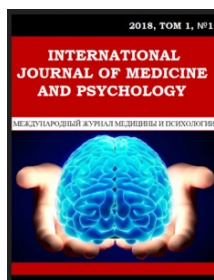


МЕДИКО-БИОЛОГИЧЕСКИЕ НАУКИ



Научно-исследовательский журнал «International Journal of Medicine and Psychology / Международный журнал медицины и психологии»

<https://ijmp.ru>

2025, Том 8, № 5 / 2025, Vol. 8, Iss. 5 <https://ijmp.ru/archives/category/publications>

Научная статья / Original article

Шифр научной специальности: 3.3.3. Патологическая физиология (медицинские науки)

УДК 616-092

¹ Баракина Д.М.,

¹ Куликова Д.А.,

¹ Соломанина О.О.,

¹ Микуляк Н.И.,

¹ Шепелев А.А.,

¹ Пензенский государственный университет

Спинальная мышечная атрофия и её влияние на психомоторное развитие (клинический случай)

Аннотация: в данной статье рассматривается клинический случай спинальной мышечной атрофии (СМА) II типа. Спинальная мышечная атрофия (СМА) – это аутосомно-рецессивное нервно-мышечное заболевание, вызванное делециями или мутациями в гене Survival Motor Neuron 1, которое сопровождается высокой заболеваемостью и смертностью, связанными с мышечной слабостью [1]. Симптоматическая картина заболевания включает слабость проксимальной мускулатуры, парезы, дыхательную недостаточность и высокую вероятность ранней смерти. Данное заболевание относится к группе системных атрофий, поражающих преимущественно центральную нервную систему, и наблюдается в детском возрасте. В статье представлено описание случая спинальной мышечной атрофии II типа. Обсуждаются вопросы нарушения когнитивных функций и моторного развития на фоне основного заболевания.

Ключевые слова: спинальная мышечная атрофия, нарушение в структуре гена, когнитивные нарушения, клинический случай, симптомы, «Золгенсма»

Для цитирования: Баракина Д.М., Куликова Д.А., Соломанина О.О., Микуляк Н.И., Шепелев А.А. Спинальная мышечная атрофия и её влияние на психомоторное развитие (клинический случай) // International Journal of Medicine and Psychology. 2025. Том 8. № 5. С. 6 – 11.

Поступила в редакцию: 2 марта 2025 г.; Одобрена после рецензирования: 4 мая 2025 г.; Принята к публикации: 4 июля 2025 г.

¹ Barakina D.M.,

¹ Kulikova D.A.,

¹ Solomanina O.O.,

¹ Mikulyak N.I.,

¹ Shepelev A.A.,

¹ Penza State University

Spinal muscular atrophy and its effect on psychomotor development (clinical case)

Abstract: this article discusses a clinical case of spinal muscular atrophy (SMA) type. Spinal muscular atrophy (SMA) is an autosomal recessive neuromuscular disease caused by deletions or mutations in the Survival Motor Neuron 1 gene, which is accompanied by high morbidity and mortality associated with muscle weakness [1]. The symptomatic picture of the disease includes weakness of the proximal muscles, paresis, respiratory failure and a

high probability of early death. This disease belongs to the group of systemic atrophy, affecting mainly the central nervous system, and is observed in childhood. The article describes a case of spinal muscular atrophy type II. The issues of impaired cognitive functions and motor development against the background of the underlying disease are discussed.

Keywords: spinal muscular atrophy, disorder in the structure of the gene, cognitive impairment, clinical case, symptoms, "Zolgensma"

For citation: Barakina D.M., Kulikova D.A., Solomanina O.O., Mikulyak N.I., Shepelev A.A. Spinal muscular atrophy and its effect on psychomotor development (clinical case). International Journal of Medicine and Psychology. 2025. 8 (5). P. 6 – 11.

The article was submitted: March 2, 2025; Approved after reviewing: May 4, 2025; Accepted for publication: July 4, 2025.

Введение

Спинальные мышечные атрофии (СМА) являются генетическим заболеванием, характеризующееся прогрессирующей мышечной слабостью и атрофией. Это состояние обусловлено мутацией в гене SMN1, что приводит к недостаточному производству белка, необходимого для выживания моторных нейронов [4].

