

УДК 616.7-007-053.2:616.8-009.17

А.М. Зима<sup>1</sup>, С.М. Марциняк<sup>2</sup>, А.В. Смага<sup>3</sup>, Н.В. Самоненко<sup>4</sup>, Т.О. Шклярська<sup>4</sup>,  
А.І. Чеверда<sup>1</sup>, Т.А. Кінча–Поліщук<sup>1</sup>

## Ортопедичні прояви у дітей зі спінальною м'язовою атрофією: асоціація з типом захворювання та функціональним статусом (мультицентрове дослідження)

<sup>1</sup>ДУ «Інститут травматології та ортопедії НАМН України», м. Київ

<sup>2</sup>Національний університет охорони здоров'я України імені П. Л. Шупика, м. Київ

<sup>3</sup>КНП «Міська дитяча клінічна лікарня», м. Чернівці, Україна

<sup>4</sup>КНП «Національна дитяча спеціалізована лікарня «ОХМАТДИТ» МОЗ України», м. Київ

Paediatric Surgery (Ukraine). 2026. 1(90): 43-52. doi: 10.15574/PS.2026.1(90).4352

**For citation:** Zyma AM, Martsyniak SM, Smaga AV, Samonenko NV, Shkliarska TO et al. (2026). Orthopedic manifestations in children with spinal muscular atrophy: association with disease type and functional status (a multicenter study). Paediatric Surgery (Ukraine). 1(90): 43-52.. doi: 10.15574/PS.2026.1(90).4352.

Спінальна м'язова атрофія (5q-СМА) є генетично зумовленим нервово-м'язовим захворюванням, що супроводжується прогресуючою м'язовою слабкістю та формуванням вторинної ортопедичної патології. Незважаючи на активний розвиток хворобомодифікуючої терапії, питання структури та частоти ортопедичних проявів при різних клінічних типах СМА залишаються недостатньо систематизованими.

**Мета** – проаналізувати особливості ортопедичної патології в пацієнтів із 5q-СМА I–III типів та оцінити її розподіл залежно від функціонального статусу.

**Матеріали та методи.** Проведено ретроспективне мультицентрове обсерваційне дослідження на базі двох спеціалізованих центрів третинного рівня у 2015–2025 роках. До аналізу включено пацієнтів із генетично підтвердженою 5q-СМА. Оцінювали наявність сколіозу, деформацій грудної клітки, контрактур, деформацій стоп та вивиху стегна. Рухові можливості визначали відповідно до віку та клінічного типу. Статистичний аналіз виконували з використанням відповідних параметричних і непараметричних методів; рівень значущості  $p < 0,05$ .

**Результати.** Ортопедичну патологію виявлено у більшості пацієнтів незалежно від типу захворювання. Частота сколіозу, контрактур нижніх кінцівок і деформацій стоп достовірно відрізнялася між клінічними типами СМА. Найбільш часто сколіоз та контрактури реєстрували у пацієнтів із II типом. Деформації стоп частіше траплялися при II та III типах. Статистично значущої різниці в частоті вивиху стегна між типами СМА не встановлено. Функціональний статус пацієнтів асоціювався з відмінностями у структурі окремих ортопедичних проявів.

**Висновок.** Отримані результати підтверджують, що характер ортопедичних змін при 5q-СМА пов'язаний із клінічним типом захворювання та рівнем збережених рухових можливостей. Це обґрунтовує необхідність індивідуалізованого ортопедичного спостереження пацієнтів із СМА з урахуванням їх функціонального статусу. Дослідження виконано відповідно до принципів Гельсінської декларації. На проведення досліджень отримано інформовану згоду пацієнтів.

Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

**Ключові слова:** 5q-спінальна м'язова атрофія, ортопедичні прояви, сколіоз, контрактури, деформації стоп, функціональний статус.

**Orthopedic manifestations in children with spinal muscular atrophy: association with disease type and functional status (a multicenter study)**A.M. Zyma<sup>1</sup>, S.M. Martyniak<sup>2</sup>, A.V. Smaga<sup>3</sup>, N.V. Samonenko<sup>4</sup>, T.O. Shkliarska<sup>4</sup>, A.I. Cheverda<sup>1</sup>, T.A. Kincha-Polishchuk<sup>1</sup><sup>1</sup>SI «Institute of Traumatology and Orthopedics NAMS of Ukraine», Kyiv<sup>2</sup>Shupyk National Healthcare University of Ukraine, Kyiv<sup>3</sup>Municipal Children's Clinical Hospital, Chernivtsi, Ukraine<sup>4</sup>National Children's Specialized Hospital «OKHMATDYT» Ministry of Health of Ukraine, Kyiv

5q-spinal muscular atrophy (5q-SMA) is a genetically determined neuromuscular disorder characterized by progressive muscle weakness and the development of secondary orthopedic complications. Despite the rapid expansion of disease-modifying therapies, the structure and prevalence of orthopedic manifestations across different clinical types of SMA remain insufficiently systematized.

**Aim** – to analyze the characteristics of orthopedic pathology in patients with 5q-SMA types I–III and to evaluate its distribution according to functional motor status.

**Materials and methods.** A retrospective multicenter observational study was conducted at two tertiary referral centers between 2015 and 2025. Patients with genetically confirmed 5q-SMA were included. The presence of scoliosis, chest wall deformities, joint contractures, foot deformities, and hip dislocation was assessed. Motor function was evaluated using age- and phenotype-appropriate scales. Statistical analysis was performed using appropriate parametric and non-parametric methods; statistical significance was set at  $p < 0.05$ .

**Results.** Orthopedic pathology was identified in the majority of patients regardless of SMA type. The prevalence of scoliosis, lower limb contractures, and foot deformities differed significantly between clinical types. Scoliosis and contractures were most frequently observed in patients with SMA type II, while foot deformities were more common in types II and III. No statistically significant difference in the prevalence of hip dislocation across SMA types was found. Functional motor status was associated with differences in the structure and distribution of specific orthopedic manifestations.

