

ПОЛУЧИТЬ МЕДИЦИНСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ

ХАРЬКОВСКИЙ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫЙ
МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР:
пр. Правды, 13, Харьков, Украина, 61022
Почетный Президент Фонда
ГРЕЧАНИНА ЕЛЕНА ЯКОВЛЕВНА,
член-корр. АМНУ, профессор
+38 (057) 705-16-74
зав. отделением детской психоневрологии
ФЕДОСЕЕВА НАТАЛЬЯ ПЕТРОВНА

ИНСТИТУТ
МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ И ГЕНЕТИКИ НАНУ,
МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕНАТАЛЬНАЯ
ДИАГНОСТИКА:
ул. Заболотного 150, Киев, Украина, 03143
Руководитель Отдела геномики человека:
ЛИВШИЦ ЛЮДМИЛА АВРАМОВНА, профессор
Отдел геномики человека: +38 (044) 266-55-97
Клиника ИСИДА: +38 (044) 251-21-01

ИНСТИТУТ
НЕВРОЛОГИИ, ПСИХИАТРИИ И НАРКОЛОГИИ АМН
УКРАИНЫ:
ул. Ак. Павлова, 64, Харьков, Украина, 61068
Глава координационного совета
ВОЛОШИН ПЕТР ВЛАСОВИЧ, профессор
Куратор украинского реестра СМА
ШАТИЛЛО АНДРЕЙ ВАЛЕРЬЕВИЧ
+38 (057) 771-68-55

Дополнительная информация:

Юридический адрес Фонда:
ул. Гоголя 7, г. Харьков, Украина, 61057

Свидетельство о регистрации:
№ 14801200000004348 от 25.11.2004 г.
выдано Исполкомом Харьковского
горсовета.

Расчетный счет Фонда:
№26008805618150
в Харьковском областном филиале
АКБ «Укрсоцбанк», МФО 351016,
код 33288562.

Президент Фонда:
Матюшенко Виталий Николаевич

телефон: +38 (057) 731-31-21
Электронный адрес info@csma.org.ua
Веб страница www.csma.org.ua

Цель Фонда: содействие в получении медицинской,
финансовой, социально-правовой, психологической, мо-
ральной помощи больным СМА и членам их семей.

Задачи Фонда (кратко):

- содействие в решении проблем больных СМА на госу-
дарственном уровне;
- защита прав больных СМА и членов их семей;
- оказание всесторонней помощи больным СМА, содей-
ствие в создании оптимальных условий как для лече-
ния, так и для обучения, труда, отдыха и социальной
адаптации, придавая особое внимание детям и под-
росткам;
- поддержка программ эффективного лечения детей,
больных СМА;
- организация общения и взаимопомощи больных СМА
и членов их семей
- сбор, сохранение, анализ и обмен открытой
информацией по проблемам СМА как в Украине, так и
за рубежом;
- привлечение общественности, научно-исследователь-
ских, медицинских учреждений, врачей, ученых, спе-
циалистов для внедрения нетрадиционных методов ле-
чения, которые зарекомендовали себя положительно.

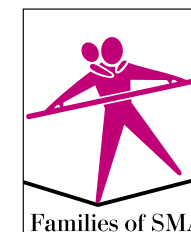
ХАРЬКОВСКИЙ
БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД

ДЕТИ СО СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ

объединение родителей
детей-инвалидов, больных СМА

СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ

(краткая информация)



г. Харьков

Вне зависимости от того являетесь ли Вы членом семьи больного со СМА или имеете к такому больному какое-либо иное отношение, Ваш интерес к этому заболеванию обусловлен желанием убедиться в том что диагноз поставлен верно и для лечения больного были использованы все существующие возможности. Для людей имеющих отношение к СМА, основной проблемой является «информационный вакуум», обусловленный плохой информированностью врачей о редких заболеваниях и отсутствием специализированных медицинских или других организаций – «центров», которые занимались бы проблемами больных со СМА.

Несмотря на редкость этого заболевания, достижения генетики и молекулярной биологии последних лет дали мощный толчок к поиску методов лечения СМА. С другой стороны, гуманистические ценности, которые декларируются и постепенно внедряются в жизнь современного общества, гласят - каждая человеческая жизнь неоценима и её сохранение достойно любых усилий. Наш Фонд находится в тесном сотрудничестве с Европейской сетью нервно-мышечных заболеваний – TREAT-NMD, всеми организациями мира, призванными решить проблему СМА, и предлагает разностороннюю и квалифицированную помощь в отношении проблем, возникающих у больных со СМА.

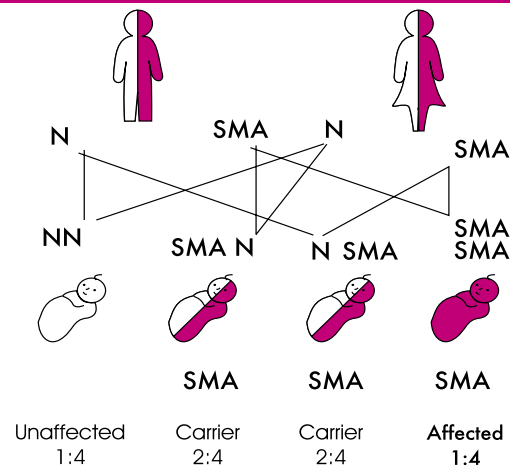
Спинальная Мышечная Атрофия (СМА) – болезнь мотонейронов, расположенных в переднем роге спинного мозга. История описания болезни начинается с 1891 года, когда Werding сообщил об обнаруженных им сочетанных патоморфологических изменениях различных групп мышц, периферических нервов и спинного мозга, где выявлялась симметричная атрофия клеток передних рогов и передних корешков. В 1892 году Hoffmann обосновал нозологическую самостоятельность данного заболевания. В 1956 году Kugelberg и Welander выделили новую нозологическую форму СМА, которая характеризовалась более поздним началом и относительно доброкачественным течением по сравнению с ранее описанной формой. В 1995 г. Nahnen локализовал ген SMN ответственный за развитие болезни, что позволило достоверно диагностировать СМА и разрабатывать различные стратегии лечения.

