основні чинники та фактори. Якщо Ви готові, розпочинаємо.

Запитання до осіб, які здійснюють догляд за дитиною

1. Ваші стосунки з дитиною зі спінальною м'язовою атрофією та організація її повсякденного життя. Хто відповідає на запитання?

- Мати
- Батько
- Спільна відповідь від обох батьків
- Бабуся
- Дідусь
- Інше: _____

2. Дитина зі СМА проживає:

- Зі мною як з єдиним з батьків/опікуном
- Зі мною як з єдиним з батьків/опікуном
- Зі мною як одним з трьох чи більше опікунів
- Інше: _____

3. Вкажіть, будь-ласка область та місто України в якому Ви з дитиною проживаєте

4. Про ваших дітей. Скільки у вас дітей?(вказіть числом)

5. Діагностований тип спінальної-м'язової атрофії у вашої дитини?

- Хвороба Вердінга - Гофмана (СМА I типу)
 Проміжний варіант (СМА II типу)
 Хвороба Кугельберга–Веландер (СМА III типу)
 Інше: _____

6. Ваш вік. Відповідаючи удвох, вкажіть вік обох (наприклад - мама - 33, тато - 35, бабуся - 62, ін.)

7. Найвища освіта, яку ви здобули. При наданні відповідей обома батьками, вкажіть двічі окремо

- Початкова середня школа
 Середня школа
 Навчальна вища школа
 Вища освіта з дипломом
 Вища освіта (аспірантура або докторантура)

8. Досвід роботи. Будь-ласка, оберіть твердження, які вам підходять:

- Виховання дитини зі СМА не повпливало на нашу роботу
 Я працюю з дому
 Працюю неповний робочий день
 Вимушено скоротив роботу поза домом, щоб забезпечити оглід за дитиною зі СМА
 Повністю відмовився від роботи поза домом, щоб забезпечити догляд за дитиною
 Відмовився від роботи поза домом з метою більше асу проводити з дитиною, що не пов'язано з наданням специфічного лікування, втручань
 Інше: _____

9. Чи впливає на догляд, який ви збезпечуєте дитині зі СМА, ваш фінансовий стан ? (1- означає. що не впливає зовсім, 2 - чатково, 3 - помірно, 4 - помітно, 5 - суттєво)

	1	2	3	4	5	
Зовсім не впливає						Суттєво впливає

10. Яким чином Ви отримуєте допомогу для ваших потреб(окремо від потреб дитини)?Вкажіть всі можливі варіанти

- Мені допомагає моя сім'я
 Моє віросповідання дає мені підтримку
 Локальна група підтримки сімей з дітьми зі СМА мені допомагають
 Ми маємо регулярні зустрічі із батьками дітей
 Мені допомгають регулярно організовані для батьків заходи з психотерапевтом
 Мене підтримує суспільна допомога.

- Мене підтримує лікар та медична сестра, яка веде дитину
- Відвідаю дистанційну (онлайн) групу допомоги
- Інше: _____

11. Нижче перед вами перелік формулювань, які відображать відчуття людей, що іноді з'являються, під час здійснення догляду за іншою особою. Після кожного обраного твердження, оберіть частоту, з якою можуть виникати такі відчуття: ніколи, рідко, іноді, доволі часто, майже завжди. З кожним питанням вкажіть ОДНУ! відповідь, яка якнайкраще описує ваші відчуття.

	Ніколи	Зрідка	Іноді	Доволі часто	Майже завжди	Важко відповісти
Скажіть, чи є у вас відчуття, що ваша дитина зі СМА просить про більшу допомогу, ніж їй потрібна?						
Чи присутнє відчуття, що внаслідок необхідності проводити багато часу з дитиною, ви не приділяєте достатньо уваги на власні потреби?						
Чи існує напружений стан, внаслідок необхідності поєднувати догляд за дитиною та виконання інших обов'язків по відношенню до сім'ї, роботи						
Чи виникає у вас відчуття скованості, провини за поведінку вашої дитини?						
Дратуєтесь, коли потрібно бути поруч з дитиною?						
Ци виникало у вас відчуття, що в теперішньому часі						

ваша дитина негативним чином впливає на ваші взаєностосунки з іншими членами сім'ї, або з друзями?						
Чи боїтесь ви того, що очікує вашу дитину в майбутньому?						
Чи відуваєте дитину, як залежну від вас?						
Виникає відчуття, що стан здоров'я погіршився у зв'язку із важким станом, спричиненим доглядом за дитиною?						
Виникає відчуття відсутності особистого життя в тому обсязі, в якому б ви хотіли у зв'язку із дитиною						
Чи існує відчуття, що ваше суспільне життя постраждало від того, що ви доглядаєте дитину зі СМА?						
Чи відчуваєте дискомфорт з появою великої кількості друзів, що пов'язано з вашою дитиною?						
Думка про те, що дитина вважає мене єдиною людиною, яка б доглядала за нею, якщо б була єдиною людиною від якої вона залежить						
Буває відчуття браку коштів для догляду за батьками, родичем як						

додаткові витрати до інших?						
Виникає відчуття, що в подальшому ви не зможете дбати про вашу дитину зі СМА						
Відчуття, що ви втратили контроль над вашим життям з моменту захворювання вашої дитини						
Бажання мати можливість перекласти на когось ще обов'язки по догляду за вашою дитиною						
Відчуття, що ви могли б зробити щось більше для власної дитини						
Відчуття невизначеності відносно того, що далі робити з вашою дитиною						
Існує відчуття, чи ви могли б здійснювати краще догляд за вашою дитиною?						
Жодне з тверджень не підходить						

12. Оцініть загально ваш стан внаслідок догляду за дитиною (де 1 б. - не має відчуття об'єму навантаження, 2. незначне відчуття, 3б. помірне відчуття, 4б. значне відчуття навантаження, 5б. максимально відчуваю навантаження)

	1	2	3	4	5	
Зовсім не відчуваю об'єму навантаження						Максимально відчуваю навантаження

13. У вас є хобі? Якщо так, вкажіть, що саме ви любите робити? (якщо не маєте, поставте риску "-")

Дані про Вашу дитину зі спінальною м'язовою атрофією

14. Скільки у вас дітей зі СМА? вкажіть їх вік та стать (напр. 1 дитина, 2 роки 4 місяці, хлопчик; або 2є дітей: 4роки 5 місяців дівчинка, бровків 6місяців хлопчик)

15. Вік дитини при первинному зверненні до лікаря внаслідок занепокоєння станом здоров'я (якщо ви не пам'ятаєте, поставте ризику "-")

16. Хто першим припустив наявність у дитини проблеми зі здоров'ям

- Не пам'ятаю
 - Родичі дитини
 - Сімейний лікар
 - Вихователь у садку, вчитель у школі
 - Інше: _____
-

17. На що саме звернули увагу? Якщо серед запропонованих варіантів ви не знайшли відповідного, впишіть ваш варіант у графі "опис"

- Не пам'ятаю
 - Слабкі ніжки
 - Слабкі руки
 - Слабка шия
 - Ослаблене ковтання
 - Утрудненне дихання
 - Не набирає вагу
 - Сповільнений руховий (м'язевий) розвиток
 - Втрата рухових навичок
 - Біль у м'язах
 - Знижена рухливість у суглобах
 - Погіршення ходи (качина хода)
 - Дитина почала шпортатись при ходьбі, часті падіння
 - Після декількох кроків дитина просилась на ручки
 - Інше: _____
-

18. Вік, в якому дитині діагностували СМА, та визначили тип СМА (наприклад - 6 міс. - I тип).Якщо ви не пам'ятаєте, поставте ризику "-"

19. Хто першим сказав вам, що у дитини СМА?

- Лікар районної поліклініки
- Медична сестра
- Педіатр
- Невролог
- Спеціаліст з розвитку
- Генетик
- Пульмонолог
- Хірург-ортопед
- Фізичний терапевт
- Лікар інтенсивної терапії
- Інше: _____

20. Скільки лікарів оглядали дитину, до моменту постановки діагнозу?

21. Дослідження, які було проведено з метою діагностування СМА. ласка,пригадайте в якій посліжовності ви робили обстеження. У випадку. якщо ви робили обстеження, які не вказані у переліку, у графі "опис" вкажіть про них, будь-ласка

	Не пам'ятаю, чи ми робили	Не робили	Робили
СТ (комп'ютерна томографія)			
MRI(ядерна магнітно-резонансна терапія)			
Дослідження нервової провідності, Електроміографія			
Біопсія м'язової тканини			
Генетичний аналіз СМА			
інші обстеження			
Опис: _____			

22. В момент повідомлення діагнозу, які три питання з переліку ви б хотіли здати лікарю?

- Як так могло статися?
- Чи лікар впевнений в діагнозі?
- Які обстеження ми маємо пройти з дитиною?
- До кого нам тепер звертатися з дитиною?
- Що нам робити для підтримання, покращення стану дитини?
- СМА лікується?
- Скільки часу проживе наша дитина?

Інше: _____

23. Вам як біологічним батькам дитини робили тест носія СМА?

- Не впевнений
 Ні, не робили
 Ні, ми вирішили не робити
 Так, ми робили і результати мені пояснювали
 Так, мені робили, але я не маю впевненості щодо результатів, або результати мені не зрозумілі
 Інше: _____

24. Як би ви віднеслися до того, щоб генетичний аналіз на СМА було включено у перелік аналізів для кожного новонародженого?

