

*Сасим Д.С.*

## **СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ: ОТ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ДО ЛЕЧЕНИЯ**

*Научный руководитель: ст. преп. Шепелевич Е.И.*

*Кафедра биологии*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

**Актуальность.** Спинальная мышечная атрофия (СМА) – это тяжелая наследственная патология, которая обусловлена генной мутацией и без своевременной диагностики и лечения приводит к инвалидизации и мучительной смерти пациентов. Наблюдается увеличение статистических показателей заболевания среди населения РБ (в Беларуси ежегодно рождается 9-15 детей с диагнозом спинальная мышечная атрофия).

**Цель:** проанализировать осведомлённость населения относительно причин возникновения и распространённости спинальной мышечной атрофии. Опираясь на изученную литературу, продемонстрировать реальные механизмы возникновения, диагностики и лечения СМА. Развять мифы, возникшие у общественности относительно спинальной мышечной атрофии, используя описанные в литературе данные ранее проведённых исследований. Выявить клинические проявления каждого типа данной патологии, показать необходимость повышения доступности, диагностики и лечения СМА.

**Материалы и методы.** Онлайн-анкетирование, которое иллюстрирует осведомлённость населения о СМА, отражает основные мнения, касающиеся причины и распространённости данного заболевания. Анализ описанных в литературе результатов ранее проведенных исследований относительно механизмов возникновения, диагностики и лечения спинальной мышечной атрофии.

**Результаты и их обсуждение.** В ходе онлайн-анкетирования были получены следующие статистические данные: 76 % опрошенных когда-либо слышали о СМА; большинством респондентов было отмечено увеличение числа больных с данным заболеванием в последнее время, что, несомненно, связано с повышением качества диагностики спинальной мышечной атрофии; лишь 50 % опрошенных знали истинную природу СМА – наследственная патология; среди ошибочных мнений следует отметить следующие: перенесённая в детстве инфекция и проведение профилактической вакцинации. Благотворительные сборы – основной источник, откуда участники моего опроса узнали о спинальной мышечной атрофии. 36 % опрошенных считали, что СМА встречается исключительно у детей. В результате анализа тематической литературы были получены данные относительно распространённости, истинного механизма возникновения СМА, способов диагностики и лечения данного заболевания. Были выявлены основные симптомы, возникающие при различных типах СМА, установлена причина отличия данных симптомов.

**Выводы:** на основании проанализированной литературы были сделаны следующие заключения: СМА – орфанное генетическое заболевание, возникающее вследствие мутации в гене SMN1; согласно исследованиям, каждый 40-50-й житель Земли является носителем мутантного гена; при спинальной мышечной атрофии поражаются альфа-мотонейроны; ген SMN2 – главный модификатор заболевания; выделяют 4 типа СМА; активно применяются 3 способа диагностики и 3 способа лечения СМА. Опираясь на данные онлайн-анкетирования, можно сделать вывод, что общество имеет определённые трудности с пониманием истинных причин возникновения СМА, следовательно, нам следует двигаться в следующих направлениях: необходимо предоставлять населению информацию о доказанных механизмах возникновения СМА, чтобы избежать неверных трактовок; необходима агитация генетического тестирования на наличие мутаций в гене SMN1 перед планированием зачатия; нерешённой остаётся проблема, стоящая на повестке дня современной медицины, – диагностики и лечения СМА у детей из малонаселённых регионов.