

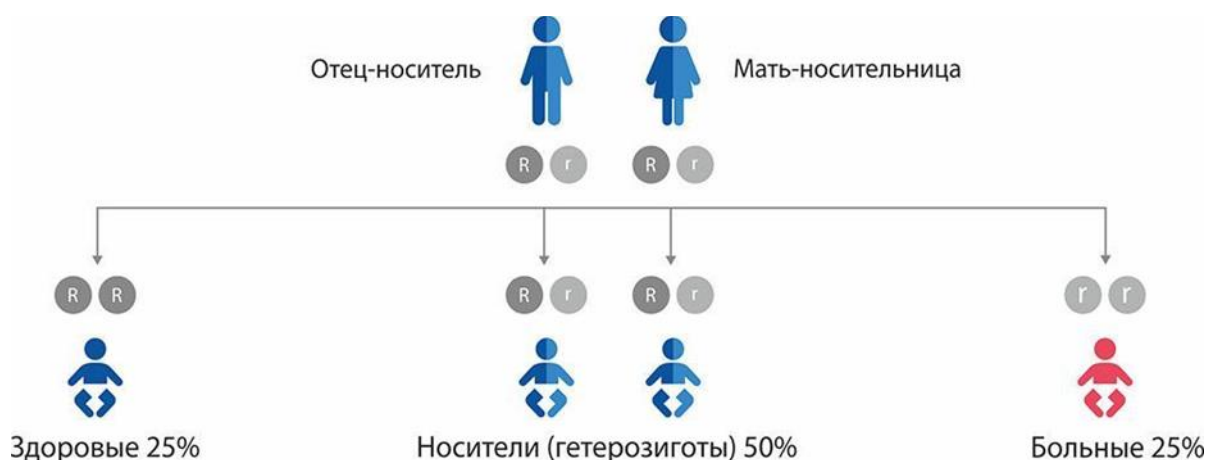
Информация для пациента

Спинальная мышечная атрофия

Спинальная мышечная атрофия (далее СМА) — это генетическое, прогрессирующее, иногда смертельное нервно-мышечное заболевание. Несмотря на то, что новые случаи встречаются достаточно редко, многие люди живут со СМА. СМА поражает примерно одного из 6-10 тысяч детей и является ведущей в мире генетической причиной смерти детей до 2 лет. Независимо от тяжести, все люди со СМА теряют двигательные функции.

Как происходит наследование спинальной мышечной атрофии?

Спинальная мышечная атрофия — аутосомно-рецессивное заболевание, то есть риск заболеть появляется у ребенка в том случае, если он унаследует по одному гену *SMN1* с мутациями от каждого родителя. Если ребенок унаследует всего один дефектный ген *SMN1*, он считается «носителем». Носители не имеют симптомов заболевания.



Если в семейном анамнезе есть спинальная мышечная атрофия, то Ваши шансы оказаться носителем будут выше среднего. При принятии решений, связанных с планированием семьи, Вам полезно будет проконсультироваться с врачом-генетиком.

Как проявляется спинальная мышечная атрофия у ребенка?

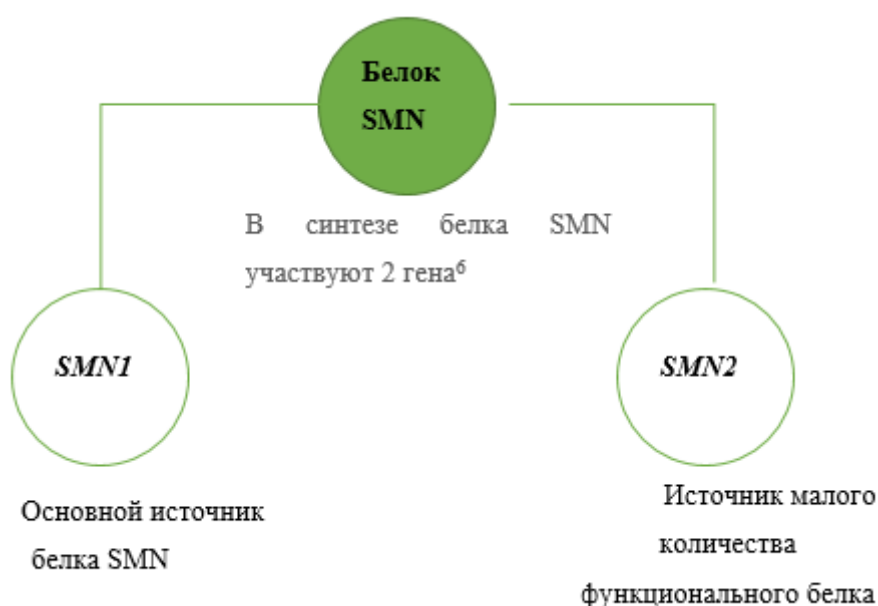
У каждого пациента со спинальной мышечной атрофией имеются индивидуальные нарушения, а симптомы могут различаться в зависимости от возраста начала и тяжести заболевания. Дети могут испытывать прогрессирующую слабость в мышцах, расположенных ближе к центру тела, таких как плечи, бедра и таз. Могут также поражаться мышцы, участвующие в дыхании и глотании.

Спинальная мышечная атрофия не влияет на нейроны, ответственные интеллект.