- Підтримую
 Заперечую
 Маю сумніви
 Інше: _____

25. Регулярне відвідування лікаря з дитиною, яке ви проходите. Будь-ласка, позначте фахівців, до яких звертаєтеся та формат зустрічі. "Індивідуальний прийом" -це відвідування одного лікаря або спеціаліста в цей день. "Багатопрофільна консультація" - це відвідання двох та більше лікарів, спеціалістів за один день

	Не пам'ятаю	Не відвідуємо	Так, на індивідуальному прийомі	Так, під час проходження багатопрофільної консультації
Дитячий невролог				
Спеціаліст по нервово-м'язовим захворюванням				
Спеціаліст по генетиці				
Спеціаліст по легеневим захворюванням				
Хірург-ортопед				
Фізичний терапевт				
Ерготерапевт				
Лікар реабілітаційної медицини				
Логопед				
Спеціаліст по годуванню				
Дієтолог				
Когнітивний терапевт				

(спеціаліст по розвитку)				
Манульна терапія				
Лікар-натуропат (традиційна китайська медицина)				
Лікар-гомеопат				
Стоматолог				

26. Хто первинно надає медичну допомогу вашій дитині та спостерігає за перебігом захворювання?

Хто першочергово координує процес догляду та лікування вашої дитини зі СМА?

- Батьки, один з батьків
- Районний дільничий лікар
- Районна медична сестра в кабінеті лікаря
- Районний лікар-педіатр
- Районний лікар-невролог
- Нейром'язевий центр
- Пульмонолог
- Лікар реабілітаційної медицини
- Генетик

27. Скільки часу ви витрачаєте , щоб доїхати від вашого дому до місця, де дитині надіють медичну допомогу?

28. Визначіть тип активності дитини в лоні матері перед народженням

- Не пам'ятаю
- Не впевнена, у зв'язку з ти, що це моя перша дитина
- Дуже активне маля, як і інші мої діти
- Набагато менш активне маля, ніж інші мої діти
- Інше: _____

29. Як би ви оцінили самовідчуття мами в період вагітності. Ви можете обрати з запропонованих. або ж написати в графі "опис"

- Не пам'ятаю
- Добре
- По-різному
- Погано
- Інше: _____

30. Термін народження дитини

31. Чи були ускладнення під час пологів. Якщо так, в графі "опис"

Так
 Ні
 Інше: _____

32. Якщо у дитини були проблеми зі станом здоров'я у період новонародженості, та до 6 місяців, будь-ласка оберіть варіант, який опише це. або напишіть у графі "опис":

	Так	Ні	Не пам'ятаю
Дуже мляві ручки та ніжки (знижений м'язовий тонус)			
Ослаблений контроль голови, нижче ніж у новонародженого			
Аномальний характер дихання (швидке, утруднене)			
Дихальна недостатність, необхідність додаткового застосування кисню або дихального апарату			
Утруднене годування, ссання, потреба у догодовуванні з пляшки			
годування слабке, потреба у опоміжних засобах (нозогастральній трубці для годування)			
Контрактура суглобів (скутів, мала рухливість)			
Інше: _____			

33. Чи спостерігали ви колись у вашої дитини раптову (сталу або наростаючу) слабкість ?

Ні, у дитини поступова стійка втрата міцності в тілі
 Так, протягом декількох днів, на фоні доброго здоров'я раптом проявилася слабкість
 Так, протягом декількох днів, на фоні захворювання раптом проявилася слабкість
 Так, одразу після хірургії з анестезією
 Так, протягом декількох тижнів проявлялась слабкість
 Так, протягом декількох місяців проявлялась слабкість
 Інше: _____

34. Чи у вашої дитини окрім встановленого діагнозу СМА присутні інші ускладнення стану здоров'я?

	Не має, не певнений	Легкого ступеню	Середнього ступеню	Важке	Дитина у зв'язку з

		важкості	важкості		цим потребує огляду спеціаліста
Часті інфекції , застиуди					
Астма					
Напади апное під час сну					
Вроджені пороки розвитку					
Рак					
Проблеми з зубами(грунтовніші, ніж каріозні порожнини)					
Рефлюкс (зворотній закид шлункової кислоти у шлунок) (печія)					
Діарея					
Закрепи					
Поганий набір ваги					
Надлишкова вага					
Втрата слуху					
Проблеми із зором					
Проблеми із серцем					
Проблеми з печінкою					
Проблеми з жовчним міхуром, каміння					
Проблеми з нирками, каміння					
Проблема з підшлунковою залозою					
Діабет					
Низький рівень цукру в крові					
Порушення обміну					
Стійкий висип на шкірі					
Анемія					
Біль в суглобах або артрит					
Перелом, тріщина кістки					

Травма, забій голови					
Ушкодження мозку в наслідок гіпоксії					
Головні болі					
Втрата свідомості					
Епілептичні напади, судоми					
Дипресія					
Тривога, страх					
Проблеми з концентрацією уваги					
Неадекватна поведінка					
Проблема з набуття нових навичок, знань					
Затримка розумового розвитку					
Аутизм або глибоке порушення розвитку					
Проблема з розвитком мовлення					
Інше: _____					

Запитання щодо структури та функції організму

35. Система Дихання. Чи ваша дитина хворіла пневмонією коли-небудь?

- Не пам'ятаю
- Ні, ніколи
- Так, внаслідок застуди інфекція потрапляла в легені
- Так, від ковтання та потрапляння рідини та їжі в легені
- Так, від печії шлункової, яка переходила в легені
- Так, але не знаю чому так сталося
- Інше: _____

36. Для лікування захворювань органів дихання ви застосовуєте?

- Нічого
- Не пам'ятаю
- Застосовували електровідсмоктувач аспіратором, коли у дитини було накоплення рідини
- Застосовуємо фізичну терапію грудної клітки регулярно
- Застосовували фізичну терапію грудної клітки тільки під час застійних явищ

- Застосовуємо також вібраційний желет
- Застосовували допоміжний засід, який полегшував відкашлювання
- Застосовуємо все перераховане
- Інше: _____

37. Якими з допоміжних засобів для підтримання дихальної (респіраторної) функції ви користуєтеся?

- Імпульсний оксиметр
- Монітор апное або серцевого ритму
- Аспіратор(всмоктувач)
- Аспіратор (що полегшує відкашлювання)
- СРАР - апарат безперервного позитивного тиску вентиляції
- ВіРАР (двохрівневий позитивний тиск вентиляції)
- Ніякими
- Складно відповісти
- Інше: _____

38. Ваша дитина коли-небудь була інтубована або переведена на штучну вентиляцію легень?

- Не пам'ятаю
- Ні, ніколи
- Ні, ми відмовились
- Так, короткотерміново, до 2-х тижнів у зв'язку із захворюванням
- Так, тривалий час, більше двох тижнів
- Інше: _____

39. Якщо дитина була інтубована, що пізніше відбулось?

- Екстубована, почуває себе добре
- Дитину відключили від ВіРар, СРАР коли не потребувала жодної підтримки
- Дитину відключили від ВіРар, СРАР, але потребувала підтримки
- Дитина повинна була мати трахеостомію та перебувати на апараті вентиляювання легень
- Внаслідок рішення відключити всю підтримку, наша дитина померла
- Інше: _____

40. Чи проводили дитині тестування дихальної системи?

	Не впевнений	Ні	Виконано у спеціалізованій клініці	Так
Дослідження дихання уві сні				
Тести легеневої функції				

PFTs				
------	--	--	--	--

41. Підтримання дихальної функції дитини. Ваші побажання щодо іншого способу терапії:

- Моя дитина не має проблем з диханням
- Терапія для дитини була призначена вчасно та ефективно
- Початково не було розуміння про можливі різні способи лікування моєї дитини
- Лікування має бути більш інтенсивним
- Лікування має бути менш інтенсивним
- Початково ми не знали, про всю важливість лікування, яке ми могли забезпечити вдома
- Медична допомога медичної сестри в місці проживання не є доступною
- Не маю побажань
- Інше: _____

42. Основні труднощі, з якими ви зустрічаєтеся під час сну дитини? Якщо серед запропонованих варіантів ви не знайдете потрібного, напишіть у графі "опис"

- Сон неглибокий, уривчастий
- Апноє
- Зміна частоти дихання під час сну
- Необхідність інтервального годування
- Необхідність контролю апаратів ШВЛ та інших механізмів життєзабезпечення
- Інше: _____

43. Ви проводили вакцинацію дитини зі СМА з метою профілактики інфекцій?

- Не проводили
- Усі щеплення за картою щеплень
- Так, від грипу, щорічно протигрипозні дози
- Так, пневмококова вакцина
- Так, профілактика RSV (синаджис, полвізумаб)
- Ми проводили і основні і додаткові щеплення
- Інше: _____

44. Ви коли-небудь помічали втрату ваги у дитини?

- Так
- Ні
- Не звертали увагу, допоки не сказав лікар
- Помітили раптову втрату уваги у зв'язку із захворюванням
- Інше: _____

45. Харчування дитини :

- Дитина на звичайному харчуванні, дієти не має
- Дитина вживає пюреподібну, згущену кашу
- Дитина вживає спеціальну формулу (напр. Вівонекс. Толерекс)
- Так, дитина має рідку дієту, добавки (напр.Pregestamil,Pediasure)
- Так, дитина має низькожирову дієту, з високим вмістом протеїнів
- Не знаю
- Інше: _____

46. Коли-небудь дитина приймала вітаміни? Які саме, вкажіть. будь-ласка. Якщо ні - поставте риску "-"

47. Коли - небудь дитина приймала препарат функціональної дії при гастроезофагеальному рефлюксі (печії). Якщо так, вкажіть, який саме? Якщо ні, поставте риску "-"

48. Чи виникала стурбованість у дитини коли-небудь, при ковтанні їжі?

- Не пам'ятаю
- Ні
- Так, при ковтанні таких рідин як вода, сік
- Так, при ковтанні таких густих рідин , як молоко, молочна суміш
- Так, при ковтанні пюреподібних продуктів, таких. як яблучне пюре
- Так, при ковтанні напівтвердої їжі, такої як банани
- Так, при ковтанні твердої їжі, наприклад м'яса
- Інше: _____

49. Чи знаєте ви, що аспіраційна пневномія буває тоді, коли слина, їжа потрапляють в легені?

