

Клинические рекомендации

Нервно-мышечный сколиоз (состояния)

Кодирование по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем: M41.4 Нервно-мышечный сколиоз. Сколиоз вследствие церебрального паралича, атаксии Фридрейха, полиомиелита и других нервно-мышечных нарушений

Возрастная группа: Дети и взрослые

Год утверждения: 202_

Разработчик клинической рекомендации:

- **Ассоциация травматологов-ортопедов России (АТОР)**
- **Российская ассоциация хирургов-вертебрологов**

Оглавление

Оглавление	2
Список сокращений.....	4
Термины и определения.....	6
1. Краткая информация по заболеванию или состоянию (группе заболеваний или состояний)	9
1.2 Этиология и патогенез заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний).....	9
1.3 Эпидемиология заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)..	10
1.4 Особенности кодирования заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний) по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем	11
1.5 Классификация заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)..	12
1.6 Клиническая картина заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний).....	14
2. Диагностика заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний), медицинские показания и противопоказания к применению методов диагностики.....	17
2.1 Жалобы и анамнез	17
2.2 Физикальное обследование.....	19
2.3 Лабораторные диагностические исследования.....	20
2.4 Инструментальные диагностические исследования	20
2.5 Иные диагностические исследования.....	24
3. Лечение, включая медикаментозную и немедикаментозную терапии, диетотерапию, обезболивание, медицинские показания и противопоказания к применению методов лечения	24
3.1 Консервативное лечение	24
3.2 Хирургическое лечение.....	26
3.3 Иное лечение	28
4. Медицинская реабилитация, медицинские показания и противопоказания к применению методов реабилитации	29

5. Профилактика и диспансерное наблюдение, медицинские показания и противопоказания к применению методов профилактики.....	29
6. Организация медицинской помощи	30
7. Дополнительная информация (в том числе факторы, влияющие на исход заболевания или состояния)	31
Критерии оценки качества медицинской помощи	33
Список литературы.....	34
Приложение А1. Состав рабочей группы по разработке и пересмотру клинических рекомендаций.....	44
Приложение А2. Методология разработки клинических рекомендаций	45
Приложение Б1. Алгоритмы действий врача.....	47
Приложение Б1. Анестезиологическое ведение пациентов с нейромышечными заболеваниями.....	48
Приложение В. Информация для пациента	52
Приложение Г1-ГN. Шкалы оценки, вопросники и другие оценочные инструменты состояния пациента, приведенные в клинических рекомендациях.....	53

Список сокращений

- МНО - международное нормализованное отношение.
- АЛТ – аланинаминотрансфераза.
- АСТ – аспаратаминотрансфераза.
- БИПАП – от англ. Biphasic Positive Airway Pressure, ВРАР, ВiРАР.
- ВАШ – визуально-аналоговая шкала Борга.
- ДАГ – дистрофин-ассоциированный гликопротеиновый комплекс.
- ДН – дыхательная недостаточность.
- ДНК – дезоксирибонуклеиновая кислота.
- ЖЕЛ – жизненная емкость легких.
- ИАПФ – ингибитор ангиотензин-превращающего фермента.
- ИВЛ – инвазивная вентиляция легких.
- кДа – килодальтон.
- КТ – компьютерная томография.
- КФК – креатинфосфокиназа (синоним – креатинкиназа).
- КЩС – кислотно-щелочной состав крови.
- ЛДГ – лактатдегидрогеназа.
- МРТ – магнитно-резонансная томография.
- НИВЛ – неинвазивная вентиляция легких.
- ОФВ1 – объем форсированного выдоха за первую секунду маневра форсированного выдоха.
- ПДЕ – потенциалы двигательных единиц.
- ПМДД – прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна.
- ПМДБ – прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера.
- ПСВ – пиковая скорость выдоха.
- ПСК – пиковая скорость кашля.
- ПФМ - программа физического менеджмента.
- РНК – рибонуклеиновая кислота.
- СИПАП – от англ. Constant Positive Airway Pressure, СРАР.
- СМА – спинальная мышечная атрофия.
- СМА I - спинальная мышечная атрофия, тип I.
- ТСР – технические средства реабилитации.
- ФЖЕЛ – функциональная жизненная емкость легких.
- УУР – уровень убедительности рекомендаций.

УДД – уровень достоверности доказательств.

ЭКГ – электрокардиография.

ЭМГ – электромиография.

ЭНМГ – электронейромиография.

ЭХО-КГ – эхокардиография.

MLPA – мультиплексная амплификация лигированных зондов (от англ. Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification).

NIPPV – неинвазивная вентиляция легких положительным давлением (от англ. Noninvasive Positive Pressure Ventilation).

HFMSE – «Hammersmith Function Motor Scale Expanded», шкала функциональной двигательной активности Хаммерсмита для больных СМА.

RULM – «Revised Upper Limb Module», пересмотренный модуль оценки моторной функции верхних конечностей при СМА.

MFM – «Motor Function measure», шкала для оценки двигательной функции у больных с нервно-мышечными заболеваниями.

6MWT – «6 minute walk test», тест 6-минутной ходьбы.

ADL – «activities of daily living», повседневная жизнь (активность).

Термины и определения

Нервно-мышечные болезни (НМБ) - обширная группа генетических гетерогенных заболеваний, основными клиническими проявлениями которых являются слабость и атрофии различных групп мышц.

Гиперкифоз - превышение границы нормальных параметров грудного отдела позвоночника в сагиттальной плоскости ($>40^\circ$).

Гипокифоз - уплощение грудного кифоза за пределы нижней границы его нормальных параметров ($<20^\circ$), нобез формирования грудного лордоза.

Горб (gibbus) - островершинный угловой кифоз.

Кифоз - изменение формы сегмента позвоночника в сагиттальной плоскости с формированием деформации, выпуклостью, обращенной дорсально; аномальный кифоз.

Кифосколиоз - сочетание сколиотической деформации с истинным гиперкифозом. Ротационная деформация в сочетании с кажущимся кифозом не должна обозначаться этим термином.

Мышечная дистрофия - мышечная дистрофия Дюшенна и мышечная дистрофия Беккера являются X-сцепленными рецессивными расстройствами, характеризующимися прогрессирующей слабостью проксимальных мышц, вызванной дегенерацией мышечных волокон. Дистрофия Беккера имеет позднее начало и вызывает более легкие симптомы.

Спинальные мышечные атрофии (СМА) - группа наследственных заболеваний детского возраста, впервые описанных Werdnig в 1891 г. Заболевание проявляется симметричной атрофией нижних моторных нейронов передних рогов и корешков спинного мозга, что вызывает прогрессирующий паралич на фоне нарушения нервно-мышечной передачи.

Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q (СМА) – это тяжелое аутосомно-рецессивное нервно-мышечное заболевание, характеризующееся прогрессирующими симптомами вялого паралича и мышечной атрофии вследствие дегенерации α -мотонейронов передних рогов спинного мозга [1].

Амиотрофия (болезнь Фридрейха, болезнь Шарко-Мари-Тута, болезнь Руси-Леви): эквинусная деформация стоп («конская» стопа»), кифосколиоз; нарушение походки, почерка, дизартрия, слабость в ногах; нарушение и потеря слуха, нарушение глубокой чувствительности, мышечная атрофия постепенно нарастает, атрофия зрительного нерва, катаракта, нарушение функций тазовых органов, деменция, сахарный диабет, гипогонадизм, нарушения ритма, изменения предсердно-желудочковой и внутри желудочковой прово-

димости. Популяционная частота: 2,7:100000. Соотношение полов: не известно. Тип наследования: аутосомно-рецессивный [121].

Врожденные структурные миопатии — гетерогенная группа генетически детерминированных заболеваний с разными типами наследования и многообразием вариантов течения. Происходит нарушение функции мышц. Общими признаками врожденных структурных миопатий являются ранний дебют (с рождения или с первых месяцев жизни), генерализованная мышечная гипотония, снижение или отсутствие сухожильных рефлексов, атрофии мышц и структурные аномалии скелета. Как правило, не прогрессирующее течение.

Мышечные дистрофии представляют собой клинически неоднородную группу расстройств, которые все имеют общие клинические характеристики прогрессирующей мышечной слабости. Термин “дистрофия”, используемый в его самом строгом патологическом смысле, относится к хроническим и тяжелым миопатическим изменениям в мышцах. Большинство мышечных дистрофий имеют общие патологические признаки фиброза и замещения жировой ткани, особенно на поздних стадиях заболевания. Клинически и генетически разнообразная группа наследственных нарушений структуры поперечно-полосатой мускулатуры, в том числе и сердечной, характеризующихся прогрессирующей мышечной слабостью и истощением. Прогрессирующим двигательным дефицитом.

ДЦП – детский церебральный паралич.

ЦП – церебральный паралич.

Spina bifida – незаращение позвоночного канала за счет нарушения слияния дуг (spina bifida posterior) или тел (spina bifida anterior) позвонков.

Spina bifida aperta (открытое расщепление остистого отростка) – один из синонимов общего обозначения врожденных дефектов невральнoй трубки – комбинированных пороков развития позвоночного канала, спинного мозга и его оболочек: спинномозговых грыж, липоменингоцеле, и рахишизиса.

Spina bifida occulta (закрытое расщепление остистого отростка) – нарушение слияния дуг позвонков, не сопровождающееся формированием спинномозговой грыжи.

Risser тест – количественный тест, определяющий стадию оссификации эпифизов гребней подвздошных костей, который начинается в области передней верхней ости и продолжается в дорсальном направлении до задней верхней ости. Течение процесса определяет стадии костного созревания и продолжается в среднем в течение двух лет. По Risser гребень подвздошной кости делится на 4 части, и стадийность процесса выгладит следующим образом: Risser-0 (отсутствие тени эпифиза), Risser-1 (оссификация в пределах 25% гребня), Risser-2 (оссификация в пределах 50% гребня), Risser-3 (оссификация в

пределах 75% гребня), Risser-4 (полная оссификация гребня), Risser-5 (слияние эпифиза и тела подвздошной кости). Risser-4 соответствует завершению роста позвоночного столба.

GMFCS - международная система классификации моторных функций пациентов с ДЦП старше двух лет, которая оценивает общую функциональную активность пациента в привычной для него среде и степень ее ограничения. Принципиально важно, что оценивается именно повседневный уровень активности, а не максимально возможный, демонстрируемый только во время исследования.

MACS – Manual Ability Classification System, классификация нарушений функции руки.

CFCS – Communication Function Classification System, Шкала коммуникативных возможностей.

FMS – Functional Mobility Scale, Функциональная шкала двигательной активности.

EDACS –Eating and Drinking Ability Classification System, Шкала возможности энтерального питания.

КТ – компьютерная томография.

МРТ – магнитно-резонансная томография.

ЭНМГ – электронейромиография.

НМБ – нервно-мышечные болезни.

Коррекция и инструментальная фиксация позвоночника – хирургическое вмешательство, в ходе которого выполняется коррекция и стабилизация сегментов позвоночника фиксирующими устройствами.

1. Краткая информация по заболеванию или состоянию (группе заболеваний или состояний)

1.1 Определение заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

Нейромышечный сколиоз – трехплоскостная деформация позвоночника, является ортопедическим осложнением группы нервно-мышечных заболеваний «с нарушением проведения нервного импульса по нервному волокну, либо связанных с нарушением нейромышечной передачи» [2].

1.2 Этиология и патогенез заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

В зависимости от уровня поражения различают нейропатические и миопатические деформации позвоночника [3].

Первые, в свою очередь, подразделяются на заболевания с поражением первого мотонейрона и второго мотонейрона (рис. 1). К нейропатическим деформациям с поражением первого мотонейрона относят сколиозы у пациентов, страдающих детским церебральным параличом (ДЦП), сирингомиелией, опухолями центральной нервной системы. Деформации позвоночника с поражениями нижнего мотонейрона могут вызывать полиомиелит и другие миелиты вирусной этиологии, спинальные мышечные атрофии и другие заболевания. Как правило, деформация позвоночника при данной патологии носит прогрессирующий характер [4,5].

