Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q

Клинические рекомендации Минздрава России · дети · редакция 2026 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: G12.0, G12.1 · Всероссийское общество неврологов, Ассоциация профессиональных участников хосписной помощи, Ассоциация медицинских генетиков

Проксимальная СМА 5q — тяжелое аутосомно-рецессивное заболевание, вызванное мутациями SMN1 и дегенерацией α-мотонейронов, с прогрессирующей слабостью и атрофией мышц. Рекомендация посвящена раннему генетическому подтверждению диагноза, оценке дыхательных, глотательных и ортопедических осложнений, патогенетической терапии и мультидисциплинарному наблюдению.

Главное

- Диагноз подтверждают молекулярно-генетически: выявляют делецию экзонов 7 или 7–8 SMN1 в обеих копиях либо сочетание делеции в одной копии с патогенной точковой мутацией во второй.
- Патогенетическое лечение начинают как можно раньше после генетического подтверждения, включая случаи, выявленные при неонатальном скрининге; ранняя терапия направлена на достижение наилучшего терапевтического эффекта. УУР А, УДД 3.
- Число копий SMN2 учитывают при прогнозе, но тип СМА устанавливают клинически, а не только по числу копий SMN2.
- Дыхательные нарушения — один из главных источников осложнений и смертности при СМА I–II; контроль дыхания, откашливания и гиповентиляции должен быть приоритетным.
- Ведение строят мультидисциплинарно: основное наблюдение проводит невролог, к нему подключают специалистов по респираторной поддержке, кардиолога, ортопеда, хирурга, реабилитации, питанию, гастроэнтерологии и паллиативной помощи.
- Комбинацию патогенетических препаратов и одновременное применение двух средств, воздействующих на SMN2, в рутинной практике не используют; переход между нусинерсеном и рисдипламом допустим только по медицинским показаниям.

Диагностика

1. Заподозрить СМА при проксимальной симметричной слабости, мышечной гипотонии, отсутствии моторного развития, фасцикуляциях языка, треморе пальцев, нарушениях глотания или дыхания.
2. Выполнить количественное исследование числа копий SMN1 и SMN2 в крови методом ПЦР в реальном времени или количественного MLPA; обнаружение двусторонней делеции экзонов 7 или 7–8 SMN1 подтверждает диагноз. УУР В, УДД 2.
3. Если выявлена делеция только в одной копии SMN1, провести прямое автоматическое секвенирование по Сэнгеру для поиска точковой мутации во второй копии. УУР С, УДД 2.
4. Не исключать СМА только из-за отсутствия делеции экзонов 7 или 7–8: при кровнородственном браке даже при двух и более копиях SMN1 обязательно искать точковые мутации методом секвенирования.
5. После подтверждения диагноза установить тип СМА клинически; число копий SMN2 использовать для прогноза, но не для самостоятельного определения типа.
6. Оценить исходные осложнения: массу и рост, жевание и глотание, дыхание и эффективность кашля, позвоночник и суставы, двигательную функцию по релевантным шкалам; выполнить ЭКГ, а при установленном диагнозе — ЭхоКГ не реже одного раза в год. УУР В для ЭКГ, УДД 3; УУР С для ЭхоКГ, УДД 4.

Лечение

- Начинать патогенетическую терапию как можно раньше после молекулярно-генетического подтверждения. Выбор между нусинерсеном, рисдипламом и онасемногеном абепарвовеком делает лечащий врач-невролог с учетом числа копий SMN2, функционального статуса пациента, пути введения, кратности приема и данных фармакоэкономических исследований. УУР А, УДД 3.
- Нусинерсен применяют при генетически подтвержденной СМА: при клиническом типе I — при двух и более копиях SMN2, при типах II–III — независимо от указанного числа копий; его вводят интратекально. УУР А, УДД 2 для типов I–III.