- Так
- Ні
- Інше: _____

50. Ваша дитина коли-небудь отримувала додаткове годування? Шляхом вставлення трубки в ніс, через яку їжа потрапляє в шлунок(NG),або у верхню частину кішківника (NJ-трубка); або шляхом розміщення трубки хірургічно, з черевного відділу в шлунок (G-трубка); здійснена "зборна фундоплікація" (шлункова складка). Аспіраційна пневномія буває тоді, коли слина, їжа потрапляють в легені.

	Цей вид додаткового годування застосовували	не застосовували	не знаю
NG - назогастральна трубка			
NJ - назоеюанльна трубка			
G-трубка, без збірної фундоплікації			
G-трубка зі збірною фундоплікацією			

Питання щодо лікування

51.Ваша дитина отримувала коли-небудь терапію з приводу СМА? Якщо терапію проходили, вкажіть це було в Україні чи закордоном?

	Ніколи не отримували	Не знаю	Так
Фізична терапія			
Ерготерапія			
Логопедія			
Мануальна терапія			
Голкотерапія			
Медитація та гіпноз			
Застосування енергії (магнітної, іншої)			
Фармакологічна терапія			
Інший вид терапії			
В Україні			
За кордоном			

52. У графі "опис" ви можете вказати, яку саме терапію проходите зараз та з якою регулярністю

Не проходимо терапії
 Щоденно
 Декілька разів на тиждень
 Декілька разів на місяць
 Менше одного разу в місяць
 Інше: _____

53. Де проходила терапія?

- Вдома, організована одним фахівцем
- Вдома, організована командою фахівців мобільної служби
- В спеціалізованій клініці
- У школі, іншому навчальному закладі
- В поліклініці
- Дистанційно
- Інше: _____

54. Якщо ви мали досвід роботи з фізичним терапевтом та ерготерапевтом, позначте втручання, які було здійснено (свої коментарі ви можете написати у графі "опис")

- Розтяг суглобів, пасивна гімнастика
- Допомога позиціонуючими приладами, навчання позиціонування дитини
- Визначення типу ортезу, скерування до виготовлення, роз'яснення щодо часу використання
- Навчання застосування корсету, часу використання, положенню дитини
- Акваерапія у басейні
- Допомога у вигляді підбору, надання допоміжних засобів пересування
- Навчання дитини самостійному переміщенню, навчання батьків
- Навчання вдягання, можливості самостійно (з допомогою) приймати душ, приймати їжу, Здійснювати гігієнічні процедури, інші обов'язки
- Вироблення правильного алгоритму ходи
- Навчання батьків мотивування дитини задіювати можливі рухи самостійно у діяльності
- Інше: _____

55. Ваша дитина коли-небудь мала ортопедичний пристрій, шарнірний пристрій?

	Ніколи	Не пам'ятаю	Так, короткий період часу	Так, довгий період часу	Має дотепер, змінюємо за віком
Для гомілкостопного суглобу					
Засіб фіксації коліна на ніч					
Шарнірний пристрій для всієї ноги, як опора					
Шини на руку під час сну					
Ортез на ділянку грудної клітки та черевної					

порожнини					
-----------	--	--	--	--	--

56. Чи були хірургічні втручання у дитини?

- Не було
 Не пам'ятаю
 Так було
 Усунення контрактури в ділянці Ахілового сухожилка
 Усунення контрактури в ділянці підколінного(колінного сухожилка)
 Хірургічне втручання в ділянці тазостегнового суглобу
 Хірургія хребта в напрямку усунення викривлення
 Інше: _____

57. У випадку, якщо у дитини був перелом, просимо вас вказати місце. У випадку, що не було - пропускайте питання. Якщо одночасно відбулося декілька переломів, відзначте декілька ділянок. Якщо в часі послідовно - тоді у відповідному стовпці

	Перелом 1	Перелом 2	Перелом 3	Перелом 4
Кістка руки(плече, передпліччя)				
Кістка ноги(стегно , гомілка)				
Рebro, ділянка шиї				
Кістка зап'ястя, пальця				
Кістка стопи, пальця				
Перелом черепа				
Наслідок аварії із візком				
Внаслідок аварії авто, громадського транспорту				
Стався без забою				
Під час перевдягання, переміщення				

58. Ваша дитина застосовує допоміжні засоби для пересування?

	Так	Ні	Не знаю
Милиці			
Ходунці			
Колісне крісло з ручним управлінням			
Колісне крісло з електричним управлінням			
Скутер			
Обладнаний велосипед триколісний			
Інше: _____			

59. Настуні питання стосуються відчуття дитиною фізичного дискомфорту та болю. Чи вважаєте ви, що ваша дитина відчувала сильний біль чи слабкість коли-небудь, можливо це повторювалося?

- Не пам'ятаю
- Ні
- Так, кожного місяця
- Так, кожного тижня
- Так, від одного разу до двох протягом дня
- Так, часто протягом дня
- Інше: _____

60. Якщо на питання про біль ви відповіли ствердно, скажіть, на вашу думку що провокувало дискомфорт у дитини? Якщо відповідь була заперечна, пропускайте питання. У графі "опис" ви можете вказати ваш варіант

- Не маю впевненості відносно причини
- В залежності від проблем з диханням
- В залежності від проблем зі шлунком (печія, наприклад)
- В залежності від стану кісток, наявності контрактур
- Внаслідок медичних втручань
- Інше: _____

61. Питання щодо госпіталізації. Як часто протягом року дитина може потрапити в лікарню (госпіталізована) у питаннях надання медичної допомоги, яку ви не можете надати вдома?

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	
Менше 1 разу на рік											Більше 10 разів на рік

62. При госпіталізації, вкажіть основні причини, проблеми з якими ви зверталися за медичною допомогою. Визначте причину (стовбець 1, поставивши відмітку) та специфічну проблему звернення (стовбець 2)

	1. Причина	2. Специфічна проблема
Не пам'ятаю		
Не пам'ятаю специфічної проблеми звернення		
Плановане хірургічне втручання		
Регулярне медичне обстеження		
При супутніх захворюваннях		
Термінова медична допомога та хірургічне втручання		
Допомога у небезпечному для життя стані		
Щоб прийняти участь у клінічному дослідженні		
Апноє		
Пришвидшене дихання		

Зупинки в диханні		
Кисневий голод		
Накопичення слизу		
Пневмонія		
Інфекційне респіраторне захворювання		
Початок використання ВіРАР		
Для дослідження дитини під час сну		
Втрата маси тіла		
У зв'язку з проблемами ШКТ (напр. печія)		
Обстеження для біопсії м'язу		
Встановлення G-трубки для годування		
Проведення хірургії сколіозу		
Хірургічне усунення контрактур		
Розміщення трахеостоми		

Атривність та діяльність дитини

63. Опишіть будь-ласка приблизний графік вашого дня з дитиною

	Ми цього не робимо	7.00	8.00	9.00	10.00	11.00
Підйом						
Гігієнічні процедури						
Годування						
Пиття						
Вдягання						
Розвиток мовлення, альтернативної системи комунікації						
Розвиткові заняття, уроки в школі(залежно від віку)						
Фізична терапія						
Прогулянка						
Перегляд мультфільмів дитиною						
Перегляд фільмів разом з дитиною						
Вправи на розтяг						
Вертикалізація						
Позиціонування						
Переміщення дитини (самостійне, з допомогою)						
Відвідування садку, школи, розвитковоо центру						
Зустрічі з друзями						

Прогулянка з дитиною						
Інше: _____						

64. Вкажіть , будь -ласка, які види самостійної діяльності ваша дитина виконує. У графі "опис" ви можете написати ваші зауваження щодо рухів, у випадку відсутності потрібного варіанту серед запропонованих

<input type="checkbox"/>	Рухає верхніми кінцівками
<input type="checkbox"/>	Рухає нижніми кінцівками
<input type="checkbox"/>	Рухає шиєю та головою
<input type="checkbox"/>	Робить повороти тулубом
<input type="checkbox"/>	Дитина лише лежить
<input type="checkbox"/>	Дитина може сидіти з підтримкою
<input type="checkbox"/>	Дитина сидить без підтримки
<input type="checkbox"/>	Дитина може стояти з підтримкою (з ортезами, додатковими допоміжними засобами але з допомогою дорослого)
<input type="checkbox"/>	Дитина може стояти самостійно (з ортезами, додатковими допоміжними засобами але без дорослого)
<input type="checkbox"/>	Дитина може пересуватись по-пластунськи
<input type="checkbox"/>	Дитина повзає самостійно
<input type="checkbox"/>	Дитина повзає з допомогою
<input type="checkbox"/>	Сідає самостійно
<input type="checkbox"/>	Сідає самостійно за допомогою ортопедичних засобів, підтримує себе руками
<input type="checkbox"/>	Сідає з допомогою дорослого
<input type="checkbox"/>	Боїться здійснювати рухи через дискомфортні відчуття, тривогу, незнайомість
<input type="checkbox"/>	Самостійно лягає на поверхню
<input type="checkbox"/>	При спробі лягти на поверхню, падає
<input type="checkbox"/>	Потребує допомоги, щоб лягти
<input type="checkbox"/>	Дитина має слабкість, але при допомозі є відчуття, що вона включається в спільну діяльність
<input type="checkbox"/>	Інше: _____

65. Улюблене заняття , яке любить робити ваша дитина? У випадку, відсутності поставте риску "-"

66. Що приносить задоволення дитині у щоденному дргляді? У випадку відсутності, поставте риску "-"

68. Яким чином ви спілкуєтеся з дитиною та дізнаєтеся про її стан самопочуття, настроїв, відчуття в тілі? У графі "опис" ви можете вказати ваш варіант

<input type="checkbox"/>	Дитина розмовляє, говорить мені про це
<input type="checkbox"/>	Дитина розмовляє погано, але я намагаюсь зрозуміти
<input type="checkbox"/>	Ми використовуємо звуки, щоб зрозуміти дитину

- Дитина не розмовляє, я не можу зрозуміти дитину
- Ми розробили та використовуємо альтернативні способи комунікації (картки, інше)
- Дитина використовує гаджети , щоб спілкуватися
- Інше: _____

69. Скільки часу протягом дня (окрім нічного сну) дитина проводить в положенні лежачи?

