



# СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА





# **СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ**

**РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА**

**Москва  
2014**

УДК 616-08-039.75  
ББК 53.5,8  
С72

**Спинальная мышечная атрофия.** — М., 2014. — 16 с.

ISBN 978-5-9906178-0-3.

Брошюра содержит краткую информацию о различных типах спинальной мышечной атрофии. Она будет полезна педиатрам, врачам общей практики, медицинским работникам других специальностей, чтобы своевременно заподозрить это редкое заболевание и направить ребенка на углубленное обследование.

© БФ РПП «Детский Паллиатив», 2014.

© Семьи СМА, 2014.

**Спинальные мышечные атрофии (СМА)** — группа генетически-детерминированных заболеваний, приводящих к прогрессивному развитию слабости мышц и их атрофии. Генетический дефект локализуется на хромосоме 5q с вовлечением гена SMN1 (survival motor neuron gene 1). В патологический процесс вовлекаются мышцы тела и дыхательные мышцы (в связи с постепенной потерей мотонейронов в спинном мозге), а также мышцы лица и глотательные (из потери мотонейронов в стволе головного мозга).

Распространенность: 1 случай на 6–10 тыс. новорожденных. Носитель заболевания — каждый 40–60-й человек.

Основные типы СМА:

- СМА тип I (очень ранний возраст, быстро прогрессирующее течение, синдром Верднига–Гоффмана);
- СМА тип II (ранний возраст, хронически прогрессирующее течение);
- СМА тип III (ювенильная форма, хронически прогрессирующее течение, синдром Кугельберга–Веландера);
- СМА тип IV (начало во взрослом возрасте).

Классификация типов условна и основывается на клинической картине.

Есть другие типы СМА, которые не связаны с поражением гена SMN, а также не укладываются в классические рамки классификации (переходные формы).

### **Общая клиническая характеристика СМА**

Заболевания манифестируют мышечной слабостью и общим упадком сил.

Интеллект и чувствительность сохранены, IQ часто выше среднего уровня.

Характеристика нервно-мышечного поражения: мышцы ленивые, слабые, вялые, дряблые; снижен мышечный тонус, снижены или отсутствуют сухожильные рефлексy; нормальные или отсутствуют подошвенные рефлексy; кратковременные подергивания отдельных пучков мышц, видимые под кожей или на языке; мышечная атрофия.

## Клинические особенности отдельных типов СМА

### *СМА тип I*

*(синдром Верднига – Гоффмана)*

**Возраст манифестации болезни:** <6 месяцев.

**Характеристика:** наиболее тяжелая форма. Выраженная мышечная гипотония; синдром «вялого ребенка»; не держит голову; не достигает способности сидеть и переворачиваться; обвисшее тело при удерживании подвешенным на животе; плохие кашлевой, сосательный и глотательный рефлексы; поперхивание; часто дыхательные нарушения. Может наблюдаться деформация суставов/конечностей из-за внутриутробной гипотонии, в анамнезе может быть сниженная внутриутробная активность плода.

**Течение болезни:** грубая задержка моторного развития; быстрое развитие контрактур суставов и деформации грудной клетки; прогрессирование бульбарных и дыхательных нарушений, проблем с глотанием еды и слюны, отхождением мокроты. Высокий риск развития аспирационных пневмоний. Быстрое нарастание дыхательной недостаточности, особенно при присоединении инфекции.

**Исход:** средняя продолжительность жизни — до 2 лет, смерть наступает как правило из-за нарастания дыхательной недостаточности и развития пневмоний. Своевременная респираторная поддержка (ИВЛ) может увеличить продолжительность жизни ребенка. Нуждаются в паллиативной помощи.

## **СМА тип II**

**Возраст манифестации болезни:** 6–18 месяцев.

**Характеристика:** отставание в моторном развитии. Могут сидеть без поддержки, некоторые — ползать или стоять, но эти способности редуцируются по мере увеличения массы тела. Может наблюдаться тремор пальцев. Мышечные и скелетные деформации, нарушения дыхания. Псевдогипертрофия икроножной мышцы.

