

Статья поступила: 29.01.2025

Статья принята: 13.02.2025

УДК: [616.8-056.7](#)

МРНТИ: 76.29.51

DOI: [10.24412/1609-8692-2025-1-231-252](#)

СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ КАК ВЫЗОВ ДЛЯ СИСТЕМЫ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ: ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ПОДДЕРЖКА СЕМЕЙ

Бейсенбаева Г.Г.^{1,3}, Рыскулова А.Р.¹, Избасарова А.Ш.²,

Нурлыбаева Г.А.², Жумадилова А.Н.³

¹ *Казахстанский Медицинский Университет «ВШОЗ», Алматы, Казахстан*

² *НАО Казахский национальный медицинский университет им. С.Д. Асфендиярова, Алматы, Казахстан*

³ *КГП на ПХВ «Центральная городская клиническая больница», Алматы, Казахстан*

Введение. Спинальная мышечная атрофия (СМА) - редкое наследственное заболевание, сопровождающееся прогрессирующим поражением двигательных нейронов и нарушением двигательной и дыхательной функций. Своевременная диагностика, доступность патогенетической терапии и комплексная поддержка семей остаются значимыми задачами здравоохранения.

Цель - проанализировать организационные, финансовые, образовательные и психосоциальные барьеры оказания помощи пациентам со СМА.

Материалы и методы. Проведен обзор научных публикаций, отобранных авторами в PubMed/MEDLINE, Google Scholar, eLIBRARY и CyberLeninka. Рассматривались работы, посвященные неонатальному скринингу, маршрутизации пациентов, доступности лечения и опыту семей. Исключались публикации, представленные только в виде тезисов, и рекламные материалы.

Результаты. Анализ опубликованных исследований выявил сохраняющиеся задержки при направлении к специалистам и генетическом подтверждении диагноза, различия в доступности скрининга и дорогостоящей терапии, а также значительную финансовую и психологическую нагрузку на семьи. В работах подчеркивается значение специализированных центров, подготовки медицинских работников и согласованной междисциплинарной помощи.

Обсуждение. Полученные при анализе литературы данные свидетельствуют, что преимущества раннего выявления СМА реализуются только при своевременном генетическом подтверждении диагноза, оперативном направлении в специализированный центр и доступности терапии. Организационные и финансовые ограничения, а также недостаточная информированность медицинских работников могут снижать результативность скрининговых программ. Психосоциальное сопровождение семьи следует рассматривать как составную часть комплексной помощи.

Заключение. Повышение доступности ранней диагностики и лечения СМА требует координации неонатального скрининга, генетической диагностики, специализированной помощи и поддержки семей. Приоритетными направлениями остаются подготовка врачей, совершенствование маршрутизации и снижение финансовых и психосоциальных барьеров.

Ключевые слова: спинально-мышечная атрофия, диагностика, скрининг, генная терапия, психосоциальная поддержка.

ДЕНСАУЛЫҚ САҚТАУ ЖҮЙЕСІНЕ ШАҚЫРУ РЕТІНДЕ ЖҰЛЫН БҰЛШЫҚЕТ АТРОФИЯСЫ: ДИАГНОСТИКА, ЕМДЕУ ЖӘНЕ ОТБАСЫЛАРҒА ҚОЛДАУ КӨРСЕТУ

^{1,3}Бейсенбаева Г.Г., ¹Рыскулова А. Р., ²Избасарова А. Ш., ²Нурлыбаева Г. А., ³Жумадилова А. Н.

¹ *«ҚДСМ» Қазақстан Медицина Университеті, Алматы, Қазақстан*

² *С.Д. Асфендияров атындағы Қазақ ұлттық медицина университеті, Алматы, Қазақстан*

³ *Орталық қалалық клиникалық аурухана, Алматы, Қазақстан*

Кіріспе. Жұлын бұлшықет атрофиясы (ЖБА) — қозғалыс нейрондарының үдемелі зақымдануымен және қозғалыс әрі тыныс алу функцияларының бұзылуымен сипатталатын сирек тұқым қуалайтын ауру. Уақтылы диагностика, патогенетикалық емге қолжетімділік және отбасыларды кешенді қолдау денсаулық сақтау жүйесі үшін маңызды. **Мақсаты** - ЖБА бар пациенттерге көмек көрсетудегі ұйымдастырушылық, қаржылық, білім беру және психоэмоционалдық кедергілерді талдау.

Материалдар мен әдістер. PubMed/MEDLINE, Google Scholar, eLIBRARY және CyberLeninka дерекқорларынан авторлар іріктеген жарияланымдарға шолу жасалды. Неонаталдық скрининг, пациенттерді

бағыттау, емнің қолжетімділігі және отбасылардың тәжірибесіне қатысты еңбектер қарастырылды. Тек тезис түрінде жарияланған және жарнамалық материалдар енгізілмеді.

Нәтижелер. Жарияланған зерттеулерде мамандарға жолдаудағы және диагнозды генетикалық растаудағы кідірістер, скрининг пен қымбат емге қолжетімділік айырмашылықтары, сондай-ақ отбасыларға түсетін елеулі қаржылық және психологиялық жүктеме сипатталған. Мамандандырылған орталықтардың, медицина қызметкерлерін даярлаудың және пәнаралық көмектің маңызы көрсетілген.

Талқылау. Әдеби деректерді талдау ЖБА-ны ерте анықтаудың артықшылықтары диагнозды уақтылы генетикалық растау, мамандандырылған орталыққа жедел жолдау және емдеудің қолжетімділігі қамтамасыз етілген жағдайда ғана толық жүзеге асатынын көрсетеді. Ұйымдастырушылық және қаржылық кедергілер, сондай-ақ медицина қызметкерлерінің хабардарлығының жеткіліксіздігі скрининг бағдарламаларының нәтижелілігін төмендетуі мүмкін. Отбасына психоәлеуметтік қолдау көрсету кешенді медициналық көмектің құрамдас бөлігі ретінде қарастырылуы тиіс.

Қорытынды. ЖБА-ны ерте диагностикалау мен емдеудің қолжетімділігін арттыру үшін неонаталдық скринингті, генетикалық диагностиканы, мамандандырылған көмекті және отбасыларды қолдауды үйлестіру қажет. Дәрігерлерді даярлау, пациенттерді бағыттау жүйесін жетілдіру, қаржылық және психоәлеуметтік кедергілерді азайту басым бағыттар болып табылады.

Түйінді сөздер: жұлынның бұлшықет атрофиясы, диагностика, скрининг, гендік терапия, психоәлеуметтік қолдау.

SPINAL MUSCULAR ATROPHY AS A CHALLENGE FOR THE HEALTHCARE SYSTEM: DIAGNOSIS, TREATMENT, AND FAMILY SUPPORT

Beisenbayeva G.G.^{1,3}, Ryskulova A.R.¹, Izbassarova A.Sh.²,
Nurlybayeva G.A.², Zhumadilova A.N.³

¹ Kazakhstan Medical University «KSPH», Almaty, Kazakhstan

² S.D. Asfendiyarov Kazakh National Medical University, Almaty, Kazakhstan

³ Central City Clinical Hospital, Almaty, Kazakhstan

Introduction. Spinal muscular atrophy (SMA) is a rare inherited disorder characterised by progressive motor neuron degeneration and impairment of motor and respiratory function. Timely diagnosis, access to disease-modifying treatment and comprehensive family support remain important healthcare challenges. **Objective:** to analyse organisational, financial, educational and psychosocial barriers to care for people with SMA.

