



СМА у взрослого пациента. Меняя жизнь к лучшему

Спинальная мышечная атрофия (СМА) занимает одно из ведущих мест в структуре нервно-мышечных заболеваний и считается неизлечимой. Однако, как отметил председатель симпозиума Сергей Николаевич ИЛЛАРИОШКИН, академик РАН, д.м.н., профессор, заместитель директора по научной работе, директор Института мозга ФГБНУ «Научный центр неврологии», разработанные за последнее десятилетие новые терапевтические подходы позволяют существенно улучшить качество жизни больных СМА. Доклады ведущих российских экспертов, прозвучавшие в рамках конференции, были посвящены актуальным диагностическим и лечебным алгоритмам ведения взрослых пациентов с СМА. Эксперты поделились собственным клиническим опытом оказания помощи таким больным, сделав акцент на эффективности и безопасности препарата Спинраз.

Дифференциальная диагностика СМА у взрослых пациентов и «красные флаги» СМА

В докладе Ольги Валерьевны ГИЛЬВАНОВОЙ, заведующей отделением функциональной диагностики Московского клинического научного центра (МКНЦ) им. А.С. Логинова, был представлен подробный обзор симптоматики спинальной мышечной атрофии (СМА). Традиционно СМА подразделяют на пять типов. СМА нулевого типа – пренатальное развитие болезни. СМА 1-го типа манифестирует в первые недели после рождения, 2-го типа – в возрасте 7–18 месяцев, 3-го типа – после 18 месяцев жизни, 4-го типа – после 30-летнего возраста¹.

Основными клиническими признаками у пациентов с дебютом СМА после 18 месяцев являются мышечная гипотония с преимущественным поражением проксимальных отделов ног и тазового пояса, приемы Говерса при вставании, тремор пальцев вытянутых рук, фасцикуляции языка и/или других групп мышц, отсутствие сухожильных рефлексов, ночная гиповентиляция/апноэ во сне. Дополнительные клинические признаки – ретракция ахилловых сухожилий, сколиоз, псевдогипертрофия икроножных мышц и повышение уровня креатинфосфокиназы до 2000 ЕД/л. В распоряжении врачей имеется программа бесплатной генетической диагностики СМА – ПОИСКСМА.РФ. Программа реализуется с целью обеспечения врачей результатами до-

полнительной молекулярно-генетической диагностики пациентов, находящихся под их наблюдением, для подтверждения/исключения диагноза СМА.

К сожалению, зачастую диагноз СМА устанавливают уже на поздних стадиях заболевания. О.В. Гильванова привела пример из клинической практики.

Пациентка, 47 лет. Дебют заболевания состоялся в 25-летнем возрасте в виде хронического вялого тетрапареза. В 2009 г. был поставлен диагноз миастении и проведена тимэктомия – без эффекта. Назначенная пациентке терапия Калимином оказала незначительный положительный эффект.

Почему специалисты ошиблись в диагнозе? Дело в том, что проведенный пациентке стандартный декремент-тест выявил типичные для миастении изменения (исходно 12%, в пробе ПАИ – 24%).

В отделении функциональной диагностики МКНЦ им. А.С. Логинова у пациентки заподозрили миопатию – уровень креатинфосфокиназы составил 602 МЕ/л. Игольчатая электромиография показала резко сниженное рекрутирование потенциалов двигательных единиц, что указывало на малое количество мотонейронов. Уменьшение количества мотонейронов наблюдается при СМА и при боковом амиотрофическом склерозе.

Пациентке провели молекулярно-генетический анализ, с помощью которого была выявлена делеция в экзоне 7 гена SMN1. Диагноз: спинальная мышечная атрофия 4-го типа. Таким образом, от дебюта заболевания до постановки диагноза прошло 20 лет. Не все спинальные мышечные атрофии связаны с мутацией в 5-й хромосоме (5q). Так, не ассоциируются с мутацией в 5-й хромосоме дистальные формы СМА. Специфические неврологические симптомы дистальной СМА представлены врожденным множественным артрогрипозом, параличом голосовых связок, нейросенсорной потерей слуха, параличом диафрагмы с тяжелой острой дистальной невропатией с ранним началом и др.

