



CURE SMA

БРОШЮРА СЕРИИ
«ПОМОЩЬ ПРИ СМА»

РУКОВОДСТВО ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ
И ЛИЦ, ОСУЩЕСТВЛЯЮЩИХ УХОД

ЧТО ВАМ НУЖНО ЗНАТЬ И ДЕЛАТЬ ПРИ ДИАГНОЗЕ СМА

cure
SMA

Make today a
breakthrough.

Уважаемый родитель или лицо, осуществляющее уход!

Скорее всего, вы получили это руководство, потому что узнали, что у вашего ребенка спинальная мышечная атрофия, или СМА. Это редкое генетическое заболевание, о котором часто ничего не знают, пока ребенку члена семьи или друга не поставят этот диагноз.

Это руководство предназначено для того, чтобы предоставить вам основную информацию для понимания СМА. Самое важное, что нужно знать:

- Лечение возможно.
- Вам нужно действовать быстро.

Не ждите первых признаков СМА. Лучшее время для лечения — до появления симптомов. Если вы подождете до появления мышечной слабости, которая является главным симптомом СМА, ваш ребенок уже утратит некоторые функции, которые, возможно, никогда не восстановятся.

Важно немедленно связаться со своим врачом или другим лечащим врачом, узнать о доступных вам вариантах и решить, нужно ли вашему ребенку немедленно начать прием лекарств или нужно ли за ним наблюдение в течение некоторого времени.

Мы понимаем, что действовать быстро может быть непросто, особенно до того, как вы полностью поймете болезнь вашего ребенка. Вы можете сделать это. От этого зависит здоровье вашего ребенка.

И мы можем помочь. Мы — некоммерческая группа поддержки, специализирующаяся на СМА. Свяжитесь с нами для получения информации, руководства и поддержки.



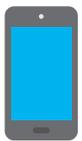
Телефон: 800-886-1762

Электронная почта: info@curesma.org

ЧТО ВНУТРИ

1. Что такое СМА?
2. Что вызывает СМА?
3. Как передается СМА
4. Диагностика СМА
5. Прогнозирование тяжести СМА
6. Лечение СМА
7. Жизнь со СМА
8. Ресурсы

ЧТО ВАМ СЛЕДУЕТ СДЕЛАТЬ СЕЙЧАС



Если вашему ребенку поставили диагноз с помощью скрининг-теста новорожденных, обратитесь к своему педиатру или другому лечащему врачу и поделитесь результатами теста, если вы еще этого не сделали. Скажите, что вашему ребенку срочно нужно записаться на прием врача.



Возможно, у вас уже есть подтверждение того, что у вашего ребенка СМА, или вы ожидаете результат анализа крови, чтобы подтвердить диагноз. Если вы ждете результат анализа крови, его получение может занять от одной до двух недель. Пока вы ждете, продолжайте заботиться о своем ребенке так же, как вы это делали до того, как узнали, что СМА возможна. В течение этого времени вам не следует менять уход за вашим ребенком, если только у него нет каких-либо необычных признаков или симптомов.



Попросите у лечащего врача направление к специалисту. Часто, хотя и не всегда, вас направят к детскому неврологу, врачу, специализирующемуся на заболеваниях нервной системы у детей.



Получите дополнительную информацию для себя и лечащего врача ребенка. Дополнение к этой брошюре, предназначенное для медицинских работников, можно получить в Cure SMA. Чтобы получить копию или задать любые другие вопросы, позвоните в Cure SMA по телефону 800-886-1762 или напишите по адресу info@curesma.org.

ЧТО ТАКОЕ

СМА?

СМА поражает клетки спинного мозга, которые посылают сигналы мышцам для работы. Когда эти специальные клетки, называемые двигательными нейронами, не функционируют должным образом, мышцы становятся очень слабыми. Люди со СМА могут испытывать трудности при ходьбе, еде и даже дыхании из-за мышечной слабости.

Хотя дети со СМА имеют ограниченные физические функции, у них нет интеллектуальных нарушений. Дети со СМА могут думать, учиться и строить отношения с другими.

ТИПЫ СМА

Вы могли слышать о «типах» СМА. До скрининга новорожденных на СМА пациентов часто диагностировали только после появления симптомов, а затем их разделяли на четыре основных типа в зависимости от возраста, когда впервые появились симптомы и было достигнуто наивысшее физическое развитие. Теперь, когда новорожденных можно диагностировать до проявления симптомов, данные типы не всегда используются при диагностике СМА. Тем не менее, может быть полезно ознакомиться с ними.

