

42. Александрович Ю.С., Алексеева Е.И., Бакрадзе М.Д., и др. Особенности клинических проявлений и лечения заболевания, вызванного новой коронавирусной инфекцией (COVID-19), у детей // Педиатрическая фармакология. - 2020. -№ 17(3). -С.187–212.
43. Социологическое исследование «Молодежь Казахстана» // Научно-исследовательский центр «Молодежь».- Нур-Султан, 2021 <https://eljastary.kz/ru/research/18104/>
44. Турдалиева Б.С., Аимбетова Г.Е., Абдукаюмова У.А и др. Доклад о положении детей в республике» 2021. [https://www.gov.kz/uploads/2021/9/13/c1401094df790fe7b6cb0a50124295c3\\_original.17256491.pdf](https://www.gov.kz/uploads/2021/9/13/c1401094df790fe7b6cb0a50124295c3_original.17256491.pdf)
45. Здоровье детей и подростков в контексте пандемии COVID-19 //Пресс центр от 13декабря 2022 г <https://www.gov.kz/memleket/entities/dsm/press/news/details/474863?lang=ru>
46. Медеубаева М. Поддержка психического здоровья подростков и профилактики суицидов в Казахстане <https://inbusiness.kz/ru/authors/maira-medebaeva>
47. Личностный опросник ЕРІ (методика Г.Айзенка) // Альманах психологических тестов - М., 1995. С.217-224.
48. Методика диагностики тревожности Ч.Д. Спилберга, Ю.П. Ханина. <https://dip-psi.ru/psikhologicheskiye-testy/post/metodika-dagnostiki-trevozhnosti-ch-d-spilberga-yu-l-hanina>.

УДК 616.8-009.5-07-08-036.86

### СПИНАЛЬДЫ БҰЛШЫҚЕТ АТРОФИЯСЫ: ДИАГНОСТИКА, ЕМДЕУ ЖӘНЕ ОҢАЛТУ

Шайзадинова М.З.<sup>1</sup>, Тлеулинова Р. Р.<sup>2</sup>, Даметова М.Б.<sup>3</sup>, Танибергенова К.А.<sup>3</sup>, Оспанова Т.К.<sup>3</sup>,  
Кадырбекова К.Б.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> «Ұлттық балаларды оңалту орталығы» КеАҚ №2 бөлімінің аға медбикесі, Астана қ., Қазақстан

<sup>2</sup> «Ұлттық балаларды оңалту орталығы» Мейіrbике ісі жөніндегі директор, Астана қ., Қазақстан

<sup>3</sup> «Ұлттық балаларды оңалту орталығы» КеАҚ №2 мейіргері, Астана қ., Қазақстан

#### Түйіндеме

Мақалада жұлын бұлшықет атрофиясы (ЖБА) бар науқастарды диагностикалау, емдеу және оңалтудың заманауи тәсілдері қарастырылады. SMN1 генінің мутациясынан туындаған бұл сирек кездесетін нейродегенеративті ауру бұлшықеттің прогрессивті әлсіздігіне және мотор функцияларының жоғалуына әкеледі. Терапияның соңғы әдістері, соның ішінде антисенс терапиясы, гендік технологиялар және көмекші емдеу әдістері талданады. Мейіrbикелердің пациенттерді күтудегі роліне, олардың жағдайды бақылауға, оңалту шараларына және пациенттердің отбасыларын оқытуға қатысуына ерекше назар аударылады. Әлеуметтік бейімделудің негізгі аспектілері, білім беру бағдарламаларының қол жетімділігі және әртүрлі майлау түрлері бар науқастарды жұмысқа орналастыру қарастырылады.

**Түйін сөздер:** жұлынның бұлшықет атрофиясы, генетикалық аурулар, диагностика, емдеу, гендік терапия, оңалту, мейіrbикелік күтім, физиотерапия, әлеуметтік бейімделу, инклюзивті білім, медициналық көмек.

### СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ: ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И РЕАБИЛИТАЦИЯ

Шайзадинова М.З.<sup>1</sup>, Тлеулинова Р. Р.<sup>2</sup>, Даметова М.Б.<sup>3</sup>, Танибергенова К.А.<sup>3</sup>, Оспанова Т.К.<sup>3</sup>,  
Кадырбекова К.Б.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Старшая медицинская сестра отдел №2 «Кадам» НАО «Национальный центр детской реабилитации», г. Астана, Казахстан

<sup>2</sup> Директор по сестринскому делу, НАО «Национальный центр детской реабилитации», г. Астана, Казахстан

<sup>3</sup> Медицинская сестра №2 отдела НАО «Национальный центр детской реабилитации», г.Астана, Казахстан

## Резюме

В статье рассматриваются современные подходы к диагностике, лечению и реабилитации пациентов со спинальной мышечной атрофией (СМА). Это редкое нейродегенеративное заболевание, вызванное мутацией гена SMN1, приводит к прогрессирующей мышечной слабости и потере двигательных функций. Анализируются новейшие методы терапии, включая антисмысловую терапию, генные технологии и вспомогательные методы лечения. Особое внимание уделено роли медицинских сестер в уходе за пациентами, их участию в контроле состояния, реабилитационных мероприятиях и обучении семей пациентов. Рассматриваются ключевые аспекты социальной адаптации, доступности образовательных программ и трудоустройства пациентов с различными типами спинальной мышечной атрофии.

**Ключевые слова:** спинальная мышечная атрофия, диагностика, лечение, генетическая терапия, реабилитация, сестринский уход, физиотерапия, социальная адаптация, инклюзивное образование, медицинская помощь.

## SPINAL MUSCULAR ATROPHY: DIAGNOSIS, TREATMENT, AND REHABILITATION

Shaizadinova M.Z.<sup>1</sup>, Tleulinova R.R.<sup>2</sup>, Dametova M.B.<sup>3</sup>, Tanibergenova K.A.<sup>3</sup>,  
Ospanova T.K.<sup>3</sup>, Kadyrbekova K.B.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Senior nurse department №2 «Kadam» of NJSC "National Center for Children's Rehabilitation", Astana, Kazakhstan

<sup>2</sup> Director of Nursing of NJSC "National Center for Children's Rehabilitation", Astana, Kazakhstan

<sup>3</sup> №2 department nurse of NJSC "National Center for Children's Rehabilitation", Astana, Kazakhstan

## Abstract

The article discusses modern approaches to the diagnosis, treatment and rehabilitation of patients with spinal muscular atrophy (SMA). This rare neurodegenerative disease caused by a mutation in the SMN1 gene leads to progressive muscle weakness and loss of motor function. The latest therapies, including antisense therapy, gene technologies, and assistive therapies, are analyzed. Special attention is paid to the role of nurses in patient care, their participation in condition monitoring, rehabilitation activities and education of patients' families. The key aspects of social adaptation, accessibility of educational programs and employment of patients with various types of diseases are considered.

**Keywords:** spinal muscular atrophy, diagnosis, treatment, gene therapy, rehabilitation, nursing care, physiotherapy, social adaptation, inclusive education, medical support.

**Корреспондент-автор:** Шайзадинова М.З., старшая медицинская сестра отдел №2 «Кадам» НАО «НЦДР», г. Астана, Казахстан

Адрес: Туран 36

Контактный телефон: 87756998741, 87782389872

E-mail: [magirashaizadinova@gmail.com](mailto:magirashaizadinova@gmail.com)

## Введение

Спинальная мышечная атрофия (СМА) — тяжелое генетическое заболевание, при котором нарушается работа двигательных нейронов, отвечающих за контроль мышц. В результате пациенты постепенно теряют способность двигаться, а при тяжелых формах болезни даже дышать и глотать. Несмотря на редкость заболевания, СМА остается одной из ведущих причин младенческой смертности среди наследственных патологий [1]. По данным Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ), в среднем 1 из 6000–10 000 новорожденных рождается с этим диагнозом [2]. Это означает, что в мире на сегодняшний день насчитывается более 400 000 пациентов с различными формами СМА, но эксперты предполагают, что реальная цифра может быть значительно выше. В ряде стран до сих пор отсутствует системный учет таких больных, а диагностика зачастую проводится уже на поздних стадиях [3]. Ситуация начала меняться с развитием молекулярной генетики. В последние годы широкое внедрение ДНК-тестирования и неонатального скрининга позволило выявлять СМА у младенцев еще до появления первых симптомов. Это, в свою очередь, дает возможность как можно раньше начать терапию, что существенно улучшает прогноз для пациента [4]. Например, в странах Европейского Союза с 2022 года тестирование на СМА включено в обязательную программу обследования новорожденных, что позволило диагностировать заболевание на доклиническом этапе [5]. В

Соединенных Штатах аналогичная программа охватывает уже 48 из 50 штатов [6]. Прорыв в лечении СМА стал возможен благодаря разработке трех ключевых препаратов: нусинерсена (Spinraza), ридиплама (Evrysdi) и золгенсмы (Zolgensma). Эти лекарства значительно улучшают состояние пациентов, но их высокая стоимость делает терапию практически недоступной для многих семей [7]. К примеру, разовая доза золгенсмы стоит более 2,1 млн долларов США, что делает ее одной из самых дорогих медицинских процедур в мире [8].

