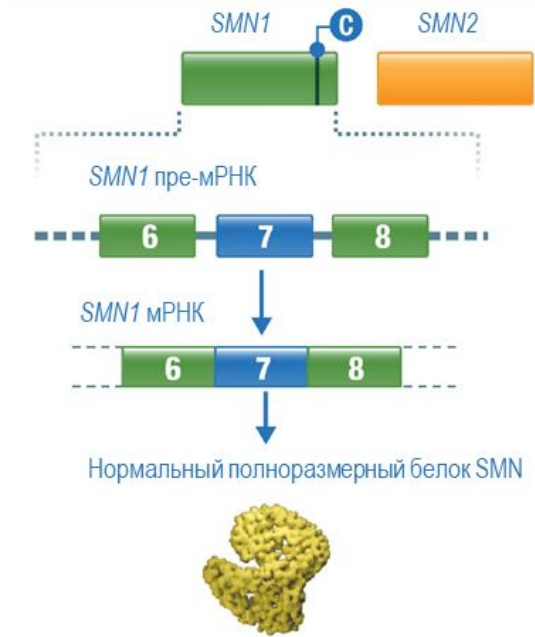
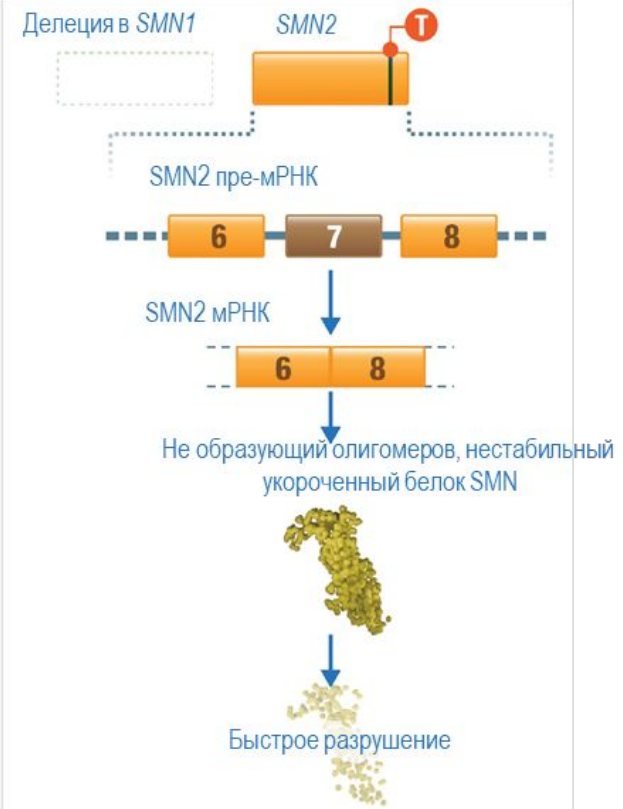


### Норма



Нормальный полноразмерный белок SMN

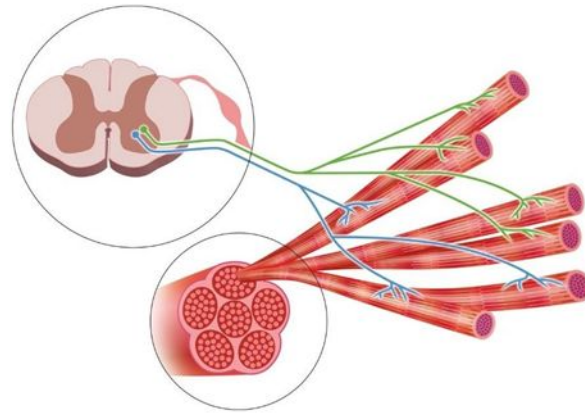
### СМА



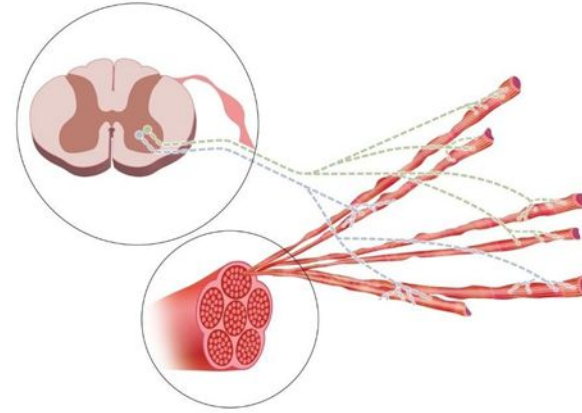
Не образующий олигомеров, нестабильный укороченный белок SMN

