

## Скрининг новорожденных для выявления СМА



### Скрининг новорожденных для выявления СМА

На сегодняшний день диагноз СМА устанавливается после появления симптомов, что приводит к необратимой потере двигательных нейронов.

До появления симптомов диагноз может быть установлен только у пациентов, имеющих отягощенный семейный анамнез.

**Скрининг новорожденных (СН) позволяет выявлять генетическое заболевание еще до проявления симптомов<sup>2</sup>, что критично для такого жизнеугрожающего заболевания как СМА. Подобные скрининговые программы активно ведутся в разных странах:**

- ◆ В январе 2016 года штат Нью-Йорк инициировал пилотное исследование в четырех больницах Нью-Йорка по СН на СМА3. Согласно июльскому отчету 2020 года, уже 31 штат внедрил СН на СМА.<sup>4</sup>
- ◆ С 2018 года СМА входит в обязательную программу СН в южном регионе Бельгии. При постановке диагноза сразу начинается и лечение.<sup>5</sup>
- ◆ С 2018 года в Германии, регионах Бавария и Северная Рейн-Вестфалия, проводится СН на СМА, по результатам этого пилотного проекта прорабатывается внедрение регулярного СН на СМА в Германии.
- ◆ С июня 2019 года проводятся пилотные проекты в двух провинциях Италии, в Барселоне, Испания, а также прорабатывался старт программы в Варшаве, Польша.<sup>6</sup>



СМА-тестирование новорожденных позволяет определить наличие генетической "поломки" уже в первую неделю жизни ребенка, до появления первых симптомов заболевания. Процедура проводится как обычный неонатологический скрининг — при помощи анализа крови из пятки новорожденного. Постановка диагноза основана на молекулярно-генетическом тестировании. Тест MLPA подтверждает причину СМА в 95% случаев. Для оставшихся 5 % нужен тест секвенирование гена *SMN1* (он нужен, если первый тест не подтвердил диагноз, а у пациента есть клинические проявления СМА).

Диагностический тест основан на том, что у большинства людей со СМА отсутствуют обе копии седьмого экзона (участка ДНК) гена *SMN*. Отсутствие двух полных копий *SMN1* подтверждает диагноз СМА. Если присутствуют две полные копии *SMN1*, диагноз СМА крайне маловероятен, но ген *SMN1* следует секвенировать, если есть типичный фенотип или семейная история.<sup>7</sup>

При положительном результате скрининга проводится подтверждающее тестирование, при котором определяют фенотип СМА, так как наблюдается обратная зависимость между типом СМА и количеством копий гена *SMN2*. От фенотипа СМА зависит дальнейшая тактика ведения пациента: раннее начало лечения заболевания, либо ожидание лечения и мониторинг симптомов.

### Дополнительная информация:

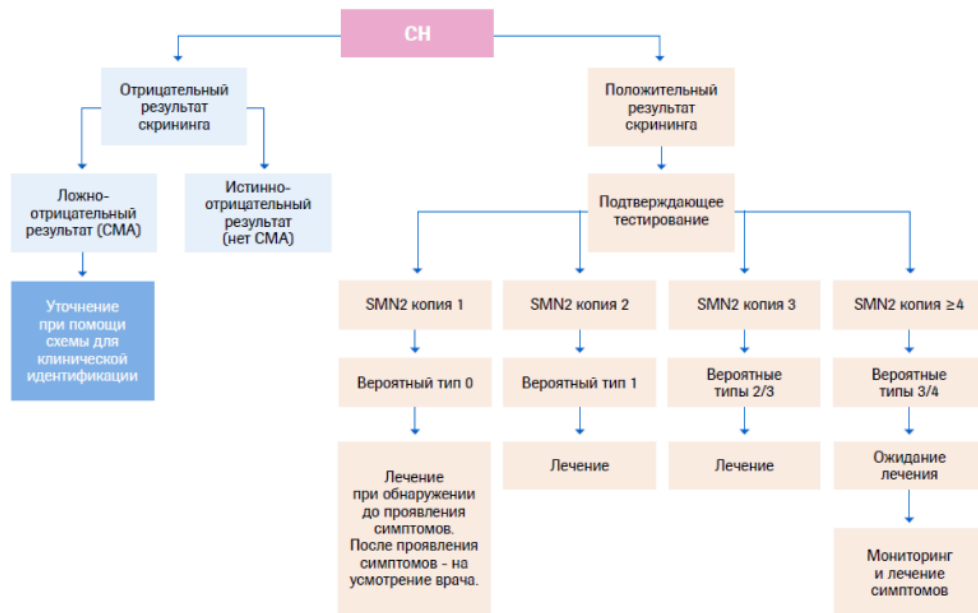
- [Диагностика СМА](#)
- [Исключите СМА](#)
- ⬇ [Исключите СМА. Буклет](#) 114 KB
- ⬇ [Диагностика спинальной мышечной атрофии \(СМА\) у взрослых](#) 64 KB
- ⬇ [Диагностика спинальной мышечной атрофии \(СМА\) у детей](#) 67 KB