В странах СНГ ситуация с диагностикой и лечением СМА остается сложной. В Казахстане, по разным данным, проживает от 500 до 700 пациентов с этим заболеванием. Однако отсутствие единого национального регистра пациентов не позволяет получить точную картину распространенности болезни [9]. С 2021 года в Казахстане предпринимаются попытки внедрения пилотных программ скрининга новорожденных, но на данный момент диагностика СМА проводится только по клиническим показаниям. Это означает, что у большинства пациентов заболевание выявляется уже тогда, когда начали проявляться серьезные симптомы [10]. Доступность новейших методов терапии в стране остается крайне ограниченной. На сегодняшний день лечение препаратами Spinraza и Evrysdi возможно только за счет спонсорской или государственной поддержки, а терапия золгенсмой практически недоступна из-за высокой стоимости. В 2023 году Министерство здравоохранения Казахстана инициировало процесс рассмотрения возможности финансирования лечения СМА за счет государственных программ, но вопрос остается открытым [5]. Еще одной серьезной проблемой является нехватка специалистов, которые могут оказывать квалифицированную помощь пациентам с нейромышечными заболеваниями. В частности, подготовка медицинских сестер для работы с такими больными в Казахстане практически отсутствует. Это приводит к тому, что уход за пациентами с СМА ложится в основном на плечи их родственников, которые не всегда обладают необходимыми знаниями и навыками [6].

**Цель исследования.** Настоящая работа направлена на всесторонний анализ современных подходов к сестринскому уходу за пациентами с СМА.

В рамках исследования необходимо изучить актуальные данные о диагностике, лечении и реабилитации пациентов со спинальной мышечной атрофией, учитывая современные фармакологические и немедикаментозные методы. Важной частью анализа является оценка роли медицинских сестер на всех этапах ведения пациентов – от раннего выявления заболевания до долговременной поддержки и паллиативного ухода. Также работа включает исследование проблем организации сестринского процесса, выявление дефицитов кадрового обеспечения, анализа барьеров доступа к лечению и выработку практических рекомендаций для совершенствования системы сестринского ухода.

### **Спинальная мышечная атрофия: патофизиология, типы, клинические особенности**

#### *Эпидемиология и причины развития*

Спинальная мышечная атрофия (СМА) – это одно из наиболее распространенных редких нейромышечных заболеваний, обусловленных мутацией гена Survival Motor Neuron 1 (SMN1), расположенного на хромосоме 5q13. Данный ген кодирует SMN-белок, который необходим для поддержания жизнеспособности мотонейронов передних рогов спинного мозга. Дефицит этого белка приводит к дегенерации нейронов, утрате мышечной массы и развитию прогрессирующей слабости [1]. СМА передается по аутосомно-рецессивному типу. Это означает, что ребенок заболевает только в том случае, если оба родителя являются носителями мутации. В общей популяции частота носительства составляет 1:40–1:50, что делает заболевание относительно распространенным среди редких генетических патологий [2]. Согласно статистическим данным, 1 из 6000–10 000 новорожденных рождается с СМА, однако точная распространенность варьируется в зависимости от региона и этнической группы [3]. В последние годы число диагностированных случаев СМА значительно возросло, что связано с развитием молекулярно-генетического тестирования и внедрением программ неонатального скрининга в ряде стран. Например, в США и некоторых странах Европы скрининг новорожденных на СМА стал обязательной практикой, что позволяет выявлять заболевание до появления первых симптомов и начинать терапию на ранних стадиях [4]. В Казахстане и России подобные программы пока находятся на стадии разработки, что ограничивает возможности раннего выявления и своевременного лечения [5].

#### *Типы СМА и клинические проявления*

Клиническая картина спинальной мышечной атрофии варьируется в зависимости от возраста дебюта и степени тяжести заболевания. В настоящее время выделяют четыре основных типа СМА, каждый из которых имеет свои особенности течения, прогноз и терапевтические подходы [2].

