

Генетичні зміни картовані у хромосомній ділянці 5q11.2-q13.3 із залученням гена SMN виявлені у хворих СМА з частотою 80-98% залежно від типу СМА чи етні. У 27-37% хворих СМА виявлені гомозиготні делеції 5-го і 6-го екзонів гену NAIP. У гена, що відповідає за SMN-білок, який підтримує нормальне скорочення м'яз. мускулатури органів черевної порожнини, голови, шиї, дихальних м'язів. 95% СМ SMN1.

Специфічного лікування не існує, використовується симптоматична терапія.

6. Докази того, що наявні підходи до медичної допомоги при даному захворюванні або в Україні відсутні галузеві стандарти медичної допомоги при спадкових м'язови реабілітаційна допомога обмежується переважно масажем та лікуваль ортопедичного взуття, в той час як необхідні стандартизовані підходи щодо ре діагностики порушень з боку серцево-судинної системи, питань харчування таких застосуванням сучасних корсетів та ортезів, ортопедичного взуття, психологіч введенням нових спеціальностей, таких як фізичний терапевт, ерготерапевт, є нео реабілітаційної допомоги дітям відповідно до їх функціональних можливостей.
7. Перелік переваг, що надасть розробка та впровадження клінічних настанов Врегулювання медичної допомоги при даній патології.
8. Характеристика цільової популяції, на яку спрямовані клінічні настанови, зокрема па Пацієнти: діти; представники лікарських спеціальностей: лікарі-педіатри, лікарі з лікарі-генетики, лікарі-неврологи дитячі, лікарі – кардіологи дитячі, лікарі – гас хірурги дитячі, лікарі-ортопеди дитячі, лікарі-анестезіологи дитячі, лікарі лі терапевти, ерготерапевти.
9. Перелік аспектів профілактики, діагностики, лікування зазначеного захворювання клінічні настанови, зі вказівкою відповідної медичної допомоги (первинної, вторинні Оптимальні діагностичні та терапевтичні підходи до ведення спадкової м'язової ап
10. Перелік медичних спеціальностей, представники яких повинні взяти участь в розробі лікарі-педіатри, лікарі загальної практики-сімейні лікарі, лікарі-генетики, лік кардіологи дитячі, лікарі –гастроентерологи дитячі, лікарі-хірурги дитячі, л анестезіологи дитячі, лікарі лікувальної фізкультури.
11. Приблизна оцінка кількості і якості доказів, накопичених за час формування за: клінічні настанови з відповідним бібліографічним списком Наявні докази щодо ефективності раннього скринінгу СМА та раннього втручання.
12. Опис клінічних настанов, рекомендацій і систематичних оглядів, створених за цією і
  1. Evidence-based guideline summary: Evaluation, diagnosis, and management of congenital muscular atrophy. American Academy of Neurology. 2015
  2. British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuromuscular disease. British Thoracic Society. 2012
  3. Population Carrier Screening for Spinal Muscular Atrophy. A Position Statement. American Academy of Pathology. 2011
  4. Carrier testing for spinal muscular atrophy. American college of Medical Genetics. 2010
  5. Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Muscular Dystrophies. Ching Anne Rutkowski at al. 2010
  6. Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. Ching H. W Bertini at al. 2007