	1	2	3	4	5	
Менше 1 години						Більше 5 годин

70. Скільки разів на день ви з дитиною робите вправи?

- Не знаю
- Не робимо
- Робимо один раз на день
- Робимо декілька разів на день
- Постійно намагаємось залучати дитину у діяльність

71. Чи використовуєте позиціонування дитини в різних положеннях?

- Так
- Ні
- Не вмію
- Інше: _____

72. Чи використовуєте ви Мішок Амбу для дитини?

- Наша дитина не потребує використання Амбу
- Ми не маємо Амбу
- Ми не знаємо як користуватися Амбу
- Ми маємо Амбу, але не користуємося
- Використовуємо менше 1 разу на тиждень
- Використовуємо 2-4 рази на тиждень
- Використовуємо 5-7 разів на тиждень
- Використовуємо декілька разів на день
- Лише при респіраторних ускладненнях

73. Вкажіть максимальний рівень прояву навички, навіть, якщо потім вона була втрачена

	Ні	Не впевнений	Так, ця навичка досягнута у віці до 6 міс.	Так, ця навичка досягнута у віці від 6 міс до 1 року	Так, ця навичка досягнута у віці від 1 року до 2 років	Так, навичка досягнута від 2 до 4 років	Так, ця навичка досягнута від 4 до 6 років	Інше
Повертається без сторонньої допомоги								
В положенні на животі, спирається на ручки та утримує голову								
Сидить повністю без підтримки на рахунок до 10								
В положенні сидячи підносить ложку з їжею до ротика								
Повзає на руках та колінках								
Стоїть на рахунок до 10, з необхідністю застосування підпорок, ортопедичних засобів, шарнірних приладів								
Стоїть самостійно на рахунок до 10 без підпорок та допомоги								
Встає з підлоги, але для цього потрібен стілець								
Встає з підлоги без допомоги стільця								
Може пройти 10 метрів з підтримкою та ортопедичними засобами								
Може пройти без підтримки та ортопедичних засобів								

Долає 4 і більше сходинок без бильця									
Долає 10 і більше сходинок без бильця									
Ходить протягом 10 хв. без зупинки та відпочинку									
Проходить 1 км.									
Такий смий витривалий як і однолітки при фізичній активності									

74. Якщо вашій дитині від 5 років, чи досягала вона наступних навичок?

- Дитина ще не досягла 5 років
- Не пам'ятаю
- Вмивається самостійно
- Повністю вдягається без допомоги
- Користується туалетом без допомоги
- Їсть самостійно
- Вилазить з ліжечка, стільця без допомоги
- Підіймається вгору по сходам без допомоги
- Приймає участь у групових іграх
- Вчиться плавати
- Інше: _____

75. Напишіть вік дитини, коли ви помітили різкий спад у навичках, які були сормовані раніше

Провідна участь дитини у житті

76. Чи ви відвідуєте/відвідували коли-небудь з дитиною наступні місця: (якщо ви б хотіли додати, скористуйтеся графою "опис")

- Театр
- Цирк
- Кіно
- Концерти
- Виставки
- Музеї
- Зоопарк
- Розвивальні гуртки
- Гуртки професійного спрямування (художня школа, гончарство)
- Танцювальні секції
- Інше: _____

77. Як часто протягом дня ви фізично доторкаєтесь вашої дитини, що не пов'язано із необхідністю надавати догляд?

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	
Дуже рідко, до 1 разу на день											Більше 10 разів, ми постійно маємо моменти ніжності

78. Протягом дня ви маєте час на діалог з дитиною? у графі "опис" ви можете вписати ва варіант

- Так
 Ні
 Намагаємось, але залежить від кількості справ
 Інше: _____

79. Як дитина показує вам , що потребує розмови? (рухи, погляд, слова, позиція, звуки). Напишіть , будь-ласка те, що ви помічаєте. У випадку невпевненості. поставте риску "-"

80. Чи підтримуєте ви думку дитини, коли щось для неї важливо? Ви можете вписати ваш варіант відповіді.

- Так
 Ні
 Не завжди вдається
 Є питання важливіші для її здоров'я
 Інше: _____

81. У повсякденній діяльності , ви відчуваєте цікавість дитини до того, що ви робите (домашні справи, робота, стосунки з оточуючими, інше)?

- Так
 Ні

82. Будь-ласка, оцініть ініціативу дитини у прагненні щось робити самостійно

	1	2	3	4	5	
Дуже хоче, дуже старається						Зовсім не цікава, байдужа

83. Гости, друзі та спілкування. До вас часто приходять гости? Друзі дитини часто з нею спілкуються? Оберіть всі, що підходять

- Не знаю

- Не часто, ми мало спілкуємося з іншими
- Не часто, але ми підтримуємо стосунки з іншими
- Не часто, але ми разом святкуємо сімейні свята
- Часто, в нас велика компанія
- Часто, але ми дуже змучуємося
- Часто, наша дитина дуже комунікабельна
- Наша дитина використовує соціальні мережі, відео дзвінки он-лайн для спілкування

84. Хо обирає одяг для дитини?

- Батьки
- Нам часто дарують, передають одяг
- Дитина обирає
- Ми приймаємо рішення разом
- Інше: _____

Фактори оточуючого середовища

85. Ваша дитина відвідує садок?

- Так
- Ні

86. Ваша дитина відвідує школу?

- Так
- Ні

87. На якій відстані від дому знаходиться навчальний заклад?

88. Як ви організуєте навчальний процес? У випадку, якщо ви маєте свій варіант, не зазначений нижче, скористуйтеся графою "опис" і напишіть його там

- В межах навчального закладу
- Вдома, приходять вчителі
- Самостійно навчаю дитину на дистанційному навчанні
- Навчаю дитину згідно матеріалів з освітніх сайтів
- Інше: _____

89. Місце проживання з дитиною

- У квартирі
- У приватному будинку
- Інше: _____

90. На якому поверсі ви проживаєте? Якщо у приватному будинку, поставте риску "-"

91. Скільки житлових кімнат ви маєте?

92. Ваша дитина має особистий простір вдома?

- Так, має окрему кімнату
 - Так, має кімнату, яку поділяє з іншою дитиною, дітьми
 - Не має власної кімнати, ми проживаємо разом
 - Дитина не потребує власної кімнати
 - Інше: _____
-

93. Ваша дитина має адаптоване ліжко та обладнаний простір для занять? Якщо ви маєте ваш варіант відповіді або коментар, залишіть його у графі "опис"

- Так
 - Ні
 - Інше: _____
-

94. Чи користуєтеся ви аудіо бо відео-нянею?

- Так
 - Ні
 - Інше: _____
-

95. Ванна кімната вашої квартири зручна адаптована до потреб дитини?

- Так
 - Ні
 - Інше: _____
-

96. Які допоміжні засоби ви використовуєте при щоденному догляді за дитиною?

- Допоміжний засіб для пересування по вулиці (нерівній поверхні)
 - Засіб для переміщення всередині дому, інших приміщень
 - Крісло для купання
 - Універсальні засоби, підлаштовані під дитину, що дозволяє їй виконувати самостійно діяльність
 - Засоби для спілкування
 - Навчальні допоміжні засоби
 - Інше: _____
-

97. Чи ви маєте адаптоване крісло для годування, сидіння дитини?

- Наша дитина не потребує крісла
- Ми маємо
- В нас відсутнє
- Дитина сидить самостійно
- Дитина сидить на руках в одного з батьків
- Дитина не користується кріслом у зв'язку з тим, що лежить і харчується через зонд
- Дитина їсть самостійно
- В нас не має адаптованого, ми самі робимо крісло зруним для сидіння дитини
- Інше: _____

100. Ви маєте вдома вертикалізатор?

- Так
- Ні
- Інше: _____

101. Ви маєте вдома оснащення необхідне для вправ? Фітбол, килимок, інші.

- Так
- Ні
- Інше: _____

102. У вашому будинку є справний ліфт? Чи Ви користуєтеся ним з дитиною?

- Ліфт є, але не працює
- Ліфт є, працює, але ми не користуємося
- В нас відсутнє
- Дитина сидить самостійно
- Дитина сидить на руках в одного з батьків
- Дитина не користується кріслом у зв'язку з тим, що лежить і харчується через зонд
- Дитина їсть самостійно
- В нас не має адаптованого, ми самі робимо крісло зруним для сидіння дитини
- Інше: _____

103. При вході в дім є пандус?

- Присутній
- Відсутній
- Пандус не зручний (завеликий кут підйому)
- Електричний
- Пандус мобільний, ставиться за потребою

104. На якій відстані від вашого дому знаходяться місця, необхідні у щоденних потребах ?

	До 100 метрів	100-200 метрів	200-300 метрів	300-400 метрів	400-500 метрів	500-1000 метрів
--	---------------	----------------	----------------	----------------	----------------	-----------------

Продуктовий магазин						
Аптека						
Поліклініка						
Магазин побутових товарів						
Пошта, відділення служби доставки						
Магазин одягу та інші						

105. Яким чином ви з дитиною доїжджаєте до потрібного місця?

