

DOI 10.58351/2949-2041.2026.31.2.016

**Цыганова Маргарита Александровна,**  
Студентка, ФГБОУ ВО МЗ РФ ЯГМУ

**Семенова Светлана Викторовна**  
врач неонатолог отделения патологии новорожденных и недоношенных детей  
Областная детская больница (Областной перинатальный центр)

**Белозерова Лариса Николаевна**  
врач функциональной диагностики  
Областная детская больница (Областной перинатальный центр)

**Кузьмина Дарья Алексеевна,**  
Ординатор, ФГБОУ ВО МЗ РФ ЯГМУ

Научный руководитель:  
**Поликарпова Ирина Ивановна**  
канд. мед. наук, доцент кафедры госпитальной педиатрии ЯГМУ  
ФГБОУ ВО МЗ РФ ЯГМУ

## **КРИТИЧЕСКОЕ СОЧЕТАНИЕ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ I ТИПА И СЛОЖНОГО ВРОЖДЕННОГО ПОРОКА СЕРДЦА У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ И АНАЛИЗ ТЕРАПЕВТИЧЕСКИХ ПОДХОДОВ**

**Аннотация.** В статье представлен сложный клинический случай фатального течения спинальной мышечной атрофии (СМА) I типа у ребенка с отягощенным перинатальным анамнезом и коморбидной кардиологической патологией. Подробно описаны этапы интенсивной терапии, включая лечение рисдипламом с 5 месяцев, которое не привело к положительной динамике в неврологическом статусе

**Ключевые слова:** Спинальная мышечная атрофия, СМА I типа, мутация в гене, аутосомно-рецессивный тип наследования, рисдиплам, бульбарные нарушения, врожденный порок сердца, неонатология, дыхательная недостаточность, клинический случай

### **Введение**

Спинальная мышечная атрофия (СМА) – одно из наиболее частых моногенных заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное мутациями в гене *SMN1* (5q13.2). Частота встречаемости составляет 1 на 6000–10000 новорожденных [9]. I тип СМА (болезнь Верднига-Гоффмана) является наиболее тяжелой формой, манифестирующей на первом году жизни и без патогенетического лечения приводящей к летальному исходу в возрасте до 2 лет из-за дыхательной недостаточности и бульбарных нарушений.

Врожденные пороки сердца (ВПС) встречаются в популяции с частотой около 1% и редко ассоциированы со СМА, что делает их сочетание казуистическим [3]. Наличие критического ВПС у пациента с фатальной нейромышечной патологией создает порочный круг: гипоксемия на фоне порока усугубляет мышечную слабость, а невозможность эффективного кашля и вентиляции легких способствует развитию тяжелых респираторных инфекций и ателектазированию [7]. В последние годы патогенетическая терапия (нусинерсен, рисдиплам, онасемноген абепарвовек) кардинально изменила прогноз для пациентов со СМА [2]. Однако эффективность терапии в условиях тяжелой коморбидной патологии изучена недостаточно [6].

**Цель данной работы** – представить клиническое наблюдение пациента с сочетанием СМА I типа и сложного ВПС, проанализировать диагностический и лечебный алгоритмы, а также обсудить факторы, повлиявшие на фатальный исход.



## Описание клинического случая

**Пациент:** Мальчик К., 2023 года рождения.

**Анамнез жизни и перинатальный период.** Ребенок от 3-й беременности (1-я – замершая беременность на сроке 14 недель, 2- роды), протекавшей с токсикозом в I триместре и перенесенной COVID-19-инфекцией на сроке 7 недель. У матери: аутоиммунный тиреоидит, гипотиреоз, артериальная гипертензия в анамнезе. Пренатальный кариотип плода – норма [5]. Роды I, срочные, путем планового кесарева сечения (тазовое предлежание) на сроке 39 недель. Масса тела при рождении 2600 г (дефицит массы 1-й степени), длина 49 см. Оценка по шкале Апгар крайне низкая – 3/4/4/5 баллов. С рождения отмечалась тяжелая депрессия дыхания и неврологическая симптоматика (атония, арефлексия), потребовавшая проведения первичной реанимации с интубацией трахеи и переводом на ИВЛ.

