

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, бьющих 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 ауто-сомно-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 интратекально – непосредственно в субарахноидальное пространство для доставки действующего вещества в ликвор.

Вторым ключевым препаратом является рисдиплам (разработан PTC 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 RSNBSH