**Conclusions.** The pattern of orthopedic involvement in 5q-SMA is associated with both the clinical phenotype and preserved motor function. These findings support the need for individualized orthopedic surveillance strategies in children with SMA, taking into account their functional motor status.

The study was conducted in accordance with the principles of the Declaration of Helsinki. Informed consent was obtained from the children's parents.

The authors declare no conflicts of interest.

**Keywords:** 5q-spinal muscular atrophy, orthopedic manifestations, scoliosis, joint contractures, foot deformities, functional motor status.

**Вступ**

Спінальна м'язова атрофія (5q-СМА) — це генетично зумовлене нервово-м'язове захворювання, що виникає внаслідок біалельних патогенних варіантів гена SMN1 та призводить до дефіциту білка виживання мотонейронів (SMN) і прогресуючої втрати функції мотонейронів передніх рогів спинного мозку. Клінічним наслідком цього є розвиток м'язової слабкості та атрофії з подальшим формуванням ортопедичних порушень, інвалідизацією та соціальною дезадаптацією пацієнтів [3,5,11,12,21,22].

Відомо, що ступінь тяжкості клінічних проявів значною мірою пов'язаний із числом копій гена SMN2, а 5q-СМА є тяжким захворюванням із вираженим поліорганичним ураженням – пульмонологічним, кардіологічним, ортопедичним та іншими проявами [7,17,21].

Серед патології опорно-рухового апарату провідними є деформації хребта і грудної клітки, вивихи стегон, контрактури суглобів верхніх і нижніх кінцівок, деформації стоп [7,17,21]. Їхній розвиток зумовлений прогресуючою м'язовою слабкістю, м'язовим дисбалансом, порушенням постурального контролю

та особливостями функціонального навантаження залежно від рівня рухових можливостей пацієнта.

Разом із тим значна частина сучасних досліджень, присвячених 5q-СМА, зосереджена переважно на системних проявах захворювання та оцінці ефективності хворобомодифікуючої терапії, зокрема нусінерсену, ридіпламу та генної терапії. Ранній початок лікування асоціюється з кращим збереженням моторних функцій, однак навіть в умовах сучасної терапії ортопедичні прояви не втрачають клінічного значення. Патологія опорно-рухового апарату здебільшого висвітлюється з позицій констатації її наявності, без системного аналізу структури ортопедичних порушень з урахуванням типу 5q-СМА, віку пацієнта, тривалості захворювання та рівня функціональних можливостей. Ортопедичні ускладнення залежать не лише від тяжкості основного захворювання, а й від віку пацієнта, функціонального статусу, тривалості м'язової слабкості та особливостей статичного навантаження [1,2,4,9,13,15,18].

Незважаючи на значну кількість публікацій щодо ортопедичних проявів СМА, більшість робіт аналізують окремі деформації або окремі клінічні типи

захворювання. Дані щодо взаємозв'язку між ортопедичною патологією, віком пацієнтів та рівнем збережених моторних функцій залишаються обмеженими, особливо в умовах сучасної хворобомодифікуючої терапії [16,20,24].

Таким чином, актуальність дослідження зумовлена необхідністю комплексного вивчення ортопедичної патології при 5q-СМА залежно від віку пацієнта, типу захворювання, виду ортопедичних проявів та ступеня їхньої вираженості з урахуванням рухових можливостей.

**Мета** дослідження – визначити структуру ортопедичних проявів у дітей із різними типами 5q-СМА та проаналізувати їх асоціацію з моторним функціональним статусом.

### Матеріал та методи дослідження

У дослідження увійшли 70 пацієнтів із різними типами 5q-СМА, які проходили стаціонарне лікування та клініко-ортопедичне обстеження у 2015–2025 роках на базі ДУ «Інститут травматології та ортопедії НАМН України» та Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ» (НДСЛ «ОХМАТДИТ») МОЗ України. Дослідження мало ретроспективний мультицентровий обсерваційний характер. Вибір такого періоду спостереження був зумовлений необхідністю накопичення достатньої кількості клінічних випадків цього рідкісного захворювання.

**Критерії включення:** пацієнти віком від 1 місяця до 30 років на момент обстеження з генетично підтвердженою 5q-СМА; наявність повної медичної документації, що містила відомості про тип СМА, вік, анамнестичні дані, а також докладний опис ортопедичного статусу та результати оцінки моторних функцій залежно від віку та клінічного типу.

**Критерії виключення:** відсутність лабораторного підтвердження генетичної 5q-СМА або наявність неповних чи сумнівних генетичних даних; недостатній обсяг медичної документації, що не дозволяв оцінити ортопедичний статус або моторні функції; проведення хірургічного ортопедичного лікування до початку спостереження (для уникнення змішування природного перебігу захворювання з післяопераційними змінами); супутні захворювання або синдроми, що можуть самостійно спричинити ортопедичні деформації (зокрема, міопатії, дитячий церебральний параліч). У разі повторних звернень одного пацієнта до аналізу включали лише один клінічний епізод.

Серед обстежених 34 (48,6%) пацієнти мали I тип СМА (хвороба Вердніга–Гофмана), 25 (35,7%) –

II тип (хвороба Дубовіца) та 11 (15,7%) – III тип СМА. Вік пацієнтів на момент обстеження становив від 1 місяця до 30 років; середній вік –  $8,4 \pm 8,0$  року ( $100,3 \pm 96,5$  місяця). Пацієнтів жіночої статі було 34 (48,6%), чоловічої – 36 (51,4%).

Діагноз встановлювали на підставі молекулярно-генетичного дослідження з підтвердженням генетично зумовленої 5q-СМА (втрата функції гена SMN1 внаслідок гомозиготної делеції екзона 7 або компаунд-гетерозиготних варіантів) у поєднанні з клініко-анамнестичними даними, задокументованими в медичній документації.