**Клиническая картина и диагностика.** При поступлении в ОРИТН обращали на себя внимание стигмы дисэмбриогенеза: деформации кистей и стоп, контрактуры в лучезапястных и локтевых суставах, асимметрия грудной клетки. Неврологический статус: синдром угнетения ЦНС, отсутствие сосательного и глотательного рефлексов, в последующем – эквиваленты судорог (фасцикуляции языка, остановка взора).

В первые сутки жизни при Эхо-КС выявлен сложный комбинированный ВПС: ДМПП по типу единого предсердия (рудимент перегородки 2 мм), ЧАДЛВ (правая легочная вена впадает в правое предсердие), множественные мышечно-трабекулярные ДМЖП, открытый артериальный проток (ОАП) 3 мм. В динамике отмечалось расширение правых отделов сердца и формирование умеренного стеноза клапана легочной артерии с градиентом давления до 28–32 мм рт. ст. Консультация в НМИЦ ССХ им. Бакулева: в экстренном кардиохирургическом лечении пациент не нуждался.

**Молекулярно-генетическая диагностика.** В возрасте 3,5 месяцев получен результат анализа на наличие экзонов 7 и 8 гена *SMN1*: зарегистрирована делеция экзонов 7-8 гена *SMN1* в гомозиготном состоянии, что является причиной проксимальной спинальной мышечной атрофии 5q (I типа) [1, 5].

**Динамика состояния и лечение.** Течение заболевания характеризовалось полной зависимостью от респираторной поддержки. Многократные попытки перевода на спонтанное дыхание (НСРАР) заканчивались развитием ателектазов (верхняя доля правого, затем левого легкого) и десатурацией. На 14-е сутки жизни констатируется отсутствие сосательного и глотательного рефлексов (псевдобульбарный синдром), что потребовало длительного зондового питания [1]. Ребенок медленно восстанавливал массу тела, отмечалась тяжелая постанатальная белково-энергетическая недостаточность, что соответствует современным представлениям о нутритивной поддержке критических новорожденных [4, 8].

Инфекционные осложнения были представлены вентилятор-ассоциированной пневмонией (*Achromobacter denitrificans*), что требовало многократной смены антибактериальной терапии (меронем, цефоперазон/сульбактам, ванкомицин). На фоне сохраняющейся потребности в ИВЛ в возрасте 1,5 мес. выполнена операция наложения трахеостомы.

Неврологический статус прогрессивно ухудшался по данным нейросонографии и МРТ выявлена прогрессирующая атрофия вещества головного мозга, расширение ликворных пространств. На ЭЭГ регистрировалась задержка формирования основной активности, очаговая эпилептиформная активность. Офтальмологом диагностирована частичная атрофия зрительного нерва.

В возрасте около 5 месяцев начата патогенетическая терапия СМА пероральным препаратом ридиплам в дозе 0,2 мг/кг/сут. На фоне терапии, по данным клинических наблюдений, не отмечалось существенной положительной динамики в неврологическом статусе, однако сохранялась стабильность гемодинамики и усвоение энтерального питания. С конца августа проводилась коррекция сердечной недостаточности (каптоприл, фуросемид, верошпирон).



**Терминальный период.** состояние ребенка резко ухудшилось на фоне гипертермии до 39,6 °С, резистентной к антипиретикам. В клиническом анализе крови – нейтрофильный лейкоцитоз, повышение СРБ (3 мг/л). Несмотря на начатую антибактериальную терапию, гипертермия достигла 40,8 °С, сопровождаясь нарастанием брадикардии. В 14:00 зафиксирована выраженная брадикардия (ЧСС <60/мин). Проведенные в течение 30 минут реанимационные мероприятия эффекта не возымели. В 14:30 констатирована биологическая смерть.

#### **Заключительный клинический диагноз.**

□ **Основное заболевание:** Спинальная мышечная атрофия I типа 5q (гомозиготная делеция экзонов 7-8 гена *SMN1*).

□ **Осложнения основного заболевания:** Дыхательная недостаточность III ст. Пневмония (неуточненная). Псевдобульбарный синдром. Кахексия (тяжелая белково-энергетическая недостаточность). Носитель трахеостомы.

□ **Сопутствующие заболевания:** Врожденный порок сердца: ДМПП (единое предсердие), частичный аномальный дренаж легочных вен, множественные мышечные ДМЖП. Врожденные костно-мышечные деформации. Маловесный к сроку гестации.

