Шкалы у взрослых пациентов со СМА

> Какая-либо одна клиническая шкала не охватывает весь спектр возможных симптомов у взрослых пациентов со СМА — от минимальной слабости у самостоятельно ходящего пациента до глубокого тетрапареза у длительно болеющих со СМА 2-го типа. Оптимально применение персонализированной батареи тестов, оценивающих: моторные функции, независимость в повседневной жизни (по мнению пациентов и ухаживающих лиц), дыхание, глотание, утомляемость и качество жизни [1, 2].

Как обеспечить сопоставимость результатов повторных тестирований

Повторные оценки следует проводить по одной версии выбранной шкалы (шкал) и стандартизированному протоколу, желательно одним и тем же обученным специалистом. В письменном заключении фиксируют функциональный статус («не сидит», «сидит», «ходит»), использование ортезов и технических средств, наличие контрактур, боли, факт недавно перенесенных инфекции, время суток, а также помощь, фактически оказанную пациенту при выполнении теста. Результат следует интерпретировать в сопоставлении с исходным функциональным уровнем и в контексте индивидуальных целей лечения, а не просто как изолированное число.

Основные инструменты для оценки моторных функций

Шкала HFMSE

Расширенная функциональная моторная шкала Хаммерсмит (Hammersmith Functional Motor Scale Expanded, HFMSE) включает 33 задания (оценка каждого – от 0 до 2 баллов; итоговый диапазон — 0–66. Оцениваются функции проксимальной и аксиальной мускулатуры, сидение, перевороты, переступания, стояние и ходьба. Шкала наиболее информативна у «сидящих» и «ходящих» пациентов со СМА 2–3-го типов. У наиболее тяжелых и инвалидизированных взрослых пациентов может иметь место эффект «пола» («маскировка» дальнейшего ухудшения вследствие достижения минимальных балльных значений оцениваемых показателей), а у наиболее сохранных — напротив, эффект «потолка» (невозможность выявить дальнейшее улучшение на фоне лечения при достижении максимальных балльных значений) [3, 4].

Шкала RULM

Пересмотренный модуль оценки верхних конечностей (Revised Upper Limb Module, RULM) содержит один входной пункт, не включаемый в общую сумму баллов, и 19 оцениваемых заданий: 18 по 0–2 балла и одно задание от 0 до 1 балла; общий итог (диапазон) — 0–37. Шкала RULM охватывает функцию руки от плечевого пояса до кисти и особенно полезна у неходящих пациентов, в том числе после утраты ходьбы. У наиболее тяжелых пациентов возможен эффект «пола», у относительно сохранных ходящих пациентов — эффект «потолка»; возможность выполнения части заданий для проксимальных отделов рук зависит от наличия/отсутствия боли и контрактур [5].

Шкала MFM32

Шкала Motor Function Measure-32 (MFM32) включает 32 задания по 0–3 балла: после тестирования полученную количественную сумму баллов от 0 до 96 переводят в относительные величины от 0% до 100%. Три домена шкалы отражают стояние, переступания и ходьбу (D1), функцию аксиальной и проксимальной мускулатуры (D2), функцию дистальных мышц (D3). Надежность и валидность данной шкалы подтверждены для неходячих пациентов со СМА 2-го и 3-го типа. Полезно отдельно анализировать как общий показатель по шкале, так и результаты оценки отдельных доменов: например, изменение функции кисти может быть скрыто при неизмененных показателях домена D1, имеющего значительный удельный вес в рамках общей балльной оценки [6].

Тест 6MWT

Тест 6-минутной ходьбы (6-minute walk test, 6MWT) применим только при сохранности самостоятельной ходьбы. Регистрируют общую пройденную дистанцию в метрах и, желательно, расстояние по минутам: снижение скорости к концу теста отражает объективную утомляемость.

