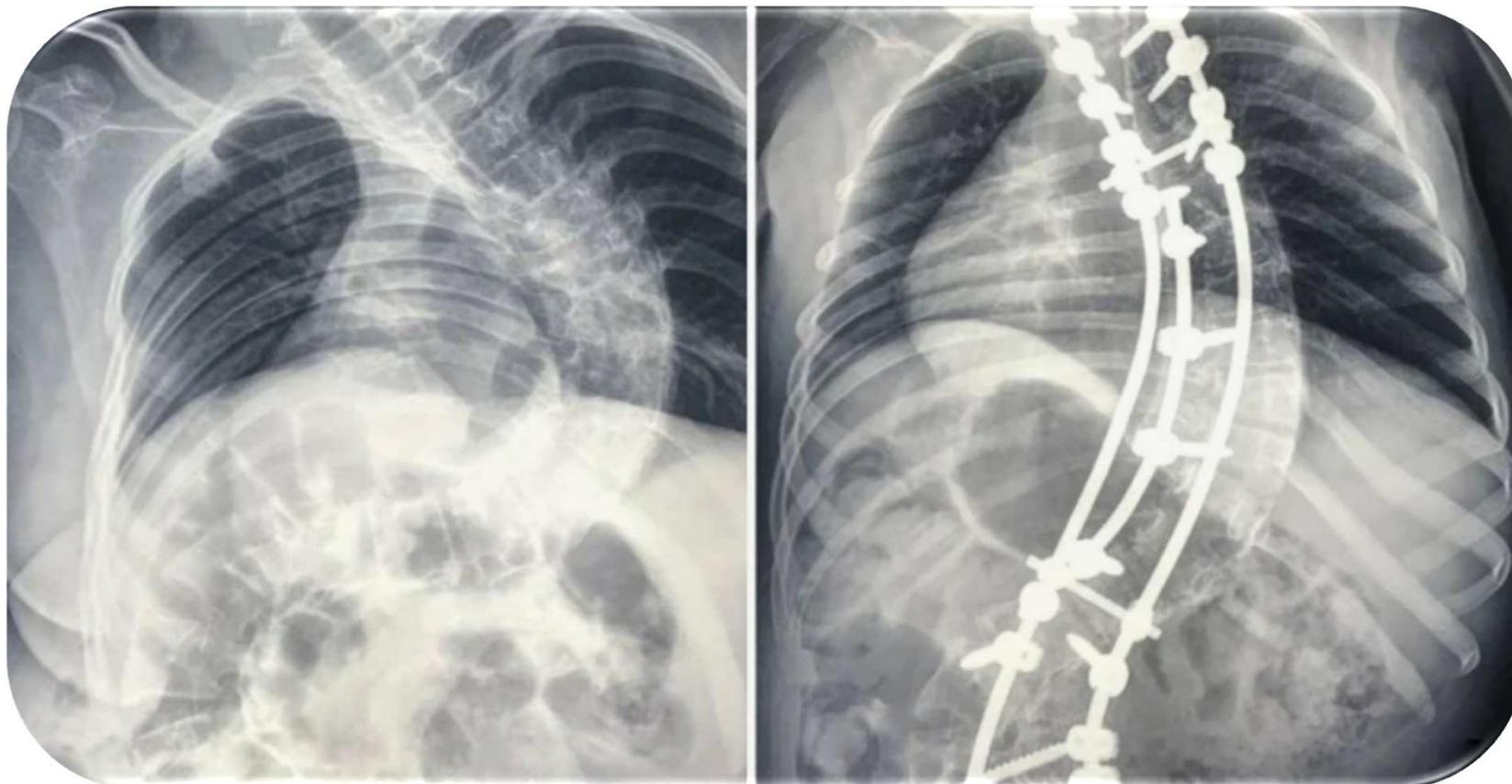


ГБУ ДНР «Республиканская научная медицинская библиотека»