- Рисдиплам применяют при клинических типах I–III, а также на доклинической стадии по указанным в рекомендации вариантам числа копий SMN2; путь введения — пероральный. УУР А, УДД 2 для типов II–III; УУР С, УДД 4 для типа I и доклинической стадии.
- Онасемноген абепарвовек вводят однократно пациентам с биаллельной мутацией SMN1 с предварительным тестированием антител к AAV9. За 24 часа до и после инфузии назначают преднизолон внутрь 1 мг/кг/сут или эквивалентный глюкокортикоид; после инфузии контролируют АЛТ, АСТ, билирубин, тромбоциты и тропонин I не менее 3 месяцев. УУР С, УДД 4.
- При симптомах дисфункции дыхательных мышц используют НИВЛ с двухуровневым положительным давлением BiPAP вместе с очищением дыхательных путей; при дневной гиперкапнии НИВЛ безусловно необходима. НИВЛ с постоянным давлением CiPAP при этой ситуации не рекомендуется. УУР С, УДД 5.
- При неэффективном кашле применяют механический инсуффлятор-аспиратор, ручные компрессии грудной клетки или постуральный дренаж и отсасывание секрета. Лежачим пациентам и сидячим пациентам с дыхательными нарушениями показано отсасывание секрета из верхних дыхательных путей. УУР С, УДД 5.
- При дисфагии рекомендуется изменение консистенции пищи в пользу полутвердой; тяжелым пациентам со СМА 5q с нарушениями глотания рекомендуется кормление через назогастральный зонд для профилактики аспирации и обеспечения адекватного питания. УУР А, УДД 3.
- Реабилитацию проводят регулярно и дозированно: лечебная физкультура, растяжка, позиционирование, ортезирование и механотерапия направлены на сохранение движений и профилактику контрактур. Минимальная частота растяжки — 3–5 раз в неделю для лежачих и 5–7 раз в неделю для сидячих пациентов.

Когда направить и как наблюдать

- Плановая госпитализация показана всем пациентам со СМА 5q один раз в год для оценки двигательной функции, дыхательных, костно-суставных и гастроэнтерологических осложнений и проведения реабилитации.
- Для введения нусинерсена, предоперационного обследования перед ортопедическим вмешательством, гастростомии или плановой трахеостомии требуется плановая госпитализация.
- Экстренно госпитализируют при тяжелом течении острых инфекций и других острых заболеваний, непредвиденных переломах, а также при гиповентиляции и апноэ, требующих реанимационной помощи.
- Пациентов с жизнеугрожающими дыхательными нарушениями направляют в стационар с отделением анестезиологии-реанимации или блоком реанимации и интенсивной терапии и круглосуточным наблюдением.
- При тяжелом искривлении позвоночника с углом Кобба не менее 50° или прогрессировании не менее 10° в год рассматривают возможность хирургического вмешательства; детям младше 4 лет операцию следует отложить.

Частые вопросы

Можно ли поставить тип СМА только по числу копий SMN2?

Нет. Число копий SMN2 используют для прогноза, а клинический тип устанавливают клинически, а не только по числу копий SMN2.

Что делать, если обнаружена только одна копия SMN1?

Нужно выполнить секвенирование SMN1 по Сэнгеру для поиска точковой мутации во второй копии. Обнаружение патогенной мутации подтверждает СМА.

Когда начинать патогенетическую терапию?

Как можно раньше после молекулярно-генетического подтверждения, в том числе при выявлении заболевания при неонатальном скрининге. УУР А, УДД 3.

Можно ли сочетать нусинерсен и рисдиплам или назначать их после генозаместительной терапии?

В рутинной практике комбинированную терапию не применяют, поскольку доказательств ее эффективности и безопасности недостаточно. Переход между нусинерсеном и рисдипламом допустим только по медицинским показаниям.

Когда нужна НИВЛ при СМА?

НИВЛ BiPAP показана при симптомах дисфункции дыхательной мускулатуры и особенно необходима при дневной гиперкапнии. Ее сочетают с методами очищения дыхательных путей.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/593-proksimalnaya-spinalnaya-myshechnaya-atrofiya-5q. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/593_4