Миопатические деформации позвоночника могут наблюдаться при мышечных дистрофиях (миодистрофии Дюшена, мерозин-негативная мышечная дистрофия), миастении.

Также нейромышечный сколиоз (кифосколиоз) может развиваться как на фоне опухоли спинного мозга, так и после удаления последней без адекватной стабилизации позвоночника. [6]. При таких состояниях целесообразно говорить о денервационном или паралитическом (кифосколиозе). После хирургического лечения опухолей позвоночника возможно развитие деформации, сходной по характеру с постламинэктомической или посттравматической [7,8].

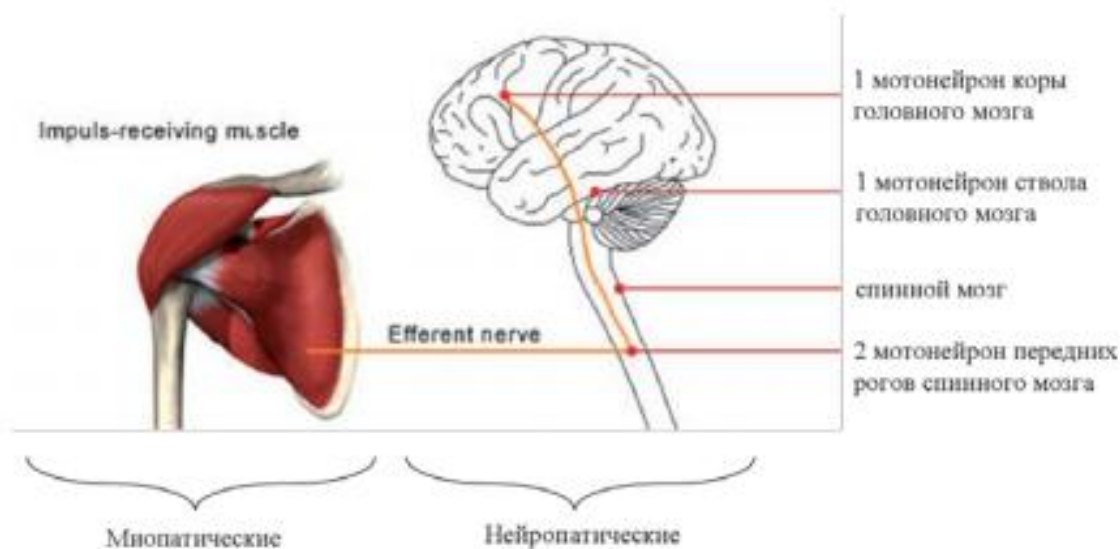


Рис. 1. Схема уровней поражения нервной системы на этапах проведения нервного импульса при различных видах нейромышечных сколиозов (из атласа Spine Surgery Information Portal, Prof .Dr. med. J. Harms).

1.3 Эпидемиология заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

Частота возникновения деформации позвоночника зависит от основного нейромышечного заболевания и серьезности его проявления [9].

Таблица 1. Распространенность деформаций позвоночника при нервно-мышечных заболеваниях

Распространенность деформаций позвоночника при нервно-мышечных заболеваниях	
Диагноз	Процент
Церебральный паралич	25
Полиомиелит	17-80
Миелодисплазия	60
Спинальная мышечная атрофия	67
Атаксия Фридрейха	80
Мышечная атрофия Дюшена	90
Травма спинного мозга (травма до 10 лет)	100

Суммарная распространенность нервно-мышечных болезней составляет примерно 1 на 3-3,5 тыс. населения в различных популяциях мира [10,11,12]. Сейчас в федеральном регистре РФ более 1200 пациентов, однако, если пересчитать данную статистику на численность населения РФ, то можно предположить, что в стране насчитывается около 48 тыс. больных с НМБ. Прогрессирующие мышечные дистрофии и спинальные амиотрофии являются наиболее распространенными заболеваниями из этой группы (13 - 33 больных на 100 тыс. населения и 10 больных на 100 тыс. населения соответственно [12]).

Распространенность проксимальной спинальной мышечной атрофии составляет 1 на 6000 - 10 000 новорожденных [13]. Данные по распространенности заболевания в РФ отсутствуют. Частота носительства заболевания – 1/40 – 1/50 в популяции в целом [14,15]. Поданным ФГБНУ МГНЦ МИНОБРНАУКИ России частота носительства СМА в России – 1/36 человек и расчетная частота встречаемости 1 на 5184 новорожденных [16].

Сколиоз широко распространен у детей с СМА 1 и 2 типа, частота заболеваемости составляет 60-90% с началом в раннем детстве [17,18].

Общая заболеваемость сколиозом в популяции ЦП варьируется от 21% до 76% в зависимости от серии и тяжести ЦП [11,12,19,20,21,22]. Кривые обычно меньше 40°, но величина сколиоза, зависит от тяжести ЦП [11]. Заболеваемость сколиозом увеличивается с возрастом и уменьшается с передвижением. Persson-Bunke M. et al. обнаружили, что риск развития сколиоза возрастает с увеличением возраста пациентов с ЦП и уровня GMFCS (у пациентов с ЦП с GMFCS IV – V имеется риск 50% клинически умеренного или тяжелого сколиоза в 18 лет) [20]. Hagglund G. et al. показали, что 8% пациентов с GMFCS V имели клинические признаки сколиоза в возрасте до 5 лет, а 75% пациентов с GMFCS VI имели деформацию позвоночника с углом Кобба $\geq 40^\circ$ к 20 годам [23].

Гиперлордоз поясничного отдела позвоночника или кифосколиоз грудного отдела позвоночника также часто встречаются при ЦП [22]. Естественная история прогрессирования сколиоза у пациентов с ЦП показала, что начало гибкой деформации позвоночника происходит в возрасте от 3 до 10 лет с быстрым прогрессированием до жесткого сколиоза [19]. Guet al. определили, что у пациентов с квадриплегией ЦП с деформацией $> 40^\circ$ к 12-летнему возрасту вероятность прогрессирования была выше, чем у пациентов с кривой $\leq 40^\circ$ к тому же возрасту [24].

Распространенность атаксии Фридрейха у представителей белой европеоидной расы оценивается от 1/20,000 до 1/50,000, сколиотическая деформация развивается у 60—79% пациентов [25].

У пациентов с МДД, которые не получают глюкокортикоиды, вероятность развития выраженного прогрессирующего сколиоза составляет приблизительно 90% [26,27], а вероятность компрессионного перелома позвонков, вызванного остеопорозом, мала. Показано, что ежедневная терапия глюкокортикоидами снижает риск развития сколиоза [28, 29], однако риск перелома позвонков возрастает [30, 31].

1.4 Особенности кодирования заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний) по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем

M41.4 – Нервно-мышечный сколиоз. Сколиоз вследствие церебрального паралича, атаксии Фридрейха, полиомиелита и других нервно-мышечных нарушений.

Комментарии: в настоящих клинических рекомендациях аспекты течения различных нервно-мышечных болезней рассматриваются только в рамках оценки рисков, аспектов предоперационного обследования, интра- и послеоперационного ведения пациентов.

1.5 Классификация заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

Наиболее полная этиологическая классификация сколиозов, кифозов и лордозов представлена Lonstein E.J. et al (1995) [32]:

I. Идиопатические

A. Инфантильные (от 0 до 3 лет):

1. саморазрешающиеся;
2. прогрессирующие.

B. Ювенильные (от 3 до 10 лет).

C. Подростковые (старше 10 лет).

II. Нейромышечные

A. Нейропатические:

1. На почве поражения верхнего мотонейрона:

- a. церебральный паралич;
- b. позвоночно-мозжечковая дегенерация:
 - 1) болезнь Friedreich;
 - 2) болезнь Charcot-Marie-Tooth;
 - 3) болезнь Roussy-Levy;

c. Сирингомиелия;

d. опухоль спинного мозга;

e. травма спинного мозга;

f. другие причины.

2. На почве поражение нижнего мотонейрона:

- a. полиомиелит;
- b. другие вирусные миелиты;
- c. травма;
- d. позвоночно-мышечные атрофии:
 - 1) болезнь Werdnig-Hoffmann;

- 2) болезнь Kugelberg-Welander;
- 3) миеломенингоцеле (паралитическое).
- 3. Дизаутономия (синдром Riley-Day).
- 4. Другие.
- В. Миопатические.
 - 1. Артрогрипоз.
 - 2. Мышечная дистрофия.
 - 3. Врожденная гипотония.
 - 4. Дистрофическая миотония.
 - 5. Другие.
- III. Врожденные
 - А. Нарушения формирования.
 - 1. Клиновидный позвонок.
 - 2. Полупозвонок.
 - В. Нарушения сегментации.
 - 1. Односторонние.
 - 2. Двусторонние.
 - С. Смешанные аномалии.
- IV. Нейрофиброматоз
- V. Мезенхимальная патология
 - А. Синдром Marfan.
 - В. Синдром Ehlers-Danlos.
 - С. Другие.
- VI. Ревматоидные заболевания
 - А. Ювенильный ревматоидный артрит.
 - В. Другие.
- VII. Травматические деформации
 - А. После перелома.
 - В. После хирургического вмешательства.
 - 1. Постламинэктомические.
 - 2. Постторакопластические.
- VIII. На почве контрактур вне позвоночной локализации
 - А. После эмпиемы.
 - В. После ожогов.
- IX. Остео хондродистрофические

- A. Дистрофический дварфизм.
 - B. Мукополисахаридоз (например, болезнь Morquio).
 - C. Спондилоэпифизарная дисплазия.
 - D. Множественная эпифизарная дисплазия.
 - E. Ахондроплазия.
 - F. Другие.
- X. На почве остеомиелита.
- XI. Метаболические нарушения.
- A. Рахит.
 - B. Несовершенный остеогенез.
 - C. Гомоцистинурия.
 - D. Другие.
- XII. На почве патологии пояснично-крестцового сочленения.
- A. Спондилолиз и спондилолистез.
 - B. Врожденные аномалии пояснично-крестцового сочленения.
- XIII. На почве опухоли.
- A. Позвоночного столба.
 - 1. Остеоид-остеома.
 - 2. Гистиоцитоз X.
 - 3. Другие.
 - B. Спинного мозга (см. нейромышечные сколиозы).

1.6 Клиническая картина заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

Клинические проявления деформации позвоночника при НМБ характеризуются формированием:

1. Сколиоза
2. Кифоза
3. Кифосколиоза
4. Поясничного гиперлордоза
5. Перекоса таза
6. Торсионной деформации грудной клетки

Основные особенности течения нервно-мышечных заболеваний представлены в таблице 2. [33,34].