**Течение:** задержка развития, остановка и регресс. Прогрессирование слабости межреберных мышц, поверхностного диафрагмального дыхания, слабости кашлевого рефлекса, дыхательной недостаточности. Деформации грудной клетки, контрактуры, сколиоз.



**Исход:** паллиативная помощь и респираторная поддержка увеличивают продолжительность жизни.

### ***СМА тип III***

***(синдром Кугельберга – Веландера)***

**Возраст манифестации болезни:** > 18 месяцев.

**Характеристика:** «мягкое расстройство». Медленно прогрессирует. Сложности с комплексными моторными навыками, например, подъем по лестнице, бег. Нарушения жевания и глотания развиваются позже.

**Исход:** имеют обычную продолжительность жизни.

### ***СМА тип IV***

Проявляется во взрослом возрасте, встречается крайне редко и имеет мягкое течение.

## Диагностика

**Клиническое обследование:** при подозрении — консультация невролога и генетика.

**Биохимия крови:** креатинкиназа — в норме при СМА тип I, в норме или незначительно повышена при других типах.

**Генетическое обследование:** пренатально или постнатально. Тест ДНК путем определения делеции гена SMN1. Может быть проведено в медико-генетическом научном центре РАМН (Центр Молекулярной Генетики).

**Электронейромиография** — показывает снижение нервных импульсов, помогает дифференцировать СМА от других нервно-мышечных болезней. Сенсорная нервная проводимость обычно нормальная.

**Биопсия мышц** — гистологические признаки атрофии мышечных волокон, помогает дифференцировать СМА от других нервно-мышечных болезней.

**Дифференциальная диагностика:** болезни мотонейрона, первичный боковой амиосклероз, мышечная дистрофия, врожденные миопатии, болезни накопления гликогена, миастения гравис, полиомиелит.

## Лечение

Специального лечения пока не разработано.

Необходимы мультипрофессиональный подход и паллиативная помощь для улучшения качества жизни.

- Помощь в передвижении и самообслуживании.
- Фиксация корпуса и конечностей (корсеты, тьюторы и др.).
- Физиотерапия, эрготерапия, физическая терапия и специальные сиденья могут уменьшить развитие контрактур суставов и сколиоза. Дыхательные упражнения.
- Респираторная поддержка, в том числе ИВЛ (неинвазивная через маску или инвазивная через трахеостому), может понадобиться на дому при прогрессировании болезни.
- Кормление через гастростому необходимо при прогрессировании проблем с глотанием.

## Как жить со СМА?

Диагноз СМА может быть тяжелым ударом. Поэтому все члены семьи нуждаются в информационной, психологической и социальной помощи.

Пациенту со СМА необходима точная диагностика и поддержка мультипрофессиональной команды специалистов на дому (педиатр, невролог, кардиолог, ортопед, физиотерапевт, специалисты паллиативной помощи и др.). Несмотря на то, что специального лечения СМА пока нет, симптоматическое лечение, лечебное энтеральное питание и паллиативная реабилитация могут помочь замедлить прогрессирование болезни и развитие осложнений.

Для получения государственной помощи необходимо оформление инвалидности и индивидуальной программы реабилитации.

Для комплексного решения проблем необходимо направить семью к специалисту, имеющему опыт работы со СМА, а также дать координаты родительских ассоциаций, служб паллиативной помощи.

Союз родителей детей-инвалидов и взрослых пациентов со спинальной мышечной атрофией «Семьи СМА» готов предложить поддержку семьям, столкнувшимся с этим тяжелым недугом, а также обеспечить современной информацией и поделиться опытом жизни со СМА.

**Сайт:** <http://www.f-sma.ru>

**Группа ВКонтакте:**  
<https://vk.com/familysma>

**Группа на Facebook:**  
<https://www.facebook.com/groups/fsmarussia/>

**E-mail:** [f-sma@mail.ru](mailto:f-sma@mail.ru)

**Телефон:** +7 (985) 442-50-50

## **Паллиативные службы в Москве**

**Московский центр ППД ГБУЗ**

**«НПЦ медицинской помощи детям ДЗМ»**

**Служба ППД:**

Отделение паллиативного лечения на 30 коек;  
отделение ППД на дому.

