

ко отягощённый пренатальный (беременность матери с воздействием алкоголя и табакокурения) и постнатальный (осложнённые роды с асфиксией умеренной степени, задержка психомоторного развития), а также семейный анамнез (брат со СМА) указывают на высокий риск развития неврологической патологии. Дебют: позднее начало самостоятельной ходьбы (1,5 года) и прогрессирование двигательных нарушений — типичные симптомы СМА. Функциональная оценка: HFMSE 45/66 баллов и MFM 64% отражают уровень функциональных возможностей ребёнка на момент постановки диагноза. С 10.11.2021 больная получает терапию нурсинерсеном, ежедневно выполняет гимнастические упражнения и проходит курсы реабилитации 1 раз в год, лечение в отделении медицинской реабилитации 2 раза в год.

Заключение. У ребёнка 8 лет со СМА 3-го типа, получающего медикаментозную терапию и проходящего программу медицинской реабилитации, отмечается положительная динамика в отношении прогрессирования заболевания.

* * *

* * *

СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ 3-го ТИПА У РЕБЁНКА 8 ЛЕТ

Степанян К.Ю., Вандич И.В.

**Научные руководители: доктор мед. наук,
доцент Н.Ю. Крутикова, канд. мед. наук, доцент
Е.А. Кислякова**

Смоленский государственный медицинский университет
Минздрава России, Смоленск, Россия

Ключевые слова: *клинический случай; дети; спинальная мышечная атрофия; диагностика*

Актуальность. Спинальная мышечная атрофия (СМА) представляет собой насущную проблему современной педиатрии и нейрогенетики, её изучение крайне актуально в связи с необходимостью совершенствования методов ранней диагностики, подходов к патогенетической терапии и разработки эффективных программ реабилитации.

Описание клинического случая. Девочка, 8 лет, с диагнозом СМА, тип 3 (G12.1). Опекун девочки 2018 г. рождения обратилась к неврологу с жалобами на тремор рук больной, частые падения и «утиную» походку у ребёнка в возрасте 1 год 10 мес. На основании клинической картины, данных электронейромиография и молекулярно-генетического исследования (делеция экзона 7 гена *SMN1* в гомозиготном состоянии) установлен диагноз: СМА, 3 тип. По данным анамнеза: ребёнок доношен, оценка по шкале Апгар 6/8 баллов, одна-