Оцінку рухових можливостей проводили із застосуванням валідованих шкал моторних функцій відповідно до віку та функціонального стану пацієнтів: CHOP INTEND (The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders), HINE (The Hammersmith Infant Neurological Examination), MFM (Motor Function Measure), HFMSE (Expanded Hammersmith Functional Motor Scale) та RULM (Revised Upper Limb Module). Використання різних шкал було зумовлене віковими особливостями пацієнтів та різним рівнем моторного функціонування при різних типах 5q-СМА.

Клініко-ортопедичне обстеження включало оцінку м'язового тону, наявності м'язової гіпотонії, деформацій грудної клітки, нервово-м'язового сколіозу, паралітично-диспластичного вивиху стегна, контрактур суглобів верхніх і нижніх кінцівок та деформацій стоп. Рентгенологічне обстеження виконували за клінічними показаннями для уточнення характеру ураження кульшових суглобів і хребта.

Для узагальнення даних у таблицях окремі ортопедичні ознаки кодували категоріально. М'язову гіпотонію оцінювали за чотирирівневою шкалою (0–3): 0 – відсутня, 1 – легка, 2 – помірна, 3 – виражена. Наявність сколіозу в табличному аналізі подано у вигляді п'ятирівневої категоріальної змінної (0–4) відповідно до прийнятої в первинній документації градації ступеня або вираженості; розшифрування категорій наведено у примітці до таблиці 1.

Первинний аналіз структури ортопедичної патології проводили окремо щодо уражень верхніх і нижніх кінцівок. Деформації грудної клітки та хребта фіксували та враховували під час аналізу, однак без детальної морфометричної оцінки.

Описову статистику категоріальних ознак подано у вигляді частоти (n) та відсотка (%). Неперервні змінні наведено як середні значення (M)  $\pm$  стандартне відхилення (SD). Нормальність розподілу перевіряли за допомогою тесту Шапіро–Вілка.

Original articles. Orthopedics

Таблиця 1

Ортопедична патологія та функціональний статус у пацієнтів із різними типами 5q-СМА

Параметр	Групи СМА				p
	всього (n=70)	1 тип (n=34)	2 тип (n=25)	3 тип (n=11)	
Стать, абс. (%):					0,82
жіноча	34 (48,6)	17 (50,0)	11 (44,0)	6 (54,5)	
чоловіча	36 (51,4)	17 (50,0)	14 (56,0)	5 (45,5)	
Вік (міс.), M±SD	100,3 (96,5)	42,7 (60,2)	148,4 (82,9)	169,4 (116,4)	<0,001
CHOP_INTEND_max64, M±SD	34,2 (15,4)	32,9 (15,0)	45,7 (17,0)	-	0,18
HINEmax78, M±SD	53,8 (7,7)	53,0 (8,7)	-	-	0,71
MFM_max100, M±SD	39,9 (27,4)	11,8 (4,0)	28,5 (16,2)	69,2 (23,7)	<0,001
HFMSE_max_66, M±SD	21,6 (22,3)	16,8 (16,1)	10,1 (11,8)	47,3 (20,6)	<0,001
RULM_R, M±SD	15,6 (12,9)	-	9,3 (6,3)	29,6 (11,7)	<0,001
RULM_L, M±SD	15,8 (12,7)	-	9,5 (6,3)	29,7 (11,2)	<0,001
М'язова гіпотонія, абс. (%):					<0,001
0	4 (5,7)	4 (11,8)	0 (0,0)	0 (0,0)	
1	5 (7,1)	1 (2,9)	0 (0,0)	4 (36,4)	
2	25 (35,7)	8 (23,5)	10 (40,0)	7 (63,6)	
3	36 (51,4)	21 (61,8)	15 (60,0)	0 (0,0)	
Сколіоз, абс. (%):					<0,001
0	27 (38,6)	19 (55,9)	3 (12,0)	5 (45,5)	
1	3 (4,3)	2 (5,9)	0 (0,0)	1 (9,1)	
2	10 (14,3)	7 (20,6)	0 (0,0)	3 (27,3)	
3	1 (1,4)	0 (0,0)	1 (4,0)	0 (0,0)	
4	29 (41,4)	6 (17,6)	21 (84,0)	2 (18,2)	
Деформація грудної клітки, абс. (%):					0,13
0	45 (64,3)	20 (58,8)	15 (60,0)	10 (90,9)	
1	25 (35,7)	14 (41,2)	10 (40,0)	1 (9,1)	
Вивих стегна, абс. (%):					0,19
0	45 (64,3)	21 (61,8)	19 (76,0)	5 (45,5)	
1	25 (35,7)	13 (38,2)	6 (24,0)	6 (54,5)	
Контрактури верхньої кінцівки, абс. (%):					0,25
0	50 (71,4)	24 (70,6)	16 (64,0)	10 (90,9)	
1	20 (28,6)	10 (29,4)	9 (36,0)	1 (9,1)	
Контрактури нижньої кінцівки, абс. (%):					0,001
0	31 (44,3)	19 (55,9)	4 (16,0)	8 (72,7)	
1	39 (55,7)	15 (44,1)	21 (84,0)	3 (27,3)	
Деформація стоп, абс. (%):					0,011
0	25 (35,7)	18 (52,9)	4 (16,0)	3 (27,3)	
1	45 (64,3)	16 (47,1)	21 (84,0)	8 (72,7)	
Пацієнт утримує голову, абс. (%):					<0,001
0	17 (24,3)	17 (50,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	
1	53 (75,7)	17 (50,0)	25 (100,0)	11 (100,0)	
Пацієнт може сидіти, абс. (%):					<0,001
0	27 (38,6)	23 (67,6)	4 (16,0)	0 (0,0)	
1	43 (61,4)	11 (32,4)	21 (84,0)	11 (100,0)	
Пацієнт може ходити, абс. (%):					<0,001
0	60 (85,7)	34 (100,0)	23 (92,0)	3 (27,3)	
1	10 (14,3)	0 (0,0)	2 (8,0)	8 (72,7)	

