

* * *

СЛУЧАЙ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ У ДЕВОЧКИ

Тоинова С.А.¹

Научные руководители: доцент Е.В. Коледаева¹,
А.В. Кораблев^{2,3}

¹Кировский государственный медицинский университет
Минздрава России, Киров, Россия;

²Республиканская детская клиническая больница,
Сыктывкар, Россия;

³Сыктывкарский государственный университет,
Сыктывкар, Россия

Ключевые слова: *дети; диагностика; спинальная мышечная атрофия; генная терапия; золгенсма; неонатальный скрининг*

Актуальность. Спинальная мышечная атрофия (СМА) — орфанное заболевание, которое проявляется гибелью клеток спинного мозга и мышечной атрофией. СМА возникает из-за делеции в гене *SMN1* (выживаемости мотонейрона). У больных вместо *SMN1* — патологическая копия (ген *SMN2*). Заболеваемость СМА в общей популяции — 1 на 12 тыс. новорождённых.

Описание клинического случая. Ребёнок В., родился от 2-й беременности 08.03.2023. Родовой анамнез не отягощён. Роды прошли на 39-й неделе гестации, самостоятельные. Масса тела при рождении 3300 г, длина тела — 50 см, оценка по шкале Апгар — 8/9 баллов. Ребёнок был выписан домой на 4-е сутки. После получения данных неонатального скрининга выявлена гомозиготная делеция 7-го экзона гена *SMN1*. Ребёнку была проведена молекулярная диагностика на базе МГНЦ им. Н.П. Бочкова 28.03.2023. В результате обследования не зарегистрировано копий гена *SMN1* и всего 3 копии гена *SMN2*. Ребёнок 08.04.2023 был переведён в НМИЦ здоровья детей для введения препарата золгенсма. Препарат онасемноген абепарвовек был введён 16.05.2023 внутривенно. На 7-е сутки по данным лабораторных показателей состояние ребёнка было удовлетворительным. Далее проведён осмотр неврологом: выявилось улучшение состояния по шкале CHOP INTEND 64 балла (+12 баллов с прошлой госпитализации, максимально — 64 балла). В течение 5 мес ребёнок планомерно проходил различные обследования: ЭхоКГ, УЗИ органов брюшной полости, ЭКГ, КТ головного мозга. Патологических изменений не выявлено. Состояние малыша на 30.08.2024 было удовлетворительным, все движения ребёнок осуществлял в полном объёме в соответствии с возрастными нормами. Ребёнку проводились в этот период необходимые реабилитационные процедуры, развивающие мышцы и весь опорно-двигательный аппарат. На момент описания клинического случая ребёнку 1 год и 4 мес. У девочки нет клинических проявлений СМА, развита по возрасту.

Практическая значимость. Заболевание было выявлено на 1-м месяце жизни благодаря программе обновлённого неонатального скрининга. Своевременная диагностика и таргетное лечение при СМА необходимы для нормальной жизни таких детей.

* * *