Что такое сахарный диабет, детский церебральный паралич (ДЦП) или онкозаболевания знает практически каждый. А вот о спинальной мышечной атрофии (СМА) слышали немногие. Но люди со СМА, тем не менее, нуждаются в помощи. Причём как в медикаментозной и технической, так и в социальной.

**Что такое СМА?**

Это группа генетических заболеваний, в результате которых у человека прогрессирует слабость мышц и их атрофия. В 95 % случаев поражаются мышцы, расположенные ближе к центру тела (проксимальные). Причина заболевания — в дефекте гена SMN1 (survival motor neuron gene 1). Из-за потери мотонейронов в спинном мозге и в стволе головного мозга происходит постепенное ослабевание дыхательных, глотательных мышц, мышц тела и лица. Интеллект и психика не нарушаются.

**Как проявляется заболевание?**

Снижается мышечный тонус, пропадают или ослабевают сухожильные и подошвенные рефлексы. Выражена дряблость и вялость мышц, возможны кратковременные подергивания отдельных «пучков» мышц, видимые под кожей или на языке. Как следствие мышечной слабости, начинает прогрессировать сколиоз и остеопороз, формируются контрактуры суставов и челюсти (зачастую давая болевой синдром), усложняется процесс отхождения мокроты во время респираторных заболеваний, что влечёт за собой возникновений бронхитов и пневмоний.

**Каких типов бывает СМА?**

Выделяют четыре типа заболевания, но по симптомам и возрасту пациента, у которого они проявляются, определить тип сложно. На степень прогрессирования влияет много факторов.

**Первый тип** — синдром Верднига-Гоффмана — это самая тяжёлая форма спинальной мышечной атрофии. Заболевание проявляется до шестимесячного возраста, быстро прогрессирует. Средняя продолжительность жизни пациентов — до двух лет. Пациентам и родственникам необходима паллиативная помощь.

**Второй тип** — синдром Дубовица. Начало заболевания фиксируют в возрасте от шести до 18-ти месяцев. Течение — прогрессирующее. Своевременная медицинская, техническая и социальная поддержка улучшают качество жизни и увеличивают её продолжительность.

**Третий тип** — синдром Кугельберга-Веландера — ювенильная (юношеская) форма спинальной мышечной атрофии. Заболевание проявляется в возрасте старше полутора лет, прогрессирует медленно. Влияния на продолжительность жизни можно избежать.

**Четвёртый тип** СМА начинается во взрослом возрасте. Самая лёгкая форма заболевания.

**Насколько заболевание распространено?**

СМА относится к редким генетическим заболеваниям. По статистике на 6-10 тысяч новорождённых фиксируют один случай. Носителями являются каждый 40-60-й человек.

**Это лечится?**

Пока методов полного избавления от заболевания не разработано. В зависимости от типа и степени прогрессирования для улучшения качества жизни пациентам необходимы:

* круглосуточная помощь в передвижении и самообслуживании;
* фиксация корпуса и конечностей (корсеты, туторы и другое);
* физиотерапия, эрготерапия, физическая терапия и специальные сиденья могут уменьшить развитие контрактур суставов и сколиоза. Дыхательные упражнения;
* респираторная поддержка, в том числе ИВЛ (неинвазивная через маску или инвазивная через трахеостому), может понадобиться на дому при прогрессировании болезни;
* кормление через зонд или гастростому необходимо при прогрессировании проблем с глотанием;
* медикаментозная поддержка (в том числе обезболивание) и специализированное питание.