Materials and methods. A literature review was conducted using publications selected by the authors from PubMed/MEDLINE, Google Scholar, eLIBRARY and CyberLeninka. Studies on newborn screening, referral pathways, access to treatment and family experiences were considered. Abstract-only publications and promotional materials were excluded.

Results. Published studies describe delays in specialist referral and genetic confirmation, differences in access to newborn screening and high-cost treatment, and substantial financial and psychological burdens on families. They also emphasise the importance of specialist centres, professional education and coordinated multidisciplinary care.

Discussion. The reviewed literature indicates that the benefits of early SMA detection depend on timely genetic confirmation, prompt referral to specialist services and access to treatment. Organisational and financial barriers, together with gaps in healthcare professional awareness, may limit the effectiveness of screening programmes. Psychosocial support for families should therefore be integrated into comprehensive care.

Conclusion. Improving early diagnosis and access to SMA treatment requires coordination of newborn screening, genetic testing, specialised services and family support. Priorities include professional training, improved referral pathways and reduction of financial and psychosocial barriers.

Keywords: spinal muscular atrophy, diagnosis, screening, gene therapy, psychosocial support.

Введение. Спинально-мышечная атрофия (СМА) – редкое генетическое заболевание, которое характеризуется прогрессирующей дегенерацией двигательных нейронов и приводит к серьезным нарушениям двигательной активности, дыхательной функции и качества жизни пациентов [1]. Заболевание является одной из наиболее значимых проблем для системы здравоохранения,

поскольку требует комплексного подхода к диагностике, лечению и социальной поддержке семей. В последние годы внедрение инновационных методов лечения, таких как генная терапия, стало важным шагом вперед, однако доступность этих технологий остается ограниченной для большинства пациентов [1, 2].

Ранняя диагностика СМА имеет критическое значение, так как терапия,

начатая до появления симптомов, значительно улучшает функциональные и клинические исходы [1,2]. Однако существующие программы неонатального скрининга охватывают лишь небольшую часть населения, а системы маршрутизации пациентов зачастую не справляются с обеспечением своевременного направления к специалистам [2]. Дополнительно, образовательные пробелы среди врачей первичного звена осложняют распознавание первых признаков СМА, таких как гипотония или задержка моторного развития, что способствует потере времени в постановке диагноза [3,4].

Экономическое бремя, связанное с лечением СМА, является значительной нагрузкой как для семей пациентов, так и для системы здравоохранения в целом [5]. Высокая стоимость препаратов, таких как золгенсма (Zolgensma®) и нусинерсен (Spinraza®), ограничивает доступ к эффективной терапии, особенно в странах с ограниченными ресурсами [5]. Более того, семьи часто сталкиваются с дополнительными затратами на специализированное оборудование и реабилитацию, что приводит к финансовому истощению и социальной изоляции.

Психосоциальные аспекты СМА также заслуживают внимания, поскольку родители детей с этим заболеванием сталкиваются с высоким уровнем тревожности, депрессии и социальной изоляции. Ограниченный доступ к информации и недостаток программ психологической поддержки усиливают эмоциональное давление, что снижает общее качество жизни семей [6-10]. Внедрение комплексной помощи, включающей психологическую и социальную поддержку, имеет важное значение для улучшения состояния пациентов и их близких [6-10].

Несмотря на значительные успехи в диагностике и лечении СМА, остаются многочисленные нерешенные проблемы, требующие системных изменений. Это включает расширение программ скрининга, улучшение образовательной подготовки

врачей, повышение доступности инновационной терапии и создание условий для психологической и социальной поддержки семей [1, 11]. Решение этих задач позволит повысить эффективность системы здравоохранения и улучшить клинические и социальные исходы для пациентов с СМА.

Целью данной работы является выявление ключевых барьеров в системе здравоохранения, препятствующих своевременной диагностике, лечению и поддержке пациентов со спинально-мышечной атрофией (СМА), а также разработка предложений для их преодоления.

Вопросы для информационного поиска.

1. Какие организационные барьеры в системе здравоохранения препятствуют своевременной диагностике СМА?
2. Каковы финансовые трудности, связанные с лечением и поддержкой пациентов с СМА, и какие механизмы могут их смягчить?
3. В какой степени недостаточная осведомленность врачей первичного звена влияет на задержки в диагностике и лечении СМА?
4. Какую роль играют специализированные центры и программы неонатального скрининга в повышении эффективности диагностики и лечения?
5. Какие подходы к психосоциальной поддержке семей пациентов с СМА наиболее эффективны?
6. Какие образовательные инициативы способны улучшить подготовку медицинских работников к работе с пациентами, страдающими редкими генетическими заболеваниями?

Материалы и методы

Информационный поиск. Для анализа использовались полнотекстовые публикации преимущественно за последние десять лет, найденные в PubMed/MEDLINE, Google Scholar, eLIBRARY и CyberLeninka. Авторы учитывали исследования, посвященные диагностике, лечению, организации помощи и поддержке семей.

Исключались публикации только в формате тезисов и рекламные материалы.

Результаты

Ключевые аспекты диагностики СМА

1. Ранняя диагностика через скрининг новорожденных

Программы скрининга новорожденных (NBS) доказали свою эффективность в своевременном выявлении СМА, что позволяет минимизировать ущерб, связанный с прогрессирующей потерей двигательных нейронов [1-5]. Исследования в Австралии показали, что участие в таких программах способствует улучшению клинических исходов и снижению тревожности у родителей через шесть месяцев после подтверждения диагноза [2, 3]. Ранняя диагностика дает возможность начать терапию до появления симптомов, что особенно важно для новорожденных с двумя копиями SMN2, у которых прогнозируется тяжелый фенотип [2].

2. Временное окно для лечения

Терапевтическое окно играет ключевую роль в лечении СМА. Данные показывают, что терапия, начатая до появления симптомов, особенно в первые две недели после рождения, значительно улучшает выживаемость и функциональные результаты [3]. Это требует четкой координации между этапами диагностики и лечением, а также ускоренного направления в специализированные центры [4].

3. Влияние специализированных центров

Результаты исследования в США продемонстрировали, что пациенты, направленные в специализированные центры по уходу за больными СМА, имеют более короткое время ожидания и меньшее количество промежуточных визитов к другим врачам. Это позволяет минимизировать диагностические задержки и начать лечение в оптимальные сроки [4].

Барьеры в диагностике СМА

1. Задержки в направлениях к специалистам

Время ожидания приема у специалистов, особенно у неврологов, остается одной из самых критических проблем диагностики спинальной мышечной атрофии (СМА) [6]. Для заболевания, требующего быстрого вмешательства, даже несколько недель могут оказаться решающими для предотвращения необратимой потери двигательных нейронов. Тем не менее, в ряде случаев пациенты сталкиваются с длительным ожиданием консультации у специалиста.

Согласно данным из США, среднее время ожидания приема у невролога составляет более двух недель, что значительно замедляет процесс диагностики и начала лечения [4]. В неспециализированных учреждениях время ожидания может быть еще дольше, особенно если отсутствует система сортировки направлений. Например, 29,6% респондентов из центров по уходу за больными СМА указали, что они используют системы сортировки для приоритетного назначения срочных случаев, в то время как в неспециализированных клиниках эта практика распространена гораздо меньше [4].

В частности, исследования показали, что у младенцев с симптомами, такими как гипотония и задержка моторного развития, в центрах по уходу за больными СМА 6,5% были осмотрены в течение двух недель. В неспециализированных учреждениях этот показатель составлял только 39,1% [4].