**Спинальная мышечная атрофия 5q у взрослых:
клинические особенности, диагностика и тактика ведения**



Спинальная мышечная атрофия (СМА) 5q с дебютом во взрослом возрасте представляет собой клинически и диагностически сложную форму нейродегенеративного заболевания. Несмотря на то, что большинство публикаций посвящено раннему детскому дебюту заболевания, интерес к взрослым формам СМА в последние годы значительно возрос в связи с расширением диагностических возможностей и появлением эффективной патогенетической терапии. СМА у взрослых, как правило, относится к 3-му типу (болезнь Кугельберга-Веландера) и в ряде случаев – к 4-му типу, при котором симптомы появляются после 18 лет. В Российской Федерации точная распространенность СМА с манифестацией во взрослом возрасте остается неизвестной. Однако можно предположить, что значительное число взрослых пациентов остается недиагностированным или получает иные диагнозы, такие как «верифицированная мышечная дистрофия», «неуточненная невропатия» или даже БАС. В этой связи системный подход к выявлению, маршрутизации и лечению данной категории пациентов становится важной задачей современной неврологической службы.

В рамках месяца информирования о СМА ГБУ ДНР «Республиканская научная медицинская библиотека» предлагает ознакомиться с подборкой нормативных и информационных материалов, посвященных этому орфанному заболеванию.

Электронные полнотекстовые версии статей, представленных в презентации, предоставлены в ваше распоряжение по электронной почте.





5q-ассоциированная спинальная мышечная атрофия : клинические рекомендации // Рубрикатор клинических рекомендаций : [сайт]. – URL : https://cr.minzdrav.gov.ru/view-cr/780_1.

Клинические рекомендации

5q-ассоциированная спинальная мышечная атрофия

Кодирование по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем: G12.0, G12.1

Год утверждения (частота пересмотра) 2024

Возрастная категория: Взрослые

Пересмотр не позднее: 2026

ID: 780

Разработчик клинической рекомендации

- Ассоциация медицинских генетиков
- Ассоциация профессиональных участников хосписной помощи
- Некоммерческое Партнерство "Национальное общество по изучению болезни Паркинсона и расстройств движений"
- РОО «Общество специалистов по нервно-мышечным заболеваниям»
- Общероссийская общественная организация "Союз реабилитологов России"

Одобрено Научно-практическим Советом Минздрава РФ

Рекомендации утверждены Минздравом РФ в 2024 году. Возрастная категория: взрослые. В рекомендациях представлены: краткая информация по заболеванию; диагностика заболевания; лечение, включающее медикаментозную и немедикаментозную терапию, диетотерапию, обезболивание, медицинские показания и противопоказания к применению методов лечения; медицинская реабилитация и санаторно-курортное лечение, профилактика и диспансерное наблюдение; организация оказания медицинской помощи, а также критерии оценки качества медицинской помощи.





Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при 5q-ассоциированной спинальной мышечной атрофии (диагностика и лечение) : Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 13 декабря 2024 года № 683н // ГАРАНТ. РУ : информационно-правовой портал. – URL : <https://ivo.garant.ru/#/document/411375623/paragraph/1/doclist/3/1/0/0/>.

Стандарт регламентирует оказание медицинской помощи пациентам взрослого возраста со СМА. Документ содержит ряд положений, касающихся диагностики и лечения данного заболевания. В частности, для верификации диагноза СМА необходимо проведение электромиографического исследования мышц, электронейрографии периферических нервов, а также магнитно-резонансной томографии мышечной системы. В качестве методов лечения рассматривается возможность установки постоянной трахеостомы, а также выполнение эзофагогастрофундопликации при наличии соответствующих показаний.

Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 13 декабря 2024 г. N 683н "Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при 5q-ассоциированной спинальной мышечной атрофии (диагностика и лечение)"

В соответствии с пунктом 4 части 1 статьи 37 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" и подпунктом 5.2.18 пункта 5 Положения о Министерстве здравоохранения Российской Федерации, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 19 июня 2012 г. N 608, приказываю:

Утвердить стандарт медицинской помощи взрослым при 5q-ассоциированной спинальной мышечной атрофии (диагностика и лечение) согласно приложению.

Министр → М.А. Мурашко

Зарегистрировано в Минюсте России 27 января 2025 г. Регистрационный N 81044

Шпилюкова, Ю. А. Спинальная мышечная атрофия у взрослых: проблемы ранней диагностики / Ю. А. Шпилюкова, С. Н. Иллариошкин // Нервно-мышечные болезни. – 2022. – Т. 12, № 4. – С. 37-45



Освещены аспекты дифференциальной диагностики СМА у взрослых. Проведен анализ данных 50 взрослых пациентов, страдающих СМА, с целью выявления особенностей постановки диагноза. Установлено, что СМА являлась первичным диагнозом в 69% случаев у пациентов со СМА II типа и в 29% случаев у пациентов со СМА III и IV типов. Наиболее распространенным ошибочным первичным диагнозом являлась миопатия, зафиксированная в 52% случаев. Отмечается недостаточная частота применения игольчатой электромиографии (иЭМГ) в диагностическом процессе (примерно в 33% случаев), при этом использование иЭМГ не приводило к сокращению времени, необходимого для постановки точного диагноза.