Таблица 2. Основные особенности нейромышечных болезней [120]

Болезнь (частота встречаемости)	Начало (годы)	Наследование	Ожидаемая продолжительность жизни (годы)	Презентация	Прогрессирование слабости	Потеря способности двигаться (годы)
Мышечные дистрофии						
Дюшенна (1:4000 новорожденных мужского пола)	1,5-4	XR	20±4	Проксимальная мышечная слабость, нижние слабее, чем верхние конечности, разгибатели слабее, чем сгибатели, мышцы сердца и респираторной системы	Быстрое ухудшение от 5 до 13 лет, медленнее – после 14 лет	10±2,5
Беккера (4:100000 новорожденных мужского пола)	8,5±8,5	XR	23-89	Распространение подобно Дюшенна	Медленное ухудшение	25-58
Дистрофия Лейдена (частота не может быть оценена)	9±4	AR (exp AD)	вариабельно	Распределение подобно Дюшенна и Беккера, за исключением отсутствия разницы разгибателей и сгибателей	Быстрая потеря	75% к возрасту 20
Миотоническая (AKASteinert's) (1:20000 новорожденных)	23±13	AD (аутосомный доминантный?)	вариабельно (зависит от аритмий)	Лицевая слабость отличается первой, птоз, генерализованная слабость произвольных мышц конечностей, слабость дистальных мышц, и шеи, лицевых и мышц диафрагмы, и межреберных. Развивается блок сердца, неспособность освободить сжатие	Медленная потеря	Поздно в жизни, если и развивается
Врожденная миотоническая	С рождения	AR (аутосомный рецессивный?)	вариабельно (% неонатальной смертность)	Сильная слабость, пассивный ребенок, требует вентиляцию и добавку питания в младенчестве, умеренная умственная ретардация		Могут никогда не достичь способности ходить
Артрогрипоз (1:3000 новорожденных)	С рождения	Не-генетическое, эмбриональная акинезия, 30% AR(аутосомный рецессивный?)	Нормальная (50% неонатальная смертность при CNSЦНС?)	Фокальная слабость в присутствии сильных контрактур суставов: классически руки, лучезапястные суставы, локтевые суставы, плечевые суставы, тазобедренные суставы, стопы и коленные суставы. Тяжелые	Статическая, может прогрессировать с дисфункцией, атрофия может присутствовать, и мышцы или группы мышц мо-	Вариабельно

				случаи, все суставы, включая челюсти и позвоночник.	гут отсутствовать	
Спинальная мышечная атрофия (1:6000 новорожденных)						
Тип I (острая младенческая, острая болезнь Верднига-Гоффмана)	0-0,5	AR (<i>аутосомный рецессивный?</i>)	1,5 (50% умирают до достижения 2 лет)	Тяжелая генерализованная слабость мышц, ведущая к неспособности питания и дыхания, неспособность сидеть		Никогда не ходят
Тип II (хроническая болезнь Верднига-Гоффмана)	2		30-40	Слабость проксимальных мышц, нижние конечности слабее верхних, разгибатели слабее чем сгибатели, сидят, но сложности с ходьбой, если даже способны	Прогрессирование вариабельно	Ранняя потеря
Тип III (болезнь Кугельберга-Веландера)	23±19		нормальная	Слабость проксимальных мышц, отсутствует разница между нижними и верхними или сгибателями и разгибателями	Медленная потеря	Очень поздно, если и происходит
Полиомиелит (заболеваемость в 2003: 623 случая по всему миру)	вариабельно	Приобретенный (Нигерия, Индия, Пакистан, Афганистан, Египет)	Нормальная (может потребоваться респираторная поддержка)	Продром: жар 5-7 дней перед наступлением головной боли, тугоподвижность шеи, слабость параспинальных мышц, ассиметричная слабость (только на одной стороне, либо хуже на одной стороне), распространение зависит от уровня поражения спинного мозга, аномальная чувствительность с гиперчувствительностью	Быстрое начало, прогрессирование до паралича, перманентный или временный с возможной умеренной отсроченной регрессией	Вариабельно, в зависимости от тяжести, субклинический, непаралитический, паралитический
Наследственная моторно-сенсорная нейропатия						
Шарко-Мари (1:2500 новорожденных)	13±14	AD (<i>аутосомный доминантный?</i>)	Сравнительно нормальная	Слабость дистальных мышц, отсутствует отличие верхних в сравнении с нижними, а также сгибателей в сравнении с разгибателями	Медленная потеря	Позже, если и происходит
Церебральный паралич (2:1000 новорожденных)	С рождения	Приобретенный инсульт головного мозга внутритробно /перинатально,	Вариабельно (зависит от мобильности; не способные сидеть: 30; способные	Спастический (50%): тугоподвижный, трудные движения Дискинетический/атетонидный	Гипотония может развиваться в спастичность	Вариабельно

		постинфекционный	сидеть: 46; способные ходить: 62)	(20%): непроизвольные неконтролируемые движения Атактический (редко): плохая координация и баланс Смешанный (30%): комбинация этих типов		
Спино-церебеллярная дисфункция						
Наследственная атаксия Фридрейха	10±5	AR (<i>аутосомный рецессивный?</i>)	Ранний взрослый возраст 38±14 (кардиологический)	Сначала сложно ходить, атаксия, затем распространение на руки, затем – туловище, слабость мышц, истощение мышечной ткани: стопы, ноги, руки, потеря чувствительности со временем, нистагм, кардиомиопатия, миокардиальный фиброз	Медленная прогрессия	15-20 лет после постановки диагноза

2. Диагностика заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний), медицинские показания и противопоказания к применению методов диагностики

Критерии установления диагноза/состояния на основании:

1. Анамнестических данных – установленное нервно-мышечное заболевание или подозрение на его наличие;
2. Данных физикального обследования – выявлены признаки деформации позвоночника во фронтальной или сагиттальной плоскостях;
3. Лабораторных исследований – подтвержденное нервно-мышечное заболевание на основании данных генетической экспертизы;
4. Инструментального обследования – подтвержденная инструментальными методами исследования деформация позвоночника.

2.1 Жалобы и анамнез

Рекомендуется оценивать:

- степень выраженности жалоб самого пациента и его родителей (для детей);
- время появления деформации позвоночника и динамику ее нарастания;
- темп появления и нарастания жалоб;
- историю предшествовавшего лечения;
- уровень двигательной активности, ее условия и ограничения;

- наличие сопутствующей патологии;
- получаемую лекарственную терапию или аппаратную зависимость и их сроки;
- наличие аллергии, лекарственной непереносимости [32].

Уровень убедительности рекомендаций А (уровень достоверности доказательств – 1b).

Комментарии: *первый этап диагностики – сбор анамнеза. Необходимо выяснить, в каком возрасте и кем впервые была замечена деформация позвоночника, обращались ли родители больного к врачу, проводилось ли лечение, какое именно и в чем выразился эффект. Производится оценка активности ребенка и соответствия развития возрасту. Оценивается имеющаяся медицинская документация, ранее проведенное лечение и заключения специалистов. Уже на этом этапе есть возможность заподозрить наличие наследственно-генетического синдрома или заболевания. При выявлении стигм дизэмбриогенеза, различных внешних признаков отклонения от нормального развития, таких как нарушение формирования органов, нарушение роста, изменение роста волос, цвета и влажности кожных покровов, аномалии развития и грубые отклонения от нормы по результатам общеклинических и параклинических методов обследования, пациент в первую очередь направляется на консультацию к генетику. При выявлении определенного наследственно-генетического синдрома и заболевания, назначаются дополнительные методы диагностики для определения состояния и функции различных органов и систем, которые могут быть вовлечены в патологический процесс при данном заболевании. При наличии уже известной генетической патологии – акцент в предоперационном обследовании делается на таргетные органы и системы, которые могут быть вовлечены в основное заболевание. В остальном, тактика ведения пациентов при синдромальных сколиозах, при отсутствии грубых отклонений от нормы, не отличается от таковой при врожденных и идиопатических сколиозах.*

Следующий этап – выяснение жалоб пациента. В хирургии деформаций позвоночника этот элемент обследования приобретает особое звучание. Основных жалоб обычно две – косметический дефект, связанный с деформацией позвоночника и грудной клетки, и болевой синдром, причем вовсе необязательно, чтобы больной предъявлял обе жалобы. Их при первом разговоре с пациентом может вообще не быть. Следует учитывать, что самооценка больным своего внешнего вида чрезвычайно вариабельна. Сравнительно небольшая сколиотическая деформация в 40-45° по Cobb может приносить юной пациентке немислимые моральные страдания, о которых она и ее родители не могут говорить иначе как со слезами. В тоже время больные со сколиозом в 90° нередко считают, что их

внешний вид вполне приемлем и ни в какой коррекции не нуждается. Также оцениваются жалобы, не относящиеся на первый взгляд к деформации позвоночника, такие как сон, аппетит, питание, утомляемость, активность, одышка, мобильность и объем движения в суставах, частота простудных заболеваний, что может также натолкнуть на необходимость дообследования.

Необходимо выяснить, беспокоит ли пациента одышка, когда она отмечена впервые, при каких нагрузках отмечается и усиливается ли с годами.

2.2 Физикальное обследование

Рекомендуется оценка:

- фронтального и сагиттального баланса позвоночника;
- мобильности позвоночника с помощью тракционного теста;
- компенсации перекоса таза;
- постурального контроля самостоятельно или при помощи технических средств реабилитации (ТСР);
- наличие и степени выраженности контрактур конечностей;
- мышечной силы;
- боли по ВАШ (при ее наличии);
- ИМТ.

Функциональные шкалы HFMSE, RULM, MFM, GMFSC, CFCS and MACS (применяются опционально специалистами неврологами и реабилитологами в зависимости от вида основного заболевания).

Рекомендуется при наличии сопутствующей патологии провести консультацию врача соответствующего профиля [32].

Уровень убедительности рекомендаций А (уровень достоверности доказательств – 1b)

Комментарии: *пациента рекомендовано направить на консультацию к генетику при подозрении на наследственно-генетическую патологию. При наличии подтвержденного диагноза генетиком – назначение специфических методов дообследования, консультации узких специалистов.*

Осмотр пациента неврологом – неотъемлемая и важнейшая часть клинического обследования. Ортопед и невролог должны работать в постоянном контакте, особенно если состояние пациента вызывает неоднозначное толкование. Рекомендации невролога, касающиеся дополнительных методов обследования и консультаций специалистов друго-

го профиля, должны выполняться, даже если ортопеду это не всегда представляется целесообразным.

2.3 Лабораторные диагностические исследования

Рекомендуется: при проведении амбулаторного и стационарного консервативного лечения назначать клинические, биохимические и иные исследования в соответствии с имеющимися клиническими проявлениями вертебральной и вне вертебральной патологии [32].

Уровень убедительности рекомендаций А (уровень достоверности доказательств – 1b)

Рекомендуется при подготовке и проведении хирургического лечения выполнять лабораторные тесты, включающие общие анализы крови и мочи, биохимические показатели крови (общий белок, альбумин, мочеви́на, креатинин, аланинаминотрансфераза, аспартатаминотрансфераза, электролиты, показатели свертывающей системы), тесты на сифилис, вирусы гепатитов и иммунодефицита человека, определение группы крови и резус-фактора с фенотипами [32].

Уровень убедительности рекомендаций А (уровень достоверности доказательств – 1b)

Пациентам с НМБ рекомендуются консультации специалистов:

- педиатра, терапевта, анестезиолога-реаниматолога, невролога;
- генетика (при отсутствии верификации диагноза);
- эндокринолога (для оценки особенностей обменных нарушений);
- других врачей-специалистов с расширением объема лабораторной диагностики [32].

Комментарии: консультация необходима всем пациентам для прогноза течения заболевания.

Уровень убедительности рекомендаций А (уровень достоверности доказательств – 1b)

2.4 Инструментальные диагностические исследования

Рекомендовано выполнять:

- Рентгенографию шейного, грудного и поясничного отделов позвоночника с захватом таза и тазобедренных суставов в прямой и боковой проекциях стоя (у стоячих пациентов), сидя (у сидячих пациентов) или лежа (у лежачих пациентов) [3].

Уровень убедительности рекомендаций А (уровень достоверности доказательств – 1a).

Комментарии: снимки в прямой проекции рекомендуется выполнять ежегодно при искривлении позвоночника менее 15–20°, и каждые 6 месяцев при искривлении более 20° до созревания скелета. Промежуток между проведением рентгенографии более 1 года увеличивает вероятность того, что прогрессирование сколиоза останется незамеченным. После созревания скелета решение о необходимости проведения рентгенографии принимается снова, на основании клинической оценки.

- КТ позвоночника (перед проведением оперативного вмешательства).

