

Информация о спинальной мышечной атрофии (СМА)

Image



Информация о спинальной мышечной атрофии (СМА)

Обратите внимание на ранние симптомы спинальной мышечной атрофии (СМА)¹⁻³

Для детей со СМА ранняя диагностика жизненно важна. Это связано с тем, что любое повреждение двигательных нейронов спинного мозга необратимо^{4,5}.

Что такое СМА?

СМА является вторым по распространенности фатальным аутосомно-рецессивным заболеванием после муковисцидоза. СМА остается ведущей генетической причиной детской смертности в отсутствие терапевтического вмешательства^{5,10}.

Image



СМА встречается у примерно 1 из 10 000–12 000 новорожденных вне зависимости от расы или пола^{6,12}.

Image



Более 1 из 58 человек являются носителями мутации, которая вызывает заболевание¹³.

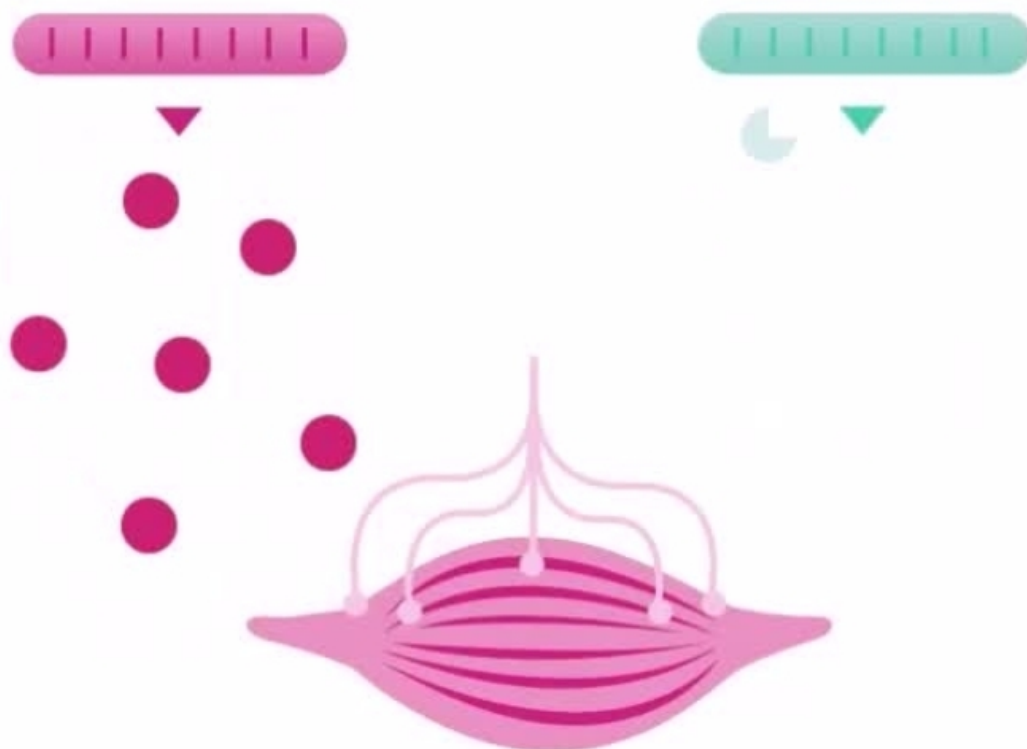
СМА 1-го и 2-го типов являются наиболее тяжелыми и распространенными формами с первыми симптомами, возникающими в период между рождением и 18 месяцами^{3,5,10}

Причины СМА

В организме есть резервный ген *SMN2*, однако он способен производить только небольшое количество функционального белка SMN, которого недостаточно для выживания и функционирования моторных нейронов^{6,14,15,17,18}.

Здоровый ребенок

- Белок SMN необходим для выживания нейронов и формирования нервно-мышечных соединений¹⁵.
- *SMN1* — это основной ген, который кодирует белок SMN. *SMN2* является резервным геном^{15,19}.

