

<https://doi.org/10.25557/2073-7998.2025.06.57-58>

Скрининг новорожденных на СМА в Краснодарском крае. Первые итоги

Зинченко Л.В., Псеуш С.Ю., Лашевич П.Д., Матулевич С.А., Сенькина М.В., Бровко Е.А.

ГБУЗ Научно-исследовательский институт – Краевая клиническая больница №1 имени профессора С.В. Очаповского
Министерства здравоохранения Краснодарского края
350086, г. Краснодар, Россия, ул.1 Мая, д.167

С января 2023 г. в Российской Федерации в рамках расширенного неонатального скрининга (РНС) проводится обследование всех новорожденных на спинальную мышечную атрофию 5q (СМА). На территории Краснодарского края центром реализации программы является ГБУЗ НИИ ККБН№1. Цель настоящего исследования – оценить частоту и молекулярные особенности СМА среди новорожденных Краснодарского края в рамках РНС за период 2023-2024 гг. Материалом исследования служили образцы сухих пятен крови. Исследования проводили методом полимеразной цепной реакции в режиме реального времени. С 1 января 2023 г. по 31 декабря 2024 г. в Краснодарском крае обследовано 103513 детей, среди которых диагноз СМА подтвержден 14 детям. Распределение среди них количества копий гена *SMN2*: 2 копии – 3 ребенка, 3 копии – 7 детей, 4 копии – 4 ребенка. Таким образом, частота СМА в Краснодарском крае составляет 1:7394.

Ключевые слова: спинальная мышечная атрофия, расширенный неонатальный скрининг.

Для цитирования: Зинченко Л.В., Псеуш С.Ю., Лашевич П.Д., Матулевич С.А., Сенькина М.В., Бровко Е.А. Скрининг новорожденных на СМА в Краснодарском крае. Первые итоги. *