

## Zmiany funkcjonalne w SMA II i SMA III

Badanie przeprowadzono w celu zrozumienia naturalnego przebiegu SMA II i SMA III. Wszystkim pacjentom zadano te same pytania i przebadano, z wykorzystaniem wiarygodnej metodologii. Ujawniono kilka niedoskonałości popełnionych w poprzednich badaniach, korzystających z ankietyzacji, różnych protokołów lub innych metodologii.

Pacjenci z SMA z biegiem czasu tracą podstawowe funkcje. Utrata ta postępuje powoli, wydaje się, że zależy ona przede wszystkim od MFA (maksymalny osiągnięty poziom funkcji), choć pomocną jest tu również informacja w jakim wieku dana osoba zachorowała. Wśród pacjentów chodzących samodzielnie (SMA IIIb), którzy zachorowali mając więcej niż dwa lata, zdolność chodzenia utrzymuje się średnio 44 lata. Jeśli choroba rozpoczęła się poniżej drugiego roku życia, tacy pacjenci tracili zdolność do samodzielnego chodzenia średnio w wieku 12 lat. Pacjenci, którzy mogli co najwyżej chodzić z pomocą drugiej osoby, utracili tę zdolność w ciągu 7 lat. Pacjenci, którzy mogli tylko siedzieć samodzielnie (SMA II), utrzymują tę zdolność średnio przez około 14 lat.

Kiedy zdolność chodzenia zanika, pacjenci tracą także umiejętność podnoszenia rąk powyżej głowy. Poza kilkoma wyjątkami większość pacjentów z tej grupy nie była w stanie wejść po schodach bez poręczy. Kiedy pacjenci tracą zdolność chodzenia z pomocą drugiej osoby, nie mogą już także wchodzić po schodach. Nie byliśmy w stanie obliczyć, jak długo pacjenci, którzy chodzili samodzielnie, utrzymają swoją zdolność samodzielnego siedzenia. W czasie badań obserwowano jednego pacjenta, który zachorował w wieku 5 lat, do 45 roku życia chodził, a możliwość samodzielnego siedzenia utracił w wieku 55 lat. Zmarł na zapalenie płuc z powodu problemów z oddychaniem w wieku 62 lat.

W celu umożliwienia badań porównawczych opracowano międzynarodową klasyfikację, stosowaną również w prognostyce, przede wszystkim dotyczącej długości życia. Niniejsze badanie, podobnie jak projekt Zerres i Rudnik-Schonebron, jasno pokazuje, że MFA oraz znajomość wieku, w jakim pacjent zachorował, lepiej pomogą określić zdolność pacjenta do utrzymania najważniejszych funkcji, takich jak samodzielne chodzenie, stanie i siedzenie, niż tylko wiedza o tym, w jakim wieku pacjent zachorował. Wyniki badań sugerują, że lekarz informujący rodziców i pacjenta i naturalnym przebiegu choroby czeka z tym tak długo, dopóki pacjent zachowuje maksimum swoich funkcji.

Wnioski nasze należy analizować z poniższymi zastrzeżeniami. Nasi pacjenci mogli być mniej niesprawni lub inni niż ogół populacji chorej na SMA, choć - na podstawie naszych doświadczeń klinicznych - uważamy, że ten czynnik ma znaczenie minimalne. Tylko sześcioro pacjentów objętych projektem miało mniej niż 6 lat. Ich funkcje mogły się poprawić w przyszłości, ponieważ pacjenci z SMA w tej grupie wiekowej mogą jeszcze rozwinąć swoje możliwości w tym zakresie. Jeśli jednak tak się stanie, wyniki i wnioski przez nas wyprowadzone nie zmienią się. Wyniki w niniejszym sprawozdaniu są również ograniczone, ponieważ część danych wykorzystanych przy obliczaniu krzywych Kaplana-Meiera było określanych retrospektywnie.

Należałoby opracować zasady określania potrzeb rehabilitacyjnych i doradzania chorym na SMA, uwzględniające powyższe ograniczenia, wiedzę na temat wieku w momencie zachorowania i maksymalnych funkcji motorycznych. Dane te pomogą lekarzowi w przygotowaniu prognoz funkcjonalnych dla pacjenta w momencie diagnozy.

materiały otrzymaliśmy od  
**Katarzyny Kozłowskiej**