ОСНОВНОЙ ГЕН *SMN1*РЕЗЕРВНЫЙ ГЕН *SMN2*

VIDEO

Ребенок со СМА

- Ген *SMN1* отсутствует или нарушен¹⁴⁻¹⁷.
- Ген *SMN2* обеспечивает продукцию небольшого количества белка SMN^{6,14,15,18}.
- Дефицит белка SMN приводит к необратимой дегенерации нейронов и потере мышечной функции при СМА^{5,14,15}.

ОСНОВНОЙ ГЕН *SMN1*

РЕЗЕРВНЫЙ ГЕН *SMN2*



Атрофированное
нервно-мышечное соединение

VIDEO

Течение заболевания

С 0 до 6 месяцев

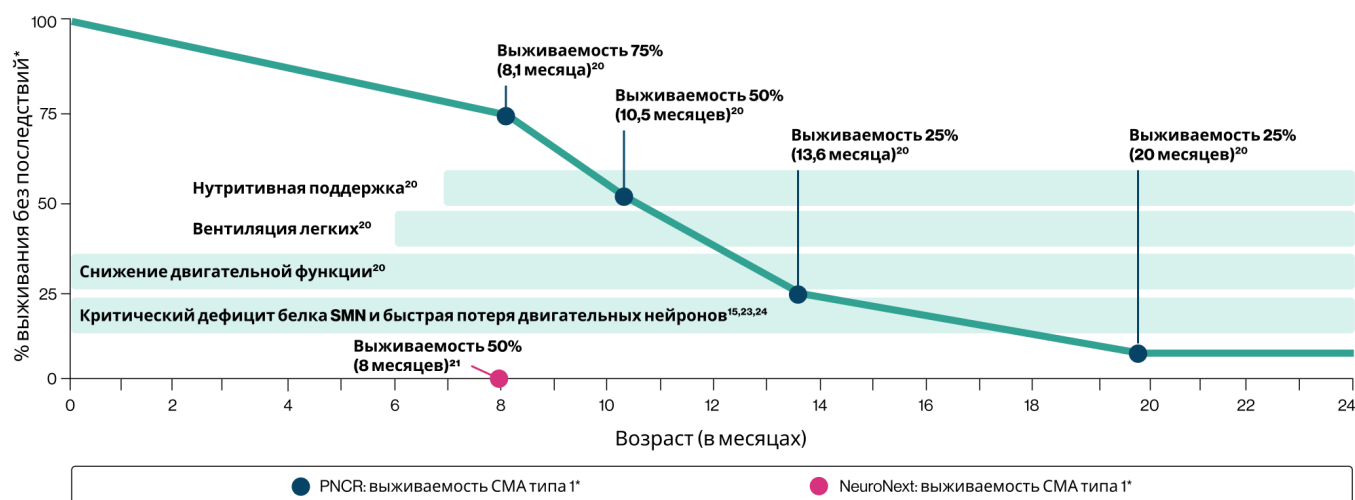
Прогрессирование заболевания

Более 90% пациентов со СМА 1 типа, не получавших лечения, погибли или будут нуждаться в постоянной вентиляции легких к 2 годам²⁰.

Каждая задержка в диагностике СМА может привести к необратимым жизнеугрожающим последствиям²¹.

Быстрое выявление заболевания имеет решающее значение для замедления или остановки его развития, создавая условия для развития наилучшего ответа на терапию^{4,10,22}.

Image



Примечание.

PNCR: Детские нейромышечные клинические исследования.

* Выживаемость без необходимости в непрерывной вентиляции легких ≥ 16 часов в день в течение 14 дней при отсутствии острого обратимого заболевания²⁰; n = 23 (пациенты 1-го типа с 2 копиями гена *SMN2*). Выживаемость для исследования NeuroNext = отсутствие смерти или интубации; n = 2021.