Современная классификация СМА основана на возрасте, в котором дебютирует заболевание, тяжести клинических проявлений и средней продолжительности жизни пациентов. В настоящее время для данного заболевания выделяют следующие формы, различающиеся по тяжести симптоматики [5]:

- Тип I (острая форма – болезнь Верднига – Гоффманна, или младенческая)

Возраст начала: До 6 месяцев

Симптомы: Тяжелые нарушения двигательной активности с первых месяцев жизни ребенка. Ребенок неспособен сидеть самостоятельно, возможны проблемы с дыханием и глотанием. Прогрессирование болезни быстрое, приводящее к тяжелой инвалидности и сокращению продолжительности жизни.

- Тип II (промежуточная форма – болезнь Дубовица)

Возраст начала: От 7 до 18 месяцев

Симптомы: У детей сохраняется способность сидеть, однако стояние и ходьба затруднены или невозможны. Наблюдается выраженная мышечная слабость, преимущественно в нижних конечностях, что может приводить к задержке в освоении двигательных навыков. Продолжительность жизни пациентов во многом определяется развитием и тяжестью осложнений, при этом наибольшую опасность представляют нарушения дыхательной функции.

- Тип III (хроническая форма – болезнь Кугельберга – Веландера)

Возраст начала: После 18 месяцев

Симптомы: Более легкое течение заболевания, дети способны ходить, хотя с возрастом возможно ухудшение состояния и потеря способности передвигаться без поддержки. Начало заболевания позднее, чаще всего в детстве или подростковом возрасте. Пациенты сохраняют способность стоять и ходить длительное время, хотя некоторые ограничения остаются постоянными.

- Тип IV (взрослая форма)

Возраст начала: Во взрослом возрасте (обычно старше 30 лет)

Симптомы: Проявляется медленным началом мышечной слабости, затрагивающей нижние конечности. Обычно не сопровождается серьезными осложнениями и сохраняет относительно нормальную жизнедеятельность пациентов. Симптомы слабо выражены и развиваются медленно, практически не влияя на продолжительность жизни [5].

Выделяют также СМА 0-го типа, но данный вариант заболевания является неисследованным, поскольку дети погибают на стадии внутриутробного развития в связи с тяжестью клинических проявлений.

Кроме классической четырехуровневой классификации, существует также дополнительное деление по клиническим проявлениям, уровню активности больных и скорости прогрессирования заболевания.

Спинальная мышечная атрофия (СМА) часто связана с изменениями в теломерной версии гена SMN1. Наиболее распространенной причиной СМА (около 95% случаев) являются гомозиготные делеции, затрагивающие экзон 7 или экзоны 7 и 8 этого гена. У оставшихся 5% пациентов наблюдается компаунд-гетерозиготность, при которой одна копия гена SMN1 имеет делецию, а другая – точечную мутацию. В редких случаях встречаются компаунд-гетерозиготы, несущие две менее значимые мутации [2].

Продуктом гена SMN является белок, который

играет свою роль как в ядрах клеток, так и в цитоплазме. В ядрах белок SMN обнаруживается в сферических структурах, называемых гемами, ассоциированных с тельцами Кахаля, вовлеченных в метаболизм РНК.

В основе этого недуга лежит снижение уровня белка выживания моторных нейронов (SMN), критически важного для функционирования и выживания моторных нейронов – клеток, передающих сигналы от спинного мозга к мышцам. Недостаток SMN вызывает каскад патологических изменений, ведущих к тяжелой инвалидизации и, в тяжелых случаях, к смерти [2, 3].

В целом, диагностика спинальной мышечной атрофии (СМА) осуществляется на основании медицинской истории пациента, анализа признаков изменения или утраты двигательных навыков, возраста начала симптомов, темпов их развития, а также информации о наследственности – наличии в семье случаев аналогичных неврологических заболеваний [7].

Специалист (невролог, педиатр или терапевт) может заподозрить спинальную мышечную атрофию (СМА), если у ребенка наблюдаются следующие признаки: пониженный мышечный тонус, нарастающая симметричная слабость мышц, расположенных ближе к центру тела (особенно в ногах), ослабление лицевых мышц, часто сопровождающееся нарушениями функций черепных нервов («Бульбарным синдромом»), и проблемы с дыханием, проявляющиеся в деформации грудной клетки (приобретающей форму колокола) и необычном типе дыхания. Начало СМА обычно характеризуется снижением тонуса мышц и слабостью проксимальных мышц нижних конечностей.

