

*Игнатчик Д. А.*

## **КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ И НОВЫЕ ПОДХОДЫ К ЛЕЧЕНИЮ ЗАБОЛЕВАНИЯ В БЕЛАРУСИ**

*Научные руководители: канд. биол. наук, доц. Жадан С. А.<sup>1</sup>,  
врач Кульпанович А. И.<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>*Кафедра патологической физиологии*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

<sup>2</sup>*ГУ «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя», Минск*

**Актуальность.** Спинальная мышечная атрофия (СМА) — наследственное заболевание, связанное с нарушением двигательного мотонейрона передних рогов спинного мозга. Распространенность в странах Европы составляет 1 случай на 6000–10000 новорожденных. Генетический дефект связан с делецией или мутацией гена SMN1, расположенного на длинном плече хромосоме 5 (5q13.2).

**Цель:** провести анализ клинических проявлений у пациентов со СМА.

**Материалы и методы.** Объект исследования - 37 пациентов со СМА. Данные о первичном диагнозе и результатах лабораторных исследований были получены из медицинской документации архива ГУ РНПЦ «Мать и дитя». В работе использовались генеалогический, синдромологический, цитогенетический, молекулярно-генетические, клинические, функциональные, лабораторные и инструментальные методы исследования.

**Результаты и их обсуждение.** В исследуемой нами группе 67,6% (25/37) случаев составила СМА 1 типа (болезнь Верднига-Гоффмана), 27,0% (10/37) - СМА 2 типа (болезнь Дубовица), 5,4% (2/37) - СМА 3 типа (болезнь Кюгельберга-Веландер). Соотношение по полу в группе 37 пациентов 1:1,3, соответственно: 16 (43,2%) лиц женского пола, 21 (56,8%) - мужского пола.

Возраст матери на момент рождения ребенка со СМА 1 типа варьировал в пределах от 19 до 45 лет, медиана составила 29,5 лет. Средний возраст обращения к генетику пациентов с этой болезнью варьировал от 14 суток до 7 месяцев, медиана составила 2 месяца. Ранние клинические проявления наблюдались в возрасте от 1 суток до 3 месяцев, медиана составила 1 месяц. Основными симптомами манифестации СМА I типа являлись прогрессирующая мышечная слабость с тяжелой гипотонией, у 40% (10/25) пациентов этот симптом наблюдался на 1-2 сутки после рождения, у 60% - к 1 месяцу. Нарушение дыхания и глотания отмечались в среднем к 5,5 месяцам. Возраст обращения к генетику пациентов с СМА 2 типа варьировал от 6,5 месяцев до 8 лет 3 месяцев, медиана - 1 год 6 месяцев. Дебют мышечной гипотонии легкой степени отмечался у всех пациентов с 6 месяцев, однако прогрессирующая мышечная слабость, гипотрофия скелетных мышц, задержка моторного развития или же утрата приобретенных навыков наблюдалась в возрасте после 1 года. Всем пациентам была проведена молекулярно-генетическая диагностика и выявлена гомозиготная делеция гена SMN1.

**Выводы.** Таким образом, СМА - это генетическое нервно-мышечное поражающее двигательные нейроны спинного мозга и приводящее к нарастающей мышечной слабости. Заболевание носит прогрессирующий характер, слабость начинается с мышц ног и всего тела и с развитием заболевания доходит до мышц, отвечающих за глотание и дыхание. При этом интеллект больных СМА абсолютно сохранен. В связи с высокой частотой носительства делеций гена SMN1, клинический анализ данного заболевания является актуальным в связи с началом проведения генной терапии СМА в Республики Беларусь: для лечения пациентов со СМА в Беларуси впервые выполнено введение самого дорогого в мире генного препарата для лечения СМА - онасемноген абепарвовек (Золгенсма).