

# Спинальная мышечная атрофия (СМА)

**Полная информация, включая скрининг  
новорожденных, контрольное диагностическое  
обследование и варианты лечения**



# Уважаемые родители и члены семьи!

**Проведенный Вашему ребенку скрининг новорожденных показал положительный результат анализа на спинальную мышечную атрофию (СМА).**

Эта брошюра вместе с нашей львицей СМАЛЕО поможет Вам пройти через первый эмоционально тяжелый этап после скрининга, и даст ответы на все Ваши вопросы, связанные со СМА. Что такое СМА? Что это значит для моего ребенка? Какие есть варианты лечения? Чтобы узнать больше, посетите веб-сайт [www.smaleo.de](http://www.smaleo.de).

**Необходимо знать, что для Вашего ребенка важно раннее начало лечения.**

СМАЛЕО расскажет об этом заболевании, его причинах, признаках и симптомах, а также о вариантах лечения. Это позволит Вам совместно со специалистами из центра нервно-мышечных заболеваний (НМЗ) быстро принять важные решения для Вашего ребенка.

**И хотя у Вас сейчас много забот, постарайтесь сохранять спокойствие и уделять больше времени своему ребенку.**

Что бы ни случилось, в сложных ситуациях наш внутренний «лев» помогает бороться за то, что для нас наиболее важно. Вместе мы найдем выход.

**Ваша команда СМАЛЕО**

# Содержание

## Зачем нужен

### скрининг новорожденных? ..... 04

Что такое контрольное диагностическое обследование? ..... 05

Что может означать для новорожденного диагноз СМА? ..... 06

Ранняя диагностика как возможность ..... 06

### Что такое СМА? ..... 07

СМА простыми словами ..... 08

Пациенты со СМА ..... 09

Что вызывает СМА? ..... 10

Существуют ли другие факторы, влияющие на СМА? ..... 11

Каково клиническое течение СМА? ..... 12

Как наследуется СМА? ..... 13

### Какие есть варианты лечения? ..... 14

Варианты лечения ..... 15

### Краткий обзор наиболее важных моментов ..... 16

### Полезные адреса ..... 17

### Глоссарий ..... 18

Данная брошюра никоим образом не является исчерпывающей. Она содержит полезную информацию о спинальной мышечной атрофии, но не заменяет беседу с врачом. Все фотографии были воссозданы и являются вымышленными случаями с пациентами.



# Для чего проводится скрининг новорожденных?

Скрининг новорожденных обеспечивает раннюю диагностику излечимых заболеваний, позволяя в случае подтверждения подозреваемого диагноза своевременно начать специфическое лечение.

## Скрининг новорожденных по этапам



Взятие образца крови



Анализ



Результат

Любое заболевание, подозреваемое во время скрининга новорожденных, должно быть быстро подтверждено или исключено с помощью последующего обследования, также называемого контрольным диагностическим обследованием.

# Что такое контрольное диагностическое обследование?

Контрольное диагностическое обследование тщательно оценивает правильность диагноза подозреваемой СМА, и лечение начинается только после подтверждения диагноза. Диагноз считается подтвержденным только после того, как анализ второго образца крови подтвердит первый результат.

## Следующий шаг: Контрольное диагностическое обследование



### Другие анализы крови

- Контрольное диагностическое обследование



### Генетический анализ

- Анализ генов *SMN1* и *SMN2*



### Результат

- Подтвержденный диагноз СМА **ИЛИ**
- Подозрение не подтвердилось

Короткое видео на веб-сайте [smaleo.de](http://smaleo.de) дает представление о контрольном диагностическом обследовании.





# Что может означать для новорожденного диагноз СМА?

**После подтверждения диагноза, подозреваемого во время скрининга, Вашему ребенку может быть начато своевременное лечение. В этом случае большинство детей без признаков заболевания (основываясь на имеющейся информации) могут иметь возможность нормального или почти нормального развития.**

У детей с ранними признаками/симптомами во время скрининга новорожденных прогноз значительно улучшается при ранней диагностике и, соответственно, раннем начале лечения.

## Ранняя диагностика как возможность

Вероятно, сейчас многие вещи отличаются от того, как Вы их себе представляли до рождения ребенка.