#### **Обсуждение**

Данный клинический случай представляет собой уникальное наблюдение течения СМА I типа в сочетании с гемодинамически значимым ВПС [3, 7]. Ранняя неонатальная манифестация с дыхательной недостаточностью и мышечной гипотонией характерна для СМА I типа, однако наличие сложного ВПС значительно утяжеляло состояние и затрудняло дифференциальную диагностику причин респираторного дистресса.

Важно отметить, что низкие баллы по шкале Апгар и ранняя дыхательная недостаточность могли быть обусловлены как нейромышечной слабостью, так и гипоксемией на фоне порока со сбросом крови [7]. Отсутствие сосательного и глотательного рефлексов с первых недель жизни является типичным для СМА I типа и требует раннего начала нутритивной поддержки для предотвращения трофологической недостаточности, которая усугубляет слабость дыхательной мускулатуры [8].

Начало патогенетической терапии ридипламом в возрасте 5 месяцев, хотя и соответствует мировым стандартам для симптоматических пациентов [6], состоялось относительно поздно. Исследования показывают, что максимальная эффективность терапии СМА достигается при ее старте в пресимптоматическом периоде или в первые недели жизни [10]. В данном случае, учитывая тяжесть коморбидного фона, даже своевременно начатая терапия ридипламом (позволившая, по данным исследований FIREFISH, достичь 81% выживаемости без постоянной вентиляции к 5 годам) [2, 6] не смогла предотвратить фатальный исход.

Летальный исход развился на фоне инфекционного эпизода, сопровождавшегося гипертермией. Для пациентов со СМА характерна термолабильность, а присоединение инфекции приводит к быстрой декомпенсации дыхательной мускулатуры. В данном случае декомпенсация была молниеносной и резистентной к терапии, что, вероятно, связано с исходно низкими функциональными резервами (кардиальными и респираторными). Инфекционный процесс, возможно, спровоцировал не только дыхательную, но и острую сердечно-сосудистую недостаточность на фоне имеющегося ВПС [3, 7].

#### **Заключение**

Представленное клиническое наблюдение демонстрирует крайне тяжелое течение сочетанной патологии – спинальной мышечной атрофии I типа и сложного врожденного порока сердца. Тандем этих заболеваний с первых минут жизни привел к развитию полиорганной недостаточности, потребовал сложной респираторной и нутритивной поддержки и, несмотря на применение современной патогенетической терапии, закончился летальным исходом при интеркуррентной инфекции. Данный случай подчеркивает важность мультидисциплинарного подхода (неонатолог, невролог, кардиолог, реаниматолог) и



необходимость дальнейшего изучения эффективности патогенетической терапии СМА у пациентов с тяжелыми коморбидными состояниями [6, 10]. Ранняя (желательно неонатальная) диагностика СМА с помощью программ расширенного неонатального скрининга могла бы позволить начать терапию на досимптоматической стадии [5], однако и в этом случае наличие критического ВПС остается серьезным фактором, ухудшающим прогноз [3].

#### **Список литературы:**

1. Shaw G. Risdiplam Shows Strong Efficacy in Infants with Type 1 Spinal Muscular Atrophy. *Neurology Today*. 2025.
2. Radiopaedia. Complex congenital heart disease: DORV, Malposed great arteries, VSD, PDA, PAPVR, Persistent left SVC & Interrupted IVC. Case study.
3. Журнал Неонатология: новости, мнения, обучение. Протокол проведения парентерального питания у новорожденных.
4. Medthority. Five-year data for Evrysdi (risdiplam) show the majority of treated children with a severe form of spinal muscular atrophy (SMA) achieved or maintained the ability to sit, stand or walk. 2024.
5. Radiopaedia. Dextrocardia, DORV, VSD, persistent left SVC & PAPVR. Case study.
6. Moltu SJ, et al. Nutritional Management of the Critically Ill Neonate: A Position Paper of the ESPGHAN Committee on Nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2021;73 (2):274-289.
7. Быков Ю.Н., и др. Клинический случай болезни Кугельберга-Веландера (спинальной мышечной атрофии III типа). *Байкальский медицинский журнал*. 2024;3 (1):45-52.
8. 2 Minute Medicine. Presymptomatic treatment of spinal muscular atrophy with risdiplam leads to improved functional outcomes. 2025