- Ми намагаємось нікуди не виходити
- Використовуємо власне авто
- Викликаємо таксі
- Використовуємо низько підлоговий громадський транспорт
- Дитина пересувається у колісному кріслі лише на невеликі відстані
- Наші друзі допомагають нам
- Дитина пересувається на адаптованому засобі на великі відстані

Додаткові питання

106. Будь-ласка, оцініть за ступенем ефективності отримання корисної та обгрунтованої інформації з наступних джерел

	Найефективніше	Середній ступінь ефективності	Мала ефективність	Зовсім не ефективно	Не користувались ніколи цим джерелом
Лікарі, мед.сестри розповідають інф.при відвідуванні лікаря , в кабінеті					
Лікарі, мед.сестри надають мені письмово оформлену інформацію					

Інформація з офіційного сайту Фонду "Діти зі СМА" csma.org.ua					
Конференція для батьків, організована міждисциплінарною командою					
Інформація від нервово-м'язових центрів					
Інформація від генетичних центрів					
Спілкування в мережі з іншими батьками дітей зі СМА в нашій області					
Спілкування з іншими батьками дітей зі СМА через інтернет сайти, групи					
Інша загальна інформація, яку ми шукаємо в інтернеті					
Місцева бібліотека					
Книжковий магазин					
Інше джерело					

107. При користуванні сайтом отримання інформації з питань СМА в режимі on-line, ви маєте на меті:

	Ми не змогли знайти того що шукали	Ми знайшли дуже корисну інформацію	Знайшли інформацію, але дуже наукову і заплутану	Використали інформацію, для звернення до лікаря	Інший варіант
Шукаємо інформацію про СМА загалом					
Шукаємо					

місце, де можемо отримати хорошу медичну допомогу для дитини					
Ми шукаємо різні способи лікування					
Ми шукаємо інформацію для участі у клінічному дослідженні					
Ми шукаємо інформацію щодо подальших кроків у догляді за дитиною					
Ми шукаємо інформацію щодо розвитку дитини					
Інший варіант					

108. Ви приймаєте участь у заходах , які організовує український фонд - "Діти зі СМА" csma.org.ua ?

- Так
 Ні

109. Якої саме допомоги ви потребуєте як батьки найбільше?

- Духовної
 Фінансової
 Психологічної
 Соціальної
 Допомоги сім'ї
 Допомоги друзів
 Допомоги інших сімей з дітьми зі СМА
 Допомоги спеціалізованих центрів
 Допомоги роботи міждисциплінарної команди фахівців, які спеціалізуються на СМА

Допомоги мобільної клініки СМА

110. Що б ви хотіли змінити у вашому житті з дитиною зі СМА, що покращити рівень якості життя і дитини і вашої сім'ї. Якщо не маєте варіантів, поставте ризику "-"

111. Відгук щодо даного дослідження. На вашу думку, дане дослідження:

	Повністю погоджуюсь	Частково погоджуюсь	Частково не погоджуюсь	Абсолютно не згоден	Нейтрально
Легке для розуміння					
Надало гарні варіанти відповідей					
Задані потрібні питання щодо захворювання дитини					
Задано потрібні питання щодо отримання допомоги моїй дитині					
Задано правильні питання про роль батьків					

Інформована згода на обробку отриманих даних . Ми інформуємо вас, що дане опитування не має жодної комерційної мети, є частиною дослідження для магістерської роботи студентки УКУ Аракельян Є.О., спеціальності "Фізична терапія та ерготерапія".
Відповіді, які ви надали нам , будуть використані узагальнено, зберігаючи вашу конфіденційність. Будь-ласка, дайте відповіді та твердження нижче:

- Так, Я погоджуюсь із використанням та обробкою моїх персональних даних за умови дотримання їх захисту відповідно до вимог Закону України «Про захист персональних даних».
- Ні, Я не погоджуюсь із використанням та обробкою моїх персональних даних за умови дотримання їх захисту відповідно до вимог Закону України «Про захист персональних даних».

Дуже дякуємо вам за велику кількість часу, надану на заповнення даного опитування!

СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ДЖЕРЕЛ

- 1.Шкробанець І.Д., Ластівка І.В., Поліщук М.І. та ін),(European Union Committee of Experts on Rare Diseases) .
- 2.Наказ МОЗ України [<http://www.moz.gov.ua>] «Про затвердження переліку рідкісних (орфанних) захворювань» від 27.10.2014 р. №778;
- 3.Шкробанець І.Д., Ластівка І.В., Поліщук М.І. та ін. Проблеми орфанних хвороб // Неонатологія, хірургія та перинатальна медицина. — 2013. — № 2(8);
- 4.About Rare Diseases [<http://www.eurordis.org>] — Rare Diseases Europe (EURORDIS).-Електронний ресурс.
- 5.Ю.А. Селивѣрстов, С.А. Ключников, С.Н. Иллариошкин "Спинальные мышечные атрофии: понятие, дифференциальная диагностика, перспективы лечения", - журнал "Нервные болезни" № 3, 2015
- 6.Закон ВР України «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань» від 15.04.2014 р. № 1213-VII; <http://zakon4.rada.gov.ua/>
- 7.Шатілло А.В., Матюшенко В.М.ДУ «Інститут неврології, психіатрії та наркології НАМН України», Харків; Харківський благодійний фонд «Діти зі спінальною м'язовою атрофією» Спінальна м'язова атрофія: реалії та перспективи в Україні.- Український медичний часопис: 1(1) (135) – I/II 2020.
- 8.Bertini E. Congenital muscular dystrophies: a brief review / E. Bertini, A. D'Amico, F. Gualandi, S. Petrini // Semin. Pediatr. Neurol. — 2011. — Vol. 18(4). — P. 277-288.
- 9.Cherry J.J. Therapeutic strategies for the treatment of spinal muscular atrophy / J.J. Cherry, E.J. Androphy // Future Med. Chem. — 2012. — Vol. 4(13). — P. 1733-1750.
- 10.Грознова О.С. Генетические аспекты возникновения жизнеугрожаемых состояний у больных с миопатией / О.С. Грознова, М.С.

Тренева /Российский вестник перинатологии и педиатрии. — 2011. — № 5. — С. 38-41.

11.Лівшиць Л.А. Сучасний стан и перспективи ДНК-діагностики найбільш поширених моногенних нейром'язових спадкових захворювань та спадкових форм розумової відсталості в Україні / Л.А. Лівшиць // Мат. межд. конф. «Неординарные синдромы и заболевания нервной системы у детей и взрослых». — Донецк, 2003

12.Волошин П.В. Аналіз поширеності та захворюваності на нервові хвороби в Україні / П.В. Волошин, Т.С. Міщенко, Є.В. Лекомцева // Междунар. неврол. журн. — 2006. — № 3. — С. 9-13

13.Мартинюк В.Ю. Дитяча неврологічна служба у 2007 році й перспективи її розвитку // Межд. неврол. журн. — 2008. — № 5(21). — С. 51-55.

14.Sewry C.A. Muscular dystrophies: an update on pathology and diagnosis / C.A. Sewry // Acta Neuropathol. — 2010. — Vol. 120(3). — P. 343-358.

15.Darras B.T. Spinal muscular atrophies // *Pediatr. Clin. North Am.* 2015. V. 62. № 3. P. 743–766

16.Bushby K. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management / K. Bushby, R. Finkel, D.J. Birnkrant et al. // *Lancet*

17.Ю.А. Селивёрстов, С.А. Ключников, С.Н. Иллариошкин, Афанасьева Н.А. "Распространенность наследственных нервно-мышечных заболеваний среди детского населения Автономной республики Крым //Материалы научно-практической конференции "Сучасний стан медичної генетики в Україні". – Киев, 1999. – С.12

18.Byers R, Banker BQ. Infantile muscular atrophy. *Arch. Neurol.* 1961; 5: 140–164

19.Dubowitz V. Chaos in the classification of SMA a possible resolution.pdf. - 1995

20.Lerres K.a.Grimm T.Genetic counseling in families with spinal muscular atrophy type Kugelberg-Welander, *Hum.Genet.*, 1983,v.65,p.74-74

21. "Neurologic interventions for physical therapy", Suzanne Martin; Mary Kesslek, Philadelphia : Saunders, 2015. European Union Committee of Experts on Rare Diseases [<http://www.eucerd.eu/>]

22. Werdnig G. Two early infantile hereditary cases of progressive muscular atrophy simulating dystrophy, but on a neural basis. 1891. Arch Neurol. 1971;25:276-8. [PubMed]

24. Lewelt, A., Newcomb, T. M., & Swoboda, K. J. (2012). New therapeutic approaches to spinal muscular atrophy. Current neurology and neuroscience reports, 12(1), 42–53. <https://doi.org/10.1007/s11910-011-0240-9>

25. Sumner Charlotte J. Molecular mechanisms of spinal muscular atrophy. J. Clin. Neurol. 2007; 22: 979–989.

Farrar, M. A., & Kiernan, M. C. The Genetics of Spinal Muscular Atrophy: Progress and Challenges. Neurotherapeutics : the journal of the American Society for Experimental NeuroTherapeutics, 12(2), 290–302. 2015.

26. Farrar, M. A., & Kiernan, M. C. (2015). The Genetics of Spinal Muscular Atrophy: Progress and Challenges. Neurotherapeutics : the journal of the American Society for Experimental NeuroTherapeutics, 12(2), 290–302.

27. OMIM. Spinal muscular atrophy type I .Електронний ресурс. <http://omim.org/entry/253300>

28. Євтушенко С. К., Морозова Т. М., Шестова Є. П., ін. Спінальні м'язові атрофії та бічний аміотрофічний склероз як прояв хвороби рухового нейрону у дітей. Електронний ресурс— <http://www.mif-ua.com/education/symposium/spinalnye-myshechnye-atrofii-i-bokovoj-amiotroficheskij-skleroz-kak-proyavlenie-bolezni-dvigatel'nogo-nejrone-u-detej>

29. Наследственные болезни нервной системы : руководство для врачей / под ред. акад. РАМН Ю. Е. Вельтищева, проф. П. А. Темина. — М. : Медицина, 1998

30. Спинальная амиотрофия Верднига — Гоффмана — симптомы, лечение и фото патологии. Електронний ресурс <http://neurodoc.ru/bolezni/drugie/spinalnaya-amiotrofiya-goffmana.html>.