**Попытайтесь рассматривать скрининг новорожденных как возможность, даже если подозрение на СМА подтвердилось. Еще несколько лет назад раннее начало лечения было невозможным.**

**А сейчас Вам и Вашему ребенку с подтвержденным диагнозом СМА доступно несколько вариантов лечения, как описано на странице 15.**

# Что такое СМА?

Спинальная мышечная атрофия (СМА) — это редкое, но поддающееся лечению заболевание, которое проявляется в виде мышечной слабости. У пациентов со СМА больше всего поражаются так называемые моторные нейроны (специализированные нервные клетки) в спинном мозге, ответственные за контроль движений.<sup>1-5</sup>

**Диагноз СМА означает, что организм Вашего ребенка не может самостоятельно вырабатывать достаточное количество «белка выживаемости моторных нейронов» (белка SMN), поскольку необходимый для этого ген *SMN1* является дефектным.**<sup>1-3,6</sup>

Белок SMN необходим для выживания моторных нейронов, которые отвечают за передачу сигналов между головным мозгом и спинным мозгом. Эти нервы, которые необходимы для контроля движения, погибают, если количество белка SMN недостаточно.<sup>1-5</sup>

Скорость и степень, в которой это происходит, зависят от того, сколько белка SMN может вырабатывать организм, несмотря на генетическое нарушение. В этом отношении важную роль играет количество второго гена, тесно связанного с дефектным геном *SMN1* (так называемого гена *SMN2*).

**Надо сказать, что все это довольно сложно, поэтому на следующих страницах мы попытаемся объяснить это сложное заболевание более понятно.**

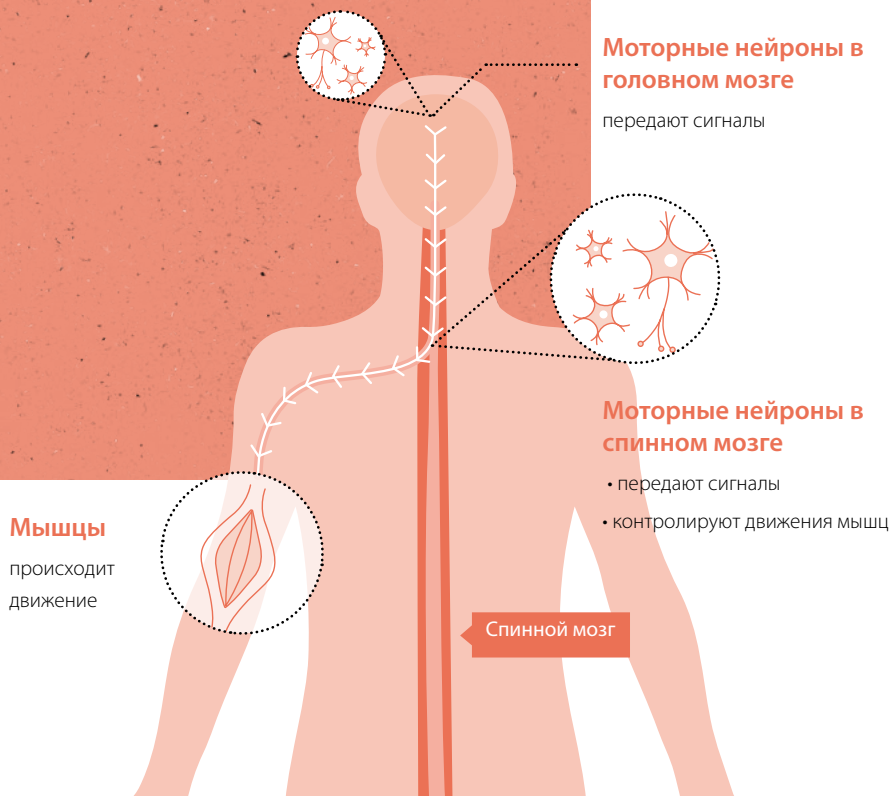


В видео «Действовать быстро» на веб-сайте [smaleo.de](https://smaleo.de) объясняется подход после ранней диагностики.

# Объяснение СМА простым языком

У здоровых людей сигналы передаются специализированными нервами. Эти нервы называются моторными нейронами, и они имеют огромное значение для способности к движениям: их задача — передавать сигналы из головного мозга через спинной мозг к мышцам. Эти сигналы, в свою очередь, контролируют движения мышц.