Примітки: показники моторних шкал наведено для підгруп пацієнтів, яким відповідні шкали застосовували з урахуванням віку та функціонального статусу; тому n для окремих шкал відрізняється, при n<2 показники не наведено через недостатню кількість спостережень. Категорії «М'язова гіпотонія (0–3)»: 0 – відсутня; 1 – легка; 2 – помірна; 3 – виражена. Категорії «Сколіоз (0–4)»: 0 – відсутній; 1 – I ступінь (кут Кобба 10–25°); 2 – II ступінь (26–40°); 3 – III ступінь (41–60°); 4 – IV ступінь (>60°). Інші категорії (0–1): 0 – функція відсутня; 1 – функція збережена. Показник, який не визначався у відповідній підгрупі, позначено знаком «-». Для неперервних змінних застосовано однофакторний дисперсійний аналіз (ANOVA) або тест Краскала–Уолліса; для категоріальних –  $\chi^2$  або точний критерій Фішера.

Для порівняння показників між трьома групами застосовували однофакторний дисперсійний аналіз (ANOVA) у разі нормального розподілу або непараметричний тест Краскела-Уолліса за його відсутності. Категоріальні змінні порівнювали із використанням критерію  $\chi^2$  або точного критерію Фішера при малих очікуваних частотах. Статистично значущими вважали відмінності при двосторонньому рівні значущості  $p < 0,05$ .

Статистичний аналіз виконано з використанням ліцензійного програмного пакета Stata 12 (StataCorp, College Station, TX, USA).

Дослідження проведено відповідно до принципів Гельсінської декларації та вимог належної клінічної практики (GCP). Протокол схвалено локальною комісією з питань етики (№ 1 від 7 січня 2026 року). На проведення дослідження отримано інформовану згоду батьків (або законних представників) пацієнтів.

### Результати дослідження та їх обговорення

У всіх пацієнтів із 5q-СМА м'язова слабкість передувала формуванню ортопедичної патології, яка мала симетричний характер. У 64 хворих (91,4%) відзначалося поєднання кількох ортопедичних проявів, що свідчить про системність ураження опорно-рухового апарату. Клінічна картина характеризувалася значним поліморфізмом і залежала від типу захворювання, віку пацієнта та тривалості перебігу хвороби (табл. 1).

Загальними скаргами були м'язова слабкість та атрофія, більш виражені у проксимальних групах м'язів і нижніх кінцівках, порушення або відсутність самостійної ходи та опори, а також наявність ортопедичних деформацій.

При I типі 5q-СМА перші клінічні прояви батьки відзначали у віці до 6 місяців, при II типі – у період від 6 місяців до 1 року 5 місяців, при III типі – від 1 року 5 місяців до 14 років, що відповідало часу дебюту захворювання [14,19,25].

Пацієнти з I типом 5q-СМА (рис. 1). У випадках I типу при природному перебігу захворювання симптоматика мала крайню ступінь вираженості з різкою м'язовою слабкістю, неможливістю сидіти, стояти та ходити, а також раннім розвитком дихальних та бульбарних розладів [6,19,25].

Усі пацієнти з I типом 5q-СМА були неходячими; 32,4% (11 пацієнтів) мали можливість сидіти. М'язова гіпотонія різного ступеня виявлена у 85,3% (29 пацієнтів) пацієнтів ( $p < 0,001$  між групами).

Оцінку моторних функцій проводили за шкалами HINE (у дітей віком від 2 міс до 2 років) та CHOP INTEND (в усіх вікових категоріях). Середній бал за



Рис. 1. Пацієнт із I типом 5q-СМА. Зовнішній вигляд: глибока гіпотонія м'язів тулуба та кінцівок

шкалою HINE становив 53,0, що нижче за нормативні значення. Середній показник за шкалою CHOP INTEND становив 32,9 бала (табл. 1) [8].

Для I типу СМА характерними були слабкість м'язів шиї та тулуба, неможливість утримання голови у 50,0% (17 пацієнтів), слабкість паравертебральних і міжреберних м'язів при відносному збереженні функції діафрагми. Дзвоноподібну деформацію грудної клітки діагностовано у 41% (14 пацієнтів).

Сколіоз виявлено у 44,1% (15 випадків), контрактури нижніх кінцівок – у 44,1% (15 випадків), деформації стоп – у 47,1% (16 пацієнтів). Вивих стегна діагностовано у 38,2% (13 пацієнтів); статистично значущих відмінностей між типами 5q-СМА за цим показником не встановлено ( $p = 0,19$ ).

У літературі зазначено, що для дітей із I типом 5q-СМА характерні ранні прояви ортопедичної патології (нервово-м'язовий сколіоз, деформації грудної клітки, контрактури), однак частота деформацій може відрізнятися залежно від тривалості життя та функціонального статусу [7,14,17,20,21,24].

Пацієнти зі 5q-СМА II типу (рис. 2) набували навички сидіти самостійно, але при природному перебігу захворювання не стояли і не ходили самостійно. У всіх (100%) пацієнтів відзначалося зниження м'язової сили, менш виражене порівняно з I типом.