31.Spinal muscular atrophy: a motor neuron disorder or a multi-organ disease? Journal of Anatomy, July 2013/DOI 10.1111/joa.12083. Pubmed ID 23876144.Authors Monir Shababi, Christian L. Lorson, Sabine S. Rudnik-Schöneborn

32.Munsat T.L., Davies K.E. International SMA Consortium Meeting (26–28 June 1992, Bonn, Germany) // Neuromuscul. Disord. 1992. V. 2. № 5–6. P. 423–428.

33.Mercuri E., Bertini E., Iannaccone S.T. Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges // Lancet. Neurol. 2012. V. 11. № 5. P. 443–452.

34.Soler-Botija C, Ferrer I, Gisch I et al. Neuronal death is enhanced and begins during foetal development in type 1 spinal muscular atrophy spinal cord. Brain. 2002; 125: 1624–1634.

35.Sumner Charlotte J. Molecular mechanisms of spinal muscular atrophy. J. Clin. Neurol. 2007; 22: 979–989

36.Wharton S, Ince PG. Pathology of motor neuron disorders. In: Motor neuron disorders. Philadelphia, PA: Butterworth Heinemann, 2003: 17–49.

37.Wharton S, Ince PG. Pathology of motor neuron disorders. In: Motor neuron disorders. Philadelphia, PA: Butterworth Heinemann, 2003: 17–49.

38.Тодоров Сергей Сергеевич – к.м.н., асс. каф. патологической анатомии Ростовского ГМУ, зав. патологоанатомическим отделением Ростовского НИИ акушерства и педиатрии Федерального агентства по оказанию высокотехнологичной медицинской помощи : "Клинико-морфологическая характеристика спинальной мышечной атрофии у ребенка первого года жизни", г. Ростов-на-Дону, РФ

39.De Sanctis R, Pane M, Coratti G, et al. Clinical phenotypes and trajectories of disease progression in type 1 spinal muscular atrophy. Neuromuscular disorders : NMD. 2018;28(1):24-28

40.Feldkötter, M., Schwarzer, V., Wirth, R., Wienker, T. F., & Wirth, B. (2002). Quantitative analyses of SMN1 and SMN2 based on real-time lightCycler

PCR: fast and highly reliable carrier testing and prediction of severity of spinal muscular atrophy. American journal of human genetics, 70(2), 358–368.
<https://doi.org/10.1086/338627>

41.Г.Крайг. Бокум Д.Психология развития. – 9-е изд.-СПб.: Питер, 2005.- 940с.: ил.-(Серия "Мастера психологии").

42.Kolb SJ, Kissel JT. Spinal Muscular Atrophy. Neurol Clin. 2015 Nov; Review. PubMed PMID: 26515624; PubMed Central PMCID: PMC4628728.

43.[Dr. Liji Thomas, MD](#) Reviewed by [Afsaneh Khetrapal, BSc](#) Spinal Muscular Atrophy Types. News medical life science, on-line journal www.news-medical.net

44.Neurology: a Queen Square Textbook / Ed. by C. Clarke, R. Howard, M. Rossor, S.D. Shorvon. Oxford: Wiley-Blackwell, 2009),(Faravelli I., Nizzardo M., Comi G.P., Corti S. Spinal muscular atrophy – recent therapeutic advances for an old challenge // Nat. Rev. Neurol. 2015. V. 11. № 6. P. 351–359

45.K M Hardart, M & D Truog, R. (2003). Spinal muscular atrophy-type I. Archives of disease in childhood. 88. 848-50. 10.1136/adc.88.10.848.

46.[The Genetics of Spinal Muscular Atrophy: Progress and Challenges](#).Farrar MA, Kiernan MC. Neurotherapeutics. 2015 Apr;12(2):290-302. doi: 10.1007/s13311-014-0314-x.

47.Kaufmann P., McDermott M.P., Darras B.T. et al.; Muscle Study Group; Pediatric Neuromuscular Clinical Research Network for Spinal Muscular Atrophy. Observational study of spinal muscular atrophy type 2 and 3: functional outcomes over 1 year // Arch. Neurol. 2011. V. 68. № 6. P. 779–786.)

48.Gdynia HJ, Sperfeld AD, Flaith L, et al. Classification of phenotype characteristics in adult-onset spinal muscular atrophy. European neurology. 2007;58(3):170-176.)

49.Kaneko K, Arakawa R, Urano M, Aoki R, Saito K. Relationships between long-term observations of motor milestones and genotype analysis results in childhood-onset Japanese spinal muscular atrophy patients. Brain Dev.2017;39(9):763-773

50.Montes J, McDermott MP, Mirek E, et al. Ambulatory function in spinal muscular atrophy: Age-related patterns of progression.PLoS One. 2018;13(6): e0199657.)

51.The portal for rare disease and orphan drugs
https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=83420

52.SMA Support UK Information Production Team First published: June 2016 Updated: December 2017 Full review due: June 2019.
<https://www.musculardystrophyuk.org/wp-content/uploads/2016/07/SMA-Type-4.pdf>

53.Cho S., Dreyfuss G. A degron created by SMN2 exon 7 skipping is a principal contributor to spinal muscular atrophy severity // Genes Dev. 2010. V. 24. № 5. P. 438–442.).

54.Piepers S., van den Berg L.H., Brugman F. A natural history study of late onset spinal muscular atrophy types 3b and 4 // J. Neurol. 2008. V. 255. № 9. P. 1400–1404.);

55.Soubrouillard C, Pellissier JF, Lepidi H et al. Expression of developmentally regulated cytoskeleton and cell surface proteins in childhood spinal muscular atrophies. J. Neurol. Sci. 1995; 133: 155–163.

56.Sumner Charlotte J. Molecular mechanisms of spinal muscular atrophy. J. Clin. Neurol. 2007; 22: 979–989.)

57.Farrar, M. A., & Kiernan, M. C. (2015). The Genetics of Spinal Muscular Atrophy: Progress and Challenges. Neurotherapeutics : the journal of the American Society for Experimental NeuroTherapeutics, 12(2), 290–302. doi:10.1007/s13311-014-0314-x

58.Wang, C. H., Finkel, R. S., Bertini, E. S., Schroth, M., Simonds, A., Wong, B., Aloysius, A., Morrison, L., Main, M., Crawford, T. O., Trela, A., & Participants of the International Conference on SMA Standard of Care (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. Journal of child neurology, 22(8), 1027–1049. <https://doi.org/10.1177/0883073807305788>

59. Chia-Wei Lin MS, Stephanie J. Kalb PhD, Wei-Shi Yeh Phg. Delay in diagnosis of Spinal Muscular Atrophy: A systematic Literature Review. Journal: "Pediatric Neurology". www.elsevier.com

60. Bartels, B., Habets, L. E., Stam, M., Wadman, R. I., Wijngaarde, C. A., Schoenmakers, M. A. G. C., Takken, T., Hulzebos, E. H. J., van der Pol, W. L., & de Groot, J. F. (2019). Assessment of fatigability in patients with spinal muscular atrophy: Development and content validity of a set of endurance tests. *BMC Neurology*, 19(1), 21–21. PubMed. <https://doi.org/10.1186/s12883-019-1244-3>

61. Russman BS. Spinal muscular atrophy: clinical classification and disease heterogeneity. *J Child Neurol*. 2007 Aug;22(8):946-51. Review. PubMed PMID:17761648.

62. Prior, T. W. (2007). Spinal Muscular Atrophy Diagnostics. *Journal of Child Neurology*, 22(8), 952–956

63. Башкірова Л.М. Національна медична академія післядипломної освіти імені П.Л. Шупика. Клінічні аспекти диференціальної діагностики бульбарного і псевдобульбарного синдромів. *Международный неврологический журнал* 7 (29) 200, Рубрики: Неврология, м. Київ

64. Willig TN, Paulus J, Lacau Saint Guily J, et al: Swallowing problems in neuromuscular disorders. *Arch Phys Med Rehabil* 1994; 75:1175- 1181

65. Houston K, Bushang PH, Duffy D, et al: Occlusal characteristics of children with spinal muscular atrophy. *Pediatr Dent* 1994; 16(1):59- 61) (Houston K, Bushang PH, Iannaccone ST, et al: Craniofacial morphology of spinal muscular atrophy. *Pediatr Res* 1994;36:265-269.)

66. Eng GB, Binder H, Koch B: Spinal muscular atrophy: Experience in diagnosis and rehabilitation in management of 60 patients. *Arch Phys Med Rehabil* 1984; 65:549-553

67. Sporer SM, Smith BG. Hip dislocation in patients with spinal muscular atrophy. *J Pediatr Orthop*. 2003 Jan-Feb;23(1):10-14.

