

**СЛУЧАИ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ,
ВЫЯВЛЕННЫЕ В ХОДЕ РАСШИРЕННОГО
НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА****Боровикова А.Н., Жанин И.С.****Научный руководитель: доктор биол. наук
К.В. Савостьянов**Национальный медицинский исследовательский центр
здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия**Ключевые слова:** дети; спинальная мышечная
атрофия; неонатальный скрининг

Актуальность. С 2023 г. неонатальный скрининг в России был расширен до 36 групп нозологий, включая спинальную мышечную атрофию (СМА) — нейродегенеративное аутосомно-рецессивное заболевание. До 95% случаев СМА вызвано гомозиготной делецией, затрагивающей экзон 7 гена *SMN1*. Частота СМА в большинстве популяций составляет 1 случай на 6000–10 000 живых новорождённых. В большинстве случаев манифестация СМА происходит в раннем детском возрасте. По тяжести течения СМА подразделяют на 5 типов. Один из ключевых факторов, определяющих тяжесть СМА и выбор терапии, — число копий гена *SMN2* (чем больше копий данного гена, тем легче протекает заболевание).

Цель работы: определить распространённость и генотип больных СМА, выявленных в центральных и дальневосточном регионах России при расширенном неонатальном скрининге с 01.01.2023 по 24.10.2024.

Материалы и методы. Для диагностики СМА в рамках расширенного неонатального скрининга применяется полимеразная цепная реакция в режиме реального времени на матрице ДНК, выделенной из сухих пятен крови. В работе использовали наборы реагентов, зарегистрированные на территории России: «НеоСкрин SMA/TREC/KREC» («ДНК-Технология») и «ТК-SMA» («Генериум»). Копийность гена *SMN2* определяли методом мультиплексной амплификации лигированных проб с использованием набора «SALSA MLPA Probemix P021 SMA» («MRC Holland»).

Результаты. Проведён скрининг 295 916 новорождённых, выявлено 40 детей с СМА (1 : 7398). В Центральном федеральном округе (ЦФО) число новорождённых с СМА составило 32 (1 : 6936), в Дальневосточном федеральном округе (ДФО) — 8 (1 : 9247). Больше число случаев СМА (5 больных) было выявлено в Калужской области. При этом по частоте распространённости СМА лидируют Еврейская автономная область (1 : 1923), Калужская (1 : 2670) и Рязанская области (1 : 3848). 5 копий гена *SMN2* было определено у 2 новорождённых из ЦФО, 4 копии — у 14 (11 из ЦФО, 3 из ДФО), 3 копии — у 11 (7 из ЦФО, 4 из ДФО) и 2 копии — у 12 (11 из ЦФО, 1 из ДФО).

Заключение. За 1 год и неполные 10 мес при скрининге 29 5916 новорождённых выявлены 40 случаев СМА, что составляет 1 случай на 7398 живых новорождённых, из которых 31 больной на настоящий момент получает таргетную терапию.

* * *