

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования "Башкирский государственный медицинский университет" министерства здравоохранения российской федерации

# Новые в понимании, диагностике и лечение спинальных мышечных атрофий.



Кафедра неврологии

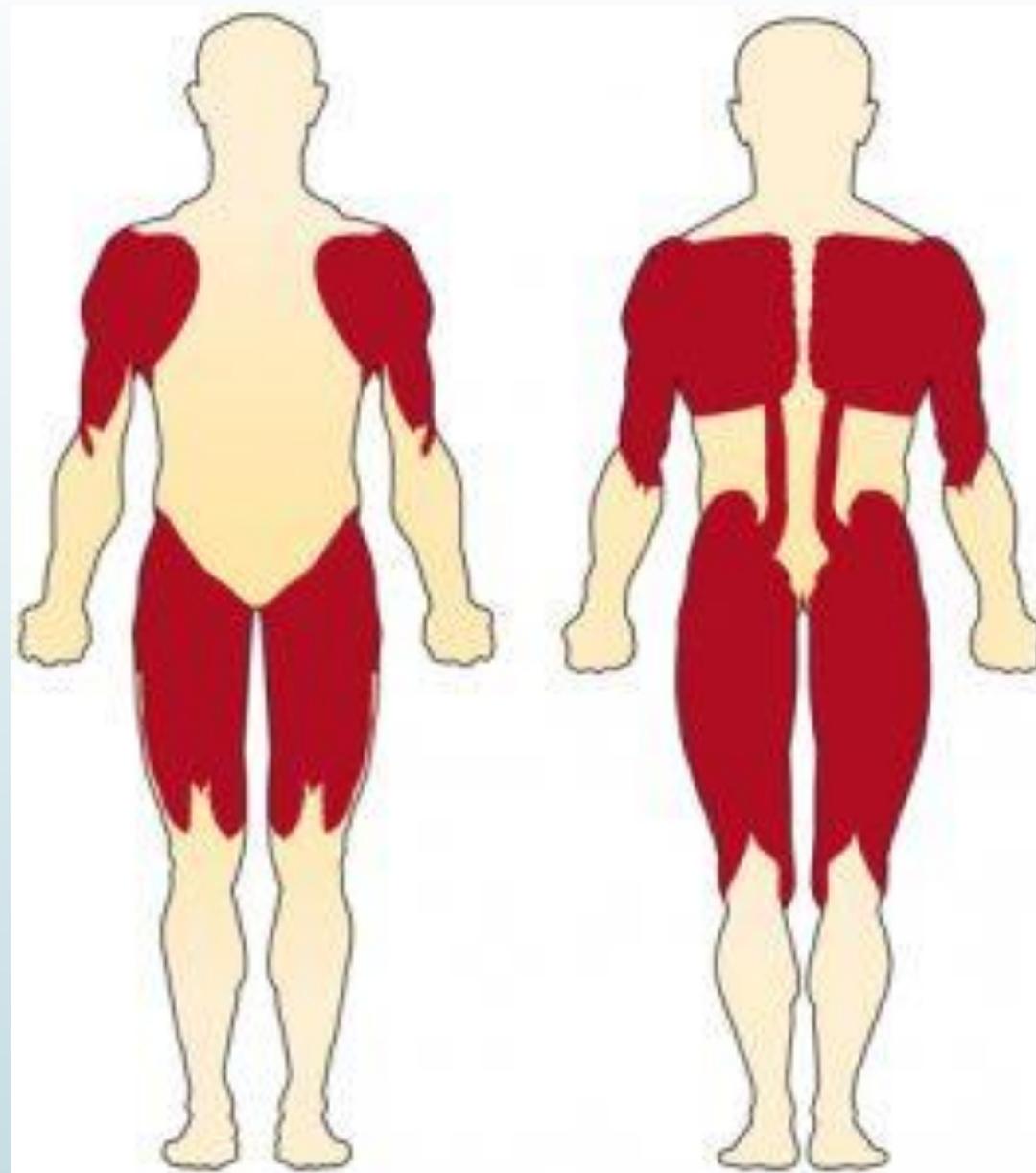
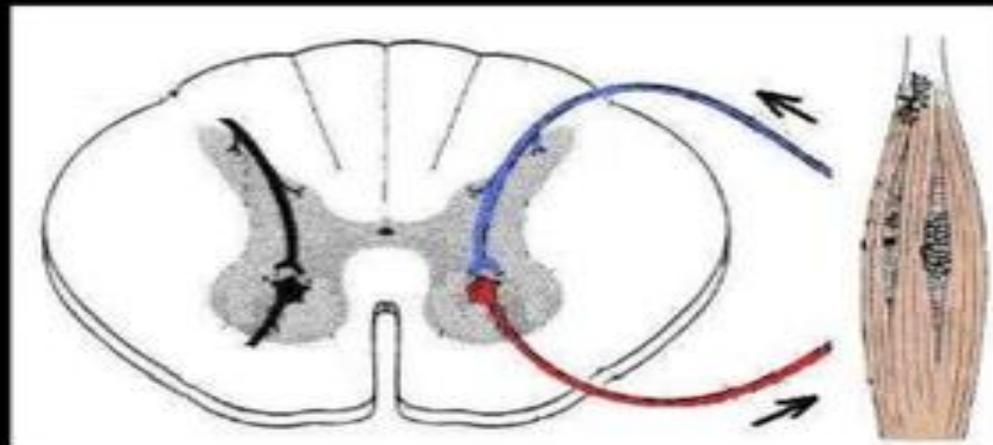
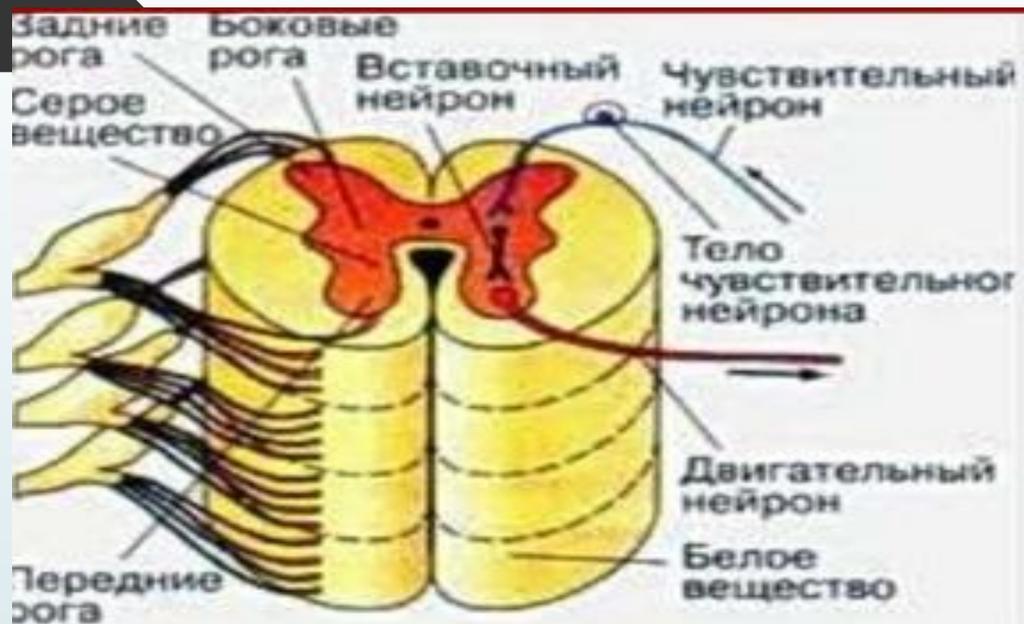
Куратор: Сайфуллина Е.В.

