

Результаты. На момент инициации ГЗТ средний возраст детей 1,3 мес (1–2 мес). Средние значения антропометрических индексов как на момент инициации ГЗТ, так и в динамике находились в пределах нормальных значений. Показатель Z-score масса/возраст при рождении составил $-0,37 \pm 1,04$, на момент ГЗТ $-0,84 \pm 0,89$, в динамике $-0,12 \pm 0,89$. Z-score длина/возраст при рождении $0,70 \pm 1,24$, на момент ГЗТ $-0,56 \pm 1,42$, в динамике $0,16 \pm 1,21$. Z-score вес/длина при рождении составил $-1,43 \pm 0,77$, на момент инициации ГЗТ $-0,84 \pm 0,89$, в динамике $-0,18 \pm 1,01$. После проведения ГЗТ отмечалась положительная значимая динамика Z-score масса/возраст ($p = 0,01$) и Z-score длина/возраст ($p = 0,03$).

Заключение. Ранний неонатальный скрининг и ГЗТ у детей со СМА на доклинической стадии способствуют адекватному физическому развитию и положительно влияют на их нутритивный статус.

ИЗМЕНЕНИЯ АНТРОПОМЕТРИЧЕСКИХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ У БОЛЬНЫХ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ, ПОЛУЧИВШИХ ГЕНОЗАМЕСТИТЕЛЬНУЮ ТЕРАПИЮ НА ДОКЛИНИЧЕСКОЙ СТАДИИ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Саидзода Н.С., Курова Ю.А. Николенко Д.С.

Научные руководители: доктор мед. наук,
доцент Н.Г. Звонкова, канд. мед. наук
Е.В. Увакина

Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия;

Ключевые слова: дети; спинальная мышечная атрофия

Актуальность. Внедрение неонатального скрининга и болезньюмодифицирующей терапии существенно улучшило прогноз для детей со спинальной мышечной атрофией (СМА). **Цель:** определить изменения антропометрических показателей детей раннего возраста со СМА, получивших генотерапию (ГЗТ) на доклинической стадии заболевания.

Материалы и методы. В ретроспективное исследование включено 20 детей со СМА (из них 10 мальчиков), наблюдавшихся в отделении психоневрологии и нейрореабилитации от 1 мес до 3 лет. Все дети получили генотерапию. Проводилась оценка показателей массы тела и длины с расчётом Z-scores в программе WHO Anthro при рождении, на момент инициации генной терапии и в динамике наблюдения через 3–12 мес.