Быстрое разрушение

**Норма**



**Низкие уровни SMN**

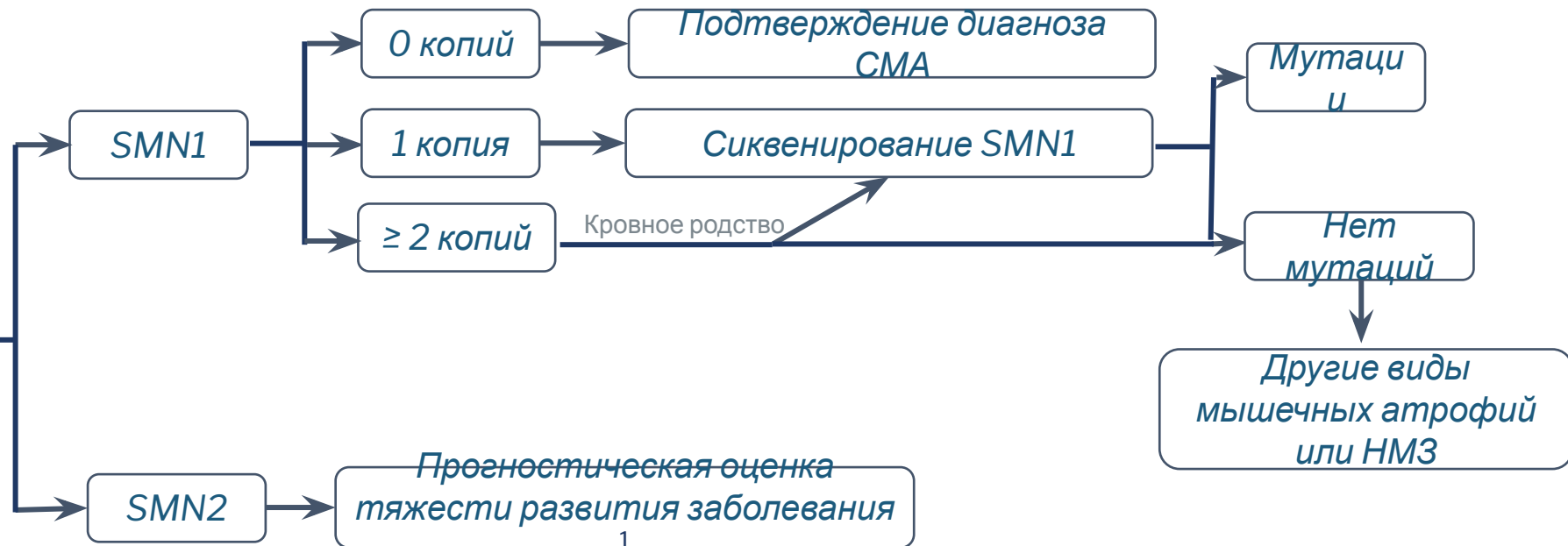


Подозрение на СМА

Тест на отсутствие SMN1  
MLPA или кПЦР

MLPA или кПЦР

- Принимать во внимание:
- Клинические симптомы
  - Семейный анамнез







Не способные сидеть

Тип 1



Способные  
сидеть

Тип 2

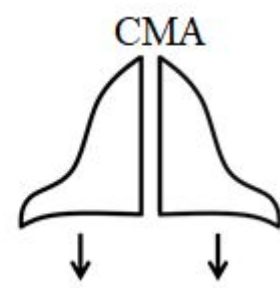
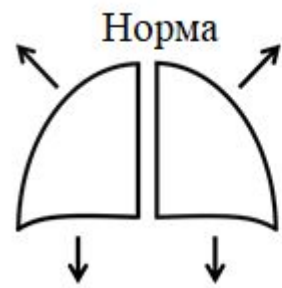