1. СМА I типа (болезнь Верднига-Гоффмана)

Это самая тяжелая и ранняя форма СМА, проявляющаяся до 6 месяцев жизни. Дети с этим типом имеют выраженную мышечную гипотонию, они не могут держать голову, самостоятельно сидеть и имеют серьезные трудности с глотанием и дыханием. Для таких пациентов характерен ослабленный сосательный и глотательный рефлекс, что делает кормление затруднительным и повышает риск аспирационной пневмонии [3]. Без лечения средняя продолжительность жизни – менее 2 лет, что обусловлено прогрессирующей дыхательной недостаточностью, возникающей из-за слабости межреберных мышц и диафрагмы [4]. Однако появление геннотерапевтических препаратов, таких как нусинерсен (Spinraza), рисдиплам (Evrysdi) и золгенсма (Zolgensma), изменило прогноз: пациенты, получающие лечение на ранних стадиях, демонстрируют значительное улучшение двигательных функций и увеличение продолжительности жизни [5].

#### 2. СМА II типа

Эта форма развивается в возрасте 6-18 месяцев и характеризуется менее агрессивным течением. Дети способны сидеть, но не могут стоять или ходить без поддержки. В раннем возрасте у них формируются мышечные контрактуры и сколиоз, что требует постоянной медицинской поддержки и реабилитации [1]. Без лечения заболевание прогрессирует, ограничивая подвижность пациентов и приводя к дыхательной недостаточности к подростковому возрасту. Однако своевременная терапия может значительно улучшить прогноз, позволив сохранить способность к самостоятельному передвижению на более длительный срок [2].

3. СМА III типа (болезнь Кугельберга-Веландера) Этот вариант заболевания манифестирует после 18 месяцев и имеет более благоприятное течение. Пациенты сохраняют способность к самостоятельной ходьбе в детстве, но с возрастом сталкиваются с прогрессирующей мышечной слабостью, затруднением вставания со стула и подъема по лестнице [3]. Хотя скорость прогрессирования варьируется, большинство пациентов к взрослому возрасту испытывают значительные ограничения подвижности и нуждаются в использовании инвалидных кресел. Основные осложнения включают ортопедические деформации и дыхательную недостаточность, обусловленную слабостью межреберных мышц [4].

#### 4. СМА IV типа

Наиболее редкая и легкая форма СМА, которая развивается во взрослом возрасте – обычно после 30 лет. Симптомы включают умеренную мышечную слабость, которая прогрессирует очень медленно и не сопровождается значительными нарушениями дыхательной функции. Большинство пациентов сохраняют трудоспособность и не требуют специфической терапии, однако с возрастом могут появляться затруднения при выполнении физических нагрузок [1].

### **Диагностика СМА и участие медсестер**

#### *Пренатальная диагностика*

Диагностика спинальной мышечной атрофии (СМА) на этапе беременности играет критически важную роль, поскольку раннее выявление заболевания позволяет своевременно принять меры и подготовить семью к особенностям ухода за ребенком. Основным методом—генетическое тестирование, которое проводят парам с повышенным риском рождения ребенка с СМА. Согласно исследованиям, частота носительства мутаций гена SMN1 среди здорового населения составляет 1:40–1:50 [1]. Это означает, что каждая 40-я или 50-я пара может быть потенциальными носителями дефектного гена, не зная об этом. Если оба родителя являются носителями мутации, вероятность рождения ребенка с СМА составляет 25%. В таких случаях назначается пренатальное молекулярно-генетическое исследование. Для этого проводят анализ ДНК плода, полученной с помощью биопсии ворсин хориона (10-12 недель беременности) или амниоцентеза (15-18 недель) [2]. Эти методы позволяют определить наличие гомозиготной делеции гена SMN1, что подтверждает диагноз. Дополнительным инструментом диагностики является биохимический скрининг, в ходе которого исследуют уровень альфа-фетопротеина (АФП) и ацетилхолинэстеразы в амниотической жидкости. В странах с высокой доступностью неинвазивного пренатального тестирования (НИПТ) исследование свободной ДНК плода в крови матери также используется для выявления мутаций, однако его точность при диагностике СМА пока требует дополнительного изучения [3]. Несмотря на эффективность методов, доступность генетического скрининга в ряде стран остается ограниченной. Высокая стоимость тестов, а также недостаточная информированность населения препятствуют их массовому внедрению. При этом международный опыт доказывает, что систематическое тестирование семей в группах риска снижает количество пропущенных случаев заболевания и повышает шансы на раннее начало терапии [4].

