

## Spinālās muskuļu atrofijas klīniski epidemioloģiskais raksturojums Latvijā

*Signe Šetlere<sup>1</sup>, Jurgis Strautmanis<sup>2</sup>, Guntis Rozentāls<sup>2</sup>,  
Gunta Ozoliņa<sup>3</sup>, Līga Berķe<sup>4</sup>, Ieva Mičule<sup>5</sup>*

<sup>1</sup> Rīgas Stradiņa universitāte, Tālākizglītības fakultāte, Latvija

<sup>2</sup> Bērnu klīniskā universitātes slimnīca, Neuroloģijas un neiroķirurģijas klīnika, Latvija

<sup>3</sup> Bērnu klīniskā universitātes slimnīca, Rehabilitācijas klīnika, Latvija

<sup>4</sup> Bērnu klīniskā universitātes slimnīca, Bērnu slimību klīnika, Latvija

<sup>5</sup> Bērnu klīniskā universitātes slimnīca, Medicīniskās ģenētikas un prenatalās diagnostikas klīnika, Latvija

**Ievads.** Spinālā muskuļu atrofija (SMA) ir smaga neiromuskulāra slimība, kas rodas gēna *survival motor neuron 1* defekta dēļ. SMA ir biežākā zīdaiņu un otra biežākā agrīna vecuma bērnu fatālā ģenētiskā slimība Eiropā pēc cistiskās fibrozes. SMA raksturīgs progresējošs muskuļu vājums un atrofija. Balstoties uz vecumu, kurā parādās simptomi, un labāko sasniegto motoro funkciju, SMA var iedalīt četros fenotipos.

**Darba mērķis, materiāls un metodes.** Pētījuma mērķis ir noskaidrot SMA incidenci un klīniskos tipus bērniem Latvijā; izveidot SMA reģistru.

Visos gadījumos ar aizdomām par SMA molekulāri ģenētiskā testēšana tiek veikta Bērnu klīniskās universitātes slimnīcas (BKUS) laboratorijā, tādēļ, analizējot tās datu bāzi, var iegūt ticamu informāciju par situāciju Latvijā. Lai aprēķinātu incidenci, tika atlasīti SMA gadījumi, kas apstiprināti laika posmā no 2007. gada janvāra līdz 2017. gada decembrim; bērni nav dzimuši agrāk par 2007. gada janvāri. Visi pacienti (n = 24) līdz 18 gadu vecumam ar apstiprinātu SMA diagnozi tika uzaicināti uz BKUS stacionāru klīniskai izvērtēšanai. Seši pacienti stacionārā neieradās, jo neatbildēja uzaicinājumam vai no stacionēšanas atteicās. Izvērtēšanu veica rehabilitologs, pulmonologs un neirologs. Tika veikta auguma un svara, spirometrijas rādītāju noteikšana, funkcionalitātes izvērtēšana, izmantojot *Revised Hammersmith Scale for SMA* (RHS).

**Rezultāti.** Pēc Latvijas Centrālās statistikas pārvaldes datiem laika periodā no 2007. līdz 2017. gadam reģistrēti 235 805 dzīvi dzimušie. Šajā laikā tika konstatēti 26 jauni SMA gadījumi. SMA incidence Latvijā ir 1/9091. No 2017. gada 25. septembra līdz 2017. gada 27. novembrim stacionārā tika izvērtēti 18 pacienti – 8 zēni un 10 meitenes vecumā no viena līdz 17 gadiem. Pirmie simptomi tika novēroti līdz 18 mēnešu vecumam parādījās vienam pacientam, no sešu līdz 18 mēnešu vecumam – 14 pacientiem, no 18 mēnešu līdz trīs gadu vecumam – vienam pacientam un pēc trīs gadu vecuma – diviem pacientiem. No pirmajiem simptomiem līdz apstiprinātai diagnozei vidēji bija pagājuši seši mēneši. Izvērtējot pacientu motorās funkcijas, tika konstatēts, ka 39% (n = 7) pacientu nespēj sēdēt bez atbalsta, 44% (n = 8) pacientu sēž bez atbalsta un 17% (n = 3) pacientu spēj staigāt. Tika konstatēts, ka astoņiem pacientiem ir samazināts svars (vismaz –1 SD) un vienam pacientam ir virssvars (vismaz +1 SD). Deviņiem pacientiem tika veikta spirometrija, septiņiem no tiem forsētā vitālā kapacitāte bija zemāka par 60%. Pārējiem pacientiem spirometrija netika veikta pacientu mazā vecuma dēļ. Nevienam no pacientiem nav neinvazīvas elpināšanas aparatūras. RHS punkti SMA pacientiem bija robežās no 1 līdz 65, vidēji 15,5 punkti (maksimāli iegūstami 69 punkti).

**Secinājumi.** SMA incidence Latvijā ir augstāka nekā vidēji pasaulē, kur tā ir 1/11 000. Balstoties uz iegūtajiem klīniskajiem datiem, visiem pacientiem tika noteikts SMA klīniskais tips – 15 pacientiem SMA 2. tips un trīs pacientiem SMA 3. tips. Līdz šim pusei pacientu (n = 9) tas nebija noteikts vai bija nepareizs. 50% (n = 9) pacientu tika konstatētas svara izmaiņas, 40% (n = 7) pacientu tika konstatēti vidēji smagi un smagi restriktīvi elpošanas traucējumi, un pacientu motoro funkciju rādītāji kopumā bija zemi, vidēji 15,5 punkti pēc RHS skalas. Ņemot vērā pētījuma rezultātus, lai nodrošinātu pacientu kvalitatīvu aprūpi, ir nepieciešams veidot multidisciplināru speciālistu komandu. Pacientu uzraudzības nodrošināšanai ir izveidots SMA reģistrs.