Выполнили: Хусаева Милана  
Халиуллина Гузель П-415 В



**Спинальная мышечная атрофия (СМА) или проксимальная спинальная амиотрофия** – это наследственное заболевание, при котором происходит нарушение функции нервных клеток спинного мозга, приводящее к прогрессирующему развитию слабости мышц, их атрофии, и в итоге, обездвиживанию пациента.

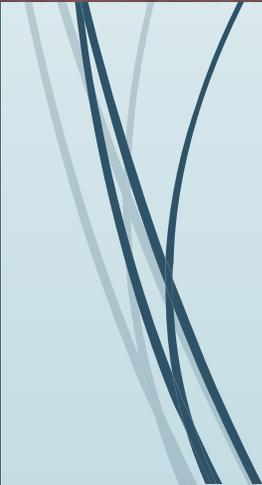
- *Наиболее распространены проксимальные СМА типов I–IV, на долю которых приходится 85 % всех изолированных форм этой группы заболеваний. Приблизительно 1 из 6–10 тыс. человек страдает СМА различной степени тяжести. Частота носительства составляет 1/40–50*





## I. ПАТОГЕНЕЗ

При подавлении синтеза белка SMN происходят следующие изменения: «неправильное» управление аксонами приводит к их чрезмерному ветвлению, снижению скорости роста аксонов, снижению размеров аксонов, аномальной кластеризации кальциевых каналов в конусе роста, формированию аномальных пресимпатических терминалей аксонов двигательных нейронов. При этом в спинном мозге происходит прогрессирующая потеря мотонейронов в передних рогах спинного мозга, что в первую очередь проявляется атрофиями проксимальных мышц конечностей.





Спинальная мышечная атрофия (СМА)  
делят на 4 типа:

- 1. Спинальная амиотрофия I типа  
(болезнь Верднига–Гоффмана)**
- 2. спинальной амиотрофии типа II  
(промежуточной)**
- 3. Спинальная амиотрофия III  
типа (болезнь Кугельберга–Веландер)**
- 4. Спинальная амиотрофия IV типа  
взрослый**

# СМА1

0-6 месяцев



Глубокая слабость и гипотония, трудности контроля головы, слабый крик и кашель, трудность с глотанием и выделением слюны, осложненное течение заболеваний из-за дыхательной недостаточности и аспирационной пневмонии