Дорожка, инструкции, обувь, ортезы и допустимые средства опоры должны оставаться одинаковыми при повторных тестированиях. Тест 6MWT не следует использовать как единственный оценочный инструмент у пациента, близкого к утрате ходьбы [7].

Как трактовать динамику показателей различных шкал

У взрослого пациента со СМА естественное прогрессирование заболевание чаще всего носит весьма медленный характер, поэтому достигнутая стабилизация состояния считается клинически значимым итогом. Небольшое изменение суммы баллов не тождественно приобретению или утрате конкретной функции. Рекомендуемые минимально значимые клинические различия для шкал HFMSE, RULM и 6MWT зависят от метода расчета и функциональной подгруппы пациентов; их нельзя превращать в универсальный порог «ответил/не ответил» для конкретного пациента [8]. Следует оценивать направленность, устойчивость и контекст изменений в сопоставлении с ожидаемым естественным течением болезни, а также значимость результата для самого пациента.

У взрослых пациентов со СМА иногда применяется шкала ALSFRS-R, разработанная для бокового амиотрофического склероза (фенотипически сходного заболевания), но она не должна быть основным оценочным инструментом. Аналогичным образом, «общеневрологические» индексы Barthel, FIM, SF-36 или EQ-5D могут быть полезны для отдельных доменов, но не заменяют валидированные для СМА моторные шкалы.

Степень самостоятельности в быту и другие исходы, сообщаемые пациентом

Баллы по стандартным моторным шкалам не всегда отражает повседневные возможности пациента есть, одеваться, пользоваться телефоном или управлять инвалидным креслом. Поэтому была предложена *шкала SMAIS-ULM* (SMA Independence Scale–Upper Limb Module) — оценка пациентом или ухаживающим лицом потребности в помощи при совершении различных действий верхними конечностями для неходячих пациентов со СМА 2-го и 3-го типа. Диапазон шкалы — от 0 до 44 баллов, более высокий балл означает большую независимость [9].

Шкала *Spinal Muscular Atrophy Health Index* (SMA-HI) — специфичный для СМА оценочный инструмент, который используется пациентом и охватывает 15 доменов, включая мышечную слабость, утомляемость, боль, сон, дыхание и участие в окружающей повседневной жизни [10]. Модифицированная шкала *SMA Functional Rating Scale* (SMAFRS), *шкалы ACTIVLIM* и *EK2* также иногда используются у взрослых со СМА, но конкретный выбор зависит от функционального статуса пациента и валидации шкалы в той или иной стране. Имеющаяся литература по нервно-мышечным заболеваниям упоминает множество разнородных оценочных инструментов, используемых пациентом, но лишь некоторые них были созданы специально для СМА, что ограничивает сопоставимость приводимых разными авторами данных [2].

Дыхание, глотание и утомляемость

Эти домены оцениваются в дополнение к стандартным моторным шкалам. Блок респираторных тестов обычно включает оценку форсированной жизненной емкости легких (ФЖЕЛ) в положении сидя, а при возможности — также и лежа, пиковую скорость кашля, показатели силы вдоха/выдоха [1]. Ночную оксиметрию или капнографию назначают по клиническим показаниям.

Для скрининга дисфагии применяют шкалу EAT-10, с последующей более детальной инструментальной оценкой функции глотания при выявленных отклонениях. Необходимость точной оценки функций речи и голоса предполагает использование отдельных специальных методов обследования. Субъективную утомляемость оценивают чаще всего по шкале Fatigue Severity Scale или по соответствующим доменом шкалы SMA-HI. Этот параметр необходимо отличать от объективной утомляемости — снижения эффективности выполнения двигательного при повторяемой нагрузке, которое можно фиксировать, например, при регистрации поминутной динамики теста 6MWT.

Практический выбор батареи тестов

- *Неходящий пациент, сохраняющий функцию сидения:* шкалы HFMSE и RULM либо шкала MFM32; шкала SMAIS-ULM/SMA-HI; шкалы оценки дыхательный и бульбарной функций.