Клинический случай болезни Кугельберга-Веландера (спинальной мышечной атрофии III типа) / Ю. Н. Быков, Ю. Н. Васильев, Т. Н. Загвозкина [и др.] // Байкальский медицинский журнал. – 2024. – Т. 3, № 1. – С. 45-52.

Представлен клинический случай СМА 5q III типа (болезни Кугельберга–Веландера), подтвержденный молекулярно-генетическим обследованием. Первоначально был поставлен диагноз миопатии Эрба-Рота. Проведено генетическое исследование, в результате которого по определению числа копий генов SMN1 и SMN2 зарегистрировано 0 копий экзонов 7-8 гена SMN1 и 4 копии экзонов 7-8 гена SMN2, что подтверждает диагноз спинальной мышечной атрофии 5q III типа. Сделан вывод о том, что взрослым пациентам, страдающим нервно-мышечными заболеваниями, рекомендовано проведение подтверждающей ДНК-диагностики для назначения патогенетического лечения, что увеличивает их шансы на выживание.



Влодавец, Д. В. Рисдиплам при лечении спинальной мышечной атрофии / Д. В. Влодавец // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. – 2024. – Т. 124, № 2. – С. 45-47.



Проанализирована результативность и профиль безопасности лекарственного средства «Рисдиплам» (торговая марка Эврисди). Механизм действия препарата заключается в стимуляции продукции полноценного и функционального белка SMN из гена SMN2, что приводит к повышению концентрации активно функционирующего белка внутри клеток и поддержанию здоровья мышечной ткани. Согласно результатам фармакокинетических исследований, после введения рисдиплама наблюдается увеличение уровней белка SMN в 2-6 раз относительно исходных показателей, при этом степень увеличения зависит от фенотипа СМА. Клинические испытания, охватившие более 450 пациентов, продемонстрировали хорошую переносимость и эффективность рисдиплама.

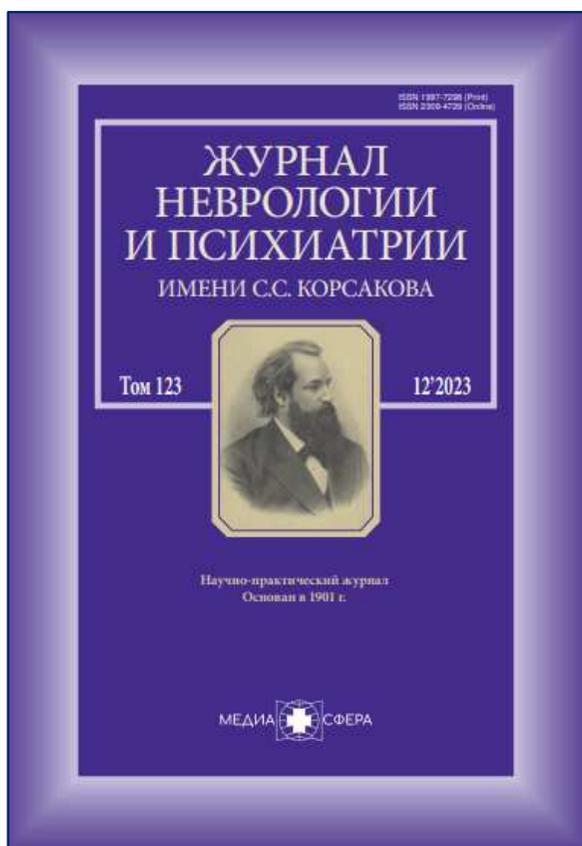


Шпилюкова, Ю. А. Применение пероральной патогенетической терапии препаратом рисдиплам у взрослых пациентов со спинальной мышечной атрофией / Ю. А. Шпилюкова, С. А. Ключников, С. Н. Иллариошкин // Нервные болезни. – 2023. – № 4. – С. 3-11.