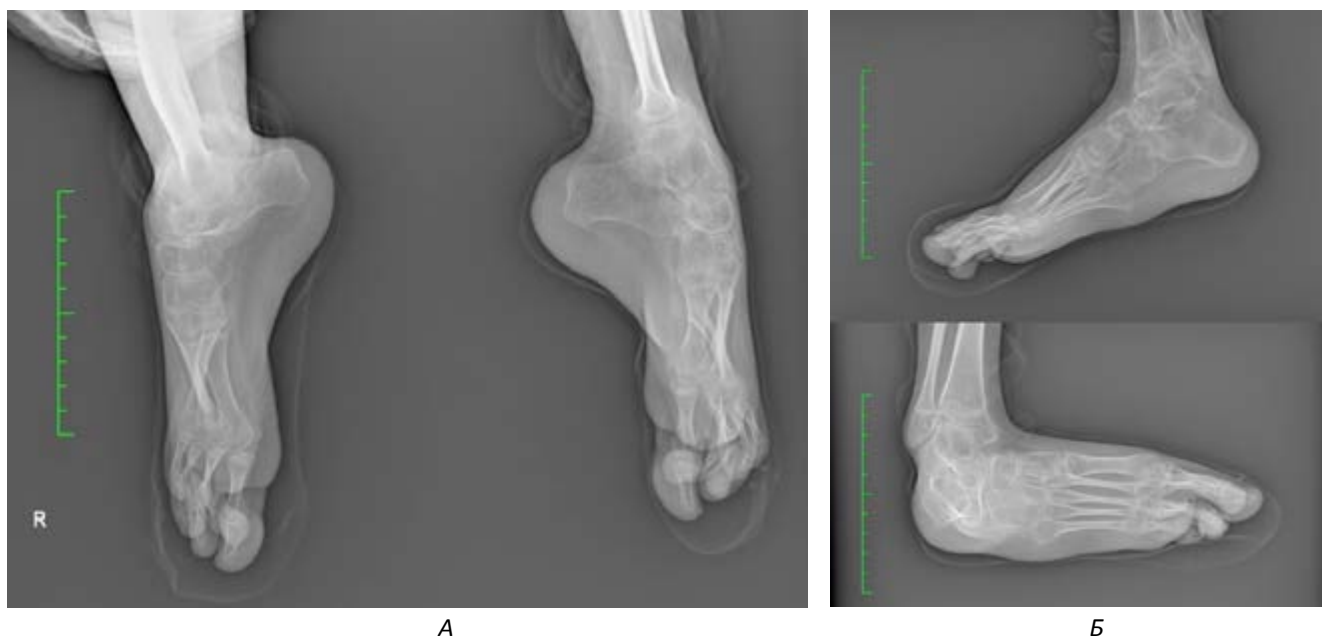
Рухові можливості оцінювали за шкалами MFM, HFMSE та RULM. За шкалою MFM зниження показника становило 71,5% від нормативного максимуму (середній бал – 28,5), за шкалою HFMSE на 85% (середній бал становив 10,1 із 66 можливих), також відзначено зниження функції верхніх кінцівок за RULM (табл. 1) [10,16,23]. Показники достовірно відрізнялися між типами 5q-СМА ( $p < 0,001$ ).

Функціонально 84,0% (21 пацієнт) зберігали можливість сидіти, 8,0% (2 пацієнти) – пересуватися з підтримкою [10,16,24].

Ортопедичну патологію виявлено у 25 (100%) пацієнтів II типу. Сколіоз діагностовано у 88,0% (22 пацієнти) ( $p < 0,001$ ), контрактури нижніх кінці-



**Рис. 2.** Пацієнт із II типом 5q-СМА: А – загальний вигляд; Б – рентгенограма хребта в передньо-задній проекції: демонструє тяжку S-подібну сколіотичну деформацію IV ступеня з двома структурними дугами викривлення; В – рентгенограма кульшових суглобів у передньо-задній проекції: візуалізується односторонній диспластичний вивих стегна



**Рис. 3.** Пацієнт із III типом 5q-СМА: А – рентгенограма стоп у передньо-задній проекції, візуалізується еквіно-варусна деформація стоп; Б – рентгенограма стоп у латеральній проекції, визначається еквіно-варусна деформація стоп

вок – у 84,0% (21 пацієнт) ( $p=0,001$ ), деформації стоп у 84,0% (21 пацієнт) ( $p=0,011$ ). Переважали привідні контрактури кульшових суглобів та згинальні контрактури колін.

Паралітично-диспластичний вивих стегна (рис. 2В) встановлено у 24,0% (6 пацієнтів); статистично значущої різниці між типами 5q-СМА не виявлено ( $p=0,19$ ).

Пацієнти з III типом 5q-СМА (рис. 3). При III типі відзначалася поява прогресуючого порушення ходи, падіння під час ходи та бігу, труднощі при підйомі по сходах і присіданні. У всіх 11 (100%) пацієнтів із III типом 5q-СМА виявлено ортопедичну патологію. Зокрема, 27,3% (3 пацієнти) не зберігали функцію ходи, а 11 (100%) – функцію сидіння.

За шкалами MFМ та НFMSE пацієнти з III типом 5q-СМА демонстрували найвищі показники моторних функцій: середній бал за MFМ становив  $69,2 \pm 23,7$ , за НFMSE –  $47,3 \pm 20,6$  (табл. 1). Отримані результати були достовірно вищими порівняно з пацієнтами II типу ( $p < 0,001$ ), що відповідає більш сприятливому функціональному перебігу III типу захворювання. [10,16,23,24].

Сколіоз діагностовано у 54,5% (6 пацієнтів) випадків. Вивих стегна – у 54,5% (6 пацієнтів), однак статистично значущої різниці між типами 5q-СМА за частотою вивиху стегна не встановлено ( $p=0,19$ ). Контрактури нижніх кінцівок виявлено у 27,3% (3 пацієнти), деформації стоп – у 72,7% (8 пацієнтів); у структурі деформацій частіше відзначали плосковальгусний компонент.

