

Клинические рекомендации

## **Нервно-мышечный сколиоз**

Кодирование по Международной М41.4 Нервно-мышечный сколиоз. Сколиоз вследствие статистической классификации в виде церебрального паралича, атаксии Фридрейха, болезней и проблем, связанных с полиомиелитом и других нервно-мышечных нарушений: ний

Возрастная группа: Дети и взрослые

Год утверждения: 202\_

Разработчик клинической рекомендации:

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

## Оглавление

Оглавление

Список сокращений

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
7	
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-ГН. Шкалы оценки, вопросники и другие оценочные инструменты состояния пациента, приведенные в клинических рекомендациях .....	53

## Список сокращений

- МНО - международное нормализованное отношение.
- АЛТ - аланинаминотрансфераза.
- АСТ - аспартатаминотрансфераза.
- БИПАП - от англ. Biphasic Positive Airway Pressure, ВРАР, ViРАР.
- ВАШ - визуально-аналоговая шкала Борга.
- ДАГ - дистрофин-ассоциированный гликопротеиновый комплекс.
- ДН - дыхательная недостаточность.
- ДНК - дезоксирибонуклеиновая кислота.
- ЖЕЛ - жизненная емкость легких.
- ИАПФ - ингибиторы 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 ( $<20^\circ$ ), но без 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) - тяжелое аутосомно-рецессивное нервно-мышечное заболевание, характеризующееся прогрессирующими симптомами вялого паралича и мышечной атрофии вследствие дегенерации амотонейронов передних рогов спинного мозга [1].

Амиотрофия (болезнь Фридрейха, болезнь Шарко-Мари-Тута, болезнь Руси-Леви): эквинусная деформация стоп («конская» стопа»), кифосколиоз; нарушение походки, по черка, 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 проводимости. Популяционная частота: 2,7:100000. Соотношение полов: не известно. Тип наследования: аутосомно-рецессивный [121].

Врожденные структурные миопатии — гетерогенная группа генетически детерми-

нированных 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 поперечнополосатой 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 (миелоцеле), 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 и второго мотонейрона (рис. 1). К нейропатическим деформациям с поражением первого мотонейрона относят сколиозы у пациентов, страдающих детским церебральным параличом (ДЦП), синингомиелией, 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].

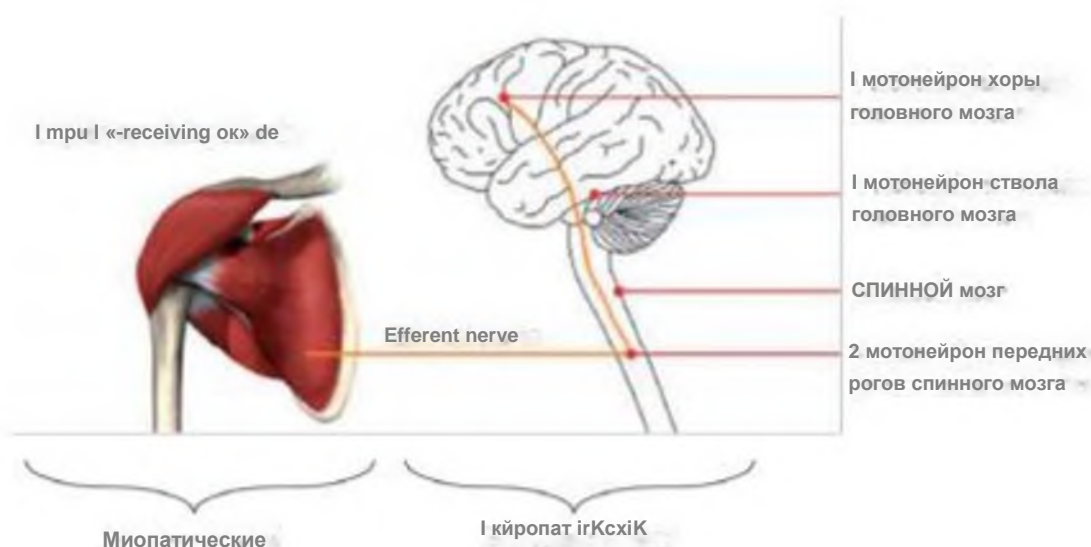


Рис. 1. Схема уровней поражения нервной системы на этапах проведения нервного импульса при различных видах нейромышечных сколиозов (из атласа Spine Surgery Information Portal, Prof .Dr. med. J. Harms).