1-Й ТИП

Самая тяжелая и наиболее распространенная форма СМА, симптомы которой (например, вялость или низкий мышечный тонус) проявляются в течение шести месяцев после рождения. Младенцы с 1-м типом не могут самостоятельно выполнять такие задачи, как переворачивание или сидение, и, если их не лечить, то они часто умирают к 2 годам.

2-Й ТИП

Появление симптомов (таких, как задержка развития двигательных навыков и мышечная слабость) происходит в возрасте от 6 до 18 месяцев. Дети со СМА 2-го типа обычно могут сидеть без посторонней помощи, но никогда не могут стоять, и им требуются инвалидные коляски.

3-Й ТИП

Диагноз ставится после возраста 18 месяцев, но обычно в раннем детстве. Дети со СМА 3-го типа могут ходить самостоятельно, но могут и потерять эту способность.

4-Й ТИП

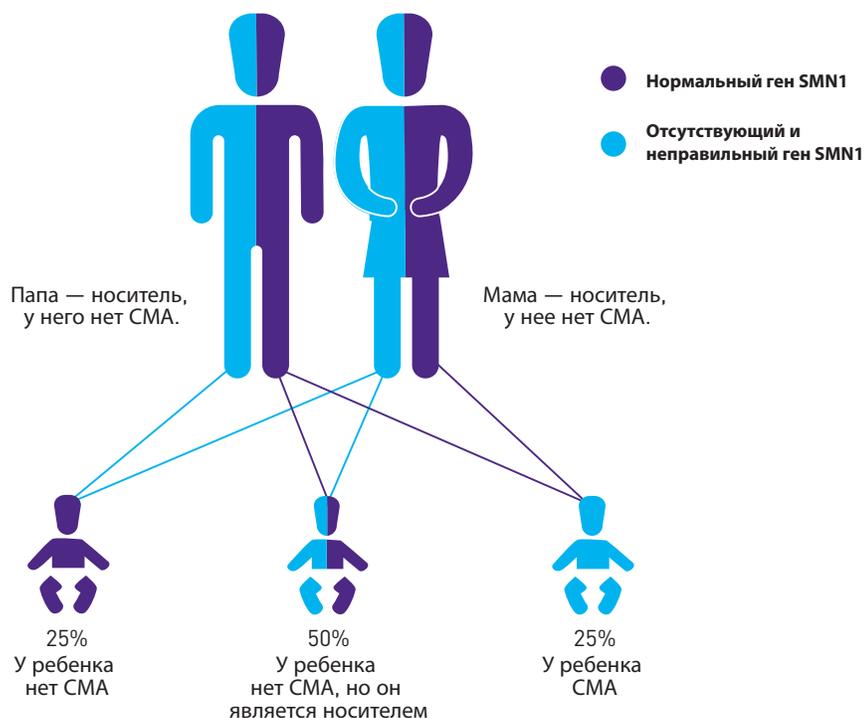
Взрослая форма СМА и самая редкая. Симптомы (такие, как мышечная слабость, тремор или подергивания) относительно легкие. Люди со СМА 4-го типа обычно живут полноценной жизнью, получая некоторую поддержку.

ЧТО ВЫЗЫВАЕТ

СМА?

СМА — это наследственное заболевание, которое передается от родителей к детям. Это вызвано отсутствием или неисправностью гена — гена выживаемости мотонейрона 1, или SMN1. У здоровых людей ген SMN1 вырабатывает белок, называемый белком SMN, который важен для мотонейронов (особых нервных клеток, посылающих сигналы мышцам). Без белка мотонейроны не работают должным образом и в конечном итоге умирают, что приводит к ослаблению и гибели мышц.

КАК ПЕРЕДАЕТСЯ СМА



СМА поражает примерно одного из 11 000 детей. Примерно один из 50 американцев является носителем болезни, то есть может передать ее своим детям, даже если сам не болен. СМА может поражать представителей любой расы или пола.

Младенцы обычно получают две копии гена SMN1 — по одной от каждого родителя. Ребенок со СМА получил отсутствующие или дефектные копии гена SMN1 от обоих родителей.

У большинства детей со СМА двое родителей не болеют этим заболеванием, но являются его носителями. У этих родителей есть один функционирующий ген SMN1, но вторая копия гена отсутствует или работает неправильно.

Наличие одного ребенка со СМА не снижает шансов рождения еще одного ребенка с этим заболеванием. У двух носителей есть шанс один из четырех в каждой беременности родить ребенка со СМА. На рисунке показаны возможные комбинации генов, которые родители-носители могут передавать каждый раз, когда у них рождается ребенок.

