



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

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

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

Старомонетный переулок, 10, п. 1, этаж 4, офис 400, Москва
т: +7 499 799 8073 | info@rcpcf.ru | www.rcpcf.ru