СМА обычно подразделяют на 4 основных типа:

 СМА 1 типа Проявляется в возрасте до 6 мес. При естественном развитии заболевания дети не достигают способности перевернуться или сидеть, а ожидаемая продолжительность жизни составляет <2 лет⁸	 СМА 2 типа Проявляется в возрасте от 6 до 18 месяцев. При естественном развитии заболевания дети не достигают способности ходить, может требоваться использование моторизованной инвалидной коляски¹
 СМА 3 типа Диагноз может возникнуть вплоть до подросткового возраста. При естественном развитии заболевания после периода нормального развития люди постепенно теряют подвижность, иногда и способность ходить¹	 СМА 4 типа Диагноз обычно устанавливается в зрелом возрасте. При естественном развитии заболевания люди могут испытывать умеренные двигательные нарушения и мышечную слабость¹

Белок SMN необходим для функционирования мотонейронов в спинном мозге



При СМА количество синтезируемого белка SMN недостаточно для выживания нейронов

- Заболевание СМА вызвано делецией или мутацией гена *SMN1*, что приводит к снижению уровня белка SMN
- Если ген *SMN1* не работает, единственным источником белка SMN становится ген *SMN2*, однако он производит недостаточно функционального белка SMN

Как диагностировать СМА?

Врач-генетик или врач-невролог могут назначить генетический анализ, который позволит подтвердить либо исключить заболевание.

С целью подтверждения диагноза проводят молекулярно-генетический анализ крови. Он показывает, имеется ли у пациента мутация в гене *SMN1*. Кроме того, нужно определить число копий гена *SMN2*.

Могут быть назначены и другие диагностические исследования, в том числе дополнительный генетический анализ.

Лечение СМА

В настоящее время в лечении СМА используется **комплексный подход к оказанию медицинской помощи**, включающий как медикаментозную патогенетическую терапию, так и симптоматическую терапию (коррекцию отдельных симптомов заболевания).

Патогенетическая медикаментозная терапия

Врач подбирает вариант индивидуально: учитывает тип СМА, количество копий “резервного” гена *SMN2*, ваш текущий функциональный статус и другие факторы.

Какие препараты бывают:

- Онасемноген абепарвовек. Генная терапия. С помощью аденоассоциированного вируса (серотип 9) в клетки двигательных нейронов доставляется функциональная копия гена *SMN1*. В результате восстанавливается выработка нужного белка. Введение однократное (внутривенная инфузия). Перед применением нужно проверить наличие антител к используемому вирусу (если они есть, препарат не подойдет).

- Нусинерсен. Это антисмысловый олигонуклеотид. Он корректирует процесс сплайсинга (сборки) РНК у “резервного” гена *SMN2*, чтобы в клетках синтезировался полноценный белок SMN. Препарат вводят интратекально – прямо в спинномозговой канал (через люмбальную пункцию). В начале курса делают несколько инъекций с небольшим интервалом, а затем переходят на поддерживающие введения (примерно раз в 4 месяца) пожизненно.

- Рисдисплам. Это низкомолекулярный модификатор сплайсинга. Он тоже работает с геном *SMN2*, но действует иначе: помогает сдвинуть баланс так, чтобы в матричную РНК включался нужный экзон, и в результате вырабатывалось больше функционального белка. Препарат принимают перорально (через рот) ежедневно на протяжении всей жизни.

Что важно знать!

Чем раньше начата терапия, тем выше потенциал для замедления прогрессирования болезни и сохранения (а иногда и приобретения) двигательных навыков. Очень важно параллельно заниматься симптоматическим лечением и реабилитацией:

Поддерживать дыхательную функцию. Помощь для поддержки дыхательной функции занимает центральное место в ведении пациентов со СМА. Из-за слабости мышц грудной клетки может снижаться способность эффективного дыхания и откашливания, отчего повышается риск инфекции.

Коррекция ортопедических проблем. Сколиоз (искривление позвоночника) — распространенная проблема у детей со спинальной мышечной атрофией, обусловленная мышечной слабостью. Врач-травматолог-ортопед может порекомендовать применение средств поддержания позы (ортезирование) или хирургическую коррекцию сколиоза.

Контроль питания. Из-за мышечной слабости дети со СМА могут терять способность жевать и глотать. Возникает риск вдыхания пищи и жидкости в легкие во время еды и развития респираторных инфекций. Родители и врачи могут принять решение об установке временного или постоянного зонда с целью обеспечения ребенка необходимыми пищей и жидкостью.

Проводить физиотерапию. Дети со СМА могут быть чересчур слабыми для совершения движений в полном объеме. Возникает риск развития контрактур, которые в дальнейшем могут стать постоянными и ограничивать движения. Лечебная физкультура может состоять из упражнений по восстановлению гибкости и общих функциональных возможностей. В определенных случаях вертикализатор позволяет улучшить прочность костей и может использоваться в домашних условиях.

Важные ресурсы. Существуют международные и российские организации, проекты и сообщества, призванные помочь облегчить жизнь пациентов со СМА и их семей.

Пациентские организации

SMA Europe — Европейская пациентская организация, созданная в 2006 году, которая объединяет пациентские и исследовательские организации всей Европы, посвященные спинальной мышечной атрофии (СМА).

Посетите sma-europe.eu

Семьи СМА — Российская пациентская организация, часть SMA Europe, создана в 2015 году. Предлагает множество проектов для пациентов и их семей, таких как горячая линия, и полезной информации, такой как детальное описание болезни и библиотека публикаций. Посетите f-sma.ru

Интернет-ресурсы

TogetherInSMA — международный веб-сайт, созданный для информирования пациентов со СМА и их семей.

Посетите togetherinsma.com

Региональный медико-генетический центр ГАУЗ ЧОДКБ

Адрес: г. Челябинск, ул. Блюхера 42а, 1 корпус

Телефон: +7 (351) 232 79 94

Электронная почта: mgk@odkb74.ru