Для младенцев, направленных через программы скрининга новорожденных, 28,3% ждали консультации более двух недель, а в отдельных случаях время ожидания достигало 3–6 месяцев [4].

Среднее время от появления первых симптомов до постановки диагноза существенно различается в зависимости от типа СМА. При типе I оно составляет 1,39 месяца ($SD \pm 1,29$), при типе II - 5,28 месяца ($SD \pm 4,13$), а при типе III достигает 16,8 месяца ($SD \pm 18,17$) [7]. Эти данные подчеркивают значительную задержку у

пациентов с менее выраженными фенотипами. В 2018 году 52,7% респондентов знали о необходимости генетического тестирования для постановки диагноза, а в 2019 году этот показатель снизился на 7,7% ($p < 0,03$) [8]. Также в 2019 году лишь 52,0% респондентов немедленно направляли пациентов к специалистам, что указывает на недостаточную готовность врачей быстро реагировать на ранние признаки СМА. Время ожидания приема у специалистов остается критической проблемой [9]. В 9,2% случаев оно составляет от 1 до 6 месяцев, что значительно задерживает процесс диагностики и начала лечения [10]. Такие задержки особенно критичны для пациентов с тяжелыми фенотипами, где своевременность терапии напрямую влияет на прогноз. Ошибочные диагнозы и направления к специалистам, не знакомым с особенностями заболевания, являются значимыми факторами задержки. Пилотная программа NBS в Австралии показала, что даже при чувствительности 100% и ложноположительном уровне менее 0,001%, 28,3% новорожденных с положительными результатами ждали консультации более двух недель, а в отдельных случаях — до нескольких месяцев [11]. Это свидетельствует о необходимости оптимизации маршрутизации пациентов после положительного результата скрининга. Пациенты с СМА сталкиваются с ограничениями в доступе к стандартам медицинской помощи, особенно взрослые пациенты. Это создает дополнительные трудности в своевременной диагностике и лечении [11].

Эти задержки могут быть катастрофическими для новорожденных с СМА, особенно с тяжелыми фенотипами, где терапевтическое окно чрезвычайно узкое.

2. Низкая осведомленность врачей первичного звена

Недостаточная осведомленность врачей первичного звена о клинических проявлениях спинальной мышечной атрофии (СМА) и современных методах

диагностики остается одной из ключевых причин задержек в диагностике. Педиатры, семейные врачи и другие специалисты первичного звена играют критическую роль в распознавании первых симптомов СМА, однако ограниченные знания о заболевании и его особенностях часто препятствуют своевременному направлению пациентов на генетическое тестирование и специализированное лечение.

Недостаток знаний и опыта. Исследования показывают, что многие врачи первичного звена не обладают достаточной информацией о СМА:

Ограниченные знания о симптомах: Основные проявления СМА, такие как гипотония, арефлексия и задержка моторного развития, часто не воспринимаются врачами как признаки тяжелого заболевания. Это связано с тем, что симптомы могут быть неспецифичными и пересекаться с другими состояниями.

Непонимание важности генетического тестирования: Только небольшая часть врачей осознает необходимость немедленного проведения генетического тестирования при подозрении на СМА. Исследования подтверждают, что значительное число врачей откладывает направление на тестирование, предпочитая наблюдение за ребенком или дополнительные обследования [3, 5]. Например, в исследовании, проведенном среди педиатров, лишь ограниченное число респондентов правильно определило необходимость генетического тестирования и знание числа копий SMN2 как ключевого фактора тяжести фенотипа [3]. Только 39,1% респондентов в общей выборке указали, что были первыми специалистами, оценивавшими пациентов с СМА до постановки диагноза. Остальные пациенты проходили через многочисленные консультации с другими врачами, что увеличивало диагностические задержки [4]. В Австралии 55% родителей сообщили, что не понимали содержания и процесса скрининга новорожденных, что дополнительно осложняло взаимодействие с врачами [2]. Пример из интервью: Один из

родителей рассказал: «Мы ходили от одного врача к другому, пытаюсь найти ответ. Никто из них не предположил, что это может быть СМА, пока не сделали генетический тест» [2]. В одном из случаев мать ребенка с признаками гипотонии и задержки моторного развития поделилась: «Педиатр сказал, что это может быть временной задержкой и нам нужно подождать. Только после ухудшения состояния и смены врача нас направили на генетическое тестирование» [5]. Врач-специалист, комментируя такие случаи, отметил: «Мы часто видим детей, которые приходят к нам слишком поздно. Если бы врачи первичного звена понимали важность своевременного направления на диагностику, мы могли бы избежать многих осложнений» [3].

Результаты низкой осведомленности

Диагностические задержки: Низкая осведомленность приводит к увеличению времени от появления первых симптомов до постановки диагноза. Как показали исследования, пациенты могут посещать нескольких врачей, прежде чем им будет назначено генетическое тестирование. До 50% семей с детьми, страдающими СМА, сталкиваются с диагностическими задержками более двух месяцев [4].

Упущенное терапевтическое окно: При тяжелых формах СМА, таких как тип 1, каждая неделя без лечения увеличивает риск потери двигательных нейронов, что делает своевременное направление жизненно важным [5].

Ухудшение прогноза: Поздняя диагностика приводит к ухудшению клинических исходов, включая ограниченную двигательную функцию, дыхательную недостаточность и повышенный риск смерти.

Основные факторы, способствующие низкой информированности врачей первичного звена:

Редкость заболевания: СМА встречается примерно у 1 из 11 000 новорожденных, что делает его относительно редким для повседневной практики педиатров. Отсутствие

систематического обучения: Врачам редко предоставляют специальные образовательные программы или модули, посвященные редким заболеваниям, таким как СМА. Ограниченный доступ к ресурсам: В сельских и отдаленных регионах врачи часто не имеют доступа к последним данным или консультациям со специалистами.

Для решения этой проблемы требуется комплексный подход, включающий:

Образовательные программы:

Внедрение целевых тренингов и онлайн-курсов для врачей первичного звена, фокусирующихся на распознавании симптомов СМА и важности немедленного генетического тестирования [3].

Программы повышения квалификации, такие как использование модулей диагностики гипотонии у новорожденных, которые уже показали свою эффективность в пилотных исследованиях [5].

Письменные и цифровые ресурсы:

Создание и распространение справочных материалов для врачей, включая алгоритмы диагностики и скрининга редких заболеваний. Например, руководство с использованием ключевых симптомов («гипотония», «задержка моторного развития») может помочь врачам быстрее идентифицировать возможные случаи СМА [3]. Исследование Murrell D. V. выявило ключевые аспекты опыта семей с детьми, страдающими спинальной мышечной атрофией (СМА) типа I, в неотложной помощи, больницах и клинических условиях. Анализ интервью с родителями 22 детей (11 умерших и 11 живых) позволил выделить три основные темы: диагностика, принятие обоснованных медицинских решений и организация неотложной помощи [12]. Были предложены улучшения, направленные на повышение качества ухода, включая: разработку диагностического скринингового инструмента; создание инструмента поддержки принятия медицинских решений; внедрение информационного шаблона для неотложной помощи,

индивидуально адаптированного для каждого ребенка [12]. Эти меры призваны улучшить диагностику, информированность медицинских работников и обеспечить более качественный уход за пациентами с СМА типа I [12].