Уровень убедительности рекомендаций А (уровень достоверности доказательств – 1a)

Комментарии: компьютерная томография дает сведения о повреждениях костной структуры позвонков, дает возможность оценить форму, размер структур позвонков и позвоночного канала, что особенно важно при планировании оперативных вмешательств. Большое внимание уделяют изучению структурных особенностей и торсии позвонков на вершине деформации, остеопении каудальных отделов пояснично-крестцового отдела и таза, которые определяют объем и планирование хирургического вмешательства.

- МРТ позвоночника (при необходимости перед проведением оперативного вмешательства)

Уровень убедительности рекомендаций А (уровень достоверности доказательств – 1a)

Комментарии: магнитно-резонансная томография дает точные сведения о состоянии спинного мозга. Достаточно четко определяется морфология вертебрального синдрома, наличие миелопатии и вертебро-медуллярного конфликта.

- ФВД или КТ легких (в зависимости от респираторных параметров в плане подготовки к оперативному лечению с целью оценки респираторной функции легких).

- ЭКГ, ЭхоКГ, холтеровское мониторирование и МРТ сердца (при необходимости) перед операцией для планирования рисков проведения анестезиологического пособия или седации для контроля сердечной дисфункции (гипертрофия миокарда, аритмии, различные блокады проводимости) с оптимизацией кардиотропной терапии [35,36,37].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 1).

- Рентгеновскую абсорбционную денситометрию поясничного отдела позвоночника и проксимальных отделов бедренных костей с частотой 1 раз в год для исключения

остеопороза. Также рекомендуется проведение этого исследования при подготовке к ортопедическому хирургическому вмешательству [38].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *учитывая крайне ограниченную двигательную активность пациентов с другими НМБ эту рекомендацию целесообразно использовать при планировании оперативной коррекции деформации позвоночника. Однако ее доказательность крайне ограничена.*

Для пациентов со СМА характерна высокая частота переломов и остеопении. Данные риски обусловлены не только мышечной слабостью и низкой подвижностью пациентов, но и тем, что ген SMN играет определенную роль в метаболизме костной ткани [38].

- Пациентам со СМА 5qI типа, а так же у пациентов со СМА II типа рекомендуется чрескожный мониторинг парциального давления кислорода во время ночного сна при минимальных подозрениях для выявления ночной гиповентиляции и обструктивного апноэ сна [39].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *использование пульсоксиметрии в качестве единственного способа мониторинга ночной гиповентиляции считается допустимым, когда нет возможности выполнять капнографию. В норме показатели сатурации находятся в пределах 95-100%. При SpO₂ ниже 90% необходимо принять неотложные меры. Сатурация между 94-90% считается пограничной. Пациентам с гиповентиляцией рекомендовано иметь дома пульсоксиметр.*

- Пациентам с проксимальной мышечной гипотонией и мышечной слабостью, не имеющим генетического подтверждения диагноза, рекомендуется магнитно-резонансная томография мышц конечностей, с целью дифференциальной диагностики СМА 5q и других нервно-мышечных заболеваний [40].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5)

Комментарии: *MPT мышц выявляет жировое замещение мышечной ткани. Визуализируется характерный паттерн поражения – гипертрофия и относительная сохранность т. Adductor longus (длинной головки аддуктора), который является довольно специфичным для спинальной мышечной атрофии. Однако специфический паттерн поражения проявляется на поздней стадии заболевания, в самом начале заболевания и у маленьких детей выявить его довольно трудно.*

- Всем пациентам со СМА I и СМА II старше 5 лет рекомендуется кардио респираторный мониторинг со снижением форсированного выдоха на 45% и более 1 раз в 6 месяцев для контроля над прогрессированием дыхательных нарушений [122].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5).

- Пациентам со СМА 5q рекомендуется проведение полисомнографии, если есть подозрение на наличие гиповентиляции для уточнения ее характера и исключения сонных апноэ [41].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 3).

Комментарии: *пациенты со СМА подвержены нарушению дыхания во сне, наиболее часто - гиповентиляции из-за уменьшения дыхательного объема, нарушения работы диафрагмы, снижения функции межреберных и вспомогательных мышц. Также отмечается обструктивный синдром из-за слабости мышц гортани и глотки, обуславливающий предрасположенность к коллапсу дыхательных путей.*

Пациентам с НМЗ рекомендуется предоперационная оценка дыхательной функции для определения риска возникновения респираторных осложнений (риски снижения силы респираторной мускулатуры, усугубление гиповентиляции, отхаркивания секрета дыхательных путей, аспирации, обструктивных и центральных апноэ. Эти состояния могут приводить к нозокомиальным инфекциям, длительной искусственной вентиляции легких (ИВЛ), трахеотомии и в ряде случаев – смерти.)

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 1).

Комментарии: *оценка дыхательной функции должна включать подробный анамнез и физикальный осмотр, рентгенографию грудной клетки, оценку респираторной функции и эффективности кашля, а также на предмет расстройств дыхания, ассоциированных со сном [36,42]. Оценка дыхательной функции включает измерение ЖЕЛ, дневную пульсоксиметрию (SpO₂). SpO₂ менее 95% на атмосферном воздухе определяется как клинически значимое патологическое значение, требующее дополнительно оценки парциального напряжения углекислого газа.*

- Всем пациентам с НМЗ рекомендуется инвазивный мониторинг артериального давления [43].

- Рекомендована консультация врача-кардиолога, имеющего дополнительную подготовку по НМЗ [44].

Уровень убедительности рекомендаций В-С (уровень достоверности доказательств – 1-2а).

Комментарии: ДН — частые причины смерти, особенно при МДД [45].

2.5 Другие диагностические исследования

Рекомендуется: пациентам с атипичным вариантом СМА, если диагноз СМА 5q не подтвержден генетически, с целью дифференциального диагноза СМА 5q и других нервно-мышечных заболеваний:

- биопсия мышц [46].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5).

- патологоанатомическое (морфологическое) исследование биопсийного (операционного) материала мышечной ткани с применением иммуногистохимических методов с целью дифференциального диагноза [46].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5).

Комментарии: при морфологическом исследовании биоптата мышц у больных со спинальной мышечной атрофией выявляются неспецифические признаки пучковой атрофии и группировки мышечных волокон. Большинство увеличенных мышечных волокон относятся к I типу. Все иммуногистохимические маркеры будут нормальными. Ультроструктурные изменения также будут неспецифическими.

3. Лечение, включая медикаментозную и немедикаментозную терапию, диетотерапию, обезболивание, медицинские показания и противопоказания к применению методов лечения

3.1 Консервативное лечение

Рекомендовано:

- Корсетное лечение применяется для поддержки ослабленного мышечного тонуса позвоночника и лечения сколиоза $>20^\circ$, особенно у ребенка с быстрым ростом [47,48].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 4).

Комментарии: нет межэкспертного согласия по типу корсетов, который нужно использовать у таких больных. Рекомендованы как жесткие, так и мягкие спинальные

грудопоясничные ортезы с опорой на таз, нижнюю апертуру грудной клетки и с «абдоминальным окном».

Индивидуальные жесткие ортопедические корсеты, позволяющие поддерживать положение тела сидя, могут использоваться при условии, если они не нарушают легочную функцию. [49].

Уровень убедительности рекомендаций А (уровень достоверности доказательств – 2а).

Консервативные методы лечения могут быть использованы в качестве *ведущего* компонента в следующих ситуациях:

- При отсутствии показаний к хирургическому лечению;
- При наличии **ограничений к хирургической коррекции сколиоза** являются: ИМТ <12; остеопения (Z-критерий <-3 SD) [50].

Комментарии: *ортезирование является паллиативным методом, который, в качестве самостоятельного метода, не способен остановить прогрессирование деформации позвоночника [48,51].*

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 4).

Комментарии: *корсеты, которые обычно используются при лечении идиопатического сколиоза, часто неэффективны у пациентов с ЦП [52,53,54].*

Кроме того, пациенты не всегда соблюдают правила использования корсетов. Синдром судорог при эпилептических формах, ограничение движений грудной стенки, связанных с ношением корсетов, может усугубить существующие проблемы с легкими и может привести к пролежням. Олафссон и соавт. показали некоторые ограничения на прогрессирование кривой у амбулаторных пациентов с небольшими поясничными кривыми [55]. Накамура и соавт. продемонстрировали улучшения при сколиозе, стабильность сидения и удовлетворенность попечителя в группе пациентов, использовавших трехточечный корсет [56]. Петтерссон и Родби-Буске, изучив 251 пациента с 2800 ЦП, использовали спинномозговой ортез, и они пришли к выводу, что большинство детей делают это для улучшения функции (стабильность, контроль головы и функции руки / кисти), а не предотвращения деформации [57].

У пациентов с ЦП, сидячие опоры и приспособления для инвалидной коляски могут использоваться как средство для контроля деформации позвоночника [58].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 4).

- Лечение деформации позвоночника и нехирургическое лечение спастичности ботулиническим токсином оценивалось в ограниченном числе случаев пациентов с ЦП и паралитическими деформациями осевого скелета с кратким наблюдением, но с обнадеживающими результатами. Нуццо и соавт. [59] сообщили, что инъекция ботулинического токсина в вогнутую сторону у пациентов, которые нуждались в отсрочке операции, повысила эффективность лечения скобками и остановила прогрессирование кривой.

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 4).

Комментарии: *следует учитывать кратковременную эффективность ботулинического токсина и тот факт, что его нельзя использовать на более поздних стадиях из-за механического коллапса деформации позвоночника.*

3.2 Хирургическое лечение

Показаниями к хирургической коррекции у больных нейромышечным сколиозом являются:

- сколиоз более 40° по Cobb (для СМА более 50°),
- гиперкифоз или гиперлордоз более 50° по Cobb,
- глобальный дисбаланс туловища во фронтальной и (или) сагиттальной плоскости,
- быстрое прогрессирование сколиотической деформации (более 5° в год, для СМА $\geq 10^\circ$ ежегодно),
- потребность в вертикализации пациентов и улучшению качества жизни [60,61,62,63,64,65,66,67].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 4).

Комментарии: *у больных с ММД, которые получают глюкокортикоиды, хирургическая стабилизация оправдана в случае, если искривление во фронтальной плоскости или $\geq 30^\circ$ по Коббу отклонения в сагиттальной плоскости) и скорости прогрессирования ($\geq 10^\circ$ ежегодно), а также при остеопоротических переломах позвонков и сохраняющейся боли при неэффективности медикаментозной терапии этих синдромов, вне зависимости от зрелости скелета.*

Противопоказания к хирургической коррекции сколиоза являются:

- ИМТ <12;
- остеопения (Z-критерий <-3 SD);
- нестабильные витальные параметры [50].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 4).

Комментарии: при принятии решения о хирургическом вмешательстве рекомендуется учитывать снижение функции дыхания, деформацию ребер, гиперкифоз, влияние на мобильность и функционирование пациента, наклон таза и дисбаланс туловища. Рекомендуется отложить выполнение хирургического вмешательства у детей до 4-х летнего возраста [65].

У детей в возрасте от 8 до 12 лет хирургический подход зависит от клинических данных, особенно с точки зрения скелетной зрелости и роста позвоночника.

В случаях, если перекос таза равен более 15°, **рекомендовано** выполнять коррекцию и заднюю инструментальную фиксацию грудного и поясничного отделов позвоночника с захватом таза [68,69,70,71].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 4).

Не рекомендуется: выполнение фиксации таза пациентам с возможностью ходить и при отсутствии перекоса таза у неамбулаторных пациентов. Важно поддерживать пояснично-крестцовую связь при вращательных движениях туловища во время походки [72].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 4).

Комментарии: при МДД задняя стабилизация позвоночника оправдана только у больных, неспособных к самостоятельному передвижению, у которых искривление позвоночника более 20°, и тех, кто не получают глюкокортикоиды и уже должны достигнуть состояния зрелости позвоночника [73,74,75].