Проанализированы результаты клинических исследований и данные реальной клинической практики. Сделан вывод, что применение рисдиплама у взрослых больных СМА является обоснованным и эффективным методом патогенетической терапии с благоприятным профилем безопасности. У всех пациентов зарегистрирована положительная субъективная и объективная (с использованием специализированных шкал) динамика на фоне длительной терапии рисдипламом. Помимо нарастания мышечной силы, преимущественно в проксимальных и дистальных отделах рук, отмечен также ряд немоторных эффектов, включая улучшение глотания и дыхания.



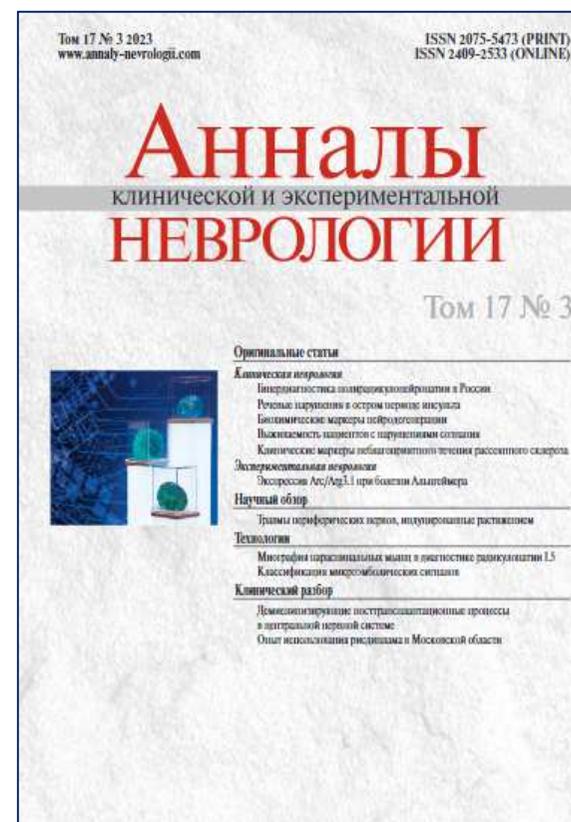
Шпилюкова, Ю. А. Пероральная патогенетическая терапия взрослых пациентов со спинальной мышечной атрофией типа 2 / Ю. А. Шпилюкова, С. Н. Иллариошкин // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. – 2023. – Т. 123, № 12. – С. 148-153.



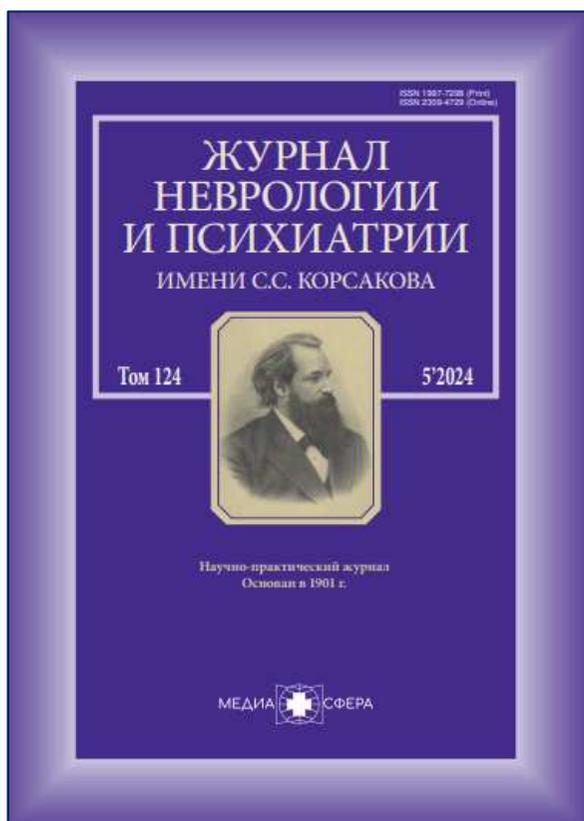
Представлены клинические наблюдения за 3 взрослыми пациентками со СМА типа 2, утратившими способность ходить и начавшими получать терапию препаратом рисдиплам через 16,5-41 год после дебюта симптомов заболевания. У всех пациенток зарегистрирована положительная субъективная и объективная динамика на фоне длительной терапии препаратом рисдиплам. Помимо нарастания мышечной силы, преимущественно в проксимальных и дистальных отделах рук, отмечен также ряд немоторных эффектов (включая улучшение глотания и дыхания), которые невозможно зафиксировать с помощью шкал. Нежелательные явления за время терапии не зарегистрированы.