Завершая выступление, О.В. Гильванова привела еще ряд примеров СМА, не связанных с мутацией в 5-й хромосоме. Помимо дистальной СМА были представлены два варианта не 5q СМА – болезнь Кеннеди и СМА с поздним началом, тип Финкеля. Болезнь Кеннеди клинически проявляется медленно прогрессирующей мышечной слабостью, гинекомастией, амиотрофией. Для СМА Финкеля (боковой амиотрофический склероз 8-го типа) характерны выпяченный живот, сколиоз, проксимальная мышечная слабость.

Почему важно вовремя диагностировать СМА? Сегодня существует патогенетическое лечение с использованием зарегистрированного в России препарата Спинраз, модифицирующего течение заболевания.

¹ Kolb S.J., Kissel J.T. Spinal muscular atrophy. *Neurol. Clin.* 2015; 33 (4): 831–846.



СМА у взрослых пациентов: как лечить

Вэру доступности патогенетического лечения для взрослых пациентов с СМА особое значение приобретает практический опыт ведения таких больных. В своем докладе Дмитрий Игоревич РУДЕНКО, д.м.н., профессор, заместитель главного врача, руководитель нейроцентра ГБУЗ «Городская многопрофильная больница № 2» (ГМПБ № 2), поделился опытом Санкт-Петербурга – на сегодняшний день именно здесь терапию получают наибольшее количество взрослых пациентов с СМА в РФ.

Всего в 2023 г. в Санкт-Петербурге зарегистрированы 32 взрослых пациента с СМА 2-го и 3-го типов, из которых 27 наблюдаются и получают лечение. В настоящее время пятеро новых больных СМА находятся на стадии оформления медицинской документации.

Маршрутизация больных СМА включает три этапа. В центре нервно-мышечных заболеваний проходят беседа врача с пациентом, сбор медицинской информации, осмотр и тестирование по шкалам, фиксация показаний к терапии, оформление и передача заключения врачебного консилиума в Комитет здравоохранения. В Комитете здравоохранения Санкт-Петербурга принимается решение о закупке лекарственного средства, после чего препарат поступает в одну из городских аптек. В поликлинике по месту регистрации пациенту выдают рецепт, предоставляющий ему право на бесплатное получение препарата нусинерсен или ридсиплам. Одновременно с выдачей рецепта пациент получает направление в центр нервно-мышечных заболеваний ГМПБ № 2, где осуществляются терапия и наблюдение.

Профессор Д.И. Руденко сделал акцент на фенотипическом разнообразии взрослых больных СМА и привел несколько примеров.

✓ Пациентка, 31 год, СМА 2-го типа, три копии гена SMN2. Диагноз генетически подтвержден лишь

в 2016 г. Долгое время наблюдалась с диагнозом «мышечная дистрофия». Заболевание клинически проявляется контрактурами мышц, кифосколиозом, фасцикуляциями мышц языка.

✓ Пациент Н., 39 лет, СМА 3-го типа, три копии гена SMN2. Клинические проявления: атрофия мышц плечевого пояса легкой степени, сохранность мышц лица, способность к самостоятельному передвижению, незначительная псевдогипертрофия икроножных мышц, фасцикуляции мышц языка и мышц плечевого пояса.

✓ Пациент, 33 года, три копии гена SMN2. Первые признаки заболевания отмечались в 2004 г. Однако диагноз генетически подтвержден только в 2013 г. Заболевание клинически проявляется тяжелой проксимальной мышечной слабостью в ногах. Схожая картина может наблюдаться при миопатиях.

✓ Пациент Р., 30 лет, СМА 3-го типа – пример псевдомиопатического фенотипа. Клинические проявления: увеличение межлопаточного пространства, выраженная псевдогипертрофия мышц голени, псевдогипертрофия extensor digitorum brevis (короткий разгибатель пальцев). Эти признаки позволяют отличить СМА от миопатии на уровне клинического бэкграунда.