Адаптировано Anderton RS and Mastaglia FL. 2015¹⁵, Finkel RS. 2013²⁴, Finkel RS, et al. 2014²⁰ and Kolb SJ, et al. 2017²¹.

С 6 до 18 месяцев

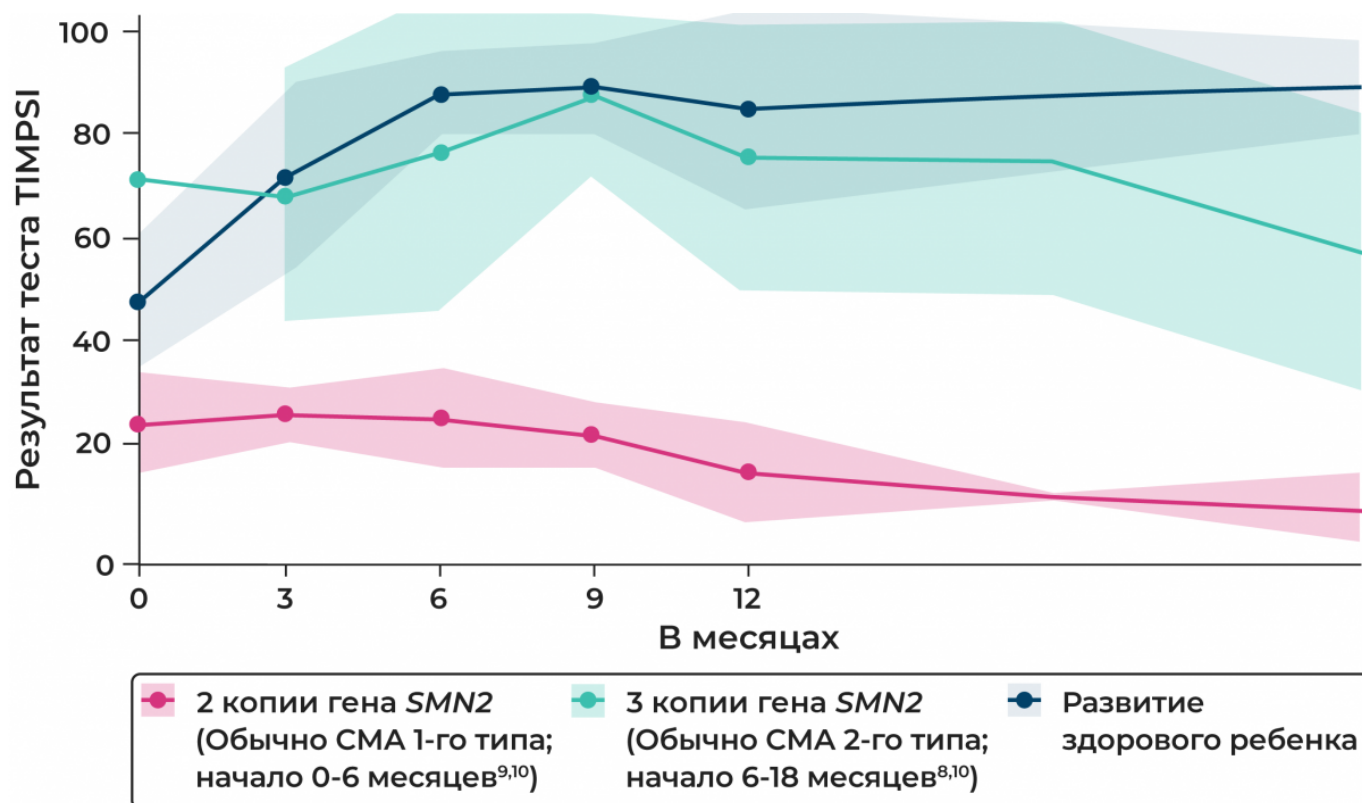
Прогрессирование заболевания

В то время как пациенты с диагнозом СМА 2-го типа (с началом заболевания в возрасте от 6 до 18 месяцев), возможно, достигнут некоторых этапов моторного развития в первые годы жизни, у всех пациентов будет наблюдаться явное и прогрессирующее ухудшение при длительном наблюдении⁸.

