

Aleksandra Bieniaszewska „Prospektywna analiza zmian funkcji motoryki małej i dużej oraz postawy ciała u pacjentów z SMA”

Streszczenie

W ostatnich latach zaobserwowano znaczny postęp w diagnostyce i leczeniu pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni. Od 1 września 2023 roku trzy nowoczesne terapie: Nusinersen, Risdiplam i Zolgensma leczące przyczynę SMA zostały w Polsce objęte całkowitą refundacją, a wraz z końcem 2022 roku we wszystkich województwach wprowadzono badania przesiewowe. Ich zastosowanie spowodowało, że dotychczas znany obraz kliniczny choroby uległ zmianie. Literatura potwierdza, że pacjenci wyłapani w screeningu otrzymujący leczenie jeszcze przed wystąpieniem objawów zyskują możliwość osiągnięcia nowych kamieni milowych. Dotychczas nie powstały jednak prace na temat tego jak nowoczesne terapie wpływają na zmiany strukturalne i funkcjonalne u pacjentów, którzy otrzymali leczenie później i zdążyli zaznać naturalnych skutków choroby.

Praca polegała na prospektywnej analizie zmian motoryki małej i dużej oraz postawy ciała u pacjentów z SMA w oparciu o wcześniej wyselekcjonowane metody diagnostyczne. Celem dodatkowym było przedstawienie naturalnego oraz zmienionego na skutek leczenia obrazu klinicznego choroby.

Do cyklu publikacji włączono pięć prac (dwie pogładowe i trzy oryginalne). Pierwsza praca miała na celu wyselekcjonowanie metod diagnostycznych służących do oceny funkcjonalnej pacjentów z SMA. Drugi artykuł umożliwił zrozumienie różnic między naturalnym a zmieniającym się obrazem klinicznym SMA. Prace oryginalne prowadzone były w oparciu o zrekrutowaną grupę 44 pacjentów z genetycznie potwierdzoną diagnozą rdzeniowego zaniku mięśni. Prospektywnie analizowano zmiany funkcjonalne i strukturalne u leczonych pacjentów w celu sprawdzenia zmian krótko- i długoterminowych z równoczesnym wyselekcjonowaniem obszarów, w których doszło do poprawy/braku zmian lub pogorszenia wyżej wymienionych parametrów. Ocenę funkcjonalną wykonywano przy użyciu skali CHOP-INTEND, HFMSE oraz RULM, a strukturalną – oceniając zmiany parametrów w obrębie tułowia oraz kończyn górnych i dolnych.

We wszystkich pracach oryginalnych wykazano, że pacjenci uzyskali poprawę funkcjonalną. W obrębie motoryki małej poprawa ta była bardziej zauważalna niż w motoryce dużej. Wykazano, że obecność zmian strukturalnych (głównie w obrębie stawów kolanowych i biodrowych) negatywnie wpływa na poziom funkcjonalnych pacjentów z SMA co jest istotne w odniesieniu dla dostosowania właściwego programu terapeutycznego.

*Aleksandra Bieniaszewska*