ДИАГНОСТИКА

СМА

Некоторые штаты начали проводить тестирование новорожденных на СМА в 2018 году, проверяя небольшое количество крови при рождении на наличие генов SMN1. Родители детей, у которых отсутствуют два гена SMN1, получают уведомление о том, что у их детей может быть СМА. После выявления СМА при скрининг-тесте новорожденных врачи могут назначить анализ крови для подтверждения диагноза. Получение результатов этого теста может занять от одной до двух недель.

ВАЖНОСТЬ РАННЕГО ЛЕЧЕНИЯ

Лилиана Грейс родилась со СМА. Она начала лечение SPINRAZA в рамках исследования препарата, когда ей было 12 дней. Сейчас ей 2 года, и ее развитие соответствует ребенку ее возраста. «Не откладывайте лечение. Это очень важно».

— Дениз, мать Лилианы Грейс



Добавление СМА к скрининг-тестам новорожденных значительно повысило шансы на то, что ребенок с этим заболеванием будет диагностирован на ранней стадии. Скрининг-тесты позволяют родителям поговорить с лечащими врачами о лечении СМА до того, как у детей появятся симптомы. Это лучший способ предотвратить серьезные и даже представляющие угрозу для жизни проблемы.

Некоторые симптомы СМА, такие как задержка физического развития, схожи с симптомами других заболеваний. Без скрининг-теста новорожденных врачам и другим медицинским работникам может потребоваться провести несколько тестов, чтобы исключить другие возможные причины этих симптомов, прежде чем установить, что симптомы вызваны СМА. Поскольку более распространенные причины задержки физического развития обычно рассматриваются в первую очередь, СМА не всегда быстро диагностируется при появлении симптомов.

В дополнение к скрининг-тестам новорожденных и подтверждающим тестам для определения наличия у ребенка СМА, могут проводиться дополнительные тесты для оценки серьезности случая СМА у ребенка и определения наилучшего курса лечения.

ПРОГНОЗИРОВАНИЕ ТЯЖЕСТИ СМА

Несколько факторов влияют на серьезность СМА. Один из них, который можно проверить, — это наличие второго гена выживаемости двигательных нейронов, гена SMN2. Он похож на SMN1 и служит частичной резервной копией SMN1. SMN2 не производит такое же количество белка, как SMN1. Количество белка, которое он производит, недостаточно для поддержания здоровья двигательных нейронов. Таким образом, даже если SMN2 вырабатывает некоторое количество белка SMN, двигательные нейроны всё равно могут погибнуть, а мышцы могут стать слабыми.



Количество копий резервного гена SMN2 варьируется от человека к человеку. У пациентов со СМА количество копий SMN2 связано с серьезностью их заболевания. Как правило, чем больше копий SMN2, тем лучше, потому что большее количество белка SMN означает, что двигательные нейроны получают достаточно для отправки сигналов мышцам. Некоторые методы лечения СМА, которые доступны в настоящее время, направлены

на то, чтобы заставить SMN2 производить больше белка. Количество копий SMN2 у ребенка поможет определить врачу нужно ли немедленное лечение или временное наблюдение. Если у ребенка более четырех копий SMN2, врач может порекомендовать тщательно контролировать его состояние перед началом лечения. Однако такие случаи очень редки. Обычно врач рекомендует начинать лечение как можно раньше после рождения.

ЛЕЧЕНИЕ СМА

Исследователи изучают два подхода к лечению СМА. Первый подход к лечению СМА направлен на устранение основной причины заболевания путем воздействия на ген и увеличения количества белка SMN в организме. Этот подход называют «основанным на SMN» или «усиливающим выработку SMN».

Дополнительные методы лечения СМА проходят клинические испытания. Информация о доступных методах лечения и открытых клинических испытаниях часто меняется, поэтому лучше посетить веб-сайт Cure SMA:

<https://www.curesma.org/clinical-trials/>

Или поговорите с лечащим врачом о существующих вариантах, прежде чем принимать окончательное решение о лечении.

В настоящее время Управление по контролю качества пищевых продуктов и лекарственных средств США (FDA) одобрило три усиливающих выработку SMN препарата для лечения СМА. Эврисди (рисдиплам) — это низкомолекулярный препарат для ежедневного перорального приема или введения через гастростомическую трубку, который усиливает выработку полноразмерного белка SMN геном SMN2. Спинраза (нусинерсен) — это инъекционный препарат, воздействующий на ген SMN2, в результате чего он начинает вырабатывать большее количество полноразмерного белка. Золгенсма (онасемноген абепарвовек-ксайой) — это препарат генной терапии, который обеспечивает замещение функции отсутствующего или мутировавшего гена SMN1.