Каждая задержка в диагностике СМА 1-го типа может привести к необратимым жизнеугрожающим последствиям²¹.

Быстрое выявление заболевания имеет решающее значение для замедления или остановки его развития, создавая условия для развития наилучшего ответа на терапию^{4,10,22}.

Image



Примечание.

TIMPSI: Общий тест оценки двигательной активности младенцев.

Адаптировано Kolb SJ, et al. 2017.

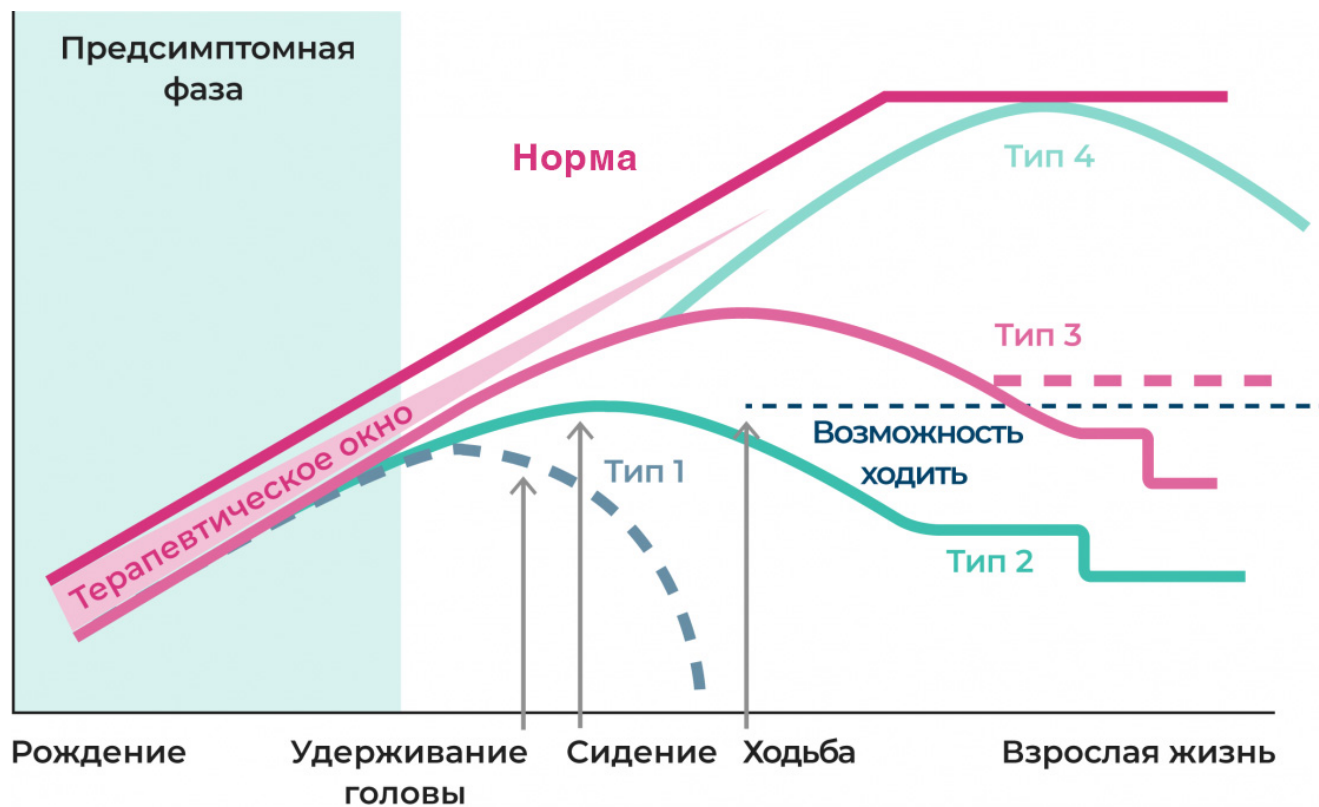
Важность ранней диагностики

Ранняя диагностика СМА необходима для²⁵⁻²⁷:

- Выбора правильной стратегии ведения пациента и раннего начала болезнь-модифицирующей терапии.
- Облегчения стресса и нагрузки, которые испытывают родственники пациента.