**Эврисди®**  
(рисдиплам)

### Эврисди® (рисдиплам)

- [Больше](#)

## Алгоритм проведения скрининга новорожденных (СН)<sup>8</sup>



### В настоящее время родителям с подтвержденной или подозреваемой СМА в семейном анамнезе предлагается внутриутробный скрининг младенцев.<sup>9</sup>

Делеции 7-го и 8-го экзонов гена *SMN1* связаны с развитием заболевания СМА. Они могут быть идентифицированы у эмбриона или плода с использованием методов пренатальной диагностики<sup>10,11</sup>, которая выполняется с помощью:

- ♦ образца крови, взятого у матери для выявления циркулирующей свободной эмбриональной ДНК (анализ проводится примерно на 8 неделе беременности),
- ♦ биопсии ворсин хориона (БВХ): отбор пробы ворсинки хориона (плацентарной ткани) проводится через пробируку, вставленную через шейку матки (анализ проводится примерно на 10-12 неделе беременности)
- ♦ амниоцентеза: извлечение небольшого количества амниотической жидкости (содержит клетки плода) с помощью иглы (анализ проводится примерно на 14 неделе беременности) для родителей, у которых был ребенок, со СМА

В настоящее время проводится разработка дополнительных биомаркеров СМА и надежных способов оценки исходов заболевания, которая позволит более точно оценивать состояние пациентов в клинических исследованиях и судить об эффективности изучаемого терапевтического воздействия.

### Сокращения:

СМА – спинальная мышечная атрофия

SMN – (белок) выживаемости мотонейронов

MLPA – разновидность мультиплексной ПЦР, в результате которой амплифицируются несколько различных мишеней только с одной праймерной пары

ДНК – дезоксирибонуклеиновая кислота

### Ссылки:

1. Отчет о 244-м семинаре ENMC в мае 2019 года, <https://www.enmc.org/wp-content/uploads/2019/05/lay-report-ENMC-RUS.pdf>. Доступ 31.08.2020.
2. D'Amico A, et al. Orphanet J Rare Dis. 2011; 6:71.
3. Крашевски Дж.Н., Кей Д.М., Стивенс С.Ф. и др. «Пилотное исследование популяционного скрининга спинальной мышечной атрофии в штате Нью-Йорк.» Журнал «Генетика в медицине: официальный журнал Американского колледжа медицинской генетики». 2018; 20 (6): 608-613.
4. Отчет о состоянии скрининга в США, [https://www.curesma.org/wp-content/uploads/2020/07/Cure-SMA\\_State-of-Newborn-Screening\\_July-2020\\_Final.pdf](https://www.curesma.org/wp-content/uploads/2020/07/Cure-SMA_State-of-Newborn-Screening_July-2020_Final.pdf), Доступ 31.08.2020.
5. Бёмер Ф., Каберг Дж.-Х., Дидиберг В. и другие. «Скрининг новорожденных на СМА в Южной Бельгии». Журнал «Нервно-мышечные расстройства». 2019.)
6. SMA News Today, <https://smanewstoday.com/2019/06/07/zolgensma-arrival-adds-urgency-sma-newborn-screening-efforts-us-europe/>. Доступ 31.08.2020.
7. Диагностика СМА, <https://f-sma.ru/all-sma/genetics/diagnostika-sma/>. Доступ 02.10.2020.
8. Glascock J, et al. J Neuromuscul Dis. 2018; 5:145-158.
9. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG). Obstet Gynecol 2009; 113:1194-1196
10. D'Amico A, et al. Orphanet J Rare Dis. 2011; 6:71.
11. Wirth B, et al. Semin Pediatr Neurol. 2006; 13:121-131.