

($p = 0,019$). Полученные данные свидетельствуют о прогрессивном увеличении показателя моторных функций по шкале CHOP-INTEND у больных со СМА 1-го типа через 3, 6 и 9 мес после проведения генозаместительной терапии препаратом ОА.

Заключение. По данным обследования с применением шкалы CHOP-INTEND установлена значимая положительная динамика в приобретении моторных навыков больными на фоне терапии ОА.

ДИНАМИКА ДВИГАТЕЛЬНОГО РАЗВИТИЯ ПАЦИЕНТОВ СО СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ 1-го ТИПА НА ФОНЕ ТЕРАПИИ ПРЕПАРАТОМ ОНАСЕМНОГЕН АБЕПАРВОВЕК

Попович С.Г., Фисенко Д.С., Жолудова А.А.

Научные руководители: д.м.н., проф.

Л.М. Кузенкова, д.м.н., проф. А.Л. Куренков

Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей Минздрава России, Москва

Ключевые слова: дети, спинальная мышечная атрофия, лечение

Актуальность. Спинальная мышечная атрофия (СМА) — это тяжёлое аутосомно-рецессивное нервно-мышечное заболевание, характеризующееся прогрессирующими симптомами вялого паралича и мышечной атрофии вследствие дегенерации α -мотонейронов передних рогов спинного мозга. Заболевание вызвано мутациями в гене *SMN1* (survival motor neuron), который кодирует белок выживаемости мотонейронов. СМА 1-го типа характеризуется дебютом до 6 мес жизни со средней продолжительностью жизни до 2 лет.

На сегодняшний день одним из патогенетических методов терапии СМА является рекомбинантная генная терапия препаратом онасемноген абепарвовек (ОА). Препарат зарегистрирован на территории Российской Федерации, применяется у пациентов с массой тела менее 21 кг, которые имеют 2 или 3 копии гена *SMN2*.

Цель: определить динамику двигательного развития пациентов со СМА 1-го типа после проведения генозаместительной терапии ОА через 3, 6 и 9 мес.

Материалы и методы. Проанализировано 50 больных со СМА 1-го типа, получивших терапию ОА. Из них 40 (80%) детей имели 2 копии гена *SMN2*, 10 (20%) — 3 копии. Оценка двигательного развития проводилась с использованием шкалы детской больницы Филадельфии для оценки двигательных функций пациентов с нервно-мышечными заболеваниями (CHOP-INTEND), которая была разработана с целью объективизации двигательных функций у детей с нервно-мышечными заболеваниями.

Результаты. Из 50 пациентов, получивших лечение, оценка по шкале CHOP-INTEND через 3 мес была проведена у 21 пациента: до терапии средний показатель шкалы CHOP-INTEND составил $33,24 \pm 12,18$ балла, после — $42,14 \pm 8,99$ балла ($p = 0,01$). Через 6 мес проанализировано 10 пациентов: до терапии средний показатель шкалы CHOP-INTEND составил $31,80 \pm 15,78$ балла, после — $46,98 \pm 9,97$ балла ($p = 0,01$). Через 9 мес осмотрены 6 пациентов: до терапии средний показатель шкалы CHOP-INTEND составил $38,83 \pm 13,77$ балла, после — до $57,80 \pm 8,09$ балла