✓ У пациента с СМА 3-го типа (три копии гена SMN2) клиническими признаками заболевания являются проксимальная мышечная слабость в ногах, тремор пальцев вытянутых рук, фасцикуляции мышц языка.

Нусинерсен (Спинраза) хорошо рекомендовал себя как препарат для лечения СМА всех типов и без ограничений по возрасту. Профессор Д.И. Руденко представил участникам симпозиума свою пациентку, которая в режиме онлайн-трансляции рассказала о положительном влиянии длительной терапии препаратом Спинраза на двигательный статус.

Пациентка В.З., 29 лет, СМА 3-го типа. Диагноз поставлен в 1995 г. С 2020 г. получает терапию препаратом Спинраза. Всего выполнено восемь интратекальных введений препарата. *Препарат Спинраза обеспечил значимое улучшение дыхательной и двигательных функций. По словам пациентки, у нее появилась возможность самостоятельно причешиваться, умываться, принимать душ, пищу. Если ей помогают встать из положения сидя, она способна некоторое время, опираясь на предмет, самостоятельно стоять.* Из нежелательных явлений пациентка отметила появление после восьмого введения препарата головной боли и шума в ушах, которые исчезли через десять дней.

Эффективность и безопасность применения препарата Спинраза при СМА подтверждены клинической практикой. Отработан стандартный протокол ведения больных СМА, который включает сбор данных на регулярных визитах: до начала терапии, на четвертом и шестом визитах. Кроме того, во время визита оцениваются двигательные функции по расширенной шкале оценки двигательных функций больницы Хаммерсмит (HFMSE), с помощью пересмотренного модуля оценки функции рук (RULM), теста с шестиминутной ходьбой (Т6МХ), а также анализируются нежелательные реакции.

Дмитрий Игоревич Руденко отметил, что Спинраза способствует улучшению двигательной функции в реальной когорте взрослых с СМА с каждым новым введением по шкалам HFMSE и RULM. Пациенты отмечают такие эффекты терапии препаратом Спинраза, как улучшение силы голоса и коммуникации, способности жевать и глотать, самостоятельно принимать пищу и пользоваться столовыми приборами, самостоятельно мыться, чистить зубы, расчесываться, пользоваться туалетом, ручкой, компьютером и т.д.

За период наблюдения (12 месяцев) ни у одного пациента не зафик-



сировано ухудшения состояния по тестируемым шкалам двигательных функций (HFMSE, RULM, T6MX). У амбулаторных пациентов отмечалось увеличение показателей по основным шкалам

в среднем на два балла уже к четвертому визиту (63-й день). У амбулаторных пациентов положительная динамика по основным шкалам имела место к шестому визиту (300-й день). Переноси-

мость препарата Спинраза была хорошей с минимальными нежелательными явлениями в виде легкой головной боли и боли в спине, которые не требовали специального лечения.

Реальная клиническая практика лечения пациентов с СМА в Брянской области

Как отметил Андрей Николаевич ЮРЧЕНКО, заведующий неврологическим отделением Брянской областной больницы № 1, главный внештатный специалист-невролог департамента здравоохранения Брянской области, СМА считается самым частым из редких заболеваний. В Российской Федерации частота заболеваемости СМА достигает 140–234 новых случая в год, распространенность носительства мутаций в гене SNN1 – 1 на 36 человек². Спинраза (нусинерсен) стала первым препаратом для патогенетической терапии СМА.

Практический опыт применения Спинразы в различных популяциях пациентов с СМА согласуется с результатами ряда международных исследований (США, Германия, Италия и др.). Особого внимания заслуживает первый систематический обзор и метаанализ G. Coratti и соавт. (2021) 400 публикаций, посвященных оценке эффективности терапии препаратом Спинраза в течение 10–14 месяцев у детей и взрослых с СМА 2-го и 3-го типов³.