- 68.Zenios M, Sampath J, Cole C, et al: Operative treatment for hip subluxation in spinal muscular atrophy. *J Bone Joint Surg Br.* 2005 ;87(11):1541-1544.
- 69.Thompson CE, Larsen LJ: Recurrent hip dislocation in intermediate spine atrophy. *J Pediatr Orthop* 1990; 10:638-641.
- 70.Carter GT, Abresch RT, Fowler WM Jr, et al: Profiles of neuromuscular diseases: Spinal muscular atrophy. *Am J Phys Med Rehabil* 1995; 74(suppl):S150-S159.
- 71.Willig TN, Bach JR, Rouffet MJ, et al: Correlation of flexion contractures with upper extremity function and pain for spinal muscular atrophy and congenital myopathy patients. *Am J Phys Med Rehabil* 1995; 74:33-38.)
- 72.Ballestrazzi A, Ballardini D, Battistini N, et al: Growth pattern and body composition in spinal muscular atrophy, in Merlini L, Granata C, Dubowitz V (eds): *Current Concepts in Childhood Spinal Muscular Atrophy*. New York; Springer-Verlag, 1989, pp 221-226. 6
- 73.Barois A, Estournet B, Duval-Beaupere G, et al: Amyotrophic spinale infantile. *Rev Neurol (Paris)* 1989; 145:299-304.
- 74.Binder H: New ideas in the rehabilitation of children with spinal muscular atrophy, in Merlini L, Granata C, Dubowitz V (eds): *Current concepts in Childhood Spinal Muscular Atrophy*. New York, Springer-Verlag, 1989, pp 117-125
- 75.Evans GA, Drennan JR, Russman BS: Functional classification and orthopedic management of spinal muscular atrophy. *J Bone Joint Surg* 1981; 63-B(4):516-522.
- 76.Granata C, Merlini L, Magni E, et al: Spinal muscular atrophy: Natural history and orthopedic treatment of scoliosis. *Spine* 1989; 14:760-762
- 77.Буклет фонду Cure SMA <http://www.curesma.org/documents/support-care-documents/early-treatment-of-scoliosis.pdf>
- 78.Piasecki JO, Mahinpour S, Levine DB: Long-term follow-up of spinal fusion in spinal muscular atrophy population. *Clin Orthop* 1986; 207:44-54

79.Schwentker EP, Gibson DA: The orthopedic aspects of spinal muscular atrophy.; J Bone Joint Surg 1976: 58-A:32-38.

80.Noble-Jamieson C, Heckmatt JZ, Dubowitz V, et al: Effects of posture and spinal bracing on respiratory function in neuromuscular disease. Arch Dis Child 1986, 61:178-181

81.Riddick MF, Winter RB, Lutter LD: Spinal deformities in patients with spinal muscle atrophy: A review of 36 patients. Spine 1982: 7:476-483

82.Merlini L, Granata C, Bonfiglioti S, et al: Scoliosis in spinal muscular atrophy: Natural history and management. Devel Med Child Neurol 1989; 31:501-508

83.Granata C, Merlini L, Magni E, et al: Spinal muscular atrophy: Natural history and orthopedic treatment of scoliosis. Spine 1989; 14:760-762.

84.Буклет щодо проблем зі сколіозом у пацієнтів зі CMA<http://www.smafoundation.org/wp-content/uploads/2014/03/Scoliosis-in-SMA.pdf>

85.Fujak, A., W. Raab, et al. (2012). "Operative treatment of scoliosis in proximal spinal muscular atrophy: results of 41 patients." Arch Orthop Trauma Surg.)

86.Granata, C., S. Cervellati, et al. (1993). "Spine surgery in spinal muscular atrophy: long-term results." Neuromuscul Disord 3(3): 207-215

87.Binder H: New ideas in the rehabilitation of children with spinal muscular atrophy, in Merlini L, Granata C, Dubowitz V (eds): Current concepts in Childhood Spinal Muscular Atrophy. New York, Springer-Verlag, 1989, pp 117-125.

88.Буклет. Nutrition Basics Fostering Health and Growth for Spinal Muscular Atrophy.<http://www.curesma.org/documents/support--care-documents/nutrition-basics.pdf>

89.Balantic Z, Zupan A: Measurements of respiratory capacity in patients with neuromuscular diseases. Exp Lung Res. 2003;29(8):537- 548

90.Lyager S, Steffensen B, Juhl B: Indicators of need for mechanical ventilation in Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Chest* 1995; 108(3):779-785.)

91.Lyager S, Steffensen B, Juhl B: Indicators of need for mechanical ventilation in Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Chest* 1995; 108(3):779-785

92.Bach JR, Wang TG: Noninvasive long-term ventilatory support for individuals with spinal muscular atrophy and functional bulbar musculature. *Arch Phys Med Rehabil* 1995; 76:213-127

93.Haas H, Johnson JR, Gill TH, et al: Diaphragm paralysis and ventilatory failure in chronic proximal spinal muscular atrophy. *Am Rev Respir Dis* 1981; 123:465-467

94.Gilgoff IS, Kahlstrom E, MacLaughlin E, et al: Long-term ventilatory support in spinal muscular atrophy. *J Pediatr* 1989; 115:904- 909

95.Padman R, Lawless S, Von Nessen S: Use of BiPAP by nasal mask in the treatment of respiratory insufficiency in pediatric patients: Preliminary investigation. *Pediatr Pulmonol* 1994; 17:119-123

96.Want TG, Bach JR, Avilla C, et al: Survival of individuals with spinal muscular atrophy on ventilatory support. *Am J Phys Med Rehabil* 1994; 73:207-211.

97.JC, Kalkwarf HJ. Low bone mineral density and fractures are highly prevalent in pediatric patients with spinal muscular atrophy regardless of disease severity. *Neuromuscul Disord.* 2017. Apr;27(4):331337.10.1016/j.nmd.2017.01.019

98.FRACTURE RISK IN PATIENTS WITH MUSCULAR DYSTROPHY AND SPINAL MUSCULAR ATROPHY Peter Vestergaard, Henning Glerup, Birgit F. Steffensen, Lars Rejnmark MD, Jes Rahbek and Leif Mosekilde. *J Rehabil Med* 2001; 33: 150–155 P. Institute for Neuromuscular Diseases, Aarhus, Denmark

99.Vestergaard P, Glerup H, Steffensen BF, et al: Fracture risk in patients with muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *J Rehabil Med.* 2001;33(4):150-155

100.Gray B, Hsu JD, Furumasu J: Fractures caused by falling from a wheelchair in patients with neuromuscular disease. *Devel Med Child Neurol* 1992; 34:589-592.)

101.Kurihara N, Menea C, Maeda H, et al: Osteoclast-stimulating factor interacts with the spinal muscular atrophy gene product to stimulate osteoclast formation. *J Biol Chem.* 2001 2;276(44):41035-1039

102.Shanmugarajan S, Swoboda KJ, Iannaccone ST, et al: Congenital bone fractures in spinal muscular atrophy: functional role for SMN protein in bone remodeling. *J Child Neurol.* 2007;22(8):967-973

103.Bosboom W, Vrancken AF, van den Berg LH, Wokke JH, Iannaccone ST. Drug treatment for spinal muscular atrophy types II and III. *Cochrane Database Syst Rev* 2009;

104.Wadman RI, Bosboom WM, van der Pol WL, van den Berg LH, Wokke JH, Iannaccone ST, et al. Drug treatment for spinal muscular atrophy type I *Cochrane Database Syst Rev* 2012;(4):CD006281

104.1Mercuri, E., Finkel, R. S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E. S., Vitale, M., Snyder, B., Quijano-Roy, S., Bertini, E., Davis, R. H., Meyer, O. H., Simonds, A. K., Schroth, M. K., Graham, R. J., Kirschner, J., Iannaccone, S. T., Crawford, T. O., ... Szlagatys-Sidorkiewicz, A. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*, 28(2), 103–115. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.005>

104.2.Finkel, R. S., Mercuri, E., Meyer, O. H., Simonds, A. K., Schroth, M. K., Graham, R. J., Kirschner, J., Iannaccone, S. T., Crawford, T. O., Woods, S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E. S., Vitale, M., Snyder, B., Quijano-Roy, S., Bertini, E., ... Sejersen, T. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care;

medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders*, 28(3), 197–207. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.004>)

105. Дослідження «The ‘F-words’ in childhood disability: I swear this is how we should think!» P. Rosenbaum and J. W. Gorter. CanChild Centre for Childhood Disability Research, McMaster University, Hamilton, ON, Canada, and NetChild Network for Childhood Disability Research, Utrecht, the Netherlands (Rosenbaum & Gorter, 2012)

106. Brenner, M., Kidston, C., Hilliard, C. et al. Children’s complex care needs: a systematic concept analysis of multidisciplinary language. *Eur J Pediatr* 177, 1641–1652 (2018). <https://doi.org/10.1007/s00431-018-3216-9>

107. Реабилитация детей с ДЦП: обзор современных подходов в помощь реабилитационным центрам / Е.В. Семёнова, Е.В. Клочкова, А.Е. Коршикова-Морозова, А.В. Трухачёва, Е.Ю. Заблоцкис. – М.: Лепта Книга, 2018. – 584 с. – (Серия «Азбука милосердия»: метод. и справ. пособия.)

108. Neuromuscular Update. I Gil I. Wolfe, MD, Donald B. Sanders, MD, James W. Teener, MD, Richard A. Lewis, MD, Robert T. Leshner, MD, Craig M. McDonald, MD, David S. Saperstein, MD, Neeraj Kumar, MD, James K. Richardson, MD, 2008 Neuromuscular Update Course C, AANEM 55th Annual Meeting, Providence, Rhode Island . American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. 2008

109. Gans, B. M., Walsh, N. E., & DeLisa, J. A. (2005). *Physical medicine and rehabilitation: principles and practice*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins.)

110. Bowerman, M., Becker, C. G., Yáñez-Muñoz, R. J., Ning, K., Wood, M. J. A., Gillingwater, T. H., Talbot, K., & The UK SMA Research Consortium. (2017). Therapeutic strategies for spinal muscular atrophy: SMN and beyond. *Disease Models & Mechanisms*, 10(8), 943–954. <https://doi.org/10.1242/dmm.030148>

111.Chung, B. H. Y., Wong, V. C. N., & Ip, P. (2004). Spinal Muscular Atrophy: Survival Pattern and Functional Status. *Pediatrics*, 114(5), e548. <https://doi.org/10.1542/peds.2004-0668>

112.Crawford, T. O., & Pardo, C. A. (1996). The Neurobiology of Childhood Spinal Muscular Atrophy. *Neurobiology of Disease*, 3(2), 97–110. <https://doi.org/10.1006/nbdi.1996.0010>

113.Darras, B. T. (б. д.). SMA Type I: Outcome Measures. 24.