- *Выраженная мышечная слабость:* доступные для пациента (без явного эффекта «пола») задания по шкалам MFM32/RULM, показатели самостоятельности и достижения индивидуальных целей.
- *Ходящий пациент:* шкалы HFMSE и 6MWT с поминутной регистрацией пройденной дистанции; при необходимости – шкала RULM, пациентские опросники, инструменты для оценки дыхательных показателей.

> В любой функциональной группе пациентов со СМА при оценке их состояния заранее формулируют измеримую индивидуальную цель: сохранить ходьбу или возможность самостоятельного пересаживания, самостоятельный прием пищи, управление инвалидным креслом, коммуникацию, эффективный кашель, либо сократить время восстановления после физической нагрузки. Это связывает сумму баллов использованных количественных шкал с клинически значимым результатом.

Литература

1. O'Connell C., Rodrigue X., Westbury G. et al. Thinking outside the box: re-evaluation of Canadian recommended outcome measures in adult spinal muscular atrophy. *J. Neuromuscul. Dis.* 2025; 12: 699–710. doi:10.1177/22143602251336076.
2. Slayter J., Casey L., O'Connell C. Patient-reported outcome measures in adult spinal muscular atrophy: a scoping review. *J. Neuromuscul. Dis.* 2023; 10: 239–250. doi:10.3233/JND-221595.
3. O'Hagen J.M., Glanzmanb A.M., McDermott M.P. et al. An expanded version of the Hammersmith Functional Motor Scale for SMA II and III patients. *Neuromuscul. Disord.* 2007; 17: 693–697. doi:10.1016/j.nmd.2007.05.009.
4. Wijngaarde C.A., Stam M., Otto L.A.M. et al. Muscle strength and motor function in adolescents and adults with spinal muscular atrophy. *Neurology.* 2020; 95: e1988–e1998. doi:10.1212/WNL.0000000000010540.
5. Mazzone E.S., Mayhew A., Montes J. et al. Revised Upper Limb Module for spinal muscular atrophy: development of a new module. *Muscle Nerve.* 2017; 55: 869–874. doi:10.1002/mus.25430.
6. Trundell D., Scouiller S.L., Le Goff L. et al. Validity and reliability of the 32-item Motor Function Measure in type 2 or non-ambulant type 3 SMA. *PLoS One.* 2020; 15: e0238786. doi:10.1371/journal.pone.0238786.
7. Montes J., McDermott M.P., Martens W.B. et al. Six-Minute Walk Test demonstrates motor fatigue in spinal muscular atrophy. *Neurology.* 2010; 74: 833–838. doi:10.1212/WNL.0b013e3181d3e308.
8. Stolte B., Bois J.-M., Bolz S. et al. Minimal clinically important differences in functional motor scores in adults with spinal muscular atrophy. *Eur. J. Neurol.* 2020; 27: 2586–2594. doi:10.1111/ene.14472.
9. Trundell D., Scalisky A., Staunton H. et al. Development of the SMA Independence Scale–Upper Limb Module (SMAIS-ULM). *J. Neurol. Sci.* 2022; 432: 120059. doi:10.1016/j.jns.2021.120059.
10. Zizzi C.E., Luebbe E., Mongiovi P. et al. The Spinal Muscular Atrophy Health Index: a novel outcome for measuring how a patient feels and functions. *Muscle Nerve.* 2021; 63: 837–844. doi:10.1002/mus.27223.

Материалы, размещенные на сайте, предназначены только для медицинских и фармацевтических работников. Для распространения на территории РФ. Материал является информационным иподготовлен при поддержке ООО «Новартис Фарма»

ООО «Новартис Фарма»
Ленинградский проспект, д. 70
Москва, 125315
Россия
Тел: +7 (495) 967 12 70
Факс: +7 (495) 967 12 68)

www.novartis.ru

11801395/ONAABE/DIG/09.26/0