### **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 на фоне ограничения мобильности (передвижений) и формирования двигательных навыков. Persson-Bunke M. с соавт. обнаружили, что риск развития сколиоза возрастает с увеличением возраста пациентов с ЦП и уровня GMFCS (у пациентов с ЦП с GMFCSIV - V имеется риск 50% клинически умеренного или тяжелого сколиоза в 18 лет) [20]. Hagglund G. с соавт. показали, что у 8% пациентов с GMFCS V были клинические признаки сколиоза в возрасте до 5 лет, а у 75% пациентов с GMFCS V констатирована деформация позвоночника с углом Кобба >40° 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]. Gu с соавт. определили, что у пациентов с квадриплегией ЦП с деформацией >40° к 12летнему возрасту вероятность прогрессирования была выше, чем у пациентов с кривой <40° 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. с соавт. (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. Osteохондродистрофические
- А. Дистрофический дизрафизм.
- В. Мукополисахаридоз (например, болезнь Morquio).
- С. Спондилоэпифизарная дисплазия.
- Д. Множественная эпифизарная дисплазия.

- Е. Ахондроплазия.
- Ф. Другие.
- Х. На почве остеомиелита.
- XI. Метаболические нарушения.
  - А. Рахит.
  - В. Несовершенный остеогенез.
  - С. Гомоцистинурия.
  - Д. Другие.
- XII. На почве патологии пояснично-крестцового сочленения.
  - А. Спондилолиз и спондилолистез.
  - В. Врожденные аномалии пояснично-крестцового сочленения.
- XIII. На почве опухоли.
  - А. Позвоночного столба.
    - 1. Остеоид-остеома.
    - 2. Гистиоцитоз Х.
    - 3. Другие.
  - В. 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
7. Грудного лордоза

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 передвигаться (годы)
<b>Мышечные дистрофии</b>						
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
Врожденнаямиотоническая	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
Артрогриппоз (1:3000 новорожденных)	С рождения	Негенетическое, эмбриональная акинезия, 30% AR (аутосомно-рецессивный)	Нормальная (50% неонатальная смертность при СЦНС?)	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	
<b>Спинальная мышечная атрофия (1:6000 новорожденных)</b>						
Тип I (острая младенческая, острая болезнь Верднига-Гоффманна)	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-Гоффманна)	2		30-40	Слабость проксимальных мышц, нижние конечности слабее верхних, разгибатели слабее чем сгибатели, сидят, но сложности с ходьбой, если даже способны	Прогрессирование variabelно	Ранняя потеря
Тип III (болезнь Кугельберга-Веландер)	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)	вариabelно	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 периферическая 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	Вариabelно, в зависимости от тяжести, субклинический, непаралитический, паралитический
<b>Наследственная моторно-сенсорная нейропатия</b>						
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 внутриутробно/перинатально,	Вариabelно (зависит от мобильности; не способные сидеть: 30; способные)	Спастический (50%): тугоподвижный, трудные движения Дискинетический/атетоидный	Гипотония может развиваться в спастичность	Вариabelно



		Постинфекционный	сидеть: 46; способные ходить: 62)	(20%): непроизвольные неконтролируемые движения Атактический (редко): плохая координация и баланс Смешанный (30%): комбинация этих типов		
<b>Спино-церебеллярная дисфункция</b>						
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 С (уровень достоверности доказательств - 5).**

**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 выражался 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 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 немыслимые 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;
- перекоса таза;
- пострурального 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 опционно специалистами врачами-неврологами и врачами по медицинской реабилитации в зависимости от вида основного заболевания).

