

ЧТО ТАКОЕ СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ?

Спинальная мышечная атрофия (СМА) – наследственное заболевание нервной системы, при котором из-за генетического нарушения происходит прогрессирующее поражение клеток нервной системы, отвечающих за работу скелетных мышц. СМА встречается у одного человека из 5000-10000. Больной ребенок рождается у двух здоровых родителей. При этом оба родителя являются носителями одной измененной копии гена SMN1. Риск рождения ребенка со СМА в таком браке составляет 25% при каждой беременности. До рождения больного ребенка, либо до проведения специальных генетических тестов на определение носительства родители не могут знать о риске рождения ребенка со СМА.

Как проявляется заболевание?

Возраст появления первых симптомов варьируется от первых дней жизни до взрослого возраста в зависимости от типа СМА. Основными симптомами являются мышечная слабость в руках, ногах и туловище, задержка двигательного развития, либо постепенная потеря имеющихся двигательных навыков. При самом тяжелом I типе СМА быстро развиваются нарушения дыхания и глотания. Чем раньше появляются симптомы, тем они тяжелее и быстрее прогрессируют. Психическое развитие людей со спинальной мышечной атрофией не нарушено.

Какое существует лечение заболевания?

На сегодняшний день существует несколько генотерапевтических препаратов, влияющих непосредственно на причину заболевания. Эффективность терапии напрямую зависит от возраста постановки диагноза СМА, и наилучшие результаты достигаются, если лечение начато до появления первых симптомов (досимптоматическая стадия болезни).

Кто будет наблюдать ребенка в случае подтверждения диагноза?

О заболевании расскажет врач-генетик во время первого визита семьи в центр. При подтверждении диагноза ребенок будет направлен на консультацию к врачу-неврологу ОДКБ. Комплексное клиническое обследование будет проведено в неврологическом отделении ОДКБ. По результатам данного обследования будет выбрано наиболее подходящее лечение. В дальнейшем ребенок будет наблюдаться врачом-неврологом и другими специалистами.

Врач – генетик назначит необходимые молекулярно-генетические обследования родителям и, в ряде случаев, другим близким родственникам, даст рекомендации по планированию последующих беременностей в семье.