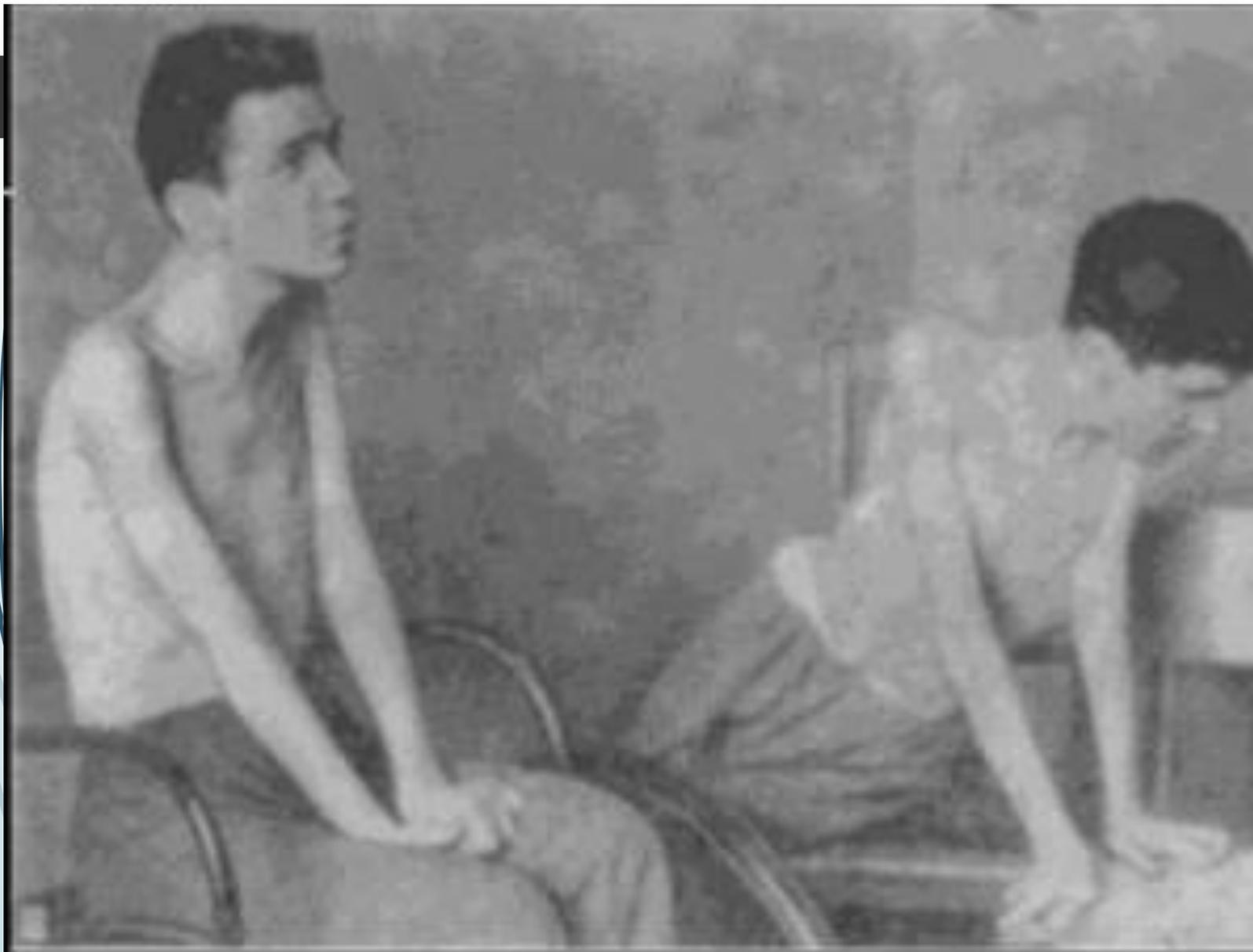


# СМА2

6-18 месяцев

Задержка моторного развития и набора веса, слабый кашель, тремор рук, тремор рук, контрактуры и сколиоз

**СМАЗ**  
Старше 18 месяцев



Мышечная слабость различной степени выраженности, кramпи, контрактуры и гипермобильность суставов, потеря способности ходить с некоторого момента жизни



# сма4

В подростковом или взрослом возрасте

Прогрессирующая  
проксимальная мышечная  
слабость, снижение  
сухожильных рефлексов,  
фасцикуляции

## Диагностика

При спинальных мышечных атрофиях диагностически значимыми являются следующие методы исследования: биохимический анализ крови, электронейромиография, ДНК-исследование генов. Биопсия мышечной ткани, ультразвуковое исследование мышц и резонансная томография мышц и головного мозга применяются в отдельных случаях