Консультации и сотрудничество с центрами СМА:

Врачи первичного звена должны иметь возможность быстро консультироваться с экспертами через телемедицинские платформы или специализированные горячие линии. Это может помочь в принятии решений о направлении пациентов.

В одном из пилотных проектов в Австралии были проведены обучающие семинары для педиатров, где врачи научились идентифицировать признаки СМА на ранних стадиях. В результате количество своевременных направлений к специалистам увеличилось на 30%, а время от выявления симптомов до диагностики сократилось в два раза [5].

Низкая осведомленность врачей первичного звена о СМА представляет собой значительное препятствие для своевременной диагностики. Усиление образовательных инициатив, разработка инструментов для врачей и создание механизмов сотрудничества с центрами СМА помогут сократить диагностические задержки и улучшить исходы лечения. Примеры успешных программ демонстрируют, что даже небольшие изменения в обучении могут привести к значительным улучшениям в практике диагностики.

3. Ограничения генетического тестирования

Генетическое тестирование играет ключевую роль в диагностике спинальной мышечной атрофии (СМА), однако его ограничения создают значительные трудности как для врачей, так и для родителей [13]. Эти трудности связаны с интерпретацией результатов, коммуникацией с семьями и прогнозированием клинического фенотипа на основе генетических данных.

Одним из основных вызовов генетического тестирования является сложность интерпретации результатов, особенно в случаях с неоднозначными данными [14]. Генетическое тестирование часто оценивает число копий SMN2, которое используется для прогнозирования тяжести заболевания [15]. Например, наличие двух копий SMN2 обычно связано с тяжелым инфантильным фенотипом, тогда как наличие трех или более копий указывает на менее тяжелую форму заболевания. Однако это правило не является абсолютным, и клинические проявления могут варьироваться даже при одинаковом числе копий [16,17]. В случаях с более чем тремя копиями SMN2 прогнозирование становится еще менее точным, что создает значительную неопределенность для медицинских работников и родителей [18]. Например, у некоторых пациентов с четырьмя копиями могут проявляться признаки заболевания, тогда как у других симптомов может не быть в течение многих лет [3, 5].

В некоторых случаях тесты выявляют редкие мутации или вариации в гене SMN1, которые не были описаны ранее, что затрудняет понимание их клинического значения [19]. Один из врачей поделился опытом: «Мы столкнулись с ситуацией, когда у младенца был редкий генетический вариант, и было сложно объяснить родителям, чего ожидать» [5]. Неоднозначные результаты генетического тестирования создают значительную психологическую нагрузку для родителей. Родители часто не понимают, как интерпретировать генетические данные и что они означают для будущего их ребенка. Это особенно трудно для семей с языковым барьером или низким уровнем медицинской грамотности. Одна мать, чьи результаты тестирования показали четыре копии SMN2 у ребенка, отметила: «Врачи сказали, что он, возможно, никогда не заболеет, но это не точно. Мы не знали, стоит ли готовиться к худшему или надеяться на лучшее» [4]. Неопределенность результатов усиливает тревогу и создает ощущение «жизни в

ожидании», когда родители не знают, как планировать лечение или жизнь своего ребенка. Отец ребенка с тремя копиями SMN2 описал: «Мы чувствовали, что находимся в подвешенном состоянии. Как будто каждый день мы ждали, появятся ли симптомы или нет» [5].

Передача генетических данных родителям остается важным, но сложным аспектом. Врачи сталкиваются с рядом проблем. Например объяснение сложных генетических концепций. Генетическое тестирование требует понимания сложной информации, включая генетические варианты и их связь с клиническими исходами [19,20,21]. Это может быть трудно донести до родителей, не имеющих медицинского образования. Ограничения времени делают сложной глубокую консультацию, особенно в условиях, где врачи должны действовать быстро. Языковые и культурные барьеры: Родителям, не говорящим на языке системы здравоохранения, трудно понять и принять решения на основе сложной информации. Одна из матерей отметила: «Мне дали результаты, но я даже не понимала терминов. Мне было страшно, и я не могла задать нужные вопросы» [5].

Ограничения интерпретации генетического тестирования могут повлиять на все этапы ухода за ребенком: Когда результаты неоднозначны, врачи могут колебаться в принятии решений о начале лечения, особенно если заболевание еще не проявилось [22]. Это может привести к потере драгоценного времени, необходимого для предотвращения потери двигательных нейронов.

Один из врачей отметил: «Мы знаем, что раннее лечение критически важно, но иногда сложно убедить родителей начать лечение, когда симптомы еще не проявились» [3]. С другой стороны лечение, изменяющее течение болезни, имеет свои риски и высокую стоимость. Родители и врачи могут опасаться ненужного лечения ребенка, у которого симптомы заболевания могут проявиться позднее [5].

Для устранения барьеров, связанных с генетическим тестированием, рекомендуется:

Необходимо разработать четкие алгоритмы для прогнозирования клинического исхода на основе числа копий SMN2 и других генетических факторов. Это позволит уменьшить неопределенность и стандартизировать подход к диагностике и лечению [4].

Включение профессиональных генетических консультантов, которые могут объяснять результаты тестирования в доступной и понятной форме, а также предоставление письменных материалов на родном языке семьи [23].

Создание образовательных ресурсов, таких как видео и буклеты, поясняющих, как интерпретировать результаты генетических тестов и что они означают для лечения [24].

Использование биомаркеров для дополнения генетического тестирования может помочь точнее определить, у кого из детей разовьется заболевание и как быстро. Это позволит снизить неопределенность и поддержать принятие решений о лечении [5].

Необходимо включить генетику СМА в образовательные программы для медицинских работников, чтобы врачи первичного звена и специалисты могли лучше интерпретировать результаты тестов и передавать информацию родителям [3].

Генетическое тестирование представляет собой важный инструмент в диагностике СМА, но его ограничения создают значительные трудности для врачей и родителей. Проблемы интерпретации результатов, коммуникации с семьями и неопределенность прогнозирования требуют системного подхода к обучению, разработке стандартов и улучшению коммуникации. Решение этих вопросов обеспечит более эффективное использование генетического тестирования и улучшит результаты лечения детей с СМА.

4. Финансовые барьеры

Финансовые затраты, связанные с диагностикой, лечением и уходом за детьми

с СМА, являются значительным бременем для семей.

Эти затраты включают как прямые расходы на медицинские услуги и оборудование, так и косвенные убытки, такие как потеря дохода из-за необходимости ухода за больным ребенком [26-34]. Эти барьеры усугубляются ограничениями страхового покрытия и другими социально-экономическими факторами.

Прямые затраты охватывают широкий спектр услуг и оборудования, необходимых для ухода за ребенком с СМА:

Медицинские услуги: Лечение СМА требует значительных финансовых ресурсов, особенно если используются дорогостоящие методы, такие как нусинерсен (Spinraza®), золгенсма (Zolgensma®) или рисдиплам (Evrysdi®). Эти препараты могут стоить сотни тысяч долларов в год, что делает их недоступными для многих семей без государственной поддержки или страхового покрытия [5].

Годовые прямые медицинские затраты на лечение СМА варьируются от \$20 047 до \$141 429 для типа I и от \$27 12 до \$27 419 для типов II и III [31, 33,34]. Эти расходы существенно превышают затраты на лечение других хронических заболеваний и подчеркивают значительное экономическое бремя, связанное с СМА.