При подозрении на спинальную мышечную атрофию (СМА) у взрослых, особенно в случаях, представляющих диагностические трудности, для определения уровня поражения необходимо проведение инструментальных методов исследования, таких как:

- электромиография (ЭМГ) игольчатая (одна мышца) и электронейромиография (ЭНМГ) игольчатыми электродами (один нерв);
- электронейромиография стимуляционная одного нерва (одновременно);
- магнитно-резонансная томография (МРТ) мышечной системы [9].

До появления специфических методов лечения, основным подходом к терапии СМА было управление симптомами. Пациентам предлагали реабилитацию, лечебную физкультуру, диету и респираторную поддержку, а также лекарства для облегчения отдельных проявлений заболевания.

Этот подход, однако, не воздействовал на причину болезни [9].

Материалы и методы исследований

Представлен разбор клинического случая спинальной мышечной атрофии II типа (СМА II) с когнитивными и двигательными нарушениями. Рассматривается динамическая оценка состояния пациента, анализ медицинской документации и обзор данных зарубежной и отечественной литературы по течению и механизмам развития СМА II типа.

Результаты и обсуждения

Клинический случай.

Врачами диагностирована спинальная мышечная атрофия II типа у пациента М., 1 год 11 месяцев.

Анамнез жизни: ребенок родился в результате первой беременности матери, на фоне артериальной гипертензии, инфекции МВП, анемии легкой степени, кольпита. Роды 1-ые, срочные на 41-й неделе гестации, самостоятельные. Закричал сразу. При рождении масса тела – 3350 г, длина – 52 см, оценка по шкале APGAR – 8/9 баллов. Выписан из родильного дома на 3-е сутки.

Аллергоанамнез не отягощен. Вакцинация по индивидуальному графику, с 1 года – медицинский отвод. Наследственность не отягощена. Перенесенные заболевания: субклинический гипотиреоз, ОРВИ.

Отмечалось раннее моторное развитие: голову держит с 1,5 мес., переворачивается на живот с 3-4 мес., ползает по-пластунски с 6 мес., опора на руках с 8 мес., сидит с 10 мес., встает у опоры на коленках с 11-12 мес. Сидит с кифозированной спиной, отсутствует опора в ногах, самостоятельная ходьба. С апреля 2022 года (1 год 2 мес.) мама отмечает регресс моторного развития.

Анамнез болезни: В мае 2022 года была проведена консультация врачом-неврологом, по результатам которой Больной М. был направлен на электронейромиографию (от 16.05.2022 зарегистрировано снижение амплитуды М-ответов по обоим большеберцовым, бедренному, левому локтевому, правому срединному нерву при сохраненной скорости проведения) и молекулярно-генетическое исследование гена SMN1. Проведен анализ числа копий генов SMN от 08.06.2022: в результате исследования зарегистрирована гомозиготная делеция экзонов 7-8 гена SMN1, определено количество копий генов SMN 2 (19.05.2022) – выявлено 3 копии экзонов 7-8 гена SMN 2.

Помимо основных проявлений болезни, больной «столкнулся» с нарушениями психомоторики

и когнитивных функций. Для коррекции этих нарушений было принято решение консилиумом специалистов, оформленным в установленном порядке в рамках Всероссийского центра медицины катастроф, разрешить индивидуальный ввоз и применение препарата «Онасемноген Абепаровек» («Золгенсма») с целью оказания необходимой медицинской помощи.

Препарат «Золгенсма», представляющий собой единственный доступный вариант геннотерапевтического лечения спинальной мышечной атрофии (СМА), основан на рекомбинантном аденоассоциированном вирусе (AAV). Вектор, представляющий собой вирус, лишенный способности к самовоспроизведению, несет в себе измененный нуклеотидный сегмент, содержащий информацию для синтеза белка SMN. После проникновения в мотонейроны, активация этого гена восполняет недостаток активности, вызванный мутацией собственного гена SMN. После проникновения в ядра двигательных нейронов человеческого организма, данный ген компенсирует утраченные функции естественного гена, которые были потеряны из-за генетической мутации, восстанавливая синтез нового необходимого белка SMN, который обеспечивает нормальное функционирование. Благодаря способности проникать сквозь гематоэнцефалический барьер, препарат достигает клеток-мишеней – мотонейронов. Однократная внутривенная инъекция препарата обеспечивает доставку исправленной копии гена SMN1 (трансгены) непосредственно в клетки пациента, предотвращая дальнейшее ухудшение состояния больного [6, 9, 10].