**Год открытия:** 2012.

**Контактная информация:**

ул. Чертановская, д. 56А;

тел.: 8 (495) 387-13-96;

e-mail: palliativnpc@yandex.ru.

**Выездная служба**

**Фонда помощи хосписам «Вера»**

**Служба ППД:**

Мобильная (выездная) служба паллиативной  
помощи детям и молодым взрослым.

**Год открытия:** 2013.

**Контактная информация:**

ул. Доватора, д. 10;

тел.: 8 (968) 029-38-29;

e-mail: moniava@gmail.com.

## **БФ РПП «Детский паллиатив»**

### **Служба ППД:**

Мобильная (выездная) служба паллиативной помощи детям и молодым взрослым.

Год открытия: 2011.

### **Контактная информация:**

Старомонетный пер., д. 10, оф. 400;

тел.: 8 (499) 799-80-73;

e-mail: info@rcpcf.ru.

## **Медицинский центр «Милосердие» при Марфо-Мариинской обители**

### **Служба ППД:**

Мобильная (выездная) служба паллиативной помощи детям.

Год открытия: 2011.

### **Контактная информация:**

ул. Большая Ордынка, д. 34, корп. 1;

тел.: 8 (495) 951-48-75, 951-02-50;

e-mail: miloserdie.mc@gmail.com.

**ГБУЗ «ДГКБ № 13  
им. Н. Ф. Филатова ДЗМ»**

**Служба ППД:**

Выездная паллиативная медицинская служба.  
Детское паллиативное отделение на 7 коек.

**Год открытия:** 2013.

**Контактная информация:**

ул. Садовая-Кудринская, д. 15;  
тел.: 8 (499) 254-91-29;  
тел./факс: 8 (499) 254-52-92;  
e-mail: admin@filatovskaya.ru

**ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»**

**Служба ППД:**

Детское паллиативное отделение на 10 коек.

**Дата открытия:** 2014 год.

**Контактная информация:**

ул. Верхняя Первомайская, д. 48/15;  
тел.: 8 (495) 465-71-72, 959-88-31, 236-24-02;  
тел./факс: 8 (499) 236-22-13;  
e-mail: info@mdgkb.mosgorzdrav.ru.



## **Семьи СМА**

Союз родителей детей-инвалидов и взрослых пациентов со спинальной мышечной атрофией «Семьи СМА».

**Контактная информация:**

**Сайт:** <http://www.f-sma.ru>

**Группа ВКонтакте:**  
<https://vk.com/familysma>

**Группа на Facebook:**  
<https://www.facebook.com/groups/fsmarussia/>

**E-mail:** [f-sma@mail.ru](mailto:f-sma@mail.ru)

**Телефон:** +7 (985) 442-50-50



# **Спинальная мышечная атрофия**

## **Ранняя диагностика**

Благотворительный фонд  
развития паллиативной помощи  
«Детский Паллиатив»

Союз родителей детей-инвалидов  
и взрослых пациентов со спинальной  
мышечной атрофией «Семьи СМА»

Тираж 500 экз.

Старомонетный пер., 10, п. 1, этаж 4, офис 400,

Москва

тел.: (499) 799-80-73

info@rcpcf.ru; www.rcpcf.ru





**ДЕТСКИЙ  
ПАЛЛИАТИВ**

благотворительный фонд  
развития паллиативной помощи

**Семьи СМА**  
**[www.f-sma.ru](http://www.f-sma.ru)**

Старомонетный переулок, 10, п. 1, этаж 4, офис 400, Москва  
т: +7 499 799 8073 | [info@rcpcf.ru](mailto:info@rcpcf.ru) | [www.rcpcf.ru](http://www.rcpcf.ru)