

Спинальная мышечная атрофия — это редкое наследственное нервно-мышечное заболевание, при котором снижается продукция SMN белка, которое поражает часть нервной системы, ответственную за произвольные движения мышц.

У пациентов наблюдаются прогрессирующая мышечная атрофия и слабость.

Когнитивные функции и интеллект не затронуты.

Снижение уровня функционального белка SMN приводит к дегенерации двигательных нейронов и нарушению функций клеток ЦНС и периферических тканей. Это может привести к утрате двигательной активности, развитию сколиоза, дыхательной недостаточности и летальному исходу.

Частота встречаемости: 1 на 11 000 новорожденных в мире.

На территории Пензенской области в настоящее время зарегистрировано 10 детей со спинальной мышечной атрофией.

Красные флаги при подозрении на СМА :

- 1) Симметричная слабость с преобладанием слабости в проксимальных группах мышц над дистальными; как правило, слабость в ногах сильнее, чем в руках
- 2) Фасцикуляции языка
- 3) Чувствительность сохраняется, а присутствие глубоких сухожильных рефлексов зависит от возраста манифестации и от продолжительности заболевания
- 4) Сколиоз, ограничение движений, требуется помощь при ходьбе, или использование вспомогательных средств передвижения
- 5) Отсутствие нарушения интеллекта или снижения внимания
- 6) Нарушение дыхания, диафрагмальное дыхание

7) Нарушения глотания, трудность с приёмом пищи

СМА имеет характерные симптомы или «красные флаги»

- **Симметричная слабость** с преобладанием слабости в проксимальных группах мышц над дистальными; как правило, слабость в ногах сильнее, чем в руках
- **Фасцикуляции языка**
- **Чувствительность сохраняется**, а присутствие глубоких сухожильных рефлексов зависит от возраста манифестации и от продолжительности заболевания
- **Сколиоз**, ограничение движений, требуется помощь при ходьбе, или использование вспомогательных средств передвижения
- **Отсутствие нарушения интеллекта** или снижения внимания
- **Нарушение дыхания, диафрагмальное дыхания**
- **Нарушения глотания, трудность с приёмом пищи**

Клиническая картина и течение СМА зависит от фенотипа заболевания

- СМА - неоднородное заболевание, различающееся по возрасту манифестации, степени тяжести, моторным и клиническим особенностям, а также прогнозу
- Подходящего для всех алгоритма диагностирования СМА нет
- Хотя СМА и считается редким заболеванием, это второе по распространенности потенциально летальное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования после муковисцидоза

Выделяемые подтипы СМА до начала лечения:

				
СМА 0 типа	СМА 1 типа	СМА 2 типа	СМА 3 типа	СМА 4 типа
Возраст манифестации: до рождения	Возраст манифестации: до 6 месяцев	Возраст манифестации: 6-18 месяцев	Возраст манифестации: детский/подростковый	Возраст манифестации: подростковый/взрослый
Максимальная моторная функция: отсутствует	Максимальная моторная функция: удержание головы/ползание	Максимальная моторная функция: сидение	Максимальная моторная функция: ходьба; функция может быть утрачена при прогрессировании заболевания	Максимальная моторная функция: как и у здоровых людей

1. Fenar MA et al. *Ann Neurol* 2017;81(3):355-368; 2. D'Amico A et al. *Orphanet J Rare Dis* 2011;6:71.

Гибель α-мотонейронов спинного мозга приводит к следующим клиническим проявлениям



D'Amico A et al. *Orphanet J Rare Dis* 2011;6:71.

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ НЕЙРОМЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ СМА И МДД



При наличии симптомов спинальной мышечной атрофии или миодистрофии Дюшенна у пациента Вы можете отправить его биоматериал на молекулярно-генетическую диагностику

Вы можете сделать заявку по телефону горячей линии

8-800-100-17-35

или на сайте



**диагностикасмаимдд.р
ф**