При СМА в первую очередь слабеют мышцы туловища и проксимальные (находящиеся ближе к центру тела) мышцы конечностей, по мере отдаления к периферии (дистальнее) сила мышц страдает меньше, руки страдают меньше чем ноги. Чувствительность сохраняется полностью, также как и интеллект, есть наблюдения, что дети со СМА заметно более общительные и яркие личности, чем большинство их здоровых сверстников.

КРАТКИЕ ФАКТЫ:

Дефектный ген определяющий развитие СМА является очень распространенным (несмотря на редкость самой болезни). СМА наследуется по аутосомно-рецессивному типу, ген картирован на 5й хромосоме и называется SMN (survival motor neuron). Дефектный SMN-ген встречается у 1 из 40 людей в общей популяции, однако для возникновения болезни ребенок должен унаследовать два дефектных гена от каждого из родителей. Вероятность рождения больного ребенка в семье носителей – 25%, с вероятностью 25% ребенок унаследует от каждого из родителей нормальные гены и с вероятностью 50% ребенок родится здоровым носителем патологического гена.

ОСНОВНАЯ КЛАССИФИКАЦИЯ, ПРИНЯТАЯ ДЛЯ ОПИСАНИЯ СМА



Тип 1, или болезнь Вердинга-Гоффмана – наиболее неблагоприятная форма СМА, что обусловлено ранним возникновением мышечной слабости (между рождением и 6 месяцами) и поражением мышц обеспечивающих дыхание, сосание и глотание.

Тип 2, более доброкачественный вариант СМА. Дети достигают способности самостоятельно сидеть или даже стоять (с поддержкой), прием пищи, как правило, не затруднен. Опасность для таких детей представляють инфекции дыхательных путей, которые при неправильном лечении осложняются пневмонией и могут иметь фатальный исход. Проявления этой формы СМА возникают в возрасте между 7 и 18 месяцами.

Тип 3, также известный как болезнь Кугельберга-Веландера имеет наиболее хороший прогноз в отношении жизни. Однако, несмотря на то, что больной может самостоятельно стоять и даже передвигаться, выраженная слабость в ногах приводит к необходимости исполь-

зования инвалидного кресла. Начинается заболевание после 18 месяцев, иногда во взрослом возрасте.

Тип 4, взрослая форма болезни симптомы, которой проявляются после 35 лет в виде слабости в руках, ногах и языке постепенно распространяющейся на другие части тела.

Взрослое начало СМА связанное с X-сцепленным наследованием известное также как синдром Кеннеди или бульбарная мышечная атрофия проявляется поражением мышц лица и языка, расширением грудной клетки, псевдогипертрофией икроножных мышц, гинекомастией. Для этой формы характерно медленное прогрессирование.

ЧТО ПРОИСХОДИТ ПРИ СМА И КАКОЙ ПУТЬ ДЛЯ РЕШЕНИЯ ПРОБЛЕМЫ?

Ряд препаратов, увеличивающих экспрессию гена SMN, находятся в клинических испытаниях. Включение пациентов для участия в испытаниях осуществляется через украинский национальный реестр пациентов со СМА. За дополнительной информацией обращайтесь в ФОНД и следите за обновлениями на нашем сайте www.csm.org.ua.

СМА – генетическое нарушение, в результате которого погибают моторные нейроны спинного мозга. СМА вызвана мутацией в части ДНК, несущей ген SMN1, который производит SMN-белок. Из-за мутации гена, у людей со СМА производится меньше количество SMN белка, недостаток которого приводит к гибели моторных нейронов. При СМА состояние может быть стабилизировано или частично улучшено за счет увеличения уровня SMN-белка. Цель мировых исследований состоит в создании препаратов, увеличивающих уровни SMN-белка, защищающих мотонейроны. Еще в 2005 году за рубежом начаты клинические испытания экспериментальных препаратов, дающих шанс на жизнь.

Что нужно знать будущим родителям, которые хотят иметь ребенка или уже имеют ребенка, диагностированного со СМА? Спрашивайте Вашего врача консультанта о порядке проведения молекулярно-генетического анализа на установление предполагаемого носительства дефектного гена. Кроме того, при установленном носительстве дефектных генов у родителей и повторной беременности необходима обязательная пренатальная диагностика на ранних сроках беременности (обычно, до 14 недель). Помните, что на Вас лежит ответственность за здоровье будущего ребенка.

Особое внимание следует обратить на то, что больные СМА нуждаются в специальном диетическом питании, поддерживающей терапии и многих других попечительских действиях. Количество вопросов растет, как снежный ком – только опытный врач и члены нашего Фонда могут помочь сориентироваться во всех проблемах.

Президент Фонда, *Виталий Матюшенко*