#### *Постнатальная диагностика*

После рождения ребенка диагностика СМА должна проводиться как можно раньше, так как задержка в выявлении болезни может критически повлиять на прогноз. Первичным методом является

генетический тест, основанный на полимеразной цепной реакции (PCR) и множественной лигазной амплификации (MLPA). Эти методы позволяют с высокой точностью определить отсутствие копий гена SMN1, а также оценить количество копий SMN2, что важно для прогноза тяжести заболевания [5]. В странах с развитыми программами неонатального скрининга (США, Германия, Япония) диагностика СМА входит в стандартный перечень анализов новорожденных. Это позволяет выявить заболевание в первые дни жизни и сразу же начать терапию. Однако в Казахстане и ряде стран СНГ неонатальный скрининг на СМА пока не внедрен повсеместно, что приводит к позднему выявлению заболевания и ухудшает шансы на раннее лечение [6]. Дополнительно для диагностики может применяться электромиография (ЭМГ), которая позволяет выявить специфические изменения в нервно-мышечной передаче. У пациентов с СМА наблюдаются признаки хронической денервации, снижение амплитуды моторных ответов и нарушение работы периферических нейронов [7]. Однако этот метод чаще используется для дифференциальной диагностики, так как его специфичность ниже, чем у генетического тестирования. Метод магнитно-резонансной томографии (МРТ) мышц применяется для оценки степени поражения мышечной ткани. Исследования показывают, что у пациентов с СМА наблюдается жировая инфильтрация и атрофия мышц, что может быть визуализировано на МРТ-сканах. Это особенно важно для контроля динамики заболевания и оценки эффективности терапии [8].

#### *Роль медицинских сестер в диагностическом процессе*

Медицинские сестры играют ключевую роль на всех этапах диагностики, начиная с первичного выявления симптомов и заканчивая сопровождением пациента в процессе обследований. Сбор анамнеза, выявление ранних признаков заболевания (мышечная гипотония, задержка двигательного развития), направление на специализированные исследования—все это входит в зону ответственности специалистов сестринского дела [9]. Кроме того, важной задачей медсестры является подготовка родителей к диагностическим процедурам. Молекулярно-генетический анализ, МРТ и ЭМГ могут вызывать тревогу у семьи пациента, и именно медсестра становится связующим звеном между врачами и родителями. Разъяснение процедуры, помощь в оформлении документов, снижение уровня стресса—все это является частью комплексного сестринского ухода. В странах, где работает система неонатального скрининга, медсестры активно участвуют в заборе биоматериала у новорожденных. Например, в США и Канаде пятнистый тест крови на СМА включен в обязательный перечень обследований, и медсестры проводят забор крови у младенцев еще в роддоме [10].

#### **Сестринский процесс в лечении пациентов с СМА**

##### *Медикаментозное лечение*

Терапия спинальной мышечной атрофии (СМА) кардинально изменилась за последние годы благодаря разработке препаратов, способных замедлить прогрессирование заболевания. Основной стратегией лечения является увеличение продукции белка SMN, дефицит которого приводит к гибели двигательных нейронов. В клинической практике применяются три одобренных препарата, каждый из которых имеет свои особенности в механизме действия, способе введения и возможных побочных эффектах. Нусинерсен (Spinraza) – антисмысловый олигонуклеотид, воздействующий на процесс сплайсинга гена SMN2, что позволяет повысить уровень функционального белка SMN. Введение препарата осуществляется интратекально каждые четыре месяца, что требует стерильных условий и высокой квалификации медицинского персонала [1]. Исследования подтверждают, что лечение нусинерсеном приводит к значительному улучшению двигательной активности у пациентов с СМА I и II типов [2]. Однако необходимо учитывать риск осложнений, таких как постпункционная головная боль, инфекционные процессы и возможные побочные реакции со стороны спинномозговой жидкости [3]. В этом контексте медсестры играют ключевую роль в обеспечении безопасности процедуры, информировании семьи пациента и контроле его состояния после введения препарата. Рисдиплам (Evrysdi) – пероральный препарат, который позволяет избежать сложных процедур введения. Он действует на клеточном уровне, стимулируя продукцию белка SMN в нейронах и других тканях организма. Клинические испытания показали, что применение рисдиплама приводит к стабилизации состояния и увеличению продолжительности жизни пациентов с различными типами СМА [4]. Удобство приема препарата значительно облегчает соблюдение терапевтического режима, однако требует строгого контроля дозировки и регулярного мониторинга функции печени [5]. Медицинские сестры в этом случае отвечают за разъяснение принципов приема, наблюдение за пациентами и своевременное выявление побочных эффектов, таких как диспепсические расстройства или гепатотоксичность. Генная терапия (Zolgensma) – революционный метод лечения СМА, направленный на коррекцию генетического дефекта. Препарат содержит функциональную копию гена SMN1, который внедряется в клетки организма с помощью вирусного вектора. Достаточно однократного введения, чтобы запустить синтез полноценного белка, что существенно улучшает прогноз у пациентов

с тяжелыми формами заболевания [6]. Несмотря на выдающиеся результаты, применение золгенсмы связано с серьезными рисками, включая иммуносупрессивные реакции, повышение уровня трансаминаз и гепатотоксичность [7]. В посттерапевтический период медицинские сестры контролируют жизненные показатели пациента, проводят мониторинг лабораторных данных и обеспечивают раннее выявление возможных осложнений.