Исследования показывают, что при СМА раннее медицинское вмешательство дает наибольшую пользу^{10,22,28}.

Image



Примечание.

Адаптировано Serra-Juhe C and Tizzano EF, 2019¹⁹.

Ваши своевременные действия могут предотвратить необратимые последствия СМА^{4,5,10,29}.

Список литературы

1. Kolb SJ and Kissel JT. *Neurol Clin.* 2015;33(4):831–46.
2. Prior TW, Leach ME, Finanger E. Spinal Muscular Atrophy. 2000 Feb 24 [Updated 2019 Nov 14]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2020.
3. Wang CH, et al. *J Child Neurol.* 2007;22(8):1027–49.
4. Govoni A, et al. *Mol Neurobiol.* 2018;55(8):6307–18.
5. Glascock J, et al. *J Neuromuscul Dis.* 2018;5(2):145–58.
6. Verhaart IEC, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12:124.
7. Richter T, et al. *Value Health.* 2015;18(6):906–14.
8. Mercuri E, et al. *Neurol.* 2019;93(13):e1241–7.
9. Mercuri E, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):84.
10. Schorling DC, et al. *J Neuromusc Dis.* 2020;7:1–13.
11. D’Amico A, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2011;6:71.
12. Cure SMA (2019). About SMA. Available at: <https://www.curesma.org/about-sma/>. Date accessed: April 2025.

13. Verhaart IEC, et al. Additional file 2: Table S1. Overview carrier frequencies of SMA. Supplementary material to Verhaart IEC, et al. Orphanet J Rare Dis. 2017;12:124. Available at: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-017-0671-8>. Date accessed: April 2025.
14. Coovert DD, et al. Hum Mol Genet. 1997;6(8):1205-14.
15. Anderton RS and Mastaglia FL. Expert Rev Neurother. 2015;15:895-908.
16. Lefebvre S, et al. Cell. 1995;80:155-65.
17. National Institute for Health (NIH) (2020a). Genetics home reference. Your guide to understanding genetic conditions. SMN1 gene. Available at: <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/SMN1>. Date accessed: April 2025.
18. NIH (2020b). Genetics home reference. Your guide to understanding genetic conditions. SMN2 gene. Available at: <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/basics/gene/>. Date accessed: April 2025.
19. Serra-Juhe C and Tizzano EF. Eur J Human Genet. 2019;27(12):1774-82.
20. Finkel RS, et al. Neurology. 2014;83(9):810-7.
21. Kolb SJ, et al. Ann Neurol. 2017;82(6):883-91.
22. Kirschner J, et al. Eur J Paediatr Neurol. 2020 Jul 9:S1090-3798(20)30142-2. Published online ahead of print.
23. Swoboda KJ, et al. Ann Neurol. 2005;57(5):704-12.
24. Finkel RS. Neuromuscul Disord. 2013;23(2):112-5.
25. Qian Y, et al. BMC Neurology. 2015;15:217.
26. Mammias IN and Spandidos DA. Exp Ther Med. 2018;15:3673-9.
27. Lurio JG, et al. Am Fam Physician. 2015;91(1):38-44.
28. Waldrop MA and Elsheikh BH. Neurol Clin. 2020;38(3):505-18.
29. Lowes LP, et al. Pediatr Neurol. 2019;98:39-45.

11410463/ONAAABE/web/05.25/0

Source URL:

<https://www.pro.novartis.com/ru-ru/therapeutical-areas/neurology/sma/information/sma-information>