Во всех анализируемых исследованиях приведены данные об эффективности лечения, полученные путем структурированной оценки двигательных функций (HFMSE, RULM, T6MX). Согласно метаанализу, у пациентов, получавших Спинразу, отмечалось значимое улучшение двигательной функции по сравнению с теми, кто не получал лечения: +1,1 против +0,67 балла соответственно в среднем по шкале RULM;

+2,27 против -1,0 балла в среднем по шкале HFMSE, +19,8 против -8,29 м в среднем по T6MX.

Таким образом, у пациентов, принимавших препарат Спинраза, двигательная функция значительно улучшилась, в то время как у пациентов, не получавших лечения, она снизилась. При этом улучшение двигательной функции наблюдалось в каждой группе пролеченных препаратом пациентов. Эффективность Спинразы подтверждена положительными изменениями всех показателей двигательной функции, использованных в разных исследованиях.

А.Н. Юрченко поделился с коллегами опытом лечения взрослых пациентов с СМА в Брянской области. В настоящее время из 11 взрослых больных девять получают терапию препаратом нусинерсен, один – ридсипламом. Один пациент ожидает поступления препарата в больницу.

В подтверждение эффективности терапии препаратом Спинраза у взрослых пациентов с СМА докладчик привел два клинических случая.

Клинический случай 1. Пациент Е., 2002 года рождения. Долгое время заболевание протекало бессимптомно. В 2014 г. появились первые клинические признаки в виде утомляемости, мышечной слабости, трудности при подъеме по лестнице. В 2016 г. пациенту стало трудно подниматься с пола, не мог приседать на корточки. В июне 2018 г. обратился за помощью к неврологу детской поликлиники,

затем в Научно-исследовательский клинический институт педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева, где ему установили диагноз «мышечная дистрофия Эрба – Рота». В сентябре 2018 г. пациенту провели генетическое исследование в Медико-генетическом центре им. академика Н.П. Бочкова. Диагноз: СМА 3-го типа.

Лечение препаратом Спинраза пациенту проводят в Брянской областной больнице. Первое интратекальное введение препарата состоялось 1 февраля 2021 г., затем – еще три введения с интервалами на 14-й, 28-й и 63-й день, после чего пациент стал получать терапию Спинразой один раз в четыре месяца. Спинраза обеспечила улучшение двигательной функции: +7 баллов по шкале HFMSE. У пациента значительно уменьшилась утомляемость и мышечная слабость, без особого труда стал подниматься по лестнице. За весь период наблюдения нежелательных реакций не зафиксировано. Социальная адаптация и качество жизни существенно улучшились.

Клинический случай 2. Пациент Е., 1978 года рождения (43 года). В 1990 г. появилась слабость в ногах, в 1992 г. получил группу инвалидности. Диагноз СМА 3-го типа установили в 1997 г., когда пациенту было 19 лет. В октябре 2018 г. он прошел стационарное лечение в Первом Московском государственном медицинском университете им. И.М. Сеченова, получил консультацию генетика, диагноз СМА 3-го типа был подтвержден. В мае 2020 г. врачебным консилиумом пациенту рекомендована патогенетическая терапия.

² Zabnenkova V.V., Dadali E.L., Swarovskaya M., Zinchenko R. Spinal muscular atrophy carrier frequency in Russian Federation. ASHG, 2016.

³ Coratti G., Cutrona C., Pera M.C., et al. Motor function in type 2 and 3 SMA patients treated with Nusinersen: a critical review and meta-analysis. Orphanet J. Rare Dis. 2021; 16 (1): 430.