Таблиця 2

Ортопедична патологія у пацієнтів із 5q-СМА, які мали збережену функцію ходьби

Параметр	Група			p
	всього (n=70)	неходячі (n=60)	ходячі (n=10)	
Стать, абс. (%):				0,14
жіноча	34 (48,6)	27 (45,0)	7 (70,0)	
чоловіча	36 (51,4)	33 (55,0)	3 (30,0)	
Вік (міс.), M±SD	100,3 (96,5)	93,9 (99,6)	139,2 (66,9)	0,17
М'язова гіпотонія, абс. (%):				0,002
0	4 (5,7)	4 (6,7)	0 (0,0)	
1	5 (7,1)	2 (3,3)	3 (30,0)	
2	25 (35,7)	19 (31,7)	6 (60,0)	
3	36 (51,4)	35 (58,3)	1 (10,0)	
Сколіоз, абс. (%):				0,79
0	27 (38,6)	23 (38,3)	4 (40,0)	
1	3 (4,3)	2 (3,3)	1 (10,0)	
2	10 (14,3)	8 (13,3)	2 (20,0)	
3	1 (1,4)	1 (1,7)	0 (0,0)	
4	29 (41,4)	26 (43,3)	3 (30,0)	
Деформація грудної клітки, абс. (%):				0,011
0	45 (64,3)	35 (58,3)	10 (100,0)	
1	25 (35,7)	25 (41,7)	0 (0,0)	
Вивих стегна, абс. (%):				0,76
0	45 (64,3)	39 (65,0)	6 (60,0)	
1	25 (35,7)	21 (35,0)	4 (40,0)	
Контрактури верхніх кінцівок, абс. (%):				0,031
0	50 (71,4)	40 (66,7)	10 (100,0)	
1	20 (28,6)	20 (33,3)	0 (0,0)	
Контрактури нижніх кінцівок, абс. (%):				0,014
0	31 (44,3)	23 (38,3)	8 (80,0)	
1	39 (55,7)	37 (61,7)	2 (20,0)	
Деформації стоп, абс. (%):				0,76
0	25 (35,7)	21 (35,0)	4 (40,0)	
1	45 (64,3)	39 (65,0)	6 (60,0)	
Пацієнт може сидіти, абс. (%):				0,007
0	27 (38,6)	27 (45,0)	0 (0,0)	
1	43 (61,4)	33 (55,0)	10 (100,0)	
Пацієнт може ходити, абс. (%):				<0,001
0	60 (85,7)	60 (100,0)	0 (0,0)	
1	10 (14,3)	0 (0,0)	10 (100,0)	

Примітки: показники моторних шкал наведено для підгруп пацієнтів, яким відповідні шкали застосовували з урахуванням віку та функціонального статусу; тому p для окремих шкал відрізняється. Категорії «М'язова гіпотонія (0–3)»: 0 – відсутня; 1 – легка; 2 – помірна; 3 – виражена. Категорії «Сколіоз (0–4)»: 0 – відсутній; 1 – I ступінь (кут Кобба 10–25°); 2 – II ступінь (26–40°); 3 – III ступінь (41–60°); 4 – IV ступінь (>60°). Інші категорії (0–1): 0 – функція відсутня; 1 – функція збережена. Показник, що не визначався у відповідній підгрупі, позначено знаком «-». Для неперервних змінних застосовано однофакторний дисперсійний аналіз (ANOVA) або тест Краскела–Уолліса; для категоріальних –  $\chi^2$  або точний критерій Фішера.

Original articles. Orthopedics

Таблиця 3

Ортопедична патологія у пацієнтів із СМА, які мали збережену функцію сидіння

Параметр	Група			p
	всього (n=70)	не сидять (n=27)	сидять (n=43)	
Стать, абс. (%):				0,58
жіноча	34 (48,6)	12 (44,4)	22 (51,2)	
чоловіча	36 (51,4)	15 (55,6)	21 (48,8)	
Вік, (міс.), M±SD	100,3 (96,5)	45,7 (65,4)	134,7 (97,6)	<0,001
М'язова гіпотонія, абс. (%):				0,057
0	4 (5,7)	4 (14,8)	0 (0,0)	
1	5 (7,1)	1 (3,7)	4 (9,3)	
2	25 (35,7)	10 (37,0)	15 (34,9)	
3	36 (51,4)	12 (44,4)	24 (55,8)	
Сколіоз, абс. (%):				0,022
0	27 (38,6)	17 (63,0)	10 (23,3)	
1	3 (4,3)	1 (3,7)	2 (4,7)	
2	10 (14,3)	2 (7,4)	8 (18,6)	
3	1 (1,4)	0 (0,0)	1 (2,3)	
4	29 (41,4)	7 (25,9)	22 (51,2)	
Деформація грудної клітки, абс. (%):				0,23
0	45 (64,3)	15 (55,6)	30 (69,8)	
1	25 (35,7)	12 (44,4)	13 (30,2)	
Вивих стегна, абс. (%):				0,062
0	45 (64,3)	21 (77,8)	24 (55,8)	
1	25 (35,7)	6 (22,2)	19 (44,2)	
Контрактури верхніх кінцівок, абс. (%):				0,35
0	50 (71,4)	21 (77,8)	29 (67,4)	
1	20 (28,6)	6 (22,2)	14 (32,6)	
Контрактури нижніх кінцівок, абс. (%):				0,31
0	31 (44,3)	14 (51,9)	17 (39,5)	
1	39 (55,7)	13 (48,1)	26 (60,5)	
Деформація стоп, абс. (%):				0,001
0	25 (35,7)	16 (59,3)	9 (20,9)	
1	45 (64,3)	11 (40,7)	34 (79,1)	
Пацієнт може сидіти, абс. (%):				<0,001
0	27 (38,6)	27 (100,0)	0 (0,0)	
1	43 (61,4)	0 (0,0)	43 (100,0)	
Пацієнт може ходити, абс. (%):				0,007
0	60 (85,7)	27 (100,0)	33 (76,7)	
1	10 (14,3)	0 (0,0)	10 (23,3)	

Примітки: показники моторних шкал наведено для підгруп пацієнтів, яким відповідні шкали застосовували з урахуванням віку та функціонального статусу; тому п для окремих шкал відрізняється. Категорії «М'язова гіпотонія (0–3)»: 0 – відсутня; 1 – легка; 2 – помірна; 3 – виражена. Категорії «Сколіоз (0–4)»: 0 – відсутній; 1 – I ступінь (кут Кобба 10–25°); 2 – II ступінь (кут Кобба 26–40°); 3 – III ступінь (кут Кобба 41–60°); 4 – IV ступінь (кут Кобба >60°). Інші категорії (0–1): 0 – функція відсутня; 1 – функція збережена. Показник, що не визначався у відповідній підгрупі, позначено знаком «-». Для неперервних змінних застосовано однофакторний дисперсійний аналіз (ANOVA) або тест Краскела–Уолліса; для категоріальних –  $\chi^2$  або точний критерій Фішера.