Специализированное оборудование: Уход за ребенком с СМА часто требует специального оборудования, такого как инвалидные коляски, устройства для дыхательной поддержки, оборудование для физиотерапии и другие вспомогательные технологии. Стоимость одного только респиратора или аппарата для неинвазивной вентиляции легких может составлять тысячи долларов, не считая расходов на его техническое обслуживание. Родители отметили, что эти расходы редко покрываются полностью страховыми компаниями, особенно если оборудование считается «нежизненно важным» [5].

Особенно высокие расходы на оборудование наблюдаются у младенцев с СМА типа I, у которых требуется

длительная госпитализация и использование инвазивной вентиляции легких (17,4%) или неинвазивной вентиляции (26,1%) [32].

Косвенные расходы связаны с утратой дохода и изменением образа жизни семьи:

Один или оба родителя часто вынуждены уходить с работы или переходить на частичную занятость, чтобы ухаживать за ребенком. Это приводит к значительному снижению доходов семьи. Один из родителей поделился: «Я оставил свою работу, чтобы заботиться о ребенке, и с тех пор наша финансовая ситуация сильно ухудшилась. Даже с государственной поддержкой мы изо всех сил стараемся покрыть все расходы» [5].

Исследования показывают, что средняя стоимость ухода за пациентом с СМА за весь период наблюдения составляет \$5 213, с основной долей затрат, приходящейся на амбулаторные визиты (\$53 152) [28].

Родители также часто жертвуют карьерным ростом и возможностью получения более высокой зарплаты. В одном из интервью мать ребенка с СМА отметила: «Моя карьера заморожена. Я не могу посещать профессиональные курсы или участвовать в проектах, потому что все мое время уходит на уход за ребенком» [5].

Семьи сталкиваются с необходимостью отказываться от досуга, поездок и других социальных активностей, чтобы направить все ресурсы на уход за ребенком. Это может привести к социальной изоляции и ухудшению качества жизни всей семьи [5].

В то же время низкий уровень качества жизни характерен и для самих пациентов. Средний балл по EQ-5D у пациентов с СМА составляет 0,16, а у их опекунов – 0,49, что указывает на значительные психологические и эмоциональные нагрузки [29].

Страховое покрытие часто оказывается недостаточным для удовлетворения потребностей детей с СМА. В некоторых странах страховые компании отказываются покрывать дорогостоящие

методы лечения, такие как генные терапии или лекарства, изменяющие течение заболевания, утверждая, что их эффективность недостаточно доказана для определенных случаев [4].

Например, в США коэффициент инкрементальной экономической эффективности (ICER) для препаратов нусинерсен и золгенсма варьируется от \$210 040 до \$1 150 455 за год жизни с поправкой на качество (QALY) [27]. Эти показатели делают терапию недоступной без страхового покрытия или государственной поддержки.

Многие страховые компании покрывают только базовое оборудование, тогда как специализированные устройства часто остаются за счет родителей. Например, одна семья сообщила, что страховая компания отказалась оплачивать легкий и портативный респиратор, заявив, что обычный стационарный аппарат уже покрыт [5].

Географические и социальные факторы. В Австралии и США наблюдаются значительные различия в доступности лечения в зависимости от региона. Семьи из сельских или удаленных районов сталкиваются с дополнительными расходами на транспортировку и проживание во время лечения в городских медицинских центрах [5].

Финансовое бремя, связанное с диагностикой, лечением и уходом за детьми с СМА, остается значительным вызовом для семей. Прямые затраты на лечение и оборудование, косвенные убытки из-за потери дохода и недостаточное страховое покрытие существенно усложняют их жизнь. Для смягчения финансового бремени необходимо:

Улучшение страхового покрытия, включая полное покрытие лечения и оборудования [4, 27].

Расширение программ государственной поддержки, таких как субсидии и фонды помощи семьям [5].

Информирование семей о возможностях использования

существующих страховых программ и благотворительной помощи [5].

Комплексный подход к решению этих проблем позволит существенно снизить финансовое и психологическое давление на семьи, воспитывающие детей с СМА, и улучшить качество жизни как пациентов, так и их близких.

5. Психологические последствия

Получение положительного результата скрининга является стрессовым опытом для родителей, что было отмечено в исследованиях [2]. Родители часто испытывают тревогу, неопределенность и страх за будущее ребенка. Уменьшение этих последствий требует комплексной психосоциальной поддержки, включая доступ к информации и психологической помощи [3].

Получение положительного результата скрининга на СМА - это крайне стрессовый опыт для родителей, который может оказывать длительное влияние на их эмоциональное состояние. Исследования подтверждают, что родители сталкиваются с целым спектром негативных эмоций, включая тревогу, неопределенность и страх за будущее ребенка. Эти последствия усугубляются ограниченным доступом к информации, поддержке и времени на осознание ситуации, что подчеркивает необходимость комплексного подхода к оказанию психосоциальной помощи.

Почти все родители, участвовавшие в исследовании, сообщили, что известие о положительном результате стало для них шоком. Одна из матерей поделилась: «Мы не знали, что наш ребенок был протестирован на СМА. Это было похоже на гром среди ясного неба» [2].

У большинства родителей наблюдалась тревожность, связанная с возможностью фатального исхода, особенно если ребенок казался здоровым на момент получения результатов. Эти эмоции усугублялись отсутствием симптомов, что создавало ложное ощущение надежды на «ошибку теста» [2].

Генетическое тестирование выявляет наличие мутации гена SMN1 и количество

копий гена SMN2, однако точное предсказание времени появления симптомов или их тяжести остается сложной задачей. Родители детей с количеством копий SMN2 больше трех часто сталкиваются с двойной неопределенностью: они не знают, разовьется ли заболевание, и если да, то насколько тяжело оно будет протекать [4].

Один из родителей описал это так: «Мы чувствуем себя как на пороховой бочке, ожидая, когда что-то случится, но не зная, что именно» [2].

Страх за будущее ребенка, ожидание худшего. Родители часто представляют себе самые худшие сценарии, особенно после изучения информации в интернете. Как отметила одна из матерей: «Я не смогла удержаться и начала читать в интернете. Это была ошибка. Мы увидели фотографии детей, которым не была оказана помощь, и это нас полностью сломало» [2].

Страх за будущее ребенка также вызывает сильные эмоциональные реакции, такие как чувство вины, беспомощности и даже гнев.

Феномен "невидимой угрозы": У детей с предсимптомным состоянием родители постоянно находятся в состоянии повышенной тревожности, наблюдая за малейшими изменениями в поведении ребенка, что может сигнализировать о появлении симптомов. Это приводит к тому, что обычные повседневные события (например, задержка в переворачивании или сидении) становятся источником стресса.

Социальная изоляция и стигматизация. В некоторых культурах наличие у ребенка генетического заболевания может быть связано с чувством вины у родителей. Один из отцов рассказал: «Наша семья считает, что мы сделали что-то неправильное. Мне приходится постоянно оправдываться за то, что это не наша вина» [3]. Такие ситуации часто усиливают социальную изоляцию семей, так как родители избегают обсуждения диагноза с родственниками и друзьями [35,36].

Родители часто ограничивают свое общение с внешним миром, так как уход за

ребенком становится их приоритетом. Это приводит к чувству одиночества и изоляции. Одна мать поделилась: «Я чувствую, что моя жизнь теперь ограничивается только нашим домом и больницей» [2].