СПИПРАЗА СПОСОБСТВУЕТ УЛУЧШЕНИЮ И СТАБИЛИЗАЦИИ ДВИГАТЕЛЬНЫХ ФУНКЦИЙ У ВЗРОСЛЫХ ПАЦИЕНТОВ СО СМА³

Лорен
возраст 20 лет

СМА III типа
Получает терапию препаратом СПИПРАЗА

КОМПАНИЯ
10000
ПАЦИЕНТОВ
из 10 стран по всему миру

РАСКРОЙТЕ ИХ ВНУТРЕННИЙ ПОТЕНЦИАЛ СО СПИПРАЗОЙ

 **СПИПРАЗА** ▼
(Нусинерсен) раствор для интратекального введения 2,4 мг/мл (12 мг / 5 мл)

КРАТКАЯ ИНФОРМАЦИЯ ПО МЕДИЦИНСКОМУ ПРИМЕНЕНИЮ СПИПРАЗЫ.

Регистрационный номер: ЛП-005730. **Торговое наименование:** Спинраза. **МНН:** нусинерсен. **Лекарственная форма:** раствор для интратекального введения. **Фармакотерапевтическая группа:** Прочие препараты для лечения заболеваний костно-мышечной системы. **Показания к применению:** Препарат Спинраза показан для лечения спинальной мышечной атрофии (СМА). **Противопоказания:** Гиперчувствительность к действующему или любому из вспомогательных веществ. **Меры предосторожности при применении:** Процедура люмбальной пункции сопровождается риском возникновения нежелательных реакций, таких как, головная боль, боль в спине, рвота. Могут быть использованы визуализационные техники для облегчения интратекального введения препарата Спинраза пациентам со сколиозом. При наличии клинических показаний, рекомендовано выполнять лабораторные тесты для определения количества тромбоцитов и показателей свертываемости крови перед введением препарата Спинраза. При наличии клинических показаний, рекомендовано выполнять количественное определение белка в моче (предпочтительно в первой утренней порции мочи). Преимущества и риски лечения нусинерсеном пациентов с вентрикулоперитонеальным шунтом в настоящее время неизвестны. **Способ применения и дозы:** Препарат Спинраза предназначен для интратекального введения. Рекомендованная доза составляет 12 мг (5 мл). Следует начинать терапию препаратом Спинраза как можно раньше после постановки диагноза. Режим введения: в первый день лечения (день 0), в день 14, 28, 63. Далее дозу следует вводить 1 раз в 4 месяца. В случае задержки или пропуска введения дозы препарат Спинраза следует ввести как можно ранее, при этом интервал между дозами должен быть не менее 14 дней; далее следует продолжить введение с назначенной частотой. Инструкции по приготовлению и введению дозы: 1. Необходимо визуально оценить состояние раствора до использования. Использовать можно только прозрачные и бесцветные растворы, не содержащие никаких частиц. Использовать внешние фильтры не требуется. 2. Приготовление и введение препарата Спинраза должны осуществляться в асептических условиях. 3. Перед введением флакон следует достать из холодильника и согреть до комнатной температуры, не прибегая к внешним источникам тепла. 4. Если флакон не был открыт и раствор не использовался, флакон может быть возвращен в холодильник. После извлечения из холодильника и картонной пачки флакон может храниться