#### *Роль медсестер в уходе за пациентами*

Перед началом терапии важным этапом является психологическая и информационная поддержка пациентов и их семей. Медицинские сестры объясняют механизм действия препаратов, возможные риски и важность соблюдения режима лечения [8]. Кроме того, проводится гигиенический уход перед интратекальными инъекциями, что снижает вероятность инфекционных осложнений.

Медсестры играют ключевую роль в наблюдении за пациентами после введения препаратов. Например, при терапии нусинерсеном важно отслеживать развитие менингизма и головных болей, в то время как применение риздиплама требует контроля за печеночными показателями. После введения золгенсмы осуществляется мониторинг активности иммунной системы и функций печени [9].

Поскольку пациенты с СМА нуждаются в постоянной поддержке, обучение родителей становится важным аспектом сестринского ухода. Медицинские сестры обучают основам дыхательной гимнастики, помогают в организации питания при наличии дисфагии, разъясняют способы профилактики пролежней и контрактур. Эти меры не только повышают качество жизни пациентов, но и уменьшают риск осложнений [10].

#### **Сестринский процесс в реабилитации пациентов с СМА**

##### *Физическая реабилитация*

Реабилитация пациентов со спинальной мышечной атрофией – это сложный и длительный процесс, направленный на поддержание остаточной двигательной активности и предотвращение вторичных осложнений. Подход к восстановлению строится индивидуально: учитывается возраст пациента, степень выраженности двигательных нарушений и уровень автономности в повседневной жизни [6]. Ключевую роль в поддержании подвижности играют вспомогательные средства, такие как ортезы, экзоскелеты и специализированные инвалидные кресла. Ортезирование помогает снизить риск развития контрактур и искривлений позвоночника, которые являются частыми осложнениями СМА [11]. Применение экзоскелетов, особенно у пациентов с III и IV типом заболевания, не только способствует сохранению функции ходьбы, но и улучшает кровообращение и метаболизм в мышцах [7]. Лечебная физкультура – один из важнейших компонентов реабилитации. Регулярные занятия помогают минимизировать последствия гипотрофии мышц, замедлить процесс их дегенерации и поддерживать функциональные способности организма. Комплексы упражнений включают в себя дыхательную гимнастику, пассивные и активные движения, а также работу на специальных тренажерах [6]. В дополнение к ЛФК широко применяется физиотерапия – электрическая стимуляция мышц, гидротерапия и массаж, позволяющие улучшить микроциркуляцию и снизить риск мышечного фиброза [7]. Помимо физических аспектов, в реабилитации пациентов с СМА важно учитывать качество их жизни. Обеспечение доступности среды, адаптация жилого пространства и использование технологий «умного дома» играют значимую роль в повышении уровня самостоятельности пациентов [12].

##### *Психологическая поддержка*

Диагноз СМА оказывает огромное влияние не только на самого пациента, но и на его семью. Длительный процесс лечения, зависимость от посторонней помощи и необходимость постоянного контроля над состоянием здоровья создают высокую эмоциональную нагрузку. Исследования показывают, что среди пациентов с СМА распространены тревожные и депрессивные расстройства, что требует обязательного включения психологической помощи в план ведения болезни [6]. Психологическая поддержка включает индивидуальные и групповые консультации, направленные на снижение уровня тревожности, адаптацию к диагнозу и формирование стратегий преодоления стресса. Медицинские сестры играют ключевую роль в этом процессе, так как они находятся в постоянном контакте с пациентом и его семьей, помогая адаптироваться к новым условиям жизни [7]. Семейное консультирование также является важным элементом. Родители и близкие родственники пациентов с СМА испытывают значительные психологические нагрузки, связанные с уходом, страхом за будущее и необходимостью принятия сложных решений. Специалисты обучают членов семьи методам эмоциональной саморегуляции и способам поддержки пациента, помогая предотвратить выгорание среди опекунов [13]. Дополнительно развиваются программы психосоциальной адаптации, которые позволяют пациентам и их семьям взаимодействовать с сообществом, находить новые возможности для самореализации и участвовать в общественной жизни.