Психологическая нагрузка на отношения в семье. Родители детей с положительным результатом скрининга часто по-разному переживают стресс. Это может приводить к конфликтам между супругами. Одна мать отметила: «Мы с мужем просто не можем говорить об этом. Я чувствую, что мы отдаляемся друг от друга» [3]. Стресс также усиливается из-за необходимости принятия сложных решений, таких как выбор метода лечения или отказ от него. Братья и сестры детей с СМА могут чувствовать себя забытыми или игнорируемыми, так как внимание родителей сосредоточено на больном ребенке. Это создает дополнительные эмоциональные и социальные проблемы в семье [3].

Рекомендации по оказанию психосоциальной поддержки

Доступ к информации. Родители отметили, что наличие четкой, последовательной и структурированной информации о диагнозе и вариантах лечения могло бы уменьшить их тревогу. Один из родителей сказал: «Если бы нам объяснили, что ожидать, нам было бы легче справляться с этой ситуацией» [3]. Письменные материалы, видеоролики и консультации со специалистами могут помочь родителям лучше понять суть заболевания и его возможные последствия.

Психологическая помощь. Организация регулярных встреч с психологами или социальными работниками для родителей может помочь снизить уровень стресса. Индивидуальные или групповые терапевтические сессии, направленные на обучение навыкам преодоления стресса, показали свою эффективность в работе с семьями, сталкивающимися с редкими заболеваниями [3].

Создание групп поддержки. Родители сообщили, что общение с другими семьями,

которые сталкивались с похожими ситуациями, помогло бы им чувствовать себя менее изолированными. Поддерживающие группы могут стать платформой для обмена опытом, эмоциями и советами.

Персонализированный подход. Родители нуждаются в индивидуальном подходе к предоставлению информации и поддержки, учитывающем их культурный и социальный контекст. Одна мать подчеркнула: «Мне нужно было, чтобы кто-то объяснил все на понятном языке, без медицинских терминов» [3].

Психологические последствия получения положительного результата скрининга на СМА включают тревогу, страх за будущее ребенка, социальную изоляцию и напряжение в семье. Эти последствия требуют комплексного подхода к психосоциальной поддержке, включая доступ к информации, психологическую помощь и создание групп поддержки. Решение этих вопросов поможет уменьшить эмоциональное бремя на родителей и улучшить их качество жизни. Для повышения качества медицинской помощи детям с СМА медицинским работникам рекомендуется уделять особое внимание психосоциальным и эмоциональным потребностям семей. Важно обеспечивать последовательность и согласованность в действиях медицинской команды, а также заранее обсуждать с родителями возможные эмоциональные и психологические трудности, предлагая соответствующую поддержку [37]. Такой подход поможет снизить стресс родителей, улучшить их вовлеченность в процесс лечения и повысить общее качество ухода за ребенком [37,38]. Исследование Di Pede C. выявило, что ключевыми аспектами ухода за детьми с СМА1 в терминальной стадии заболевания являются симптоматическая терапия и оказание психологической поддержки их семьям [39]. Анализ Boursange S. показал, что родители стремились спасти жизнь ребенка любой ценой, испытывали страх перед паллиативной помощью и концом жизни, высоко ценили уверенность врачей и

надеялись на излечение ребенка. Однако на момент принятия решений ни один из родителей не имел полного понимания всех аспектов терапии и заболевания [40]. Важно вовлекать родителей в процесс лечения и принятия решений, а также разъяснять все этапы и аспекты терапии, чтобы уменьшить их эмоциональный стресс и повысить осведомленность о возможных сценариях лечения [41]. Комплексная помощь пациентам со СМА должна включать наблюдение и поддержку их психосоциального благополучия, учитывая возраст, подтип заболевания и факторы лечения. Такая помощь должна охватывать социальное и когнитивное развитие, качество жизни и эмоциональные потребности семьи [42,43].

Обсуждение. Рассмотренные публикации показывают, что клинические возможности раннего выявления и лечения СМА не всегда сопровождаются своевременным доступом пациентов к специализированной помощи. Диагностические задержки, ограничения финансирования и недостаточная информированность медицинских работников усиливают нагрузку на семьи. Полученные из разных стран оценки стоимости лечения и организационных результатов зависят от структуры медицинской помощи, поэтому требуют осторожности при переносе в другие условия. Вопросы психологической поддержки и участия родителей в принятии решений следует рассматривать наряду с медицинскими аспектами ведения пациентов.

Выводы. Спинально-мышечная атрофия (СМА) является значимой генетической и медико-социальной проблемой, требующей комплексного подхода к диагностике, лечению и поддержке семей. Программы скрининга новорожденных доказали свою эффективность, обеспечивая возможность раннего выявления заболевания и начала терапии до появления симптомов, что улучшает клинические исходы. Однако охват такими программами остается низким в большинстве стран, а недостаточная

подготовка врачей к интерпретации результатов скрининга приводит к задержкам в постановке диагноза и начале лечения.

Финансовые барьеры, высокая стоимость инновационных методов лечения и оборудования, а также недостаточная осведомленность врачей первичного звена усугубляют проблему. Разработка алгоритмов для оптимизации диагностики и маршрутизации пациентов, создание специализированных центров для реабилитации и психосоциальной поддержки, а также внедрение образовательных программ для медицинских работников являются важными направлениями.

Необходимо активно вовлекать родителей в процесс лечения, обеспечивая их доступной и полной информацией, а также предоставлять системную поддержку, включая помощь в навигации по

результатам скрининга. Расширение программ ранней диагностики и создание условий для доступного лечения помогут снизить общее бремя заболевания, улучшить качество жизни пациентов и их семей, а также повысить эффективность системы здравоохранения.

Заключение. Спинально-мышечная атрофия (СМА) остается значимой медицинской и социальной проблемой, требующей комплексного подхода. Ранняя диагностика через расширение программ скрининга, устранение финансовых барьеров, внедрение образовательных инициатив для врачей и обеспечение психосоциальной поддержки семей – ключевые направления совершенствования системы здравоохранения. Реализация этих мер позволит повысить доступность и эффективность лечения, улучшить качество жизни пациентов и их семей, а также сократить общее бремя заболевания.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ / REFERENCES

- 1 Willems J. et al. Barriers and facilitating factors of care coordination for children with spinal muscular atrophy type I and II from the caregivers' perspective: an interview study //Orphanet journal of rare diseases. – 2023. – Т. 18. – №. 1. – С. 136.
- 2 Kariyawasam D. S. T. et al. “We needed this”: perspectives of parents and healthcare professionals involved in a pilot newborn screening program for spinal muscular atrophy //EClinicalMedicine. – 2021. – Т. 33.
- 3 Moultrie R. R. et al. A review on spinal muscular atrophy: awareness, knowledge, and attitudes //Journal of Genetic Counseling. – 2016. – Т. 25. – С. 892-900.
- 4 Curry M. A. et al. Assessment of Barriers to Referral and Appointment Wait Times for the Evaluation of Spinal Muscular Atrophy (SMA): Findings from a Web-Based Physician Survey //Neurology and Therapy. – 2024. – С. 1-16.
- 5 Farrar M. A. et al. Financial, opportunity and psychosocial costs of spinal muscular atrophy: an exploratory qualitative analysis of Australian carer perspectives //BMJ open. – 2018. – Т. 8. – №. 5. – С. e020907.
- 6 Schroth M. et al. Spinal Muscular Atrophy Update in Best Practices: Recommendations for Diagnosis Considerations //Neurology: Clinical Practice. – 2024. – Т. 14. – №. 4. – С. e200310.
- 7 Pera M. C. et al. Diagnostic journey in Spinal Muscular Atrophy: Is it still an odyssey? //PLoS One. – 2020. – Т. 15. – №. 3. – С. e0230677.
- 8 Curry M. et al. Awareness screening and referral patterns among pediatricians in the United States related to early clinical features of spinal muscular atrophy (SMA) //BMC pediatrics. – 2021. – Т. 21. – №. 1. – С. 236.
- 9 Remm S., Halcomb E., Stephens M. Experiences of being diagnosed with motor neuron disease: “I just want to know” //Collegian. – 2019. – Т. 26. – №. 5. – С. 550-555.
- 10 Muní Lofra R. Evaluating disease progression and care provision in Spinal Muscular Atrophy. – 2023.