Узагальнення структури ортопедичної патології за типами 5q-СМА. Під час аналізу узагальнених даних (табл. 1), встановлено, що частота виявлення м'язової гіпотонії, сколіозу, контрактур нижніх кінцівок та деформацій стоп достовірно відрізнялася між типами 5q-СМА (для всіх показників  $p < 0,05$ ). Зокрема, сколіоз частіше діагностували при II типі 5q-СМА, контрактури нижніх кінцівок – також переважно при II типі, а деформації стоп – частіше при II та III типах порівняно з I типом.

Описані закономірності загалом узгоджуються з літературними даними про те, що ортопедичні прояви при СМА залежать від функціонального статусу, тривалості захворювання та характеру статичного/динамічного навантаження [7,10,14,16,17,24].

Аналіз за функціональним статусом. При збереженій ході деформацію грудної клітки та контрактури верхніх кінцівок не виявлено в жодному випадку (табл. 2). Контрактури нижніх кінцівок діагностовано у 20,0% (2 пацієнти), тоді як серед неходячих пацієнтів – у 61,7% (37 пацієнтів) ( $p < 0,05$ ). Різниця щодо частоти виявлення деформації грудної клітки та контрактур верхніх кінцівок між групами була статистично значущою.

У пацієнтів, які зберігали можливість сидіти, сколіоз виявлено у 76,7% (33 пацієнти), вивих стегна в 44,2% (19 пацієнтів), деформації стоп – у 79,1% (34 пацієнти). У пацієнтів, які не утримували положення сидячи, відповідні показники становили 37,0% (10 пацієнтів), 22,2% (6 пацієнтів) та 40,7% (11 пацієнтів) (табл. 3). Відмінності були статистично значущими для сколіозу ( $p = 0,022$ ) та деформацій стоп ( $p = 0,001$ ), тоді як для вивиху відзначалася лише тенденція без досягнення статистичної значущості.

Отримані дані свідчать про те, що функціональний статус пацієнта тісно пов'язаний із частотою та структурою ортопедичної патології [7,10,16,17].

Аналіз структури ортопедичної патології при різних типах 5q-СМА демонструє її чітку залежність від типу захворювання, віку та рівня збережених рухових можливостей.

Менша частота окремих ортопедичних проявів у пацієнтів із I типом СМА може бути пов'язана з меншим віком та коротшою тривалістю захворювання. У пацієнтів із II та III типами більший вік і триваліший перебіг хвороби асоціюються з більшою частотою контрактур і деформацій стоп.

Таким чином, аналіз структури ортопедичної патології при різних типах 5q-СМА вказує на її зв'язок із віком пацієнта, типом захворювання та рівнем збережених рухових можливостей. Детальне ви-

вчення цих особливостей є підґрунтям для подальшого формування диференційованого алгоритму діагностики та ортопедичного супроводу пацієнтів із 5q-СМА [7,10,16,17].

Попри відсутність статистично значущої різниці у частоті вивиху стегна між типами 5q-СМА ( $p = 0,19$ ), клінічні спостереження дозволяють припустити наявність певних патогенетичних механізмів, пов'язаних із формуванням паралітично-диспластичного компонента ураження кульшових суглобів. Зокрема, поєднання м'язової слабкості проксимальних груп, дисбалансу між згиначами та розгиначами, а також тривалої відсутності адекватного навантаження на кульшові суглоби може розглядатися як потенційна ланка формування нестабільності та подальшої децентрації голівки стегнової кістки.

Зазначене положення потребує подальшого аналітичного підтвердження з використанням кореляційного аналізу та врахування функціонального статусу пацієнтів, що планується висвітлити в окремій публікації.

## Висновки

У пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією спостерігалось зниження рухових можливостей: найбільш виражений м'язовий дефіцит відзначався при I типі, тоді як найменший – при III типі. Водночас профіль ортопедичної патології відрізнявся між типами 5q-СМА і не був лінійним відображенням тяжкості неврологічного дефіциту. Структура ортопедичних змін залежала від віку пацієнта, типу 5q-СМА та ступеня втрати рухових і функціональних можливостей.

Тип захворювання та вік пацієнта асоціювалися з особливостями формування ортопедичної патології при СМА: з віком та тривалістю перебігу захворювання частіше формувалися контрактури суглобів і деформації стоп.

Виявлено відмінності у структурі ортопедичних проявів при різних типах СМА: для I типу були характерними деформації грудної клітки та виражена м'язова гіпотонія; для II типу – найвища частота сколіозу, контрактур нижніх кінцівок і деформацій стоп; для III типу – поєднання сколіозу, деформацій стоп та вивиху стегна.

Рівень рухових можливостей асоціювався з частотою ортопедичних порушень: здатність сидіти супроводжувалася більшою частотою сколіозу, вивиху стегна, контрактур суглобів і деформацій стоп, тоді як збережена здатність до ходи асоціювалася з нижчою їх частотою.