Новикова, Е. С. Опыт использования пероральной патогенетической терапии препаратом рисдиплам у взрослых пациентов со спинальной мышечной атрофией 5q в Московской области / Е. С. Новикова // *Анналы клинической и экспериментальной неврологии*. – 2023. – Т. 17, № 3. – С. 88-93.

В рамках исследования проведено динамическое наблюдение за 13 пациентами, страдающими СМА, в возрасте от 19 до 42 лет, получавшими терапию препаратом рисдиплам. В процессе терапии зафиксирована стабилизация клинического статуса у всех обследуемых. Прогрессирования мышечной слабости не выявлено ни у одного из участников исследования. Нежелательные побочные эффекты, ассоциированные с проводимой терапией, не зарегистрированы. У двух пациентов продемонстрировано клинически значимое улучшение, оцениваемое как прирост в 2 и более баллов по шкале RULM в течение 12 месяцев терапии.



Новикова, Е. С. Опыт применения риздиплама при семейном случае спинальной мышечной атрофии 5q у пациентов с гомозиготной делецией гена SMN1 и одинаковым количеством копий гена SMN2 / Е. С. Новикова // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. – 2024. – Т. 124, № 5. – С. 138-141.



Представлен семейный клинический случай взрослых пациентов со СМА 5q с гомозиготной делецией гена SMN1 и одинаковым количеством копий гена SMN2, имеющих различную клиническую картину заболевания. Описана динамика состояния на фоне пероральной патогенетической терапии. Клиническое наблюдение подтверждает имеющиеся сведения о том, что раннее назначение патогенетической терапии пациентам с наименее выраженным неврологическим дефектом более эффективно, но и в случае длительного течения заболевания с развитием грубого неврологического дефицита возможна не только стабилизация состояния, но и уменьшение выраженности моторных и немоторных симптомов.



Опыт применения препарата нусинерсен у пациентки со спинальной мышечной атрофией 5q во время беременности / Е. С. Новикова, М. В. Сутормин, О. Э. Фурман [и др.] // Нервные болезни. – 2025. – № 1. – С. 102-106.

Представлено клиническое наблюдение пациентки 36 лет с генетически подтвержденной СМА 5q (тип 3b), у которой терапия нусинерсеном была начата на 32-й неделе гестации. Беременность протекала без значимых осложнений, отмечалось некоторое усиление проксимальной мышечной слабости к III триместру. С учетом отсутствия абсолютных противопоказаний и превышения потенциальной пользы над рисками было выполнено 3 интратекальных введения нусинерсена (на 32-й, 34-й и 36-й неделях), которые пациентка перенесла удовлетворительно, без нежелательных явлений. Послеродовой период протекал без осложнений, проводилось грудное вскармливание. Инъекции нусинерсена были продолжены после родов.



Руденко, Д. И. Опыт применения препарата Спинраза (МНН: нусинерсен) у взрослых пациентов со спинальной мышечной атрофией / Д. И. Руденко // Эффективная фармакотерапия. – 2023. – Т. 18, № 15: Неврология и психиатрия. – С. 48-52.



Представлен практический опыт ведения взрослых пациентов со СМА. Препарат Спинраза – анти-смысловой олигонуклеотид, структура которого специально разработана для лечения пациентов со СМА с использованием инновационных технологий. Установлено, что за период наблюдения ни у одного из пациентов, получавших терапию препаратом Спинраза, не отмечалось ухудшения состояния по тестируемым шкалам двигательной активности. Препарат хорошо зарекомендовал себя в лечении взрослых пациентов в реальной клинической практике. Переносимость препарата Спинраза была хорошей с минимальными нежелательными явлениями в виде легкой головной боли и боли в спине, не нарушавшими качество жизни пациентов со СМА.



Клюшников, С. А. Эффективность и безопасность нусинерсена при спинальной мышечной атрофии у взрослых / С. А. Клюшников, С. Н. Иллариошкин // Нервные болезни. – 2023. – № 1. – С. 3-14.

