

Додаток
до листа
від _____
№ _____

КОПІЯ

Заявка на адаптацію клінічних настанов,
розроблених за принципами доказової медицини,
та розробку медико-технологічних документів

1. Контактна відповідальна особа: прізвище, ім'я, по батькові, науковий ступінь, в' телефон, факс, e-mail
Танцюра Людмила Миколаївна
керівник відділу дитячої психоневрології та нейрогенетики Інституту неврології, психіатрії та наркології НАМН України, д.мед.н. (м. Харків)
тел.057-771-68-55, 050-301-03-94
e-mail: tantsura@ukr.net

2. Назва теми
Прогресуючі м'язові дистрофії. Спинальна м'язова атрофія.

3. Короткий опис проблеми. Актуальність для України
Спинальні м'язові атрофії (СМА) – група тяжких спадкових генетично-дет характеризуються прогресуючою дегенерацією мотонейронів передніх рогів спи прогресивного розвитку слабкості м'язів та їх атрофії.
Спинальна м'язова атрофія має різні прояви залежно від типу, але для всіх харак м'язів та втрата рухомості. Спершу уражаються проксимальні м'язи та м'язи лег бути ураженими, особливо на ранніх формах захворювання. СМА є найбільш по смерті дітей.
В Україні регулювання медичної допомоги при даній патології відсутнє. Актуальні уніфікованого клінічного протоколу надання медичної допомоги дітям зі спи обумовлена Державною цільовою програмою "Надання допомоги хворим на рід Україні" на 2012-2017 рр. розроблена відповідно до постанови Кабінету Міністрів "Про затвердження Порядку розроблення та виконання державних цільових п розробити та затвердити необхідні нормативні документи.

4. Дані про групи, організації або установи, що підтримують пропозицію
 1. Інституту неврології, психіатрії та наркології НАМН України
 2. Національна медична академія післядипломної освіти імені П.Л. Шупика
 3. ДЗ «Український медичний центр реабілітації дітей з органічним ураженням нерв
 4. ДУ «Інститут педіатрії, акушерства та гінекології НАМН України»

5. Короткий опис історії і стан питання, яке пропонується висвітлити в клінічних наста
Вперше СМА описали у 1891 р. Werdning та у 1892 р. Hoffmann. У 1995 р. Хансен лок за розвиток хвороби.
Поширеність усіх форм СМА -1:6-10 тис немовлят. Носієм захворювання є кожна СМА автосомно-рецесивний (АР), автосомно-домінантний (АД), Х-зчеплений;
Найбільш часта форма – рання дитяча з АР-типом успадкування.