References/Література

1. Baranello G, Darras BT, Day JW et al. (2021). Risdiplam in type 1 spinal muscular atrophy. *N Engl J Med.* 384(10): 915-923.
2. Danguloff T, Servais L. (2019). Clinical evidence supporting early treatment of patients with spinal muscular atrophy: current perspectives. *Ther Clin Risk Manag.* 15: 1153-1161.
3. Darras BT, Monani UR, De Vivo DC. Spinal muscular atrophies. *Semin Neurol.* 2015;35(3):255-267. PMID:26022173.
4. De Vivo DC, Bertini E, Swoboda KJ et al. (2019). Nusinersen initiated in infants with presymptomatic SMA. *N Engl J Med.* 381(5): 341-352.
5. Farrar MA, Kiernan MC. (2015). The genetics of spinal muscular atrophy: progress and challenges. *Neurotherapeutics.* 12(2): 290-302.
6. Finkel RS, McDermott MP, Kaufmann P et al. (2014). Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. *Neurology.* 83(9): 810-817.
7. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH et al. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2. Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 28(3): 197-207.
8. Glanzman AM, Mazzone E, Main M et al. (2010). The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): test development and reliability. *Neuromuscul Disord.* 20(3): 155-161.
9. Hagenacker T, Wurster CD, Günther R et al. (2020). Nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a non-interventional, multicentre, observational cohort study. *Lancet Neurol.* 19(4): 317-325.
10. Kaufmann P, McDermott MP, Darras BT et al. (2012). Prospective cohort study of spinal muscular atrophy types 2 and 3. *Neurology.* 79(18): 1889-1897.
11. Kolb SJ, Kissel JT. (2011). Spinal muscular atrophy: a timely review. *Arch Neurol.* 68(8): 979-984.
12. Lefebvre S, Bürglen L, Reboullet S et al. (1995). Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell.* 80(1): 155-165.
13. Mendell JR, Al-Zaidy S, Shell R et al. (2017). Single-dose gene-replacement therapy for spinal muscular atrophy. *N Engl J Med.* 377(18): 1713-1722.
14. Mercuri E, Bertini E, Iannaccone ST. (2012). Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges. *Lancet Neurol.* 11(5): 443-452.
15. Mercuri E, Darras BT, Chiriboga CA et al. (2017). Nusinersen versus sham control in infantile-onset SMA. *N Engl J Med.* 377(18): 1723-1732.
16. Mercuri E, Finkel R, Montes J et al. (2016). Patterns of disease progression in type 2 and 3 SMA: implications for clinical trials. *Neuromuscul Disord.* 26(2): 126-131.
17. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F et al. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1. Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 28(2): 103-115.
18. Montes J, Dunaway S, Montgomery MJ et al. (2020). Functional motor outcomes in infants with spinal muscular atrophy type I treated with nusinersen: a systematic review and meta-analysis. *JAMA Neurol.* 77(1): 29-40.
19. Pane M, Coratti G, Sansone VA et al. (2018). Type I spinal muscular atrophy: natural history and challenging boundaries. *Acta Myol.* 37(1): 34-41.
20. Pechmann A, Langer T, Schorling D et al. (2018). Evaluation of children with SMA type 1 under treatment with nusinersen. *Eur J Paediatr Neurol.* 22(3): 395-403.
21. Prior TW, Leach ME, Finanger E. (2024). Spinal muscular atrophy. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Updated 2024 Jul 25. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352/>.
22. Tiziano FD, Bertini E, Messina S et al. (2013). The role of SMN gene products in spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 23(6): 456-466.
23. Vuillerot C, Payan C, Girardot F et al. (2013). Developmental trajectories of upper limb function in spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve.* 48(6): 803-807.
24. Wadman RI, Veldhoen ES, van den Berg LH et al. (2018). Disease progression in spinal muscular atrophy type 2 and 3. *Neurology.* 91(4): e1022-e1033.
25. Zerres K, Rudnik-Schöneborn S. (1995). Natural history in proximal spinal muscular atrophy. *Arch Neurol.* 52(5): 518-523.

Відомості про авторів:

**Зима Андрій Миколайович** – д.мед.н., пров.н.с. відділу реконструктивної ортопедії та травматології дитячого та юнацького віку ДУ «Інститут травматології та ортопедії НАМН України». Адреса: м. Київ, вул. Бульварно-Кудрявська, 27. <https://orcid.org/0000-0001-5443-2499>.

**Марциняк Степан Михайлович** – д.мед.н., проф., зав. каф. дитячої хірургії, ортопедії та травматології НУОЗ України ім. П.Л. Шупика. Адреса: м. Київ, вул. Дорогожицька, 9. <https://orcid.org/0000-0003-4906-1691>.

**Смага Андрій Володимирович** – лікар-ортопед-травматолог дитячий, зав. відділення ортопедії, травматології та реабілітації КНП МДКЛ. Адреса: м. Чернівці, вул. Буковинська, 4. <https://orcid.org/0009-0009-6107-1324>.

**Шклярська Тетяна Олександрівна** – лікарка-педіатр, лікарка-невролог дитячий Центру орфанних захворювань та генної терапії ДНП «НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України». Адреса: м. Київ, вул. В. Чорновола, 28/1. <https://orcid.org/0009-0007-9603-1328>.

**Самоненко Наталія Вячеславівна** – лікар-педіатр, лікар-генетик Центру орфанних захворювань та генної терапії ДНП «НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України». Адреса: м. Київ, вул. В. Чорновола, 28/1. <https://orcid.org/0000-0002-6927-3301>.

**Чеведа Андрій Іванович** – к.мед.н., с.н.с. відділу реконструктивної ортопедії та травматології дитячого та юнацького віку ДУ «Інститут травматології та ортопедії НАМН України». Адреса: м. Київ, вул. Бульварно-Кудрявська, 27. <https://orcid.org/0000-0002-7632-8278>.

**Кінча-Поліщук Тамара Анатоліївна** – к.мед.н., пров.н.с. відділу травматології та ортопедії дитячого віку ДУ «Інститут травматології та ортопедії НАМН України». Адреса: м. Київ, вул. Бульварно-Кудрявська, 27; тел.: +38 (044) 486-29-73. <https://orcid.org/0000-0002-7632-5796>.

Стаття надійшла до редакції 26.12.2025 р., прийнята до друку 16.03.2026 р.