Освещены молекулярный патогенез СМА, клиническая классификация и методы ДНК-диагностики этого клинически полиморфного заболевания. Основная часть обзора посвящена сведениям об эффективности и безопасности нусинерсена у взрослых пациентов, страдающих СМА, по данным клинической практики. Представлены как результаты отдельных исследований, посвященных применению нусинерсена у взрослых, позволивших получить достоверную информацию об основных клинических эффектах препарата и его безопасности у взрослых со СМА II и III типов, так и результаты метаанализа применения нусинерсена в данной возрастной группе пациентов.



Опыт лечения нусинерсеном спинальной мышечной атрофии 3-го типа Кугельберга-Веландери / Л. А. Щепанкевич, В. К. Ушкаленко, К. А. Долотов [и др.] // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. – 2024. – Т. 124, № 4. – С. 153-158.

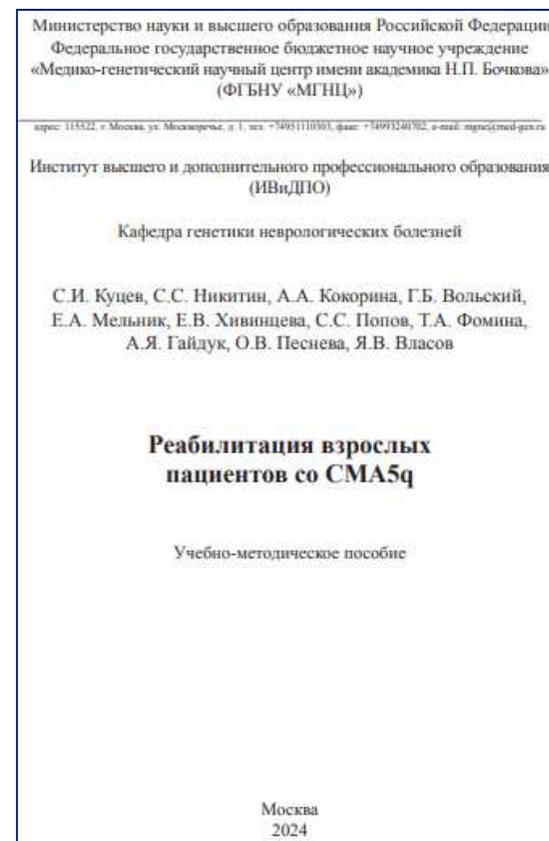


Представлено описание клинического случая успешной и продолжительной патогенетической терапии пациента 20 лет, страдающего СМА 3-го типа. Данный пример иллюстрирует обоснованность применения этиотропной терапии в отношении пациентов со СМА 5q вне зависимости от возраста. Подчеркивается, что такие пациенты часто демонстрируют высокий уровень когнитивных способностей. Патогенетическая терапия, в свою очередь, потенциально способна улучшить их двигательные функции и раскрыть творческий потенциал. Эти данные подтверждают необходимость ранней диагностики и своевременного начала патогенетического лечения СМА для достижения оптимальных результатов.



Реабилитация взрослых пациентов со СМА5q : учебно-методическое пособие / С. И. Куцев, С. С. Никитин, А. А. Кокорина [и др.] ; под ред. С. С. Никитина. – Москва : Издательство Триумф, 2024. – 88 с.

Учебно-методическое пособие предоставляет базовые теоретические знания и описание методик, необходимых для проведения реабилитационных мероприятий у взрослых пациентов со СМА5q. Предлагаемые алгоритмы реабилитации базируются на общепринятых международных стандартах оценки состояния взрослых пациентов, учитывая функциональный статус, состояние ключевых органов и систем. Пособие акцентирует внимание на психологическом аспекте, мотивации пациента и вовлеченности членов семьи в процесс реабилитации. Такой комплексный подход позволяет оптимизировать результаты реабилитационных мероприятий и улучшить качество жизни пациентов со СМА5q.





ГБУ ДНР
**«Республиканская научная
медицинская библиотека»**

Адрес: 283001, г. Донецк, бульвар Пушкина, 26

**Телефоны: + 7 (856) 304-61-90
+ 7 (856) 338-07-60
+ 7 (949) 418-95-25**

E-mail: med_library_don@mail.ru

https://rnmb-don.ru