Рекомендуется: рассмотреть возможность использования динамического (не препятствующего росту) инструментария (Dual Growing Rods, Shilla) у пациентов с незавершенным ростом скелета для стабилизации позвоночника с или без фиксации таза в зависимости от вовлечения таза в сколиотическую дугу [76,77,78,79,80,81,82,83].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 4).

Комментарии: в настоящее время в качестве альтернативы традиционным системам динамической фиксации (чтобы уменьшить потребность в повторном хирургическом вмешательстве), при которых требуются последовательные хирургические удлинения, в последнее время активно используются магнитно-контролируемые удлиняющиеся

стержни [84,85]. Однако количество осложнений при использовании магнитно-контролируемых удлиняющихся стержней сопоставимо с традиционными системами [86,87].

Не рекомендуется: применение систем динамической фиксации с воздействием на позвоночник или ребра (VEPTR и его аналоги) у пациентов со СМА с целью коррекции деформации ребер по типу «сложенного зонта» ввиду низкой эффективности этих методов использования [88].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 4).

Рекомендуется: оставить свободными один или два уровня в среднепоясничном отделе по средней линии у пациентов со СМА при планировании операции на позвоночнике для выполнения люмбальных пункций, в том числе для проведения таргетной терапии [89].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5).

Рекомендуется: проводить интраоперационный нейромониторинг состояния проводящих структур спинного мозга (ИОНМ) с контролем нервно-мышечной проводимости пациентам с НМЗ вне зависимости от двигательного статуса для снижения риска тракционной радикулопатии и сенсо-моторных нарушений [90,91,92,93].

Уровень убедительности рекомендаций В (уровень достоверности доказательств – 1).

3.3 Иное лечение

- **Рекомендуется:** пациентам с противопоказаниями к ортезированию и оперативной коррекции деформации позвоночника рассмотреть подбор индивидуальных кресел-колясок модульного типа в общей концепции постурального менеджмента.

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 5).

Комментарии: в качестве альтернативы индивидуальным креслам-коляскам модульного типа могут применяться индивидуально изготовленные ложементы с возможностью крепления к колесной базе.

4. Медицинская реабилитация, медицинские показания и противопоказания к применению методов реабилитации

1. Реабилитационное лечение рекомендуется всем пациентам с деформациями позвоночника на фоне НМБ.

2. Реабилитационное лечение больных с деформациями позвоночника на фоне НМБ следует начинать в раннем послеоперационном периоде, при возможности – с привлечением врача по медицинской реабилитации.

3. Пациентам с деформациями позвоночника на фоне НМБ, должно проводиться реабилитационное лечение под наблюдением невролога, в том числе после выписки из хирургического стационара.

4. Целью медицинской реабилитации пациентов с деформациями позвоночника на фоне НМБ является улучшение двигательного статуса и независимости от окружающих, а также профилактика осложнений, связанных с гиподинамией [94,95,96,97,98].

Уровень убедительности рекомендаций - 3; уровень достоверности доказательств – В.

5. Профилактика и диспансерное наблюдение, медицинские показания и противопоказания к применению методов профилактики

Методами профилактики развития нервно-мышечного сколиоза использование ортезной/корсетной терапии и технических средств реабилитации (ТСР), информация контингентов групп риска (больные с НМЗ) о мерах профилактики вторичных ортопедических осложнений.

Период диспансерного наблюдения пациентов с ортопедическими осложнениями НМЗ является бессрочным. Основные методы контроля - клинический осмотр, лабораторные и лучевые исследования. Критерием эффективного лечения нервно-мышечного сколиоза являются улучшение клинических и лучевых проявлений заболевания. Лучевые проявления контроля деформации при консервативном лечении – отсутствие прогрессирования деформации в пределах 20° по Cobb, отсутствие нарастания перекоса таза, улучшение костной плотности по данным рентгеновской денситометрии, чаще - проявляются через 6 – 8 мес. от начала лечения. Для больных, перенесших хирургическое лечение, лучевыми признаками эффективности является сохранение коррекции деформации, отсутствие признаков прогрессирования деформации позвоночника и нестабильности металлоконструкции, отсутствие периимплантной резорбции и наличие признаков формирования блока костных структур – позвонков, в зоне фиксации.

В первые 6 месяцев после операции пациенты осматриваются ортопедом-травматологом и неврологом 1 раз в 3 мес. При отсутствии клинических и лучевых признаков прогрессирования или осложнений заболевания рентгенография проводится через 3 и 6 месяцев, КТ позвоночника - через 12 месяцев.

Контрольные МРТ или дополнительно КТ проводят у больных с признаками неврологических нарушений, при сохранении клинической активности, а также для решения вопроса последующей таргетной терапии с возможностью интратекального доступа.

При наличии осложнений пациент продолжает наблюдение/лечение у профильных специалистов:

– у травматолога-ортопеда, хирурга, нейрохирурга - при наличии свищей, нестабильности и деформации позвоночника. При возможности ликвидации указанных осложнений проводят хирургическое лечение в специализированных отделениях/центрах хирургии позвоночника по согласованию с пациентом и информированием его о соответствующих операционных рисках;

– у невролога, уролога, реабилитолога - при проявлениях миело-/радикулопатии;

– у хирурга, пластического хирурга, социальных работников - при необратимых неврологических и нейротрофических нарушениях.

Больные с НМЗ находятся на диспансерном учете (ДУ) у невролога и травматолога-ортопеда на протяжении трех лет после операции.

6. Организация медицинской помощи

Хирургическая помощь больным с нервно-мышечным сколиозом оказывается в рамках высокотехнологической медицинской помощи в стационарных условиях. Консервативное лечение, в зависимости от выраженности клинических проявлений и сложности изделий, может проводиться как в амбулаторном режиме, так и в специализированном (неврологический или реабилитационный профиль коек) стационаре.

Показаниями для госпитализации в медицинскую организацию являются:

1. наличие показаний для хирургического лечения НМС;
2. развитие неврологических осложнений НМС;
3. не купируемый консервативными методами вертеброгенный болевой синдром;
4. развитие нестабильности металлоконструкции позвоночника с риском повреждения мягких тканей, в т.ч. сопровождающееся болевым синдромом и деформацией позвоночника, ухудшающей качество жизни пациента;

5. хронически (более 3 месяцев) функционирующий свищ.

Показаниями к выписке пациента из медицинского стационара является:

1. рентгенологическая картина сохранения коррекции НМС;
2. отсутствие признаков и нестабильности металлоконструкции;
3. нормализация общих лабораторных показателей –Hb,СОЭ, лейкоцитарной формулы;
4. отсутствие признаков инфекционно-воспалительных изменений в зоне хирургического вмешательства;
5. купирование вертеброгенного болевого синдрома до значений, не требующих назначения инъекционных обезболивающих препаратов или субъективно оцениваемых пациентом не более, чем в 3 балла ВАШ.

Дальнейшее лечение пациента с купированием или улучшением клинических проявлений основного заболевания может быть продолжено, с учетом показаний, в стационарном или амбулаторном режиме, в т.ч. в профильных (неврологическом, реабилитационных) отделениях/центрах, под наблюдением хирурга и/или травматолога-ортопеда.

Хирургическое лечение пациентов с НМЗ проводят в специализированных отделениях Федеральных НИИ в рамках высокотехнологичной медицинской помощи.

7. Дополнительная информация (в том числе факторы, влияющие на исход заболевания или состояния)

Пациент-ориентированные факторы, оказывающие негативное влияние на результаты лечения:

1. соматическое состояние больного, в т.ч. наличие острых и хронических заболеваний - ожирение, дыхательная недостаточность; сопутствующие хронические воспалительные заболевания мочевыделительной и дыхательной систем, полости рта, кожи и подкожно-жировой клетчатки; заболевания, сопровождающиеся нейро-трофическими нарушениям;
2. остеопороз;
3. иммунодефицитные состояния, в т.ч. вызванных предшествовавшей терапией (глюкокортикоидные препараты, иммуносупрессия).

Заболевание-ориентированные факторы, оказывающие неблагоприятное влияние на исход заболевания:

1. неблагоприятное течение основного заболевания с прогрессированием поражения мышц;
2. развитие вторичных деформаций грудной клетки.

Потенциально неблагоприятные факторы, связанные с лечением заболевания.

1. при консервативном лечении - развитие тяжелых нейротрофических проявлений мягких тканей;

2. при хирургическом лечении – нестабильная инструментальная фиксация и раневая инфекция.

Критерии оценки качества медицинской помощи

№	Критерии качества	Уровень достоверности доказательств	Уровень убедительности рекомендаций
Этап постановки диагноза			
1.	Произведено параклиническое обследование перед и после операцией	1	С
2.	Проведено рентгенологическое исследование позвоночника и таза перед операцией	1	С
3.	Проведена КТ позвоночника и таза перед операцией	1	С
Этап хирургического лечения			
4.	Проведено хирургическое лечение с использованием остеосинтеза позвоночника	1	С
Этап послеоперационного лечения			
5.	Произведено параклиническое обследование после операции	1	С
6.	Проведено рентгенологическое исследование позвоночника и таза после операции	1	С
7.	Проведена компьютерная томография позвоночника и таза после операции	2	С
8.	Проведена реабилитация	В	2а
9.	Проведено диспансерное наблюдение	В	2а

Список литературы

1. Brzustowicz L.M., Lehner T., Castilla et al. Genetic mapping of chronic childhood-onset spinal muscular atrophy to chromosome 5q11.2 – q13.3. // *Nature*. 1990. V. 344. P. 540-541.
2. Бакланов А.Н., Колесов С.В., Шавырин И.А. Хирургическое лечение тяжелых нейромышечных сколиозов у пациентов, страдающих спинальной мышечной атрофией // *Хирургия позвоночника*. 2011. № 3. С. 31-37. DOI: [10.14531/ss2011.3.31-37](https://doi.org/10.14531/ss2011.3.31-37).
3. Lonstein J. Neuromuscular spinal deformity / (In Weinstein S. *The Pediatric Spine — Principles and Practice*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins). — 2001. — P. 789—796.
4. Brown J., Zeller J., Swank S. Surgical and functional results of spine fusion in spinal muscular atrophy // *Spine*. — 1988. — Vol. 14. — P. 763—770.
5. Granata C., Merlini L., Cervellati S. Long term results of spine surgery in Duchenne muscular dystrophy // *Neuromuscul Disord*. — 1996. — Vol. 6. — P. 61—68.
6. Кушель Ю.В. Роль ламинотомии и ламинопластики в снижении частоты послеоперационных кифосколиозов у детей, оперированных по поводу интрамедуллярных опухолей // *Вопросы нейрохирургии*. — 2007. — № 4. — С. 20—34.
7. Колесов С.В. Хирургическое лечение тяжелых постламинэктомических деформаций позвоночника // *Хирургия позвоночника*. — 2006. — № 2. — С. 29—32.
8. Мельников И. И. Ортопедическая коррекция вторичных деформаций позвоночника у детей и подростков: Канд. дисс. / Мельников Илья Ильич. — М., 2011. — 124 с.
9. Ouellet J. A., Arlet V. Neuromuscular scoliosis // *Spinal Disorders*. — Springer, Berlin, Heidelberg, 2008. — с. 663-692.
10. Madigan R. R., Wallace S. L. Scoliosis in the institutionalized cerebral palsy population // *Spine*. — 1981. — Т. 6. — №. 6. — с. 583-590.;
11. Majd M. E., Muldowny D. S., Holt R. T. Natural history of scoliosis in the institutionalized adult cerebral palsy population // *Spine*. — 1997. — Т. 22. — №. 13. — с. 1461-1466.
12. McCarthy R. E. Management of neuromuscular scoliosis // *Orthopedic Clinics of North America*. — 1999. — Т. 30. — №. 3. — с. 435-449.
13. Mercuri E., Finkel R.S., Muntoni F., et al; SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. // *Neuromuscul Disord*. 2018 V. 28(2) P. 103-115.