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

**Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5)**

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

*Осмотр пациента врачом-неврологом - неотъемлемая и важнейшая часть клинического обследования. Врач-травматолог-ортопед и врач-невролог должны работать коллегиально, особенно если состояние пациента вызывает неоднозначное толкование. Рекомендации врача-невролога, касающиеся дополнительных методов обследования и консультаций специалистов другого профиля, должны выполняться, даже если врачу-травматологу-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 с диагностической целью [32].

**Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5)**

**Комментарий.** *Восстановление вертикального положения (стоя или сидя), стабилизация дыхательного объема, улучшение управление руками, повышение качества и, при ряде нозологий) продолжительности жизни являются целями оперативной коррекции нервно-мышечного сколиоза [3, 9, 127, 128].*

**Рекомендуется** при подготовке и проведении хирургического лечения с диагностической целью выполнять лабораторные тесты, включающие общие (клинические) анализы крови и мочи, биохимический анализ крови общетерапевтический, коагулограмму (ориентировочное исследование системы гемостаза), определение антител к бледной трепонеме (*Treponema pallidum*) в нетрепонемных тестах (RPR, РМП) (качественное и полуколичественное исследование) в сыворотке крови, определение антигена (HbsAg) вируса гепатита В (*Hepatitis B virus*) в крови, определение антител к вирусу гепатита С (*Hepatitis C virus*) в крови, определение антител классов М, G (IgM, IgG) к вирусу иммунодефицита человека ВИЧ-1 (*Human immunodeficiency virus HIV 1*) в крови, определение антител классов М, G (IgM, IgG) к вирусу иммунодефицита человека ВИЧ-2 (*Human immunodeficiency virus HIV 2*) в крови, определение основных групп по системе АВ0, определение антигена D системы Резус (резус-фактор) [32].

**Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5)**

Пациентам с НМБ рекомендуются консультации специалистов:

- врача-педиатра, врача-терапевта, врача-анестезиолога-реаниматолога, врача-невролога;
- врача-генетика (при отсутствии верификации диагноза);
- врача-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 С (уровень достоверности доказательств - 5)**

## **2.4 Инструментальные диагностические исследования**

**Рекомендовано выполнять:**

- Рентгенографию шейного, грудного и пояснично-крестцового отделов позвоночника с захватом таза и тазобедренных суставов (рентгенография таза) в прямой и боковой проекциях стоя (у стоячих пациентов), сидя (у сидячих пациентов) или лежа (у лежачих пациентов) для оценки фронтального и сагиттального профиля позвоночника [3,123].

**Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5).**

**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) [3,123].

**Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5)**

**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) [3,123].

**Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5)**

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

- Исследование неспровоцированных дыхательных объемов и потоков или КТ легких (в зависимости от респираторных параметров в плане подготовки к оперативному лечению с целью оценки респираторной функции легких) [124].

**Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5)**

- ЭКГ, ЭхоКГ, холтеровское мониторирование сердечного ритма и консультация врача-специалиста (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 - 5).**

- Рентгеновскую абсорбционную денситометрию поясничного отдела позвоночника и проксимальных отделов бедренных костей (рентгенденситометрия) с частотой 1 раз в год для исключения остеопороза. Также рекомендуется проведение этого исследования при подготовке к ортопедическому хирургическому вмешательству [38,125].

**Уровень убедительности рекомендаций В (уровень достоверности доказательств - 3)**

**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 5 qI типа, а также у пациентов со СМА II типа рекомендуется чрескожный мониторинг парциального давления кислорода во время ночного сна при минимальных подозрениях (пульсоксиметрия) для выявления ночной гиповентиляции и обструктивного апноэ сна [39,124].