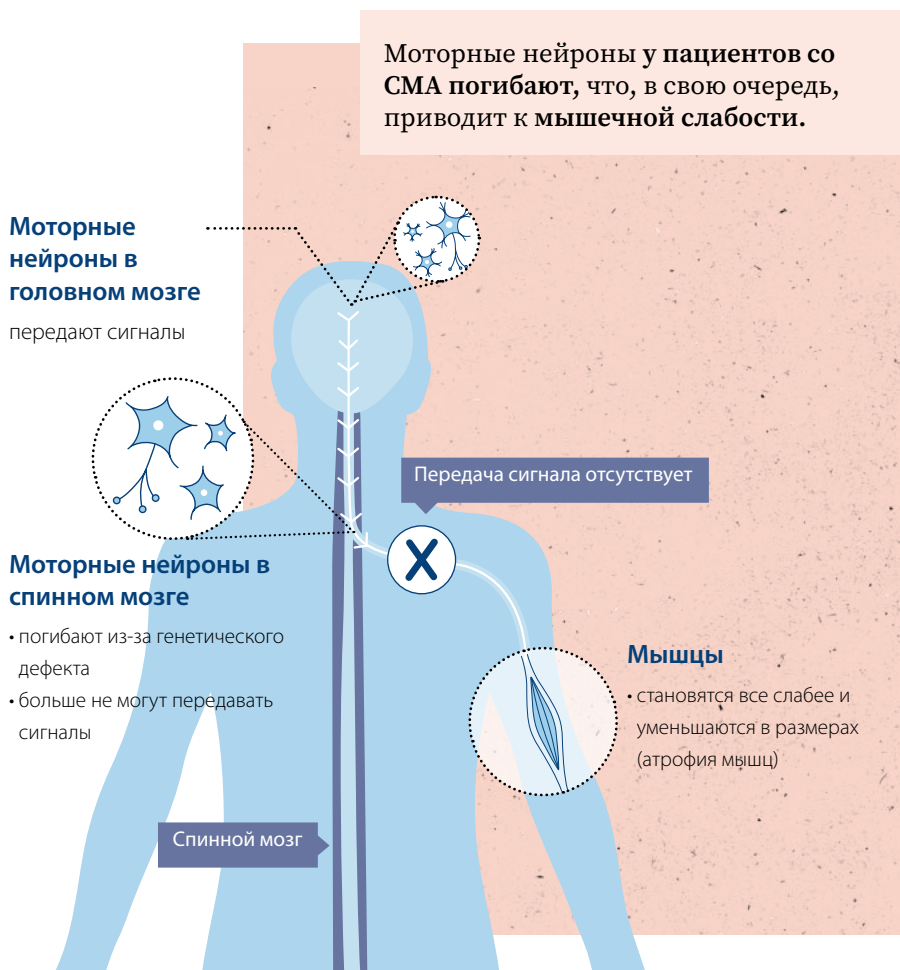
**Специализированные нервные клетки (моторные нейроны) передают сигналы к мышцам через спинной мозг.**





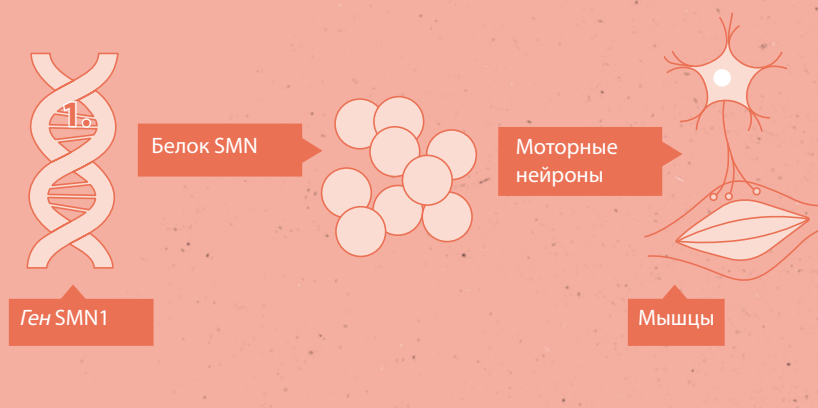
# Пациенты со СМА

У пациентов со СМА эти моторные нейроны подвергаются атрофии. Сигналы больше не передаются к мышцам, в результате мышцы уменьшаются и становятся все слабее. Врачи называют это атрофией мышц.



# Что вызывает СМА?

Для оптимальной работы моторных нейронов и мышц организму необходим белок под названием SMN. SMN означает «выживаемость моторных нейронов». У здоровых людей этот белок SMN вырабатывается с помощью гена *SMN1*.



СМА вызывается генетическим дефектом в основном гене *SMN1*, который является неполным или полностью отсутствует. Соответственно, количество белка SMN слишком мало, что приводит к атрофии моторных нейронов и ослаблению мышц.