Стоит отметить, что у данного препарата, как и у большинства лекарственных средств, наблюдается ряд побочных эффектов: рвота и повышение уровня аминотрансфераз.

За сутки до проведения этиопатогенетической терапии проводились лабораторные исследования (общий и биохимический анализ крови, коагулограмма), по результатам которых не были выявлены значимые отклонения, также проводилась иммуносупрессивная терапия Преднизолоном совместно с гастропротекторами. В условиях ОРИТ больному проводили инфузию препарата «Онасемногена Абепаровека» в дозировке 49,5 мл внутривенно на протяжении одного часа.

По завершении процедуры инфузии у пациента возникли различные осложнения. На второй день обнаружилась тошнота, а на третий – резкий рост температуры тела. Четвертые сутки сопровож-

дались двукратной рвотой и сохранением субфебрилитета. Во время пребывания в стационаре наблюдались эпизодические случаи рвоты после приема лекарств в жидкой форме, что привело к изменению формы их введения на таблетки. Для устранения возникших симптомов применялись меры снижения температуры и поддерживающая терапия. Контроль лабораторного обследования после инфузии выявил увеличение активности ферментов печени (АЛТ повысился до 132,3 Ед/л, АСТ – до 93,9 Ед/л).

После этиопатогенетической терапии отмечалась положительная динамика в формировании моторных навыков развития: с 1 г. 8 мес. больной встает на высокие колени, передвигается на четвереньках, в ортопедической обуви и тутах на нижних конечностях продолжительно стоит у опоры, делает приставные шаги возле опоры.

При повторном плановом поступлении в отделение психоневрологии и психосоматической патологии с целью прохождения курса реабилитационной терапии отмечается положительный неврологический статус: общемозговых и менингеальных симптомов нет, внимание привлекается, удерживается, эмоциональный фон ровный, психические навыки развиты по возрасту. Наблюдается активный лепет, несколько слов-слов. В двигательной сфере: объем пассивных движений ограничен за счет наличия контрактур в коленных суставах, объем активных движений снижен за счет мышечной слабости, преимущественно в нижних конечностях. Голову держит уверенно, переворачивается со спины на живот и обратно, самостоятельно садится через положение на четвереньках, сидит без опоры на руки с кифозированной спиной, может встать на высокие колени, ползает на четвереньках, стоит непродолжительно у опоры, делает несколько приставных шагов у опоры при ортопедической коррекции. Отмечается тремор в руках, нарастающий при целенаправленных движениях, и периодический тремор нижних конечностей.

Выводы

Спинальная мышечная атрофия – наследственное заболевание, полное излечение которого невозможно. Основной задачей терапии является замедление прогрессирования патологического процесса и максимальное повышение качества жизни пациента. Ранняя диагностика психомоторных нарушений и внедрение соответствующих профилактических и лечебных программ играют важнейшую роль в сдерживании негативных последствий заболевания.