**Уровень убедительности рекомендаций В (уровень достоверности доказательств - 2)**

**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 SpO<sub>2</sub> 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 мышечной системы конечностей с целью дифференциальной диагностики СМА 5q и других нервно-мышечных заболеваний [40].

**Уровень убедительности рекомендаций В (уровень достоверности доказательств - 2)**

**Комментарии:** МРТ 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 детям со СМА II старше 5 лет рекомендуется кардиореспираторный мониторинг для контроля над прогрессированием дыхательных нарушений [122].

**Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 4).**

- Пациентам со СМА 5q рекомендуется проведение полисомнографии, если есть подозрение на наличие гиповентиляции для уточнения ее характера и исключения сонных апноэ [41,124].

**Уровень убедительности рекомендаций В (уровень достоверности доказательств - 2).**

**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.

**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 (SpO<sub>2</sub>). SpO<sub>2</sub> менее 95% на атмосферном воздухе определяется как клинически значимое патологическое значение, требующее дополнительно оценки парциального напряжения углекислого газа.

- Всем пациентам с НМЗ рекомендована консультация врача-кардиолога, имеющего дополнительную подготовку по НМЗ, с целью диагностики и лечения сердечно-сосудистой

патологии [44].

**Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5).**

**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 [46,126].

**Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5).**

• патологоанатомическое (морфологическое) исследование биопсийного (операционного) материала мышечной ткани с применением иммуногистохимических методов с целью дифференциального диагноза [46,126].

**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. Уль-траструктурные изменения также будут неспецифическими.

## **3. Лечение, включая медикаментозную и немедикаментозную терапии, 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



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

Рекомендуются индивидуальные жесткие ортопедические корсеты, позволяющие поддерживать положение тела сидя, при условии, если они не нарушают легочную функцию. [13].

**Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5).**

Рекомендуется ортезирование в качестве *ведущего* компонента в следующих ситуациях:

- При отсутствии показаний к хирургическому лечению;
- При наличии **ограничений к хирургической коррекции сколиоза** у детей: ИМТ <12; остеопения (Z-критерий < -3 SD) [48,51-57].

**Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 4).**

-

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

*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 спинальный 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].*

Рекомендуется у детей с ЦП использование сидячих опор и приспособлений для инвалидной коляски как средства для контроля деформации позвоночника [58].

**Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 4).**

• Рекомендуется нехирургическое лечение спастичности верхней и нижней конечности ботулиническим токсином типа А\*\* у детей 2-17 лет с ЦП [59].

**Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 4).**

**Комментарии:** *данный метод лечения оценивался 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 типа А\*\* в вогнутую сторону у пациентов, которые нуждались в отсрочке операции, повысила эффективность лечения скобками и остановила прогрессирование кривой. Следует учитывать кратковременную эффективность ботулинического токсина типа А\*\* и тот факт, что его нельзя использовать на более поздних стадиях из-за механического коллапса деформации позвоночника.*

### **3.2 Хирургическое лечение**

**Рекомендуется хирургическая коррекция** у пациентов с нейромышечным сколиозом по следующим показаниям:

- 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 >10° 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 пациентов с ММД, которые получают глюкокортикоиды, хирургическая стабилизация оправдана в случае, если искривление во фронтальной плоскости или >30° по Коббу отклонения в сагиттальной плоскости) и скорости прогрессирования (>10° ежегодно), а также при остеопоротических переломах позвонков и сохраняющейся боли при неэффективности медикаментозной терапии этих синдромов, вне зависимости от зрелости скелета.*

**Не рекомендуется хирургическая коррекция сколиоза у пациентов с нейромышечным сколиозом при наличии следующих противопоказаний:**

- ИМТ <12;
- остеопения (Z-критерий < -3 SD);
- нестабильные витальные параметры [32].

**Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5).**

**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°, у детей **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 - 5).**

**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 [66,74,75].*

**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 детей со СМА с целью коррекции деформации ребер по типу «сложенного зонга» 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 - 2).**

### **3.3 Иное лечение**

*Нет.*

## **4. Медицинская реабилитация и санаторно-курортное лечение, медицинские показания и противопоказания к применению методов реабилитации, в том числе основанных на использовании природных лечебных факторов**

Рекомендуется медицинская реабилитация пациентов с деформациями позвоночника

на фоне НМБ с целью улучшения двигательного статуса и независимости от окружающих, а также профилактика осложнений, связанных с гиподинамией [13,95,96,97,98].

**Уровень убедительности рекомендаций - С; уровень достоверности доказательств - 5.**

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

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

Рекомендуется диспансерное наблюдение пациентов с деформациями позвоночника на фоне НМБ с целью динамического наблюдения [32].

**Уровень убедительности рекомендаций - С; уровень достоверности доказательств - 5.**

**Комментарии.** 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 [32].

## **6. Организация оказания 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 (Нб, СОЭ, лейкоцитарной формулы) или их стабилизация на догоспитальном уровне; отсутствие состояний, требующих стационарного лечения;
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 врача-хирурга и/или врача-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 нарушениями;

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.	Проведена рентгенография шейного, грудного и пояснично-крестцового отделов позвоночника, рентгенография таза	5	С
2.	Проведена КТ позвоночника перед операцией	5	С
Этап хирургического лечения			
3.	Проведена хирургическая коррекция при наличии показаний и отсутствии противопоказаний	4	С
Этап послеоперационного лечения			
4.	Проведена реабилитация	5	С
5.	Проведено диспансерное наблюдение	5	С



## Список литературы

1. Brzustowicz L.M., Lehner T., Castilla L.H. et al. Genetic mapping of chronic childhood-onset spinal muscular atrophy to chromosome 5q11.2 - q13.3. // *Nature*. 1990. V. 344. P. 540541.
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 RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Qian Y, Sejersen T; SMA Care Group.* Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1:

- Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018 Feb;28(2):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, Hagglund 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, Bovingloh 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. Hagglund 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, Mendigorrin M (2011) Natural history of scoliosis in nonambulatory spastic tetraplegic cerebral palsy. *PMR.* Jan; 3(1): 27-32.
  25. *Milbrandt T., Kunes J., Karol L.* Friedreich's ataxia and scoliosis: the experience at two institutions // *J Pediatr 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. *JBoneJointSurgAm* 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. *Clin Pediatr* 2003; 42: 353-56.
  32. Михайловский М.В., Фомичев Н.Г. Хирургия деформаций позвоночника. - Новосибирск: Redactio, 2011. -592 с.
  33. Hart D, McDonald C (1998) Spinal deformity in progressive neuromuscular disease. *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, Shavelle RM (1998) Life expectancy of adults with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* 40:369-375.
  35. 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.;
  36. Racca F, Mongini , Wolfler A, Vianello A, Cutrera R, Del Sorbo L, Capello EC, Gregoretto 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. Vai S., Bianchi M.L., Moroni I. et al. Bone and Spinal Muscular Atrophy. // *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. Verrillo E., Pavone M., Bruni O. et al. 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. Richa FC. Anaesthetic management of a patient with limb-girdle muscular dystrophy for laparoscopic cholecystectomy. *Eur J Anaesthesiol* 2011;28:72-3.
  44. Cardiovascular Health Supervision for Individuals Affected by Duchenn or Becker muscular dystrophy. 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. *Paediatr Anaesth* 2009;19:1054-63.
46. Zalneraitis EL, Halperin JJ, Grunnet ML, Russman BS, Peress N. 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 GarchesVrace and spinal fusion in CMA type 2 children. *J Neuromuscul Dis* 2015;2(4):453-62.
49. Pouget J. À propos des recommandations de diagnostic et de prise en charge dans les maladies neuromusculaires. *Rev Neurol (Paris)*. 2012 Dec;168(12):901.
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 nonambulant 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.
  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, Altiok 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. *ArchOrthopTraumaSurg* 2012;132(12):1697-706.
  72. Jones-Quaidoo SM, YangS, Arlet V (2010) Surgical management of spinal deformities in cerebral palsy: A review. *Journal of Neurosurgery: Spine*. 13 (6): 672-685.