14. Ogino S., Leonard D.G., Rennert H. et al. Genetic risk assessment in carrier testing for spinal muscular atrophy. // *Am J Med Genet.* 2002, V. 110 P. 301-07.
15. Prior T.W., Snyder P.J., Rink B.D. et al.: Newborn and carrier screening for spinal muscular atrophy. // *Am J Med Genet A.* 2010, V. 152A P. 1605-1607.
16. Zabnenkova V.V., Dadali E.L., Spiridonova M.G., et al. Spinal muscular atrophy carrier frequency in Russian Federation // *ASHG 2016.* P. 2476W.
17. Mercuri E, Bertini E, Iannaccone ST. Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges. *Lancet Neurol* 2012;11(5): 443–52.
18. Lunn MR, Wang CH. Spinal muscular atrophy. *Lancet* 2008;371(9630): 2120–33.-4C.
19. Jones-Quaidoo SM., Yang S, Arlet V (2010) Surgical management of spinal deformities in cerebral palsy: A review. *Journal of Neurosurgery Spine.* 13(6): 672-685.
20. Persson-Bunke M, Hägglund G, Lauge-Pedersen H, Wagner P, Westbom L (2012) Scoliosis in a total population of children with cerebral palsy. *Spine.* 37(12): E708-E713.
21. Beckmann K, Lange T, Gosheger G, Bövingloh AS, Borowski M, Bullman V, Schulte U, Schulte TL. (2016) Surgical correction of scoliosis in patients with severe cerebral palsy *European Spine Journal.* 25 (2): 506-516.
22. Yazici M, Senaran H. (2009) Cerebral palsy and spinal deformities. *Acta Orthop Traumatol Turc.* 43 (2): 149-155.
23. Hägglund G, Pettersson K, Czuba T, Persson-Bunke M, Rodby-Bousquet E (2018) Incidence of scoliosis in cerebral palsy. *Acta Orthopaedica Journal.* 89: 443–447.
24. Gu Y, Shelton JE, Ketchum JM, Cifu DX, Palmer D, Sparkman A, Jermer-Gu MK, Mendigoria M (2011) Natural history of scoliosis in nonambulatory spastic tetraplegic cerebral palsy. *PM R.* Jan; 3(1): 27-32.
25. Milbrandt T., Kunes J., Karol L. Friedreich's ataxia and scoliosis: the experience at two institutions // *JPediatr Orthop.* — 2008. — Vol. 28(2). — P. 234—238.
26. Sussman M. Duchenne muscular dystrophy. *J Am Acad Orthop Surg* 2002; 10: 138–51.
27. Smith AD, Koreska J, Moseley CF. Progression of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *J Bone Joint Surg Am* 1989; 71: 1066–74.
28. Alman BA, Raza SN, Biggar WD. Steroid treatment and the development of scoliosis in males with Duchenne muscular dystrophy. *J Bone Joint Surg Am* 2004; 86: 519–24.
29. Yilmaz O, Karaduman, Topaloglu H. Prednisolone therapy in Duchenne muscular dystrophy prolongs ambulation and prevents scoliosis. *Eur J Neurol* 2004; 11: 541–44.
30. Talim B, Malaguti C, Gnudi S, Politano L, Merlini L. Vertebral compression in Duchenne muscular dystrophy following deflazacort. *Neuromuscul Disord* 2002; 12: 294–95.

31. Bothwell JE, Gordon KE, Dooley JM, Mac Sween J, Cummings EA, Salisbury S. Vertebral fractures in boys with Duchenne muscular dystrophy. *ClinPediatr* 2003; 42: 353–56.
32. Михайловский М.В., Фомичев Н.Г. Хирургия деформаций позвоночника. – Новосибирск: Redactio, 2011. –592 с.
33. HartD, McDonaldC (1998) Spinaldeformityinprogressiveneuromusculardisease. *Phys Med Rehab Clin North Am* 9(1), Global Polio Eradication Initiative Strategic Plan (2004) Centers for disease. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 53(5):107–8.
34. Strauss DJ, ShavelleRM(1998) Life expectancy of adults with cerebral palsy. *DevMed Child Neurol* 40:369–375.
35. RaccaF, DelSorboL, MonginiT, VianelloA, RanieriVM. Respiratory management of acute respiratory failure in neuromuscular diseases. *Minerva Anesthesiol* 2010;76:51-62.;
36. Racca F, Mongini , Wolfler A, Vianello A, Cutrera R, Del Sorbo L, Capello EC, Gregoretti C, Massa R, De Luca D, Conti G, Tegazzin V, Toscano A, Ranieri VM. Recommendations for anesthesia and perioperative management of patients with neuromuscular disorders // *Minerva Anesthesiol*. 2013 Apr;79(4):419-33.
37. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *LancetNeurol* 2010;9:77-93.
38. VaiS., BianchiM.L., MoroniI. etal. BoneandSpinalMuscularAtrophy. // *Bone*. 2015 V. 79 P. 116-20.
39. Trucco F., Pedemonte M., Fiorillo C., et al. Detection of early nocturnal hypoventilation in neuromuscular disorders. // *J Int Med Res*. 2018 V. 46(3) P. 1153-1161.
40. Brogna C., Cristiano L., Verdolotti T. et al., MRI patterns of muscle involvement in type 2 and 3 spinal muscular atrophy patients. // *J Neurol*. 2019.
41. VerrilloE., PavoneM., BruniO. etal. Sleep architecture in children with spinal muscular atrophy type 2. // *Sleep Med*. 2016 V. 20 P. 1-4.
42. Racca F, Del Sorbo L, Mongini T, Vianello A, Ranieri VM. Respiratory management of acute respiratory failure in neuromuscular diseases. *Minerva Anesthesiol* 2010;76:51-62.
43. RichaFC. Anaesthetic management of a patient with limb-girdle muscular dystrophy for laparoscopic cholecystectomy. *EurJAnaesthesiol* 2011;28:72-3.
44. CardiovascularHealthSupervisionforIndividualsAffectedbyDuchenne-orBeckermusculardystrophy. Section on Cardiology and Cardiac Surgery. *Pediatrics* 2005;116;1569-1573.

45. Graham RJ, Athiraman U, Laubach AE, Sethna NF. Anesthesia and perioperative medical management of children with spinal muscular atrophy. *PaediatrAnaesth* 2009;19:1054-63.
46. Zalneraitis E.L., Halperin J.J., Grunnet M.L. et al. Muscle biopsy and the clinical course of infantile spinal muscular atrophy. // *J Child Neurol*. 1991 V. 6(4) P. 324-8.
47. Fujak A, Kopschina C, Forst R, Mueller LA, Forst J. Use of orthoses and orthopaedic technical devices in proximal spinal muscular atrophy. Results of survey in 194 CMA patients. *Disabil Rehabil Assist Technol* 2011;6(4):305–11.
48. Catteruccia M, Vuillerot C, Vaugier I, Leclair D, Azzi V, Viollet L, et al. Orthopedic management of scoliosis by Garches Vracc and spinal fusion in CMA type 2 children. *J Neuromuscul Dis* 2015;2(4):453–62.
49. Mercuri E. et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care // *Neuromuscular Disorders*. – 2018. – T. 28. – №. 2. – c. 103-115.
50. Mejabi JO, Sergeenko OM, Ryabykh SO. (2019). Correction using Halo Gravity Traction for Severe Rigid Neuromuscular Scoliosis: A Report of Three Cases. *Malaysian orthopaedic journal*, 13(1).
51. Mesfin A, Sponseller PD, Leet AI. Spinal muscular atrophy: manifestations and management. *J Am Acad Orthop Surg* 2012;20(6): 393–401.
52. Leopando MT, Moussavi Z, Holbrow J, Chernick V, Pasterkamp H, Rempel G (1999) Effect of a Soft Boston Orthosis on pulmonary mechanics in severe cerebral palsy. *Pediatric Pulmonology*. 28: 53-58.
53. Terjesen T, Lange JE, Steen H (2000) Treatment of scoliosis with spinal bracing in quadriplegic cerebral palsy. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 42: 448-454.
54. Miller A, Temple T, Miller F. (1996) Impact of orthoses on the rate of scoliosis progression in children with cerebral palsy. *Journal of Pediatric Orthopaedics*. 16: 332-335.
55. Olafsson Y, Saraste H, Al-Dabbagh Z: (1999) Brace treatment in neuromuscular spine deformity. *Journal of Pediatric Orthopaedics*. 19: 376–379.
56. Nakamura N, Uesugi M, Inaba Y, Machida J, Okuzumi S, Saito T (2014) Use of dynamic spinal brace in the management of neuromuscular scoliosis: a preliminary report. *Journal of Pediatric Orthopaedics B*. 23(3): 291-298.
57. Pettersson K, Rodby-Bousquet E (2019) Prevalence and goal attainment with spinal orthoses for children with cerebral palsy. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*. 12(2): 197–203.

58. Holmes KJ, Michael SM, Thorpe SL, Solomonidis SE (2003) Management of scoliosis with special seating for the non-ambulant spastic cerebral palsy population: a biomechanical study. *Clinical Biomechanics*. 18: 480-487.
59. Nuzzo RM, Walsh S, Boucherit T, Massood S (1997) Counterparalysis for treatment of paralytic scoliosis with botulinum toxin type A. *American Journal of Orthopedics*. 26:201-207.
60. Yazici M, Senaran H. (2009) Cerebral palsy and spinal deformities. *Acta Orthop Traumatol-Turc*. 43 (2): 149-155., McCarthy RE (1999) Management of neuromuscular scoliosis. *Orthop Clin North Am*. 30: 435-449.
61. Tsirikos AI (2010) Development and treatment of spinal deformity in patients with cerebral palsy. *Indian journal of orthopaedics*. 44 (2): 148.
62. McCarthy JJ, D'Andrea LP, Betz RR, Clements DH (2006) Scoliosis in the child with cerebral palsy. *Journal American Academy of Orthopaedic Surgery*. 14: 367-375.
63. Lipton GE, Miller F, Dabney KW, Altiock H, Bachrach SJ (1999) Factors predicting postoperative complications following spinal fusions in children with cerebral palsy. *Journal of Spinal Disorders*. 12: 197-205.
64. Hasler CC (2013) Operative treatment for spinal deformities in cerebral palsy. *Journal of children's orthopaedics*. 7(5): 419-423.
65. Phillips D.P., Roye Jr D.P., Farcy J.P. et al. Surgical treatment of scoliosis in a spinal muscular atrophy population. // *Spine*. 1990 V. 15(9) P. 942-945.
66. Sussman M. Duchenne muscular dystrophy. *J Am Acad Orthop Surg* 2002; 10: 138-51.
67. Velasco MV, Colin AA, Zurakowski D, Darras BT, Shapiro F. Posterior spinal fusion for scoliosis in Duchenne muscular dystrophy diminishes the rate of respiratory decline. *Spine* 2007; 32: 459-65.
68. Alman BA, Kim HKW. Pelvic obliquity after fusion of the spine in Duchenne muscular dystrophy. *J Bone Joint Surg Br* 1999; 81: 821-24.
69. Sengupta DK, Mehdian SH, McConnell JR, Eisenstein SM, Webb JK. Pelvic or lumbar fixation for the surgical management of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *Spine* 2002; 27: 2072-79.
70. Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., ... & Poysky, J. (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *The Lancet Neurology*, 9(2), 177-189.
71. Fujak A, Raab W, Schuh A, Kress A, Forst R, Forst J. Operative treatment of scoliosis in proximal spinal muscular atrophy: results of 41 patients. *Arch Orthop Trauma Surg* 2012; 132(12): 1697-706.