Способные  
ходить

Тип 3 (не амбулаторный)

Тип 3 (амбулаторный)









Пациенты неспособные сидеть

### СМА Тип 1

Оценка гиповентиляции (CO<sub>2</sub> на выдохе)  
Исследования дыхания во время сна или пневмограммы у всех пациентов с симптомами дыхательной недостаточности для определения, требуется ли начинать у пациента NIV  
Оценка проводится каждые 3 месяца



Пациенты способные сидеть

### СМА Тип 2

- Спирометрия (при возможности в зависимости от возраста и способности сотрудничать)
- Исследование дыхания во время сна или пневмограмма у всех пациентов с малейшим подозрением на симптомы ночной гиповентиляции
- Оценка проводится каждые 6 месяцев



### СМА Тип 3

Пациенты способные ходить

- Клинический осмотр
- Оценка способности откашливать
- Исследование дыхания во время сна для раннего определения симптомов ночной гиповентиляции

- Физический осмотр
- Оценка гастроэзофагального рефлюкса



## Поддержание выведения отделяемого из дыхательных путей

- Поддержание выведения отделяемого из дыхательных путей. Отсасывание через ротовую полость.
- Физиотерапию или респираторную терапию следует начинать немедленно.
- Мануальная терапия грудной клетки. Устройство поддержки кашля.



## Вентиляция

- Поддержка проходимости дыхательных путей с двухуровневой NIV у пациентов с симптомами дыхательной недостаточности.
- Интерфейсы для NIV должен подбирать подготовленный физиотерапевт, необходимо два интерфейса с разными точками контакта с кожей.



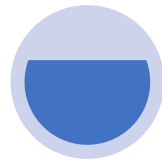
## Медикаментозная терапия

- Бронходилататоры небулайзерного распыления при астме.
- Не следует долговременно назначать муколитические средства.
- Стандартные прививки, паливизумаб через 24 месяца, вакцинация от гриппа по достижении возраста 6 месяцев.



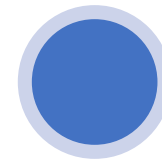
## Поддержание выведения отделяемого из дыхательных путей

- Поддержание выведения отделяемого из дыхательных путей + мануальная физиотерапия грудной клетки



## Вентиляция

- Поддержка проходимости дыхательных путей с двухуровневым NIV у пациентов с симптомами дыхательной недостаточности.
- Интерфейсы для NIV должен подбирать подготовленный физиотерапевт, необходимо два интерфейса с разными точками контакта с кожей.



## Медикаментозная терапия

- Бронходилататоры небулайзерного распыления при астме или положительном ответе на бронходилататоры.
- Не следует долговременно назначать муколитические средства.
- Стандартные прививки, паливизумаб через 24 месяца, вакцинация от гриппа



## Поддержание выведения отделяемого из дыхательных путей

- Проактивное вмешательство не требуется
- Поддерживающая терапия при необходимости



## Вентиляция

- Проактивное вмешательство не требуется
- Поддерживающая терапия при необходимости



## Медикаментозная терапия

- Стандартные прививки, ежегодная вакцинация против гриппа и пневмококковой инфекции.



Клиническая оценка  
позвоночника

Рентген позвоночника

Искривления угла  
Кобба менее  
15-20°

Искривления угла  
Кобба более 15-20° -  
выпрямление и  
наблюдение

Искривления угла Кобба более  
50° - рассмотрение  
хирургического вмешательства  
с вовлечением  
мультидисциплинарной  
команды

Для детей, не достигших  
скелетной зрелости,  
рассмотрение  
хирургических методов не  
влияющих на рост

Для зрелых пациентов,  
рассмотрение хирургической  
фиксации позвоночника



Пациенты неспособные сидеть



Пациенты способные сидеть