**Соколова Серафима Алексеевна** - 2 тип СМА. Родилась 12.05.2017 г. Возраст 1 год. Город Нижний Новгород.

Серафима первый ребенок в семье. Все очень ждали дочку и внучку. До 7 месяцев ребенок развивался как все: вовремя начала держать голову, переворачиваться, ползать. Но постепенно мы стали замечать регресс в развитии двигательных навыков: дочка перестала ползать и переворачивается только на бок, не было опоры на ноги. Сообщили невропатологу в поликлинике, она дала направление в Нижегородскую детскую областную больницу, где по результатам электромиографии и после консультации с генетиком невропатолог поставила диагноз СМА и предложила пройти генетическое обследование для подтверждения диагноза. Результат генетического обследования диагноз подтвердил. Отец ребенка (бывший муж) оказался болен СМА 3 типа (инвалидность 2 группы). Диагноз мужа выяснился только в середине беременности, так как он скрывал диагноз и говорил, что хромает в результате травмы, полученной в аварии. Когда всё выяснилось, он заверил, что ничего страшного, и предоставил заключение генетика по поводу его дочери от первого брака, где было указано, что вероятность наследования составляет 1%.

На всякий случай я обратилась за консультацией в Нижегородский диагностический центр к генетику, где также получила заключение, что вероятность заболевания у ребенка общая, как в целом по популяции.

К сожалению, в Нижнем Новгороде дефицит врачей, которые могли бы если не помочь, то хотя бы прояснить картину состояния ребенка, обрисовать перспективы или хотя бы поставить однозначный диагноз относительно формы заболевания (поставили сначала 3 тип под вопросом).

Сима не единственный инвалид в семье. Мой брат (её дядя) болен муковисцидозом (согласно генетическому исследованию я не являюсь носителем данного заболевания). Сима как будто чувствует, что он тоже ребенок и тоже болеет, и очень к нему тянется. Симин отец в жизни дочери участия не принимает, никак не помогает, поэтому уходом за двумя больными детьми занимается моя мама, а я работаю. Мы живём вчетвером в трехкомнатной квартире в обычном панельном девятиэтажном доме, наш дом не оборудован ни грузовым лифтом, ни пандусом, поэтому с коляской спускаться гулять довольно неудобно. Поскольку о диагнозе мы узнали недавно (хотя и подозревали его), у нас нет никакого необходимого оборудования (мешка АМБУ, откашливателя), и нет финансовой возможности его приобрести, потому что единственный работающий человек в семье - это я. Сейчас мы проходим медкомиссию и получаем инвалидность, но ортопед сразу дал понять, что вписать в ИПР всё, что нужно, не получится – как обычно, у государства на обеспечение инвалидов нет денег. Для брата мы уже многие лекарства покупаем сами, за свой счёт. Теперь это предстоит делать и для маленькой Симочки. Те лекарства, которые облегчают её состояние, не входят в перечень лекарств, установленный правительством, и их не выдают бесплатно.

Вся её жизнь проходит на диване в окружении книжек и игрушек.

Без должного лечения и специального ухода состояние Серафимы будет стремительно ухудшаться. Сейчас у неё нет проблем с движениями в руках, она может и очень любит обниматься и обнимает всех подряд. Но заболевание прогрессирует. Если сейчас ничего не сделать, то маленькая девочка может быть полностью обездвижена и прикована к инвалидному креслу. Вся наша семья делает всё возможное, чтобы не допустить этого, но обстоятельства не всегда складываются так, как нам бы этого хотелось.

Сейчас Серафима может только сидеть. Если упадёт или завалится на бок, сесть сама не может, уже не ползает.

Симочка любит качать кукол, баюкает их, обнимает. Очень любит мягкие игрушки, показывает, где глазки, носик, знает, как говорят разные зверушки. Очень любит книжки с картинками, подражает чтению, показывает персонажей сказок на картинках. Сима очень любит других детишек, но на площадке не может с ними играть, потому что всегда сидит в коляске. Её сверстники уже делают первые шаги, копаются и ползают в песочнице, а её этого лишил страшный диагноз - СМА. На детской площадке Симочка может только качаться на качелях лёжа, потому что спинка быстро устаёт, и сидеть в коляске, глядя на то, как играют другие детки.

Я надеюсь, что Спинраза может остановить стремительный регресс заболевания, ведь менее чем за пол года уже были потеряны навыки садиться, вставать на четвереньки, ползать. Но пока остались полноценные движения в руках, и важно не потерять и их! Ведь движение - это развитие ребёнка.