

**Костенко Валерия Романовна**

студентка

*Научный руководитель*

**Щербакова Ирина Викторовна**

соискатель, магистр, старший преподаватель

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский

университет им. В.И. Разумовского» Минздрава России

г. Саратов, Саратовская область

## **ОСНОВНЫЕ АСПЕКТЫ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ У ДЕТЕЙ**

### **СО СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ**

*Аннотация: несмотря на все достижения современной науки, и в частности медицины, еще остается ряд тяжелых болезней, бывающих по самой слабой и незащищенной категории населения планеты – детям. Одним из таких заболеваний является спинальная мышечная атрофия (СМА).*

**Ключевые слова:** спинальная мышечная атрофия, атрофия мышц, денервация, диагноз, лечение.

Спинальная мышечная атрофия (СМА) представляет собой прогрессирующее наследственное заболевание мотонейронов, характеризующееся дегенерацией двигательных нейронов спинного мозга. Этот процесс приводит к симметричной слабости и последующей атрофии скелетной мускулатуры. Несмотря на статус орфанной патологии, СМА занимает второе место по частоте среди аутосомно-рецессивных заболеваний у населения европейского происхождения, уступая лишь муковисцидозу.

Клиническая классификация СМА основана на возрасте дебюта и степени двигательных нарушений:

- СМА I типа (болезнь Верднига-Гоффмана) – наиболее тяжелая инфантильная форма с манифестацией в первые 6 месяцев жизни. Прогноз крайне неблагоприятный; большинство пациентов не доживает до двух лет из-за дыхательной недостаточности;

– СМА II типа (болезнь Дубовица) – промежуточная форма, проявляющаяся в возрасте 6–18 месяцев. Дети приобретают способность сидеть без опоры, но самостоятельная ходьба остается недоступной. Прогноз варьируется в зависимости от скорости вовлечения дыхательной мускулатуры;

– СМА III типа (болезнь Кугельберга-Веландер) – ювенильная форма с дебютом после 18 месяцев. Пациенты сохраняют способность к самостоятельному передвижению, однако с течением времени развивается медленно прогрессирующая мышечная слабость;

– СМА IV типа – взрослая форма с началом во втором–третьем десятилетии жизни. Симптоматика сходна с ювенильным типом, но прогрессирование минимально, и заболевание, как правило, не влияет на ожидаемую продолжительность жизни.

Хотя СМА преимущественно манифестирует в раннем детстве, возможны поздние формы с началом у подростков и взрослых. Некоторый симптоматический полиморфизм и сходство с другими нервно-мышечными патологиями нередко осложняют диагностику, приводя к ее значительной задержке. Ключевое прогностическое значение имеет скорость потери двигательных нейронов. Так, при СМА I типа к 6 месяцам жизни может утрачиваться до 95% двигательных единиц, что обуславливает необратимый характер поражения. Следовательно, ранняя верификация диагноза является критически важной для своевременного начала терапии до развития массивной нейродегенерации, что напрямую определяет дальнейший функциональный исход и качество жизни пациента.

Ввиду ограниченной эффективности существовавших ранее подходов, современная стратегия лечения сместилась в сторону применения болезнь-модифицирующей терапии, направленной на патогенез СМА. Такое лечение способно замедлить прогрессирование заболевания, улучшить моторные функции и увеличить продолжительность жизни.

Первым зарегистрированным патогенетическим препаратом стал нусинерсен (компания Biogen, США). В клинических исследованиях его применение ассоциировалось со статистически значимым улучшением двигательных навыков:

пациенты демонстрировали способность удерживать голову, переворачиваться и сидеть без поддержки. Также было отмечено повышение общей выживаемости и снижение потребности в респираторной поддержке. Препарат, одобренный в России в 2019 году, вводится интракраниально – непосредственно в субарахноидальное пространство для доставки действующего вещества в ликвор.

Вторым ключевым препаратом является рисдиплам (разработан РТС Therapeutics, производится Roche). Его принципиальное отличие – пероральный путь приема. В ходе исследований рисдиплам продемонстрировал благоприятный профиль безопасности с минимумом нежелательных явлений и отсутствием зарегистрированных летальных исходов в исследуемой когорте. Важным практическим преимуществом пероральной формы, особенно актуальным в период пандемии COVID-19, стала возможность проведения терапии в амбулаторных условиях, что минимизировало риски для пациентов и позволило осуществлять врачебный контроль с использованием телемедицинских технологий.

Таким образом, современная терапия СМА, основанная на применении патогенетических препаратов, требует максимально раннего назначения после генетического подтверждения диагноза для достижения оптимального клинического результата.

### ***Список литературы***

1. Комарова Е.А. Патогенетическая терапия у детей со спинальной мышечной атрофией / Е.А. Комарова, А.С. Котов // РМЖ. – 2025. – Т. 8. №4. – С. 26–30. – DOI 10.32364/2225-2282-2025-4-5. – EDN DIEZHM
2. Забненкова В.В. Проксимальная спинальная мышечная атрофия типов I–IV: особенности молекулярно-генетической диагностики / В.В. Забненкова, Е.Л. Дадали, А.В. Поляков // Нервно-мышечные болезни. – 2013. – №3. – С. 27–31. – EDN RSNSH