Список источников

1. Чен З., Чен К., Лян К. др. Анестезиологическое обеспечение пациента со спинальной мышечной атрофией II типа при операции по поводу сколиоза: отчет о клиническом случае // BMC Anesthesiol. 2025. № 25 (173). С. 2.
2. Клинические рекомендации «Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q» МЗРФ. 2023. С. 4 – 7.
3. Диль А.В., Назаров В.Д., Сидоренко Д.В. и др. Исследование особенностей генетических изменений гена SMN1 при спинальной мышечной атрофии 5q // Нервно-мышечные болезни. 2022. № 12 (3). С. 36 – 44.
4. Шаркова И.В., Дадали Е.Л., Никитин С.С. Критерии диагностики спинальной мышечной атрофии 5q // Нервно-мышечные болезни. 2021. № 11 (3). С. 37 – 44.
5. Бофанова Н.С., Елисеева А.Р., Ончина В.С. Современные принципы терапии пациентов со спинальными мышечными атрофиями // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. 2023. № 123 (3). С. 34 – 40.
6. Меркури Э., Самнер К.Дж., Мунтони Ф., Даррас Б.Т., Финкель Р.С. Спинальная мышечная атрофия // Nat Rev Dis Primers. 2022. С.2.
7. Комарова Е.А., Котов А.С. Патогенетическая терапия у детей со спинальной мышечной атрофией // РМЖ. 2025. № 4. С. 26 – 30.
8. Артемьева С.Б., Белоусова Е.Д., Влодавец В.Д. и др. Клинические рекомендации. «Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q // Нервно-мышечные болезни». 2020. № 10 (4). С. 53 – 104; С. 60 – 64.
9. «Золгенсма». ВИДАЛЬ – справочник лекарственных средств. USR: <https://www.vidal.ru/drugs/zolgensma>
10. Артемьева С.Б., Папина Ю.О., Шидловская О.А. и др. Опыт применения генозаместительной терапии препаратом Золгенсма® (онасемноген абепарвовек) в реальной клинической практике в России // Нервно-мышечные болезни. 2022. № 12 (1). С. 29 – 38.

References

1. Chen Z., Chen K., Liang K. et al. Anesthetic management of a patient with spinal muscular atrophy type II during scoliosis surgery: a case report. BMC Anesthesiol. 2025. No. 25 (173). P. 2.
2. Clinical guidelines "Proximal spinal muscular atrophy 5q" of the Ministry of Health of the Russian Federation. 2023. P. 4 – 7.
3. Dil AV, Nazarov VD, Sidorenko DV et al. Study of the features of genetic changes in the SMN1 gene in spinal muscular atrophy 5q. Neuromuscular diseases. 2022. No. 12 (3). P. 36 – 44.
4. Sharkova IV, Dadali EL, Nikitin SS. Diagnostic criteria for spinal muscular atrophy 5q. Neuromuscular diseases. 2021. No. 11 (3). P. 37 – 44.
5. Bofanova N.S., Eliseeva A.R., Onchina V.S. Modern principles of therapy for patients with spinal muscular atrophies. S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry. 2023. No. 123 (3). P. 34 – 40.
6. Mercuri E., Sumner K.J., Muntoni F., Darras B.T., Finkel R.S. Spinal muscular atrophy. Nat Rev Dis Primers. 2022. P.2.
7. Komarova E.A., Kotov A.S. Pathogenetic therapy in children with spinal muscular atrophy. RMJ. 2025. No. 4. P. 26 – 30.
8. Artemyeva SB, Belousova ED, Vlodavets VD et al. Clinical guidelines. "Proximal spinal muscular atrophy 5q. Neuromuscular diseases". 2020. No. 10 (4). P. 53 – 104; P. 60 – 64.
9. "Zolgensma". VIDAL – a reference book of drugs. USR: <https://www.vidal.ru/drugs/zolgensma>
10. Artemyeva SB, Papina YuO, Shidlovskaya OA et al. Experience of using gene replacement therapy with Zolgensma® (onasemnogene abeparvovec) in real clinical practice in Russia. Neuromuscular diseases. 2022. No. 12 (1). P. 29 – 38.

Информация об авторах

Баракина Д.М., ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0000-6128-2855>, Медицинский институт, Пензенский государственный университет, darabarakina56841@yandex.ru

Куликова Д.А., ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0000-9685-0146>, Медицинский институт, Пензенский государственный университет, kulikovad76@gmail.com

Соломанина О.О., кандидат медицинских наук, доцент, ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0005-9037-0375>, Медицинский институт, Пензенский государственный университет, solomanina2010@yandex.ru

Микуляк Н.И., доктор медицинских наук, заведующая кафедрой «Физиология человека», ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-8473-5781>, Медицинский институт, Пензенский государственный университет, normphys@mail.ru

Шепелев А.А., кандидат биологических наук, доцент, ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0008-0603-6940>, Медицинский институт, Пензенский государственный университет, s.dirus@yandex.ru

© Баракина Д.М., Куликова Д.А., Соломанина О.О., Микуляк Н.И., Шепелев А.А., 2025