В будущем могут появиться также и препараты других типов, которые сейчас находятся на стадии клинических исследований или даже на еще более ранних этапах разработки. Некоторые из этих подходов нацелены на «не-SMN» процессы, фокусируясь на других системах, путях и процессах в организме, на которые влияет белок SMN. Примером такого подхода является применение препаратов, увеличивающих мышечную силу и улучшающих функцию двигательных нейронов.

Раньше — лучше

Раннее лечение дает наилучшие шансы на то, что ребенок останется как можно более здоровым.

Без достаточного количества белка из отсутствующего или неисправного гена SMN1 или резервного гена SMN2 двигательные нейроны быстро погибают. Без какого-либо лечения дети с наиболее тяжелыми случаями СМА теряют 90% двигательных нейронов к возрасту 6 месяцев.

Однажды потерянные двигательные нейроны нельзя заменить. Организм не генерирует новые двигательные нейроны, и ни одно из доступных или исследуемых методов лечения также не может помочь.

Это означает, что лечение следует начинать до того, как у ребенка появятся признаки болезни. Цель состоит в том, чтобы сохранить максимально возможное количество двигательных нейронов, чтобы мышцы ребенка развивались правильно.

ЖИЗНЬ СО СМА

Благодаря скринингу новорожденных, ранней диагностике и раннему лечению, многие дети со СМА могут вести более здоровый образ жизни. Тем не менее, иногда им может потребоваться помощь с физическими потребностями и повседневной деятельностью.

Еда и питание

Получение правильного питания может быть проблемой для некоторых детей со СМА, потому что слабые мышцы затрудняют жевание, глотание и переваривание пищи.

Лечащий врач может направить вас к диетологу, который может порекомендовать изменения в диете вашего ребенка в зависимости от индивидуальных потребностей. Это могут быть мягкие продукты, которые легко глотать, или продукты с низким содержанием жира, которые не усугубляют кислотный рефлюкс, вызванный слабыми мышцами вокруг желудка или пищевода.

Адаптивное оборудование

Существует множество поддерживающих и вспомогательных устройств, помогающих справиться с повседневными проблемами, вызванными мышечной слабостью. Спросите врача или посетите веб-сайт Cure SMA, чтобы узнать о вариантах.

ДЫХАНИЕ И КАШЕЛЬ

У пациентов со СМА могут возникнуть проблемы с дыханием или достаточно сильным кашлем, который очищает дыхательные пути. Это связано с тем, что мышцы между ребрами, называемые межреберными мышцами, очень слабы. Это становится проблемой, особенно если у ребенка вирус, поражающий легкие или верхние дыхательные пути, включая нос и горло.

Общие рекомендации включают в себя:

- Направление к пульмонологу (врачу, специализирующемуся на проблемах с легкими), который может контролировать дыхательную способность вашего ребенка.
- Устройство для облегчения кашля, помогающее детям очистить дыхательные пути от слизи, мокроты и других выделений.
- Поддержка дыхания, возможно, ночью или когда ребенок болен. Двухуровневое положительное давление в дыхательных путях, или ViPAP, позволяет обеспечить неинвазивную поддержку дыхания через маску.



РЕГИСТР СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ

Регистр скрининга новорожденных Cure SMA (NBSR) —

это онлайн-реестр, созданный для того, чтобы помочь нашему сообществу SMA (включая пациентов, семьи, врачей-клиницистов и исследователей) узнать больше о SMA и чтобы лучше справляться с симптомами с течением времени и разрабатывать новые методы лечения.

Мы приглашаем вас принять участие: посетите веб-сайт NBSR по адресу www.curesma.org/nbsr и следуйте инструкциям, чтобы предоставить Cure SMA информацию о вашем ребенке.

NBSR — это программа Cure SMA. Cure SMA является единственным администратором NBSR и его материалов. Информацию NBSR можно использовать для улучшения клинического лечения и поддержки разработки новых методов терапии. Регистры по другим заболеваниям также имеют долгую историю успеха в продвижении исследований и клинической помощи.

Посетите портал NBSR по адресу www.curesma.org/nbsr, чтобы получить дополнительную информацию или зарегистрировать своего ребенка.



twitter.com/cureSMA



[@curesmaorg](https://www.instagram.com/curesmaorg)



[facebook.com/cureSMA](https://www.facebook.com/cureSMA)



[youtube.com/user/FamiliesofSMA1](https://www.youtube.com/user/FamiliesofSMA1)



www.linkedin.com/company/families-of-sma



925 Busse Road, Elk Grove Village, IL 60007

800-886-1762 · Факс 847-367-7623 · info@cureSMA.org · cureSMA.org

Последнее обновление: июнь 2021 г.