# Влияют ли на СМА другие факторы?

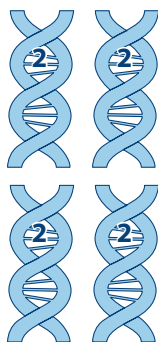
Развитие СМА также зависит от количества копий гена *SMN2* (генов-помощников), которое у каждого человека индивидуально. Наличие нескольких копий гена *SMN2* обеспечивает образование большего количества белка SMN, и дефект гена *SMN1* частично компенсируется. Однако ген *SMN2* образует лишь небольшие количества (приблизительно 10 %) функционального белка SMN. Это означает, что: Чем больше количество имеющихся копий *SMN2*, тем более благоприятно течение СМА.

**Количество копий гена *SMN2* определяется во время контрольного диагностического обследования.**

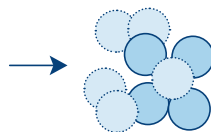


Ген *SMN2*

**Несколько имеющихся копий гена *SMN2* указывают на более благоприятное течение СМА.**



Ген *SMN2*



# Каково клиническое течение СМА?

Прежде всего, заболевание протекает по-разному у разных людей. Раннее начало лечения — даже до появления первых признаков заболевания — может позволить Вашему ребенку развиваться в соответствии с возрастом. Решающим фактором здесь является ранняя диагностика. Скрининг новорожденных дает отличную возможность для благоприятного течения. Сейчас есть хорошие варианты лечения, которые описаны на странице 15 этой брошюры.

Пациентам со СМА, не получавшим лечения, часто тяжело поднять голову и двигать руками и ногами. Самостоятельное употребление пищи, глотание и дыхание тоже могут быть нарушены, поскольку при СМА поражается несколько групп мышц: мышцы бедер, спины и плеч, а также мышцы, участвующие в жевании, глотании и дыхании. В большинстве случаев атрофия мышц на ногах больше, чем на руках.

**Однако СМА не влияет на другие нервные клетки головного мозга, которые определяют интеллектуальные способности. Ощущения, мысли, восприятие и интеллект пациента не нарушаются.**

О спинальной мышечной атрофии также очень подробно рассказывается в видеоролике DGM (Немецкой ассоциации мышечной дистрофии) на веб-сайте [smaleo.de](http://smaleo.de).



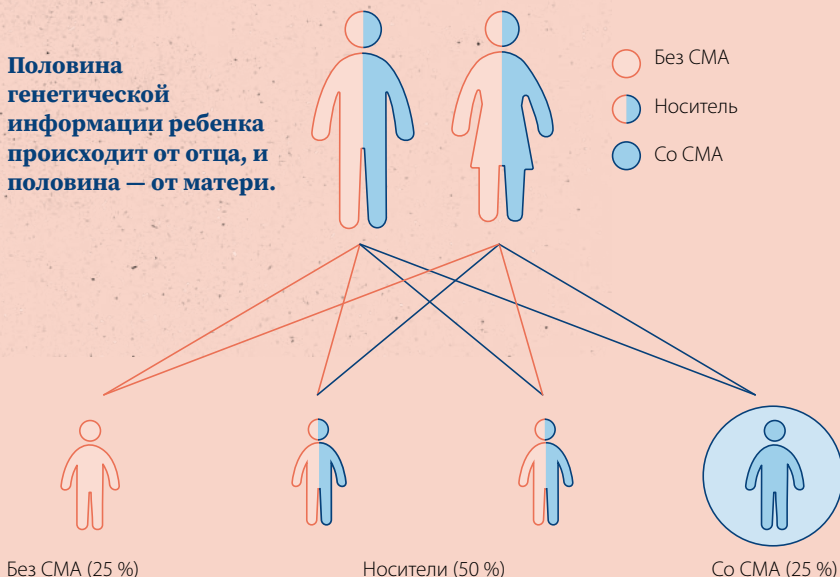
# Как наследуется СМА?

**СМА обусловлена генетическим дефектом или отсутствием гена.**

Одна половина генетической информации (генов) происходит от отца, а другая половина — от матери. У ребенка заболевание развивается только в том случае, если оба родителя передают ребенку дефектную версию гена *SMN1*.

Почему? У каждого человека есть по две копии каждого гена, за исключением генов, определяющих пол. Если только одна из двух копий гена дефектна, у такого человека заболевание не развивается, поскольку у него есть другая, неповрежденная копия гена. Таким образом, у самого человека нет СМА, но он может передать дефектный ген своим потомкам. Такой человек называется «носителем заболевания». Кстати, СМА встречается у мальчиков и девочек с одинаковой частотой.