- 11 D'Silva A. M. et al. Integrating newborn screening for spinal muscular atrophy into health care systems: an Australian pilot programme //Developmental Medicine & Child Neurology. – 2022. – Т. 64. – №. 5. – С. 625-632.
- 12 Murrell D. V. et al. The experience of families with children with spinal muscular atrophy type I across health care systems //Journal of child neurology. – 2017. – Т. 32. – №. 11. – С. 917-923.
- 13 Keinath M. C., Prior D. E., Prior T. W. Spinal muscular atrophy: mutations, testing, and clinical relevance //The Application of Clinical Genetics. – 2021. – С. 11-25.
- 14 Farrar M. A., Kiernan M. C. The genetics of spinal muscular atrophy: progress and challenges //Neurotherapeutics. – 2015. – Т. 12. – №. 2. – С. 290-302.
- 15 Lin C. W., Kalb S. J., Yeh W. S. Delay in diagnosis of spinal muscular atrophy: a systematic literature review //Pediatric neurology. – 2015. – Т. 53. – №. 4. – С. 293-300.
- 16 Srivastava G., Srivastava P. Spinal muscular atrophy—a revisit of the diagnosis and treatment modalities //International Journal of Neuroscience. – 2019. – Т. 129. – №. 11. – С. 1103-1118.
- 17 Chen X. et al. Spinal muscular atrophy diagnosis and carrier screening from genome sequencing data //Genetics in Medicine. – 2020. – Т. 22. – №. 5. – С. 945-953.
- 18 Bowen B. M. et al. SMA identified: clinical and molecular findings from a sponsored testing program for spinal muscular atrophy in more than 2,000 individuals //Frontiers in Neurology. – 2021. – Т. 12. – С. 663911.
- 19 Ross L. F., Kwon J. M. Spinal muscular atrophy: past, present, and future //Neoreviews. – 2019. – Т. 20. – №. 8. – С. e437-e451.
- 20 Faravelli I. et al. Spinal muscular atrophy—recent therapeutic advances for an old challenge //Nature Reviews Neurology. – 2015. – Т. 11. – №. 6. – С. 351-359.
- 21 Prior T. W., Leach M. E., Finanger E. L. Spinal muscular atrophy //GeneReviews®[Internet]. – 2024.
- 22 Groen E. J. N., Talbot K., Gillingwater T. H. Advances in therapy for spinal muscular atrophy: promises and challenges //Nature Reviews Neurology. – 2018. – Т. 14. – №. 4. – С. 214-224.
- 23 Mercuri E. et al. Spinal muscular atrophy //Nature Reviews Disease Primers. – 2022. – Т. 8. – №. 1. – С. 52.
- 24 Archibald A. D. et al. Reproductive genetic carrier screening for cystic fibrosis, fragile X syndrome, and spinal muscular atrophy in Australia: outcomes of 12,000 tests //Genetics in Medicine. – 2018. – Т. 20. – №. 5. – С. 513-523.
- 25 Belter L. et al. Economic burden of spinal muscular atrophy: an analysis of claims data //Journal of Market Access & Health Policy. – 2020. – Т. 8. – №. 1. – С. 1843277.
- 26 Dangouloff T. et al. Financial cost and quality of life of patients with spinal muscular atrophy identified by symptoms or newborn screening //Developmental Medicine & Child Neurology. – 2023. – Т. 65. – №. 1. – С. 67-77.
- 27 Dangouloff T. et al. Systematic literature review of the economic burden of spinal muscular atrophy and economic evaluations of treatments //Orphanet Journal of Rare Diseases. – 2021. – Т. 16. – С. 1-16.
- 28 Armstrong E. P. et al. The economic burden of spinal muscular atrophy //Journal of medical economics. – 2016. – Т. 19. – №. 8. – С. 822-826.
- 29 López-Bastida J. et al. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with spinal muscular atrophy (SMA) in Spain //Orphanet journal of rare diseases. – 2017. – Т. 12. – С. 1-7.
- 30 Cardenas J. et al. High healthcare resource use in hospitalized patients with a diagnosis of spinal muscular atrophy type 1 (SMA1): retrospective analysis of the kids' inpatient database (KID) //PharmacoEconomics-open. – 2019. – Т. 3. – С. 205-213.
- 31 Paracha N. et al. Systematic literature review to assess economic evaluations in spinal muscular atrophy (SMA) //Pharmacoeconomics. – 2021. – С. 1-21.

- 32 Tan H. et al. Healthcare utilization, costs of care, and mortality among patients with spinal muscular atrophy //Journal of health economics and outcomes research. – 2019. – Т. 6. – №. 3. – С. 185.
- 33 Landfeldt E. et al. Costs of illness of spinal muscular atrophy: a systematic review //Applied health economics and health policy. – 2021. – Т. 19. – С. 501-520.
- 34 Klug C. et al. Disease burden of spinal muscular atrophy in Germany //Orphanet Journal of Rare Diseases. – 2016. – Т. 11. – С. 1-9.
- 35 Qian Y. et al. Understanding the experiences and needs of individuals with spinal muscular atrophy and their parents: a qualitative study //BMC neurology. – 2015. – Т. 15. – С. 1-12.
- 36 Brandt M. et al. Parents as informal caregivers of children and adolescents with spinal muscular atrophy: a systematic review of quantitative and qualitative data on the psychosocial situation, caregiver burden, and family needs //Orphanet journal of rare diseases. – 2022. – Т. 17. – №. 1. – С. 274.
- 37 Inhestern L. et al. Experiences of health care and psychosocial needs in parents of children with spinal muscular atrophy //International Journal of Environmental Research and Public Health. – 2023. – Т. 20. – №. 7. – С. 5360.
- 38 Sari D. M. et al. Psychological burden in spinal muscular atrophy patients and their families: A systematic review //The Egyptian Journal of Neurology, Psychiatry and Neurosurgery. – 2022. – Т. 58. – №. 1. – С. 140.
- 39 Di Pede C. et al. Symptom management and psychological support for families are the cornerstones of end-of-life care for children with spinal muscular atrophy type 1 //Acta Paediatrica. – 2018. – Т. 107. – №. 1. – С. 140-144.
- 40 Boursange S. et al. Parents' dilemma: A therapeutic decision for children with spinal muscular atrophy (SMA) type 1 //Frontiers in Pediatrics. – 2022. – Т. 10. – С. 1062390.
- 41 Murrell D. V. et al. Identifying opportunities to provide family-centered care for families with children with type 1 spinal muscular atrophy //Journal of pediatric nursing. – 2018. – Т. 43. – С. 111-119.
- 42 Yang B. H., Mu P. F., Wang W. S. The experiences of families living with the anticipatory loss of a school-age child with spinal muscular atrophy–the parents' perspectives //Journal of Clinical Nursing. – 2016. – Т. 25. – №. 17-18. – С. 2648-2657.
- 43 Aysu B. et al. Challenges Faced By Families of SMA Patients //Ebelik ve Sağlık Bilimleri Dergisi. – 2024. – Т. 7. – №. 3. – С. 541-547.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов, связанного с подготовкой и публикацией настоящей статьи.

