

ПАТОФИЗИОЛОГИЯ ТЕЧЕНИЯ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ 1 ТИПА

© Богомолова Елизавета Михайловна

Научный руководитель: д.м.н., доцент Булатецкий С.В.

Кафедра патофизиологии

ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Контактная информация: Богомолова Елизавета Михайловна — студентка 3 курса, педиатрический факультет.

E-mail: lizzka19@mail.ru

Ключевые слова: спинальная мышечная атрофия, SMN-белок, α -мотонейрон

Актуальность исследования: за последние десятилетия генетика достигла чрезвычайно высокого этапа развития. Огромное количество значимых открытий было сделано во всех аспектах данной науки, в том числе в области молекулярной биологии. В клинической практике становятся доступнее молекулярно-генетическая диагностика орфанных заболеваний, например, таких как спинальная мышечная атрофия. Исследования патофизиологических процессов данного заболевания также внесли большой вклад в развитие представлений о спинальной мышечной атрофии (СМА). Сведения о патогенезе спинальной мышечной атрофии на макро- и микроуровнях способствовали созданию лечения.

Цель исследования: подробно изучить патогенетические основы течения спинальной мышечной атрофии 1 типа, проследить связь между генетическими и патофизиологическими аспектами данного заболевания.

Материалы и методы: обзор научных статей отечественных и зарубежных авторов, имеющих в свободном доступе.

Результаты: спинальная мышечная атрофия 1 типа или болезнь ВерднигаГоффмана представляет собой наследственное дегенеративное заболевание, дебютирующее в возрасте 6 месяцев. При данной форме заболевания ранний, иногда антенатальный, дебют заболевания предполагает, что в данном случае имеют место дефекты нейрогенеза. Развитие СМА типа связано с генетически детерминированным снижением количества SMN-белка. Белок выживаемости нейронов (survival motor neuron) локализуется в различных структурах α -мотонейронов: в цитоплазме, в ядрах, в аксонах, а также в пресинаптической мембране. Наиболее изученной функцией SMN является биогенез сплайсосомных малых ядерных рибонуклеопротеидов. Изменение структуры SMN-белка, его недостаток в ядерных структурах ведёт к нарушению процесса сплайсинга РНК и, как следствие, нарушению экспрессии генов, что в свою очередь может запустить процесс апоптоза мотонейрона. На уровне аксонов также происходят патологические изменения: чрезмерное ветвление, снижение скорости роста, уменьшение размеров, формирование аномальных пресимпатических терминалей аксонов двигательных нейронов. Вышеперечисленные процессы приводят к гибели α -мотонейронов передних рогов спинного мозга. Происходит нарушение передачи высшей моторной информации на скелетные мышечные волокна. Недостаточная иннервация мышц приводит к их выраженной атрофии с потерей мышечной силы и деградацией двигательных навыков. В случае со СМА 1 типа больной ребёнок теряет все навыки, полученные в первые полгода жизни: удерживать голову, сидеть, переворачиваться.

Выводы: 1. На основании данных изученных материалов можно утверждать о том, что при спинальной мышечной атрофии 1 типа происходит повреждение двигательной единицы, которое приводит к параличу мышц. 2. Спинальная мышечная атрофия на данном этапе развития науки и медицины может быть диагностирована молекулярно-генетического анализа гена SMN

Литература

1. Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по диагностике и лечению спинальных мышечных атрофий у детей (Утверждены на заседании профильной комиссии в рамках XII Российского конгресса «Инновационные технологии в педиатрии и детской хирургии»). / Под ред. Влодавца Д.В., Харламова Д.А., Артемьевой С.Б., Белоусовой Е.Д. — Октябрь 2013. — М., 2013.

2. Митьковский, В.Г. Спинальная мышечная атрофия. Клиникогенетическое обследование и прогноз у больной, планирующей беременность / В.Г. Митьковский, Н.Ю. Пономарёва, В.В. Макарова [и др.] // Клиническая практика. — 2019.
3. Arnold WD, Kassar D, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. Muscle Nerve. 2015;51(2):157–167.