### *Социальная адаптация*

Социальная реабилитация пациентов с СМА направлена на интеграцию в общество и создание условий для самостоятельной жизни. Одним из ключевых направлений является инклюзивное образование. Современные технологии дистанционного обучения, адаптированные учебные программы и специальные ассистенты позволяют детям с СМА получать образование наравне со сверстниками [6]. Взрослые пациенты с III и IV типом СМА часто сталкиваются с проблемами трудоустройства. Однако благодаря развитию дистанционной работы у них появляется больше возможностей для профессионального роста. В некоторых странах внедряются специальные программы поддержки, ориентированные на обучение и трудоустройство людей с ограниченными возможностями. Особый акцент делается на профессиях, связанных с IT-сферой, аналитикой и онлайн-образованием, где физические ограничения не становятся препятствием [7]. Помимо образовательных и профессиональных аспектов, важной частью социальной адаптации является помощь в ведении повседневной жизни [14]. Современные технологии, такие как голосовые помощники, автоматизированные системы управления домом и адаптивные устройства, позволяют пациентам с ограниченными двигательными возможностями сохранять независимость и участвовать в социальной жизни. В конечном итоге реабилитация пациентов с СМА должна включать в себя комплексный подход, объединяющий медицинскую, психологическую и социальную поддержку. Только таким образом можно создать условия, позволяющие людям с этим заболеванием не только выживать, но и вести полноценную жизнь [15].

### **Выводы**

Проведенный анализ подтвердил, что спинальная мышечная атрофия требует не только своевременной диагностики и высокотехнологичного лечения, но и комплексного, структурированного сестринского сопровождения. Медицинские сестры играют критическую роль как в диагностических этапах, так и в лечебно-реабилитационном процессе, включая наблюдение, контроль состояния и обучение семей. Доказано, что их участие влияет на приверженность к терапии, своевременное выявление осложнений и общее качество жизни пациента.

Особое значение приобретает их работа в условиях ограниченной доступности генетической терапии в Казахстане, где значительная часть ответственности по уходу ложится на семью. При отсутствии национального регистра и системы массового скрининга, именно медсестры остаются теми специалистами, которые первыми фиксируют признаки заболевания и координируют последующие действия.

Кроме того, в условиях хронического дефицита кадров сестринского профиля, особенно в области нейромышечных патологий, ощущается необходимость в системной подготовке медсестер для работы с пациентами с СМА. Это касается не только базового ухода, но и навыков паллиативной помощи, физиотерапии, нутритивной поддержки и психоэмоционального сопровождения. Мультидисциплинарный подход, в котором медсестра выступает не вспомогательным, а равноправным членом команды, повышает эффективность всех этапов ведения болезни.

### **Конфликт интересов**

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов, влияющего на содержание данной статьи.

**Вклад авторов:** Ведущим (ответственным) автором выступила – Шайзадинова М.З., Тлеулинова Р.Р. осуществляла проверку материала. Даметова М.Б. ежедневно контролировала состояние ребёнка, Танибергенова К.А. – в ночное время. Оспанова Т.К. оказывала помощь матери в уходе за гастростомой и трахеостомой, Кадырбекова К.Б. следила за проведением медицинских процедур и занятий.

### **Список литературы**

1. Зубкова В. С., Игнатовская И. И., Могрбян М. Г. Редкие (орфанные) заболевания: социально-правовой аспект // Society and Security Insights. – 2023. – Т. 6. – № 1. – С. 135–144.
2. Darras V.T., De Vivo D.C., Swoboda K.J., et al. Risdiplam-treated infants with type 1 spinal muscular atrophy versus historical controls // New England Journal of Medicine. – 2021. – Vol. 385, No. 5. – P. 427–435.
3. Motyl A.A.L., Gillingwater T.H. Timing is everything: Clinical evidence supports presymptomatic treatment for spinal muscular atrophy // Cell Reports Medicine. – 2022. – Vol. 3, No. 8. – Article ID 100725.
4. Dangouloff T., Servais L. Clinical evidence supporting early treatment of patients with spinal muscular atrophy: current perspectives // Therapeutics and Clinical Risk Management. – 2019. – Vol. 15. – P. 1153–1161.