114 Neuromuscular Update . Spinal Muscular Atrophy. Robert T. Leshner MD Professor Department of Neurology and Pediatrics Children's National Medical Center. Washington, DC, Craig M. McDonald, MD Professor Department of Physical Medicine & Rehabilitation and Pediatrics. University of California Davis Medical Center. Sacramento, California

115.Kaufmann P, Muntoni F; International Coordinating Committee for SMA Subcommittee on SMA Clinical Trial Design. Issues in SMA clinical trial design. The International Coordinating Committee (ICC) for SMA Subcommittee on SMA Clinical Trial Design. *Neuromuscul Disord*. 2007 Jun;17(6):499-505.

116.Ballestrazzi A, Ballardini D, Battistini N, et al: Growth pattern and body composition in spinal muscular atrophy, in Merlini L, Granata C, Dubowitz V (eds): *Current Concepts in Childhood Spinal Muscular Atrophy*. New York; Springer-Verlag, 1989, pp 221-226.

117.Binder H: New ideas in the rehabilitation of children with spinal muscular atrophy, in Merlini L, Granata C, Dubowitz V (eds): *Current concepts in Childhood Spinal Muscular Atrophy*. New York, Springer-Verlag, 1989, pp 117-125.

118.Герцик А. Створення програм фізичної реабілітації/терапії при порушеннях діяльності опорно-рухового апарату / А. Герцик // Слобожанський науково-спортивний вісник. - 2016. - № 6. - С. 37-45. - Режим доступу: http://nbuv.gov.ua/UJRN/snsv_2016_6_8

119.Granata C, Merlini L, Magni E, et al: Spinal muscular atrophy: Natural history and orthopedic treatment of scoliosis. *Spine* 1989; 14:760-762.)

120. Russman BS, Buncher CR, White M, Samaha FJ, Iannaccone ST. Function changes in spinal muscular atrophy II and III. The DCN/SMA Group. *Neurology*. 1996 Oct;47(4):973-976.)

121. Guidelines to Physical Therapist Practice [Електронний ресурс] / АРТА. – Режим доступу : [https://www.scribd.com/doc/220740281/ Guidelines-to-Physical-Therapist-Practice-АРТА-1](https://www.scribd.com/doc/220740281/Guidelines-to-Physical-Therapist-Practice-АРТА-1)

122. Івасик Н. Концепція фізичної реабілітації дітей з бронхолегеневими захворюваннями / Наталія Івасик, Юрій Борецький // *Фізична активність, здоров'я і спорт*. - 2016. - № 3(25). - С. 41-48

123. Івасик Н. Алгоритм реабілітаційного обстеження дітей з бронхолегеневими захворюваннями / Н. Івасик // *Слобожанський науково-спортивний вісник*. - 2016. - № 4. - С. 42-46. - Режим доступу: http://nbuv.gov.ua/UJRN/snsv_2016_4_10.

124. Герцик А. М. Структура процедури обстеження опорно-рухового апарату у фізичній реабілітації / А. М. Герцик // *Педагогіка, 3. психологія та медико-біологічні проблеми фізичного виховання і спорту*, 2007. – № 9. – С. 23–25.

124.1. Korman, I. (2017). An algorithm of rehabilitation examination of persons with Charcot-Marie-Toot disease. *Слобожанський науково-спортивний вісник*, 60, 65–67. <https://doi.org/10.15391/snsv.2017-4.011>

125. Абдомінальна хірургія. Навчально-методичний посібник для студентів 4-х курсів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації, що навчаються за кредитно-модульною системою. За редакцією Я.С. Березницького Дніпро.-2013126.

127. De Lattre, C., Payan, C., Vuillerot, C., Rippert, P., de Castro, D., Bérard, C., & Poirot, I. (2013). Motor Function Measure: Validation of a Short Form for Young Children With Neuromuscular Diseases. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 94(11), 2218–2226. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2013.04.001>

128. De Sanctis, R., Coratti, G., Pasternak, A., Montes, J., Pane, M., Mazzone, E. S., Young, S. D., Salazar, R., Quigley, J., Pera, M. C., Antonaci, L., Lapenta, L., Glanzman, A. M., Tiziano, D., Muntoni, F., Darras, B. T., De Vivo, D. C., Finkel, R., & Mercuri, E. (2016). Developmental milestones in type I spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 26(11), 754–759. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2016.10.002>

129. Kolb, S. J., Coffey, C. S., Yankey, J. W., Krosschell, K., Arnold, W. D., Rutkove, S. B., Swoboda, K. J., Reyna, S. P., Sakonju, A., Darras, B. T., Shell, R., Kuntz, N., Castro, D., Iannaccone, S. T., Parsons, J., Connolly, A. M., Chiriboga, C. A., McDonald, C., Burnette, W. B., ... Kissel, J. T. (2016). Baseline results of the NeuroNEXT spinal muscular atrophy infant biomarker study. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, 3(2), 132–145. <https://doi.org/10.1002/acn3.283>

130. Kolobe, T. H., Bulanda, M., & Susman, L. (2004). Predicting Motor Outcome at Preschool Age for Infants Tested at 7, 30, 60, and 90 Days After Term Age Using the Test of Infant Motor Performance. *Physical Therapy*, 84(12), 1144–1156. <https://doi.org/10.1093/ptj/84.12.1144>

131. Mazzone, E., De Sanctis, R., Fanelli, L., Bianco, F., Main, M., van den Hauwe, M., Ash, M., de Vries, R., Fagoaga Mata, J., Schaefer, K., D'Amico, A., Colia, G., Palermo, C., Scoto, M., Mayhew, A., Eagle, M., Servais, L., Vigo, M., Febrer, A., ... Mercuri, E. (2014). Hammersmith Functional Motor Scale and Motor Function Measure-20 in non ambulant SMA patients. *Neuromuscular Disorders*, 24(4), 347–352. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2014.01.003>

132. Mazzone, E. S., Mayhew, A., Montes, J., Ramsey, D., Fanelli, L., Young, S. D., Salazar, R., De Sanctis, R., Pasternak, A., Glanzman, A., Coratti, G., Civitello, M., Forcina, N., Gee, R., Duong, T., Pane, M., Scoto, M., Pera, M. C., Messina, S., ... Mercuri, E. (2017). Revised upper limb module for spinal muscular atrophy: Development of a new module: RULM in SMA. *Muscle & Nerve*, 55(6), 869–874. <https://doi.org/10.1002/mus.25430>

133. Mercuri, E., Finkel, R. S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E. S., Vitale, M., Snyder, B., Quijano-Roy, S., Bertini, E., Davis, R. H., Meyer, O. H., Simonds, A. K., Schroth, M. K., Graham, R. J., Kirschner, J., Iannaccone, S. T., Crawford, T. O., Szlagatys-Sidorkiewicz, A. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*, 28(2), 103–115. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.005>

134. Montes, J, McDermott, M. P., Martens, W. B., Dunaway, S., Glanzman, A. M., Riley, S., Quigley, J., Montgomery, M. J., Sproule, D., Tawil, R., Chung, W. K., Darras, B. T., Kaufmann, P., & Finkel, R. S. (2010). Six-Minute Walk Test demonstrates motor fatigue in spinal muscular atrophy. 6.

135. Montes, Jacqueline, Gordon, A. M., Pandya, S., De Vivo, D. C., & Kaufmann, P. (2009). Clinical Outcome Measures in Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Child Neurology*, 24(8), 968–978. <https://doi.org/10.1177/0883073809332702>

136. Ступницька С. А., Рябуха О. І. Соматоскопічне обстеження як обов'язкова складова реабілітаційного обстеження дітей з патологією опорно-рухового апарату // Вісник проблем біології і медицини. – 2017. – №. 4 (2). – С. 145-151.

137. Хованская, Г.Н. Общие основы медицинской реабилитации в педиатрии : пособие для студентов педиатрического, медико-психологического, медико-диагностического факультетов и врачей / Г.Н. Хованская, Л.А. Пирогова. – Гродно: ГрГМУ, 2010. – 184 с. ISBN 978-985-496-697-7

138. Золотарева Т.А. Медицинская реабилитация / Т.А. Золотарева, К.Д. Бабов. - К.: КИМ, 2012. - 496 с

139. Вороньявская Л.К. Роль лечебной физкультуры в реабилитации больных с заболеваниями опорно-двигательного аппарата / Л.К. Вороньявская. Л.Г. Галкин, В.Е. Евсютина // Физическое воспитание студентов. - 2009. - №3. - С.3-5.

140. Qian, Y., McGraw, S., Henne, J., Jarecki, J., Hobby, K., & Yeh, W.-S. (2015). Understanding the experiences and needs of individuals with Spinal Muscular Atrophy and their parents: A qualitative study. *BMC Neurology*, 15(1), 217. <https://doi.org/10.1186/s12883-015-0473-3>

141. Клінічне обстеження дитини: навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів: пер. з рос./О.В.Катілов, Д.В.Дмитрієв, К.Ю.Дмитрієва, С.Ю.Макаров.-2-ге вид.-Вінниця: Нова Книга, 2019.- 520с.: ілл.

142. Андрущук, А. О., & Барзилович, А. Д. (2005). Оцінювання стану здоров'я дітей з урахуванням показників адаптації організму. *Медицина транспорту України*, (1), 13.

143. Електронний ресурс- <https://moz.gov.ua/mkf>. Міжнародна класифікація функціонування, обмежень життєдіяльності та здоров'я та Міжнародна класифікація функціонування, обмежень життєдіяльності та здоров'я дітей і підлітків.pdf.

144. Ю.А. Алімова, І.В. Гордієнко. Міжнародна класифікація функціонування, обмеження життєдіяльності та здоров'я дітей і підлітків: упровадження в роботу. Харківський обласний спеціалізований будинок дитини № 1. Електронний журнал *Нейро NEWS*, 6(90)'2017.