**Половина генетической информации ребенка происходит от отца, и половина — от матери.**





# Какие есть варианты лечения?

После подтверждения диагноза СМА решающее значение имеет раннее лечение Вашего ребенка. Первым контактным лицом после постановки диагноза обычно является специалист центра нервно-мышечных заболеваний (НМЗ). После этого проводится всестороннее исследование и подробное обсуждение с группой лечащих врачей.

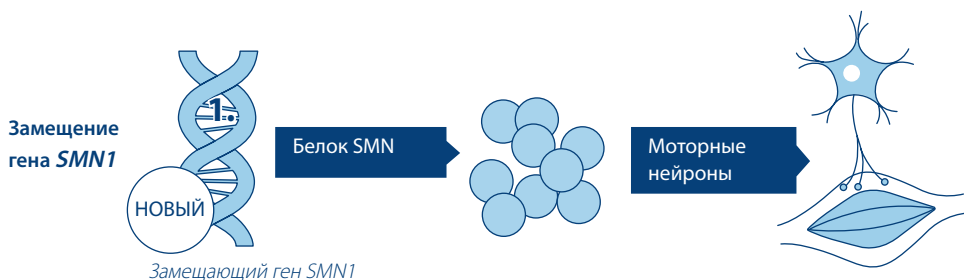
**К счастью, СМА поддается лечению. Существуют разные варианты лечения с различными механизмами действия, которые объясняются ниже.**

Видеоролик «Два типа лечения» на веб-сайте [smaleo.de](http://smaleo.de) также наглядно объясняет два терапевтических подхода к лечению СМА.



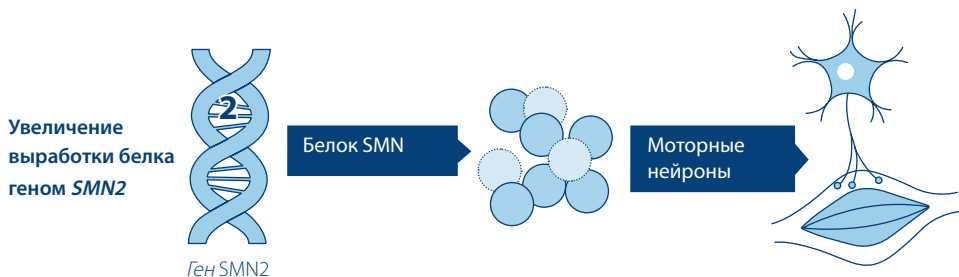
# Лекарственное лечение

## 1. Замещение основного гена (*SMN1*)



СМА обусловлена дефектом гена *SMN1*. Этот метод лечения заключается в замещении дефектного гена *SMN1* неповрежденным геном *SMN1* **посредством однократной инфузии**. Поэтому такое лечение также называется **генной заместительной терапией**. Вы должны будете регулярно связываться с центром НМЗ для последующего наблюдения после лечения и контроля развития Вашего ребенка.

## 2. Увеличение выработки белка геном *SMN2*



Количество копий гена *SMN2* варьируется у разных людей. Чем больше количество копий гена *SMN2*, тем более благоприятно течение СМА. Таким образом, цель этого метода лечения заключается в увеличении **выработки белка геном *SMN2***. Этот механизм действия требует длительного лечения. Помимо регулярных посещений для проведения лечения, Вы точно так же должны будете связываться с центром НМЗ для контроля развития Вашего ребенка.

## Краткий обзор наиболее важных моментов:

- Скрининг новорожденных позволяет **на ранних стадиях выявлять поддающиеся лечению заболевания.**
- СМА диагностируется только в том случае, если анализ второго образца крови подтверждает первый результат.
- В случае подтверждения диагноза важно быстро начать принимать конкретные меры. Это отличная возможность для получения благоприятного результата.
- У разных людей СМА имеет разное клиническое течение. **Ранняя диагностика и быстрое лечение имеют решающее значение.**
- Существует несколько хороших **вариантов лечения.**



# Полезные адреса:

## **Initiative „Forschung und Therapie für SMA“**

• [www.initiative-sma.de](http://www.initiative-sma.de)

## **Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.**

• [www.dgm.org](http://www.dgm.org)

## **Deutsche Muskelstiftung**

## **Philipp & Freunde [Philipp and Friends] – SMA Deutschland e.V.**

• [www.deutsche-muskelstiftung.de](http://www.deutsche-muskelstiftung.de)

Если Вы пожелаете, пациентские организации будут рады познакомить Вас с семьями, в которых есть дети со СМА.