Финансирование. Исследование выполнено без внешнего финансирования.

Оригинальность и представление рукописи. Авторы заявляют, что рукопись ранее не публиковалась и не находится на рассмотрении в другом издании.

Вклад авторов. Бейсенбаева Г.Г. - концептуализация, исследование, подготовка первоначального текста; Рыскулова А.Р. - методология, научное руководство, рецензирование и редактирование; Избасарова А.Ш. - исследование, анализ опубликованных данных, рецензирование и редактирование; Нурлыбаева Г.А. - систематизация материалов, визуализация и редактирование; Жумадилова А.Н. - исследование, сбор и систематизация литературных данных, подготовка первоначального текста. Все авторы должны подтвердить указанные роли и утвердить окончательную редакцию рукописи.

Сведения об авторах:

Бейсенбаева Г.Г. - автор-корреспондент; магистрант второго года обучения кафедры общественного здравоохранения и социальных наук Казахстанского медицинского университета «ВШОЗ»; заведующая отделением неврологии Центральной городской клинической больницы, Алматы, Казахстан. E-mail: sunwinner@mail.ru. ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-9814-1752>.

Рыскулова А.Р. - профессор кафедры общественного здравоохранения и социальных наук Казахстанского медицинского университета «ВШОЗ», Алматы, Казахстан. E-mail: r.alma@bk.ru. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4768-4799>.

Избасарова А.Ш. - кандидат медицинских наук, ассоциированный профессор, исполняющая обязанности заведующей кафедрой физической медицины и реабилитации, спортивной медицины Казахского национального медицинского университета имени С.Д. Асфендиярова, Алматы, Казахстан. E-mail: izbasarova.a@kaznmu.kz. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2617-7280>.

Нурлыбаева Г.А. - ассоциированный профессор кафедры физической медицины и реабилитации, спортивной медицины Казахского национального медицинского университета имени С.Д. Асфендиярова, Алматы, Казахстан. E-mail: nurlybaeva.gul@kaznmu.kz. ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-5285-9398>.

Жумадилова А.Н. - врач-невролог отделения неврологии Центральной городской клинической больницы, Алматы, Казахстан. E-mail: aika_55.90@mail.ru. ORCID: <https://orcid.org/0009-0007-0945-1413>.

Мүдделер қақтығысы. Авторлар осы мақаланы дайындауға және жариялауға байланысты мүдделер қақтығысының жоқ екенін мәлімдейді.

Қаржыландыру. Зерттеу сыртқы қаржыландырусыз жүргізілді.

Қолжазбаның түпнұсқалығы және ұсынылуы. Авторлар қолжазбаның бұрын жарияланбағанын және қазіргі уақытта басқа басылымда қарастырылып жатпағанын мәлімдейді.

Авторлардың үлесі. Бейсенбаева Г.Г. - тұжырымдаманы әзірлеу, зерттеу жүргізу, бастапқы мәтінді дайындау; Рыскулова А.Р. - әдіснама, ғылыми жетекшілік, ғылыми сараптау және редакциялау; Избасарова А.Ш. - зерттеу жүргізу, жарияланған деректерді талдау, ғылыми сараптау және редакциялау; Нурлыбаева Г.А. - материалдарды жүйелеу, визуализация және редакциялау; Жумадилова А.Н. - зерттеу жүргізу, әдеби деректерді жинау және жүйелеу, бастапқы мәтінді дайындау. Барлық авторлар көрсетілген үлестерін растауы және қолжазбаның соңғы нұсқасын мақұлдауы тиіс.

Авторлар туралы мәліметтер:

Бейсенбаева Г.Г. - хат-хабарға жауапты автор; «ҚДСЖМ» Қазақстан медицина университетінің қоғамдық денсаулық сақтау және әлеуметтік ғылымдар кафедрасының екінші курс магистранты; Алматы қаласындағы Орталық қалалық клиникалық аурухананың неврология бөлімшесінің меңгерушісі, Қазақстан. E-mail: sunwinner@mail.ru. ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-9814-1752>.

Рыскулова А.Р. - «ҚДСЖМ» Қазақстан медицина университетінің қоғамдық денсаулық сақтау және әлеуметтік ғылымдар кафедрасының профессоры, Алматы, Қазақстан. E-mail: r.alma@bk.ru. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4768-4799>.

Избасарова А.Ш. - медицина ғылымдарының кандидаты, қауымдастырылған профессор, С.Д. Асфендияров атындағы Қазақ ұлттық медицина университетінің физикалық медицина және оңалту, спорттық медицина кафедрасы меңгерушісінің міндетін атқарушы, Алматы, Қазақстан. E-mail: izbasarova.a@kaznmu.kz. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2617-7280>.

Нурлыбаева Г.А. - С.Д. Асфендияров атындағы Қазақ ұлттық медицина университетінің физикалық медицина және оңалту, спорттық медицина кафедрасының қауымдастырылған профессоры, Алматы, Қазақстан. E-mail: nurlybaeva.gul@kaznmu.kz. ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-5285-9398>.

Жумадилова А.Н. - Орталық қалалық клиникалық аурухананың неврология бөлімшесінің дәрігер-неврологі, Алматы, Қазақстан. E-mail: aika_55.90@mail.ru. ORCID: <https://orcid.org/0009-0007-0945-1413>.

Conflicts of interest. The authors declare no conflicts of interest related to the preparation or publication of this article.

Funding. This study received no external funding.

Originality and submission. The authors declare that the manuscript has not been published previously and is not under consideration by another journal.

Author contributions. G.G. Beisenbayeva - Conceptualization, Investigation, Writing - original draft; A.R. Ryskulova - Methodology, Supervision, Writing - review & editing; A.Sh. Izbassarova - Investigation, Formal analysis, Writing - review & editing; G.A. Nurlybayeva - Data curation, Visualization, Writing - review & editing; A.N. Zhumadilova - Investigation, Data curation, Writing – original draft. All authors must confirm the assigned roles and approve the final manuscript.

Author information.

G.G. Beisenbayeva - corresponding author; second-year master's student, Department of Public Health and Social Sciences, Kazakhstan Medical University "KSPH"; Head of the Neurology Department, Central City Clinical Hospital, Almaty, Kazakhstan. E-mail: sunwinner@mail.ru. ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-9814-1752>.

A.R. Ryskulova - Professor, Department of Public Health and Social Sciences, Kazakhstan Medical University "KSPH", Almaty, Kazakhstan. E-mail: r.alma@bk.ru. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4768-4799>.

A.Sh. Izbassarova - Candidate of Medical Sciences, Associate Professor, Acting Head of the Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Sports Medicine, S.D. Asfendiyarov Kazakh National Medical University, Almaty, Kazakhstan. E-mail: izbasarova.a@kaznmu.kz. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2617-7280>.

G.A. Nurlybayeva - Associate Professor, Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Sports Medicine, S.D. Asfendiyarov Kazakh National Medical University, Almaty, Kazakhstan. E-mail: nurlybaeva.gul@kaznmu.kz. ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-5285-9398>.

A.N. Zhumadilova - Neurologist, Neurology Department, Central City Clinical Hospital, Almaty, Kazakhstan. E-mail: aika_55.90@mail.ru. ORCID: <https://orcid.org/0009-0007-0945-1413>.