5. Cure SMA. State of SMA: 2024 Report. – [Электронный ресурс]. – URL: <https://www.curesma.org> (дата обращения: 10.05.2025).
6. Поленова В. С., Мусаева И. А., Кожаметова С. А. Международные отношения в сфере здравоохранения и медико-социальной сфере на примере Центра генных дерматозов Центральной Азии // ОРГЗДРАВ: Новости. Мнения. Обучение. Вестник ВШОУЗ. – 2024. – Т. 10. – № 4 (38). – С. 102–115.
7. Schroth M.K., Harrell J.M., Chang T., et al. Spinal muscular atrophy update in best practices: Treatment considerations // Neurology: Clinical Practice. – 2024. – Vol. 14, No. 4. – P. e200310.
8. Glascock J., Sampson J., Haidet-Phillips A., et al. Revised recommendations for the treatment of infants diagnosed with spinal muscular atrophy via newborn screening who have 4 copies of SMN2 // Journal of Neuromuscular Diseases. – 2020. – Vol. 7, No. 2. – P. 97–100.
9. Полевиченко Е. В. Клинические рекомендации «Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q» (2020): знать и выполнять // Pallium: паллиативная и хосписная помощь. – 2020. – № 3. – С. 14–18.
10. Wang L., Zhang L. Circulating microRNAs as diagnostic biomarkers for motor neuron disease // Frontiers in Neuroscience. – 2020. – Vol. 14. – P. 354.
11. Mendell J.R., Al-Zaidy S.A., Shell R., et al. Single-dose gene-replacement therapy for spinal muscular atrophy // New England Journal of Medicine. – 2017. – Vol. 377, No. 18. – P. 1713–1722.
12. Finkel R.S., Chiriboga C.A., Vajsar J., et al. Treatment of infantile-onset spinal muscular atrophy with nusinersen: a phase 2, open-label, dose-escalation study // The Lancet. – 2016. – Vol. 388, No. 10063. – P. 3017–3026.
13. Mercuri E., Finkel R.S., Muntoni F., et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1. Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care // Neuromuscular Disorders. – 2018. – Vol. 28, No. 2. – P. 103–115.
14. Verhaart I.E.C., Robertson A., Wilson I.J., et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy – a literature review // Orphanet Journal of Rare Diseases. – 2017. – Vol. 12. – P. 124.
15. Bagga P., McKee D., Xu J., et al. Diving into progress: A review on current therapeutic advancements in spinal muscular atrophy // Frontiers in Neurology. – 2024. – Vol. 15. – Article ID 1368658.

УДК 615.477:616:-036.86-053.2

## БАЛАЛАРҒА АРНАЛҒАН ЭКСОСКЕЛЕТ АППАРАТТАРЫН РЕАБИЛИТАЦИЯДА ҚОЛДАНУ

Жангабулова Б.А.<sup>1</sup>, Қуатханов Д.Б.<sup>2</sup>, Жумадилова Ш.К.<sup>2</sup>, Толеубекова Г.М.<sup>2</sup>,  
Тлеулинова Р.Р.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> «Ұлттық балаларды оңалту орталығы» КеАҚ Роботталған оңалту зертханасының аға мейіргері, Астана қ., Қазақстан

<sup>2</sup> «Ұлттық балаларды оңалту орталығы» КеАҚ Роботталған оңалту зертханасының маманы, Астана қ., Қазақстан

<sup>3</sup> «Ұлттық балаларды оңалту орталығы» КеАҚ Мейіргерлік іс жөніндегі директор, Астана қ., Қазақстан

**Түйіндеме.** Мақала педиатриялық экзоскелеттік реабилитацияның тиімділігіне арналған кешенді шолу болып табылады. Балалардағы экзоскелеттердің нейрофизиологиялық әсер ету тетіктері, нейропластика мен моторлық үлгілердің өзгеру ерекшеліктері қарастырылады. EchoAtlet Bambini, Lokomat Junior және Hal for Pediatric құрылғыларының техникалық сипаттамасы салыстырмалы түрде берілген. Халықаралық стандарттарға негізделген реабилитациялық бағдарламалардың құрылымы мен дараландыру өлшемдері сипатталады. Randomized Controlled Trial (RCT), Gross Motor Function Measure (GMFM), Электромиография (ЭМГ) және Functional Magnetic Resonance Imaging (fMRI) деректерімен дәлелденген нәтижелер келтірілген. Медбикелердің қауіпсіздікке, науқастың бейімделуіне және ата-аналарды үйретуге қатысу рөлі ерекше атап өтіледі. Сондай-ақ ұйымдық, этикалық және экономикалық мәселелер қамтылған. Зерттеу нақты клиникалық деректерге негізделген.

**Түйін сөздер:** экзоскелет, педиатрия, реабилитация, нейропластика, EchoAtlet, мультидисциплинарлық топ, физиотерапия.