73. Lord J, Behrman B, Varzos N, Cooper D, Lieberman JS, Fowler WM. Scoliosis associated with Duchenne muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil.* 1990 Jan;71(1):13-7.
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 PediatrOrthop* 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. *OrthopTraumatolSurgRes* 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, Al Sebai 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. Mag-

- netically 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: 10.24884/0042-46252018-177-1-49-53.
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. Standarts of patient monitoring during anesthesia at Harvard Medical School // *J Am Med Ass.* - 1986. - Vol. 256. - PP. 10171020.
94. Cuisset JM, Estournet B; French Ministry of Health. Recommendations for the diagnosis and management of typical childhood spinal muscular atrophy. *Rev Neurol (Paris)*. 2012 Dec;168(12):902-9.
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. Tsirikos AI (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 related management 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. *Neurol Clin* 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. Rubino FA. Perioperative management of patients with neurologic disease. *Neurol Clin* 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. *Neuromuscular Disorders* 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. *Paediatr Anaesth* 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 Cardio-



- vascular Anesthesiologists. *AnesthAnalg* 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. *NeurolClin* 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 MorbMortal 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, Tan HL, Carlucci A, Brisca G, Tacchetti P, Bruno C, Minetti C. Detection of early nocturnal hypoventilation in neuromuscular disorders. // J

- Int Med Res. 2018 V. 46(3) P. 1153-1161.
123. Aebi M. The adult scoliosis. *Eur Spine J.* 2005 Dec;14(10):925-48. doi: 10.1007/s00586-005-1053-9.
124. Pfeffer G., Povitz M. Respiratory management of patients with neuromuscular disease: current perspectives // *Degenerative neurological and neuromuscular disease.* – 2016. – Vol. 6. – P. 111-118.
125. Iolascon G. et al. Neuromuscular diseases and bone // *Frontiers in endocrinology.* – 2019. – Vol. 10. – P. 794.
126. Arnold W. D., Kassar D., Kissel J. T. Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era // *Muscle & nerve.* – 2015. – Т. 51. – №. 2. – С. 157-167.
127. Рябых С.О., Очирова П.В., Савин Д.М., Третьякова А.Н., Попков Д.А., Рябых Т.В., Щурова Е.Н., Сайфутдинов М.С. Деформации позвоночника и конечностей у пациентов с миодистрофией Дюшенна: особенности клиники, диагностики и лечения. Протокол межгосударственного консенсуса // *Хирургия позвоночника.* 2020. Т. 17. № 1. С. 61–77. DOI: <http://dx.doi.org/10.14531/ss2020.1.61-77>.
128. Рябых С.О., Савин Д.М., Филатов Е.Ю., Медведева С.Н., Третьякова А.Н., Попков Д.А., Рябых Т.В., Щурова Е.Н., Сайфутдинов М.С. Спинальная мышечная атрофия: особенности клиники и лечения деформаций позвоночника и конечностей. Протокол межгосударственного консенсуса // *Хирургия позвоночника.* 2020. Т. 17. № 2. С. 79–94. DOI: <http://dx.doi.org/10.14531/ss2020.2.79-94>.

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

<sup>1</sup> - Российская ассоциация хирургов-вертебрологов (RASS); <sup>2</sup> - ассоциация травматологов-ортопедов России (АТОР); <sup>3</sup> - 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)

<b>УУР</b>	<b>Расшифровка</b>
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, наличия обоснованных дополнений/замечаний к ранее утверждённым КР, но не чаще 1 раза в 6 месяцев.

## Приложение Б. Алгоритмы действий врача



## Приложение В. Информация для пациента

*Нет.*

## 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):

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