72. Jones-Quaidoo SM, Yang S, Arlet V (2010) Surgical management of spinal deformities in cerebral palsy: A review. *Journal of Neurosurgery: Spine*. 13 (6): 672-685.
73. Sussman M. Duchenne muscular dystrophy. *J Am Acad Orthop Surg* 2002; 10: 138–51
74. Shapiro F, Sethna N, Colan S, Wohl ME, Specht L. Spinal fusion in Duchenne muscular dystrophy: a multidisciplinary approach. *Muscle Nerve* 1992; 15: 604–14.
75. Heller KD, Wirtz DC, Siebert CH, Forst R. Spinal stabilization in Duchenne muscular dystrophy: principles of treatment and record of 31 operative treated cases. *J Pediatr Orthop* 2001; 10: 18–24.
76. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol* 2007;22(8):1027–49.
77. Mesfin A, Sponseller PD, Leet AI. Spinal muscular atrophy: manifestations and management. *J Am Acad Orthop Surg* 2012;20(6): 393–401.
78. Sponseller PD, Yang JS, Thompson GH, McCarthy RE, Emans JB, Skaggs DL, et al. Pelvic fixation of growing rods: comparison of constructs. *Spine* 2009;34(16):1706–10.
79. McElroy MJ, Shaner AC, Crawford TO, Thompson GH, Kadakia RV, Akbarnia BA, et al. Growing rods for scoliosis in spinal muscular atrophy: structural effects, complications, and hospital stays. *Spine* 2011;36(16):1305–11.
80. Chandran S, McCarthy J, Noonan K, Mann D, Nemeth B, Guiliani T. Early treatment of scoliosis with growing rods in children with severe spinal muscular atrophy: a preliminary report. *J Pediatr Orthop* 2011;31(4):450–4.
81. Anari JB, Spiegel DA, Baldwin KD. Neuromuscular scoliosis and pelvic fixation in 2015: where do we stand? *World J Orthop* 2015;6(8):564–6.
82. Odent T, Ilharreborde B, Miladi L, Khouri N, Violas P, Ouellet J, et al. Fusionless surgery in early-onset scoliosis. *Orthop Traumatol Surg Res* 2015;101(6 Suppl.): S281–8.
83. McElroy MJ. et al. (2012) Growing rods for the treatment of scoliosis in children with cerebral palsy: a critical assessment. *Spine*. 37 (24): E1504-E1510.
84. Figueiredo N, Kananeh SF, Siqueira HH, Figueiredo RC, AlSebai MW. The use of magnetically controlled growing rod device for pediatric scoliosis. *Neurosciences (Riyadh)* 2016;21(1):17–25.
85. La Rosa G, Oggiano L, Ruzzini L. Magnetically controlled growing rods for the management of early-onset scoliosis: a preliminary report. *J Pediatr Orthop* 2017;37(2):79–85.

86. Dannawi Z, Altaf F, Harshavardhana NS, El Sebaie H, Noordeen H. Early results of a remotely-operated magnetic growth rod in early-onset scoliosis. *Bone Joint J* 2013;95-B(1):75–80.
87. Cheung KM, Cheung JP, Samartzis D, Mak KC, Wong YW, Cheung WY, et al. Magnetically controlled growing rods for severe spinal curvature in young children: a prospective case series. *Lancet* 2012;379(9830):1967–74.
88. Livingston K, Zurakowski D, Snyder B, Growing Spine Study Group, Children's Spine Study Group. Parasol rib deformity in hypotonic neuromuscular scoliosis: a new radiographical definition and a comparison of short-term treatment outcomes with VEPTR and growing rods. *Spine* 2015;40(13):E780–6.
89. Finkel R.S., Mercuri E., Meyer O.H. et al; SMA Care group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. // *Neuromuscul Disord.* 2018 V. 28(3) P. 197-207.
90. Щурова Е.Н., Сайфутдинов М.С., Рябых С.О. Состояние температурно-болевой чувствительности – маркер уровня риска неврологических осложнений при хирургической коррекции тяжелых деформаций позвоночника // *Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста.* - 2017. – Т. 5. – Вып. 4. - с.5-15. DOI: 10.17816/PTORS545-15.
91. Рябых С.О., Савин Д.М., Сайфутдинов М.С. Формализация результатов интраоперационного нейрофизиологического контроля моторных путей спинного мозга при хирургической коррекции // *Вестник хирургии им. И.И. Грекова.* – 2018. – Т. 177. – №. 1. – с. 49-53. УДК 616.711-007.2-089:616.8-089-07 DOI: 10.24884/0042-4625-2018-177-1-49-53.
92. Сайфутдинов М.С., Рябых С.О. Нейрофизиологический контроль функционального состояния пирамидной системы в процессе лечения больных с деформацией позвоночника / *Неврологический журнал*, Том 23, № 5 (2018), с. 248-258. DOI: <http://dx.doi.org/10.18821/1560-9545-2018-23-5-248-258>.
93. Eichhorn J.H., Cooper J.B., Cullen D.J. et al. Standards of patient monitoring during anesthesia at Harvard Medical School // *J Am Med Ass.* - 1986. - Vol. 256. - PP. 1017-1020.
94. Mercuri E. et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care // *Neuromuscular Disorders.* – 2018. – Т. 28. – №. 2. – с. 103-115.

95. Yazici M, Senaran H. (2009) Cerebral palsy and spinal deformities. *ActaOrthopTraumatolTurc.* 43 (2): 149-155.
96. McCarthy RE (1999) Management of neuromuscular scoliosis. *OrthopClin North Am.* 30: 435-449.
97. TsirikosAI (2010) Development and treatment of spinal deformity in patients with cerebral palsy. *Indian journal of orthopaedics.*44 (2): 148.
98. McCarthy JJ, D'Andrea LP, Betz RR, Clements DH (2006) Scoliosis in the child with cerebral palsy. *Journal American Academy of Orthopaedic Surgery.* 14: 367–375.
99. Vianello A, Arcaro G, Braccioni F, Gallan F, Marchi MR, Chizio S et al. Prevention of extubation failure in highrisk patients with neuromuscular disease. *J Crit Care* 2011; 26:517-24.
100. Birnkrant DJ. The American College of Chest Physicians consensus statement on the respiratory and relatedmanagement of patients with Duchenne muscular dystrophy undergoing anesthesia or sedation. *Pediatrics* 2009;123(Suppl 4):S242-4.
101. Rubino FA. Perioperative management of patients with neurologic disease. *NeuroClin* 2004;22:261-76.
102. Cardiovascular Health Supervision for Individuals Affected by Duchenne or Becker muscular dystrophy. Section on Cardiology and Cardiac Surgery. *Pediatrics* 2005;116;1569 - 1573.
103. RubinoFA. Perioperative management of patients with neurologic disease. *NeuroClin* 2004;22:261-76.
104. Quinlivan R, Roper H, Davie M, Shaw NJ, McDonagh J, Bushby K. Report of a Muscular Dystrophy Campaign funded workshop Birmingham, UK, January 16th 2004. Osteoporosis in Duchenne muscular dystrophy; its prevalence, treatment and prevention. *NeuromuscularDisorders* 2005; 15:72-79.
105. Muenster T, Mueller C, Forst J, Huber H, Schmitt HJ. Anaesthetic management in patients with Duchenne muscular dystrophy undergoing orthopaedic surgery: a review of 232 cases. *Eur J Anaesthesiol* 2012;29:489-94.
106. Marik PE, Varon J. Requirement of perioperative stress doses of corticosteroids: a systematic review of the literature. *Arch Surg.* 2008 Dec;143(12):1222-6.
107. Yong SL, Marik P, Esposito M, Coulthard P. Supplemental perioperative steroids for surgical patients with adrenal insufficiency. *Cochrane Database Syst Rev.* 2009(4):CD005367.
108. Ames WA, Hayes JA, Crawford MW. The role of corticosteroids in Duchenne muscular dystrophy: a review for the anesthetist. *PaediatrAnaesth* 2005;15:3-8.

109. Sofocleous CT, Schur I, Cooper SG, Quintas JC, Brody L, Shelin R. Sonographically-guided placement of peripherally inserted central venous catheters: review of 355 procedures. *AJR Am J Roentgenol* 1998;170:1613-6.
110. Troianos CA, Hartman GS, Glas KE, Skubas NJ, Eberhardt RT, Walker JD et al. Special articles: guidelines for performing ultrasound guided vascular cannulation: recommendations of the American Society of Echocardiography and the Society Of Cardiovascular Anesthesiologists. *Anesth Analg* 2012;114:46-72.
111. Klingler W, Lehmann-Horn F, Jurkat-Rott K. Complications of anaesthesia in neuromuscular disorders. *Neuromuscul Disord* 2005;15:195-206.
112. Rubino FA. Perioperative management of patients with neurologic disease. *Neurol Clin* 2004;22:261-76.
113. Birnkrant DJ, Panitch HB, Benditt JO, Boitano LJ, Carter ER, Cwik VA et al. American College of Chest Physicians consensus statement on the respiratory and related management of patients with Duchenne muscular dystrophy undergoing anesthesia or sedation. *Chest* 2007;132:1977-86.
114. Niranjana V, Bach JR. Noninvasive management of pediatric neuromuscular ventilatory failure. *Crit Care Med* 1998;26:2061-5.
115. Ruscic KJ, Grabitz SD, Rudolph MI, Eikermann M. Prevention of respiratory complications of the surgical patient: actionable plan for continued process improvement. *Curr Opin Anaesthesiol*. 2017 Jun;30(3):399-408.
116. Almenrader N, Patel D. Spinal fusion surgery in children with non-idiopathic scoliosis: is there a need for routine postoperative ventilation? *Br J Anaesth* 2006;97:851-7.
117. Marchant WA, Fox R. Postoperative use of a cough-assist device in avoiding prolonged intubation. *Br J Anaesth* 2002;89:644-7.
118. Скоромец А.А., Скоромец А.П., Скоромец Т.А. Топическая диагностика заболеваний нервной системы. СПб.: Политехника, 2007. — 399 с.
119. Hawker GA, Mian S, Kendzerska T, French M. Measures of adult pain: Visual Analog Scale for Pain (VAS Pain), Numeric Rating Scale for Pain (NRS Pain), McGill Pain Questionnaire (MPQ), Short-Form McGill Pain Questionnaire (SF-MPQ), Chronic Pain Grade Scale (CPGS), Short Form-36 Bodily Pain Scale (SF-36 BPS), and Measure of Intermittent and Constant Osteoarthritis Pain (ICOAP). *Arthritis Care Res (Hoboken)*. 2011; 63 Suppl 11: S 240–252/.
120. Hart D, McDonald C (1998) Spinal deformity in progressive neuromuscular disease. *PhysMed Rehab Clin North Am* 9(1), Global Polio Eradication Initiative Strategic Plan (2004) Centers for disease. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 53(5):107–8, Strauss DJ,

Shavelle RM(1998) Life expectancy of adults with cerebral palsy. *DevMed ChildNeurol* 40:369–375.

121. Сучкова И. «Амиотрофия невральная Шарко-Мари». <https://www.medeffect.ru/neurology/neurology0013.shtml>.

122. Trucco F., Pedemonte M., Fiorillo C., et al. Detection of early nocturnal hypoventilation in neuromuscular disorders. // *J Int Med Res*. 2018 V. 46(3) P. 1153-1161.