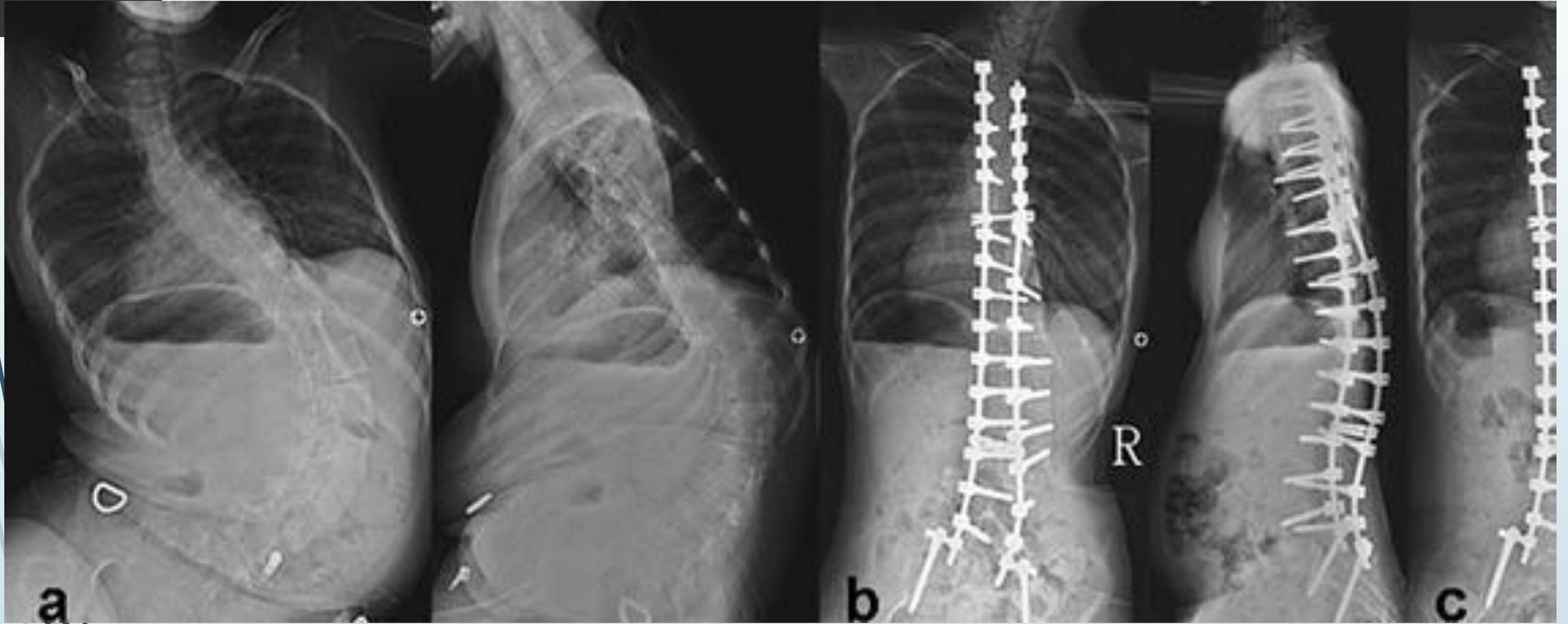
## Лечение:

- Специального лечения пока не разработано. Поддерживающая терапия. Поддерживающее лечение включает физиотерапию органов дыхания, физические вспомогательные средства для поддержки мышечной функции, искусственную вентиляцию легких для помощи дыханию.
- периодический курсовой прием препаратов, улучшающих метаболизм нервной ткани и мышц (Церебролизин, Цитофлавин, Глутаминовая кислота, АТФ, т.д) витамины группы В (Мильгамма, Нейровитан, Комбилипен);  
анаболические стероиды (Ретаболил, Неробол);  
средства, улучшающие нервно-мышечную проводимость (Прозерин, Нейромидин, Галантамин, Дибазол);  
курсы массажа и лечебной физкультуры;  
физиотерапия (электростимуляция мышц, углекисло-сульфидные ванны);  
методы ортопедической коррекции (при развитии контрактур суставов и деформации позвоночника).











## Осуществление скрининга новорожденных на мышечную атрофию позвоночника: австралийский опыт.

**МЕТОДЫ:** Исследование проспективно описывает курс (сроки, процессы в здравоохранении и предварительные клинические результаты) для новорожденных с положительным скринингом SMA с 1 августа 2018 года по 31 июля 2019 года в Новом Южном Уэльсе и Австралийской столичной территории, Австралия.

**РЕЗУЛЬТАТЫ:** В первый год программы было обследовано 103 903 новорожденных. Десять новорожденных прошли скрининг на SMA. Генетическое подтверждение SMA произошло у 9/10 (90%) новорожденных. Клинические признаки SMA развились в 4/9 (44%) в течение 4 недель жизни, что было обусловлено гипотонией и слабостью, первоначально выявленной в области шеи. Среднее время реализации плана медицинского обслуживания (включая начало терапии, модифицирующей заболевание) составляло 26,5 дня (16-37 дней) с момента рождения.



**БЛАГОДАРИМ ЗА ВНИМАНИЕ!**