при температуре не выше 25 °С в течение не более 30 ч. 5. Непосредственно перед введением, центр пробки флакона протыкают иглой шприца и извлекают требуемый объем раствора. Раствор не следует разводить. В случае, если раствор не использовался в течение 6 ч после его набора в шприц, раствор следует утилизировать. 6. Для введения препарата Спинраза может потребоваться седация, если это показано на основании клинического состояния пациента. 7. Можно рассмотреть вопрос о применении ультразвукового (или иного визуализационного) контроля при интратекальном введении препарата Спинраза, в особенности в более ранних возрастных группах и у пациентов со сколиозом. 8. Перед введением препарата Спинраза рекомендуется извлечь объем ЦСЖ, эквивалентный вводимому объему препарата Спинраза. 9. Препарат Спинраза вводится интратекально болюсно на протяжении 1-3 минут с помощью иглы для спинальной анестезии. Не допускается проводить инъекцию в тех участках кожи, где имеются признаки инфекционного или воспалительного процесса. 10. Любое неиспользованное содержимое флакона следует утилизировать. **Побочное действие.** Нежелательные реакции, связанные с люмбальной пункцией, зарегистрированные в исследовании CS4 (поздняя манифестация СМА), наблюдавшиеся с частотой как минимум на 5% выше у пациентов, получавших препарат Спинраза, по сравнению с пациентами из контрольной группы, получавшими плацебо: головная боль, рвота, боль в спине. В пострегистрационном периоде наблюдались серьезные инфекции, например, менингит. Имелись сообщения о случаях гидроцефалии. Частота возникновения подобных реакций неизвестна. **Условия хранения:** При температуре 2-8 °С в оригинальной упаковке (флакон в пачке) для защиты от света. Не замораживать. Допускается хранение в оригинальной упаковке (флакон в пачке) при температуре не выше 30 °С в течение не более 14 дней. В случае неиспользования в течение этих 14 дней повторное хранение при температуре 2-8 °С не допускается. Хранить в недоступном для детей месте. **Срок годности:** 3 года. **Условия отпуска:** Отпускают по рецепту. **Держатель (владелец) регистрационного удостоверения:** Биоген Айдек Лимитед, Великобритания. **Организация, уполномоченная держателем (владельцем) РУ принимать сведения о рекламациях, нежелательных лекарственных реакциях и предоставлять потребителям дополнительные данные о препарате:** ООО «Джонсон & Джонсон», Россия, 121614, г. Москва, ул. Крылатская, д. 17 корп. 2. Тел.: +7 (495) 755-83-57, факс: +7 (495) 755-83-58

▼ Медицинских работников просят сообщать о любых подозреваемых нежелательных реакциях на лекарственный препарат через национальную систему отчетности. Чтобы сообщить о проблемах безопасности, обратиться в ООО «Джонсон & Джонсон» или обратиться к действующей инструкции по медицинскому применению лекарственного препарата.

Фотографии приведены исключительно в качестве иллюстраций и отражают результаты, достигнутые у конкретных пациентов. Индивидуальные результаты могут отличаться.

Инструкцию по применению препарата СПИПРАЗА Вы можете получить у представителя компании ООО «Джонсон & Джонсон».

1. Инструкция по медицинскому применению лекарственного препарата Спинраза (МНН: нусинерсен), раствор для интратекального введения, ЛП-005730 от 03.06.2021
2. Q4 & Full Year 2019 Biogen 2020, poster <https://investors.biogen.com/static-files/ce31eed8-8862-4bec-a63f-77c0fd6e15a1>
3. Hagenacker T, et al. Nusinersen in Adults With 5q Spinal Muscular Atrophy: A Non-Interventional, Multicentre, Observational Cohort Study. Lancet 2020; 4:317-25.

Материал предназначен для медицинских и фармацевтических работников
Дата выпуска: сентябрь 2021

CP-182937 Реклама

 **Biogen**  **Janssen**
PHARMACEUTICAL COMPANIES
OF  **Johnson & Johnson**

Организация, принимающая претензии потребителей:
ООО «Джонсон & Джонсон»,
Россия, 121614, Москва, ул. Крылатская, д. 17 корп. 2.
Контактные телефоны: тел.: (495) 755-83-57, факс: (495) 755-83-58



Первое интратекальное введение препарата состоялось 17 декабря 2020 г. На фоне патогенетической

терапии значимо уменьшились утомляемость, мышечная слабость, появилась уверенность при

ходьбе. Пациент стабилен, нежелательных явлений на фоне лечения не зафиксировано.

Меняя жизнь: клинический случай применения препарата Спинраза у взрослого пациента с СМА

Заведующая неврологическим отделением городской больницы № 4 г. Сочи Алла Владимировна ТЕЛЬНИКОВА на клиническом примере продемонстрировала эффективность применения препарата Спинраза в качестве патогенетической терапии СМА.