**Дополнительная информация на различных языках доступна здесь:**

### **Cure SMA**

• [www.curesma.org](http://www.curesma.org)

### **SMA Foundation**

• [www.smafoundation.org](http://www.smafoundation.org)

### **SMA Europe e.V.**

• [www.sma-europe.eu](http://www.sma-europe.eu)



# Глоссарий

**Здесь объясняются самые важные термины, связанные со спинальной мышечной атрофией (СМА):**

**Атрофия** означает уменьшение или потерю ткани. Атрофия мышц приводит к истощению мышечной ткани.

**Гены** можно сравнить с шаблонами для определенных белков. Каждый ген выполняет в организме определенную задачу. Гены связаны с генетической информацией каждого человека.

**Генетический дефект** определяется как дефектный или полностью отсутствующий ген. Дефектный ген возникает из-за изменения генетического материала, которое также называется мутацией. Полное отсутствие гена называется делецией.

**Контрольное диагностическое обследование** проверяет правильность диагноза, подозреваемого во время скрининга новорожденных. Контроль в данном смысле является синонимом проверки. Тщательное исследование второго образца крови в лаборатории генетики человека может подтвердить подозрение на СМА и, соответственно, подтвердить диагноз.

**Моторные нейроны** — это нервы, которые необходимы для движения. Они передают сигналы от головного мозга через спинной мозг к мышцам, которые затем преобразуют эту информацию в движение.

**Скрининг новорожденных** заключается в исследовании образца крови новорожденного, полученного из пятки или из вены на второй или третий день жизни, и помогает выявить некоторые тяжелые, но поддающиеся лечению заболевания. Вы дали согласие на проведение этого скрининга.

**Нервно-мышечный** означает затрагивающий нервы и мышцы.





## Центр нервно-мышечных заболеваний

является специализированным лечебным центром для диагностики и лечения нервно-мышечных нарушений, таких как СМА. Эти общенациональные центры были основаны по инициативе Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM) [Немецкой ассоциации мышечной дистрофии]. Они распространены по всей Германии. Список лечебных центров: [dgm-behandlungszentren.org](https://www.dgm-behandlungszentren.org)



**Генетический анализ на СМА** — это анализ крови, который определяет наличие генетического дефекта в гене *SMN1* и количество имеющихся копий гена *SMN2*. Например, этот анализ может подтвердить СМА, подозреваемую во время скрининга новорожденных.

**Белок SMN** необходим для выживания моторных нейронов. Количество имеющегося белка SMN определяет здоровье и функцию моторных нейронов.

**Ген *SMN1*** является шаблоном для белка SMN и позволяет вырабатывать большую часть белка SMN в организме. У пациентов со СМА этот ген полностью отсутствует или является дефектным.

**Ген *SMN2*** может поддерживать выработку белка SMN. У человека может быть до четырех копий (редко больше) гена *SMN2*. Их число определяет возникновение и тяжесть заболевания у конкретного ребенка.

**Спинальная мышечная атрофия (СМА)** — это редкое наследственное нервно-мышечное заболевание, приводящее к атрофии моторных нейронов из-за недостаточного уровня белка SMN. По этой причине из головного мозга в мышцы передается меньше сигналов.



Зайдите на веб-сайт **smaleo.de** для получения **более подробной информации, полезных ссылок и загрузок.**



**Источники:**

1. Covert DD et al. Hum Mol Genet 1997;6(8):1205–1214.
2. Lefebvre S et al. Cell 1995;80:155–165.
3. Farrar MA and Kiernan MC. Neurotherapeutics 2015;12:290–302.
4. Ogino S et al. Eur J Hum Genet 2004;12:1015–1023.
5. D'Amico A et al. Orphanet J Rare Dis 2011;6:71.
6. Mendell JR et al. N Engl J Med 2017;377:1713–1722.
7. Govoni A et al. Mol Neurobiol 2018;55(8):6307–6318.
8. Mercuri E et al. Neuromuscular Disord 2018;28:103–15.
9. Finanger E, Leach ME, Prior TW, Russman BS. 2020. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352/> (зарпужено 06/2024).

Novartis Pharma GmbH | Nuremberg

**Медицинская информация** Адрес электронной почты: [medinfoemea.gtx@novartis.com](mailto:medinfoemea.gtx@novartis.com) | Телефон: (+49) 069 945189449