**Приложение А1. Состав рабочей группы по разработке и пересмотру
клинических рекомендаций**

Ф.И.О. исполнителей	Учреждение
1. Рябых Сергей Олегович (ответственный исполнитель), д.м.н. ^{1, 2, 3} 2. Филатов Егор Юрьевич, к.м.н. ^{1, 2, 3} 3. Очирова Полина Вячеславовна, к.м.н. ^{1, 2, 3} 4. Савин Дмитрий Михайлович, к.м.н. ^{1, 2, 3} 5. Сергеенко Ольга Михайловна, к.м.н. ^{1, 2, 3} 6. Рябых Татьяна Викторовна ¹ 7. Медведева Светлана Николаевна ¹ 8. Сайфутдинов Марат Саматович, д.б.н. ¹	ФГБУ НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова Минздрава России, г. Курган
9. Губин Александр Вадимович, д.м.н., профессор ^{1, 2, 3} 10. Ветрилэ Марчел Степанович, к.м.н. ^{1, 2} 11. Третьякова Анастасия Николаевна	ФГБУ НМИЦ ТО имени Н.Н. Приорова Минздрава России, г. Москва
12. Михайловский Михаил Витальевич, д.м.н., профессор ^{1, 2}	ФГБУ ННИИТО им. Я.Л. Цивьяна Минздрава России, г. Новосибирск
13. Ульрих Эдуард Владимирович, д.м.н., профессор ^{1, 2}	ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, г. Санкт-Петербург
14. Мушкин Александр Юрьевич, д.м.н., профессор ^{1, 2, 3} 15. Наумов Денис Георгиевич, к.м.н. ^{1, 2, 3}	ФГБУ СПбНИИФ Минздрава России, г. Санкт-Петербург

¹ – Российская ассоциация хирургов-вертебрологов (RASS); ² – ассоциация травматологов-ортопедов России (АТОР); ³ – глобальная ассоциация специалистов по патологии позвоночника AOSpine.

Конфликт интересов:

Авторы заявляют об отсутствие конфликта интересов.

Приложение А2. Методология разработки клинических рекомендаций

Целевая аудитория данных клинических рекомендаций:

1. Врачи травматологи-ортопеды.
2. Врачи нейрохирурги.
3. Врачи неврологи.
4. Врачи хирурги.

Таблица 1. Шкала оценки уровней достоверности доказательств (УДД) для методов диагностики (диагностических вмешательств)

УДД	Расшифровка
1	Систематические обзоры исследований с контролем референсным методом или систематический обзор рандомизированных клинических исследований с применением мета-анализа
2	Отдельные исследования с контролем референсным методом или отдельные рандомизированные клинические исследования и систематические обзоры исследований любого дизайна, за исключением рандомизированных клинических исследований, с применением мета-анализа
3	Исследования без последовательного контроля референсным методом или исследования с референсным методом, не являющимся независимым от исследуемого метода или нерандомизированные сравнительные исследования, в том числе когортные исследования
4	Несравнительные исследования, описание клинического случая
5	Имеется лишь обоснование механизма действия или мнение экспертов

Таблица 2. Шкала оценки уровней достоверности доказательств (УДД) для методов профилактики, лечения и реабилитации (профилактических, лечебных, реабилитационных вмешательств)

УДД	Расшифровка
1	Систематический обзор РКИ с применением мета-анализа
2	Отдельные РКИ и систематические обзоры исследований любого дизайна, за исключением РКИ, с применением мета-анализа
3	Нерандомизированные сравнительные исследования, в т.ч. когортные исследования
4	Несравнительные исследования, описание клинического случая или серии случаев, исследования «случай-контроль»
5	Имеется лишь обоснование механизма действия вмешательства (доклинические исследования) или мнение экспертов

Таблица 3. Шкала оценки уровней убедительности рекомендаций (УУР) для методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации (профилактических, диагностических, лечебных, реабилитационных вмешательств)

УУР	Расшифровка
А	Сильная рекомендация (все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются важными, все исследования имеют высокое или удовлетворительное методологическое качество, их выводы по интересующим исходам являются согласованными)
В	Условная рекомендация (не все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются важными, не все исследования имеют высокое или удовлетворительное методологическое качество и/или их выводы по интересующим исходам не являются согласованными)
С	Слабая рекомендация (отсутствие доказательств надлежащего качества (все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются неважными, все исследования имеют низкое методологическое качество и их выводы по интересующим исходам не являются согласованными)

Порядок обновления клинических рекомендаций.

Механизм обновления клинических рекомендаций предусматривает их систематическую актуализацию – не реже чем один раз в три года, а также при появлении новых данных с позиции доказательной медицины по вопросам диагностики, лечения, профилактики и реабилитации конкретных заболеваний, наличии обоснованных дополнений/замечаний к ранее утверждённым КР, но не чаще 1 раза в 6 месяцев.

Приложение Б1. Алгоритмы действий врача

1. Алгоритм действий врача при подозрении на острое воспалительное заболевание позвоночника



Приложение Б1. Анестезиологическое ведение пациентов с нейромышечными заболеваниями.

Предоперационное ведение пациентов с НМЗ

Предоперационная подготовка должна быть выполнена всем пациентам, даже при «бессимптомном» течении.

- Для оценки респираторного резерва в объеме: рентгенография или КТ органов грудной клетки; спирометрия; консультация пульмонолога, имеющего дополнительную подготовку по респираторной поддержке; оценка пиковой скорости кашля; ночная пульсоксиметрия; кардиореспираторный мониторинг.

- При ограниченном респираторном резерве обязательно необходимо проведение периоперационной неинвазивной вентиляции легких, применения ручных и инструментальных методов стимуляции и облегчения откашливания. Особенно у не ходячих пациентов предоперационная подготовка должна дополняться проведением НИВЛ в течение не менее 1 месяца до операции [99,100,101,102].

- Оценка сердечной деятельности должна быть проведена не менее чем за 2 месяца до оперативного лечения. При снижении функции терапия с контролем до хирургического вмешательства. Рекомендован прием кардиопротективных препаратов с возраста 10 лет [36].

- Консультация нутрициолога с оптимизацией нутритивного статуса [103,36].

- Консультация специалиста по остеопорозу с выполнением рентгеновской денситометрии, при выявлении остеопении ее коррекция [104].

- Избегать препаратов для премедикации, которые могут вызвать депрессию дыхания и гиповентиляцию вплоть до остановки дыхания [105].

- Рассмотреть вопрос о введении стрессовой дозы стероидов в процессе оперативного вмешательства у пациентов, длительно получающих стероидную терапию (для профилактики острой надпочечниковой недостаточности) [106,107,108].

- Интубация трахеи у пациентов с НМЗ должна проводиться по существующим и актуальным для клиники протоколам по трудным дыхательным путям [105].

- Центральный венозный доступ желательно осуществлять под ультразвуковой навигацией [109,110].

- Поддержание нормальной температуры тела [111].

- Рассмотреть вопрос о приобретение нового кресла-каталки или модификация старого (сидения, спинки, подлокотников, подголовника и т.п) до оперативного лечения.

Уровень убедительности рекомендаций В-С (уровень достоверности доказательств – 1-2).

Общие принципы интраоперационного ведения пациентов с НМЗ

Этот аспект широко представлен в ФКР «Периоперационное ведение пациентов с нервно-мышечными заболеваниями, 2018, Общероссийская общественная организация «Федерация анестезиологов и реаниматологов».

Уровень убедительности рекомендаций А (уровень достоверности доказательств – 2В).

Не рекомендуется:

- премедикация препаратами, угнетающих дыхательный центр (опиоды, бензодиазепины);

- антихолинэстеразные препараты из-за непредсказуемого ответа на неостигмин.

По возможности следует избегать ингаляционной анестезии. Пациенты с МДД не должны получать ингаляционные галогеновые анестетики и сукцинилхолин. Сукцинилхолин может привести к серьезному, опасному для жизни (а иногда фатальному) повышению уровня калия крови.

Комментарии: *важную роль играет минимизация объема кровопотери и времени оперативного лечения, особенно в процессе обширных оперативных вмешательств.*

Послеоперационное ведение пациентов с НМЗ

Рекомендуется:

- Наблюдение в ОРИТ в послеоперационном периоде все пациенты с НМЗ независимо от объема хирургического вмешательства и длительности анестезии. [112]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 1).

Комментарии: *перевод в ОРИТ после операции должен рассматриваться у любого пациента с риском респираторных осложнений. Возможности ОРИТ позволяют обеспечить полноценный сердечно-сосудистый и респираторный мониторинг, проводить многокомпонентную терапию, включая НВЛ, применение устройств для облегчения откашливания или аспирации секрета дыхательных путей.*

- Адекватное обезбоживание – важнейший компонент лечения пациентов с НМЗ в послеоперационном периоде. Глубина обезбоживания должна быть подобрана с учетом минимизации торможения дыхательных центров. Опиоидные анальгетики несут дополнительный риск развития угнетения дыхания. Безопасный и эффективный метод обезбоживания в таком случае — эпидуральная анестезия в структуре МУЛЬТИМОДАЛЬНОЙ АНЕСТЕЗИИ [113].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 1).

Комментарии: *своевременное предупреждение и купирование болевого синдрома предупреждает развитие вторичной гиповентиляции вследствие ригидности мышц после торакальных операций, операций на верхнем этаже брюшной полости или позвоночнике. Доза вводимых опиоидов должна обеспечивать адекватную анальгезию, но при этом не угнетать кашлевой рефлекс и самостоятельное дыхание.*

- Использование протоколов, отлучения от респиратора и экстубации трахеи используется в отделениях реанимации и интенсивной терапии для критических пациентов с обязательным контролем СО₂. Возможна необходимость продолжительной ИВЛ после операции, а в некоторых обстоятельствах вероятность наложения трахеостомы. Экстубация и переход к НИВЛ ВСЕГДА должны планироваться как промежуточный этап для возвращения к дооперационной системе дыхательной поддержки.

- Ателектаз, гиповентиляция и застой бронхолегочного секрета могут стать причинами гипоксемии. Дополнительную оксигенацию необходимо проводить с осторожностью: следует иметь в виду, что можно пропустить гиперкапнию и, соответственно, позже начать лечение ее причин. Кислород НЕ ИСПОЛЬЗОВАТЬ БЕЗ НИВЛ И ТОЛЬКО ПОД КОНТРОЛЕМ КЩС. [36,114,115,116,117].

- Профилактика нарушения моторики кишечника. Использовать прокинетики и желудочную декомпрессию через тонкий назогастральный зонд.

- Рассмотреть вопрос о нутритивной поддержке.

- Профилактика регургитации и аспирации. Своевременное назначение Н2-блокаторов

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств – 1).

Комментарии: *экстубацию трахеи у пациентов с НМЗ рекомендуется выполнять при полном контроле над бронхиальной секрецией и достижением нормальных или пограничных значений SpO₂ на атмосферном воздухе или на фоне НИВЛ. При высоком риске*

респираторных осложнений применение протокола, основанного на комбинации неинвазивной легочной вентиляции с методами активного стимуляции кашля.

Приложение В. Информация для пациента

.....

Приложение Г1-ГN. Шкалы оценки, вопросники и другие оценочные инструменты состояния пациента, приведенные в клинических рекомендациях

Название на русском языке: **Бальная оценка силы мышц**

Источник (официальный сайт разработчиков, публикация с валидацией) [118]:

Тип (подчеркнуть): шкала оценки

Назначение: оценка силы мышц

Содержание (шаблон):

0	– отсутствие активных движений	– парез
1	– сохранность шевеления (с едва заметным сокращением мышц)	– глубокий парез
2	– возможность движения в полном объеме только после устранения силы тяжести	– глубокий парез
3	– умеренное снижение силы мышц (активные движения в полном объеме при действии силы тяжести на конечность)	– умеренный парез
4	– легкое снижение силы (уступчивость)	– легкий парез
5	– мышечная сила в полном объеме	– норма

Название на русском языке: **Визуальная аналоговая шкала боли (цифровая)**

Оригинальное название (если есть): **Visual Analog Scale**

Источник (официальный сайт разработчиков, публикация с валидацией): [119]

Тип (подчеркнуть): шкала оценки

Назначение: оценка выраженности болевого синдрома

Содержание (шаблон):