Пациентка Б., 1990 года рождения. Из анамнеза: рождена от второй беременности, первый ребенок умер в первые сутки жизни от непроходимости кишечника. С рождения развитие соответствовало возрасту, начала ходить в возрасте девяти месяцев. С двух лет девочке стало трудно подниматься и спускаться по лестнице, она перестала бегать, часто падала, при ходьбе опиралась на пальчики ног. Со временем симптомы нарастали. В возрасте пяти лет впервые был выставлен диагноз «спинальная амиотрофия Кугельберга – Веландера».

Впоследствии пациентка наблюдалась у невролога детской поликлиники г. Сочи по месту жительства. С ее слов, могла ходить до 11 лет, затем до 16–17 лет по дому передвигалась ползком. Тем не менее занимала активную жизненную позицию, очно окончила школу и вуз, после чего дистанционно преподавала детям английский и русский язык.

В 2019 г. пациентке впервые был выполнен ДНК-анализ – выявлено четыре копии гена SMN2.

В 2020 г. в Научном центре неврологии состоялось заседание врачебной комиссии по назначению лекарственных препаратов, по решению которой пациентке назначили нусинерсен. В июле 2021 г. было выполнено первое интратекальное введение препарата Спинраза, в настоящее время выполнено восьмое введение Спинразы.

В качестве нежелательного явления дважды после очередного введения препарата развивалась постпункционная головная боль, поэтому перед люмбальной пункцией пациентка испытывает страх и тревогу.

Оценка неврологического статуса больной до лечения: гипотония, гипотрофия мышц конечностей, аксиальной мускулатуры, тремор. Сухожильные рефлексы рук и ног не вызываются, расстройств чувствительности не выявлено, функция тазовых органов не нарушена. Пациентка передвигается на кресле-каталке с посторонней помощью, в которой она также нуждается при выполнении гигиенических мероприятий и переодевании.

Оценка функции внешнего дыхания (ФВД) 9 сентября 2020 г.: объем форсированного выдоха за первую секунду (ОФВ₁) – 89%, функциональная жизненная емкость легких (ФЖЕЛ) – 77%, ОФВ₁/ФЖЕЛ – 98%. Заключение пульмонолога: легкие рестриктивные нарушения ФВД, снижение эффективности кашля, возможная гиповентиляция во сне. Оценка неврологического статуса в настоящее время демонстрирует увеличение мышечной силы в верхних конечностях, способность пациентки подтягивать ноги к животу. Гипотония, гипотрофия мышц в конечностях сохраняются. Пациентка передвигается на кресле-каталке, но уже самостоятельно принимает душ, расчесывается, переодевается.

Оценка ФВД 4 мая 2022 г.: ФВД соответствуют норме, нарушений нет.

Терапия способствовала улучшению двигательной функции. По результатам проведенного в июне 2022 г. тестирования,

оценка по шкале RULM – 32 балла, по шкале HFMSE – 27 баллов. Тестирование с помощью кистевого динамометра показало увеличение мышечной силы в кистях рук: справа – 3,4 кг, слева – 3,0 кг. Пациентка может проводить больше времени в положении сидя и дольше трудиться. Она устроилась на работу преподавателем Московского государственного университета на полный восьмичасовой рабочий день.

В заключение А.В. Тельникова представила аудитории видеоролик, записанный пациенткой. На момент начала терапии ее единственным желанием было остановить прогрессирование болезни, чтобы не утратить двигательные навыки. Прогрессирование заболевания приостановлено. Теперь пациентка мечтает максимально восстановить двигательные навыки, чтобы меньше нуждаться в посторонней помощи.

Заключение

Развернувшаяся после выступлений докладчиков дискуссия показала большую заинтересованность участников симпозиума в обсуждаемых вопросах. Подводя итог, академик С.Н. Иллариошкин отметил, что сегодня в арсенале специалистов имеются методы лечения СМА, способные изменить течение болезни. Многообещающим терапевтическим подходом к лечению СМА представляется применение препарата нусинерсен (Спинраза). Результаты исследований и накопленный клинический опыт применения препарата Спинраза при СМА демонстрируют положительный эффект в отношении не только изменения двигательного статуса у взрослых больных СМА, но и повышения качества жизни в целом. *