**ЧТО ТАКОЕ СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ?**

Спинальная мышечная атрофия (СМА) – наследственное заболевание нервной системы, при котором из-за генетического нарушения происходит прогрессирующее поражение клеток нервной системы, отвечающих за работу скелетных мышц. СМА встречается у одного человека из 5000-10000. Больной ребенок рождается у двух здоровых родителей. При этом оба родителя являются носителями одной измененной копии гена SMN1. Риск рождения ребенка со СМА в таком браке составляет 25% при каждой беременности.  До рождения больного ребенка, либо до проведения специальных генетических тестов на определение носительства родители не могут знать о риске рождения ребенка со СМА.

**Как проявляется заболевание?**

Возраст появления первых симптомов варьируется от первых дней жизни до взрослого возраста в зависимости от типа СМА.  Основными симптомами являются мышечная слабость в руках, ногах и туловище, задержка двигательного развития, либо постепенная потеря имеющихся двигательных навыков. При самом тяжелом I типе СМА быстро развиваются нарушения дыхания и глотания. Чем раньше появляются симптомы, тем они тяжелее и быстрее прогрессируют. Психическое развитие людей со спинальной мышечной атрофией не нарушено.

**Какое существует лечение заболевания?**

На сегодняшний день существует несколько генотерапевтических препаратов, влияющих непосредственно на причину заболевания. Эффективность терапии напрямую зависит от возраста постановки диагноза СМА, и наилучшие результаты достигаются, если лечение начато до появления первых симптомов (досимптоматическая стадия болезни).

**Кто будет наблюдать ребенка в случае подтверждения диагноза?**

О заболевании расскажет врач-генетик во время первого визита семьи в центр. При подтверждении диагноза ребенок будет направлен на консультацию к врачу-неврологу ОДКБ.  Комплексное клиническое обследование будет проведено в неврологическом отделении ОДКБ. По результатам данного обследования будет выбрано наиболее подходящего лечение. В дальнейшем ребенок будет наблюдаться врачом-неврологом и другими специалистами.

Врач – генетик    назначит необходимые молекулярно-генетические обследования родителям и, в ряде случаев, другим близким родственникам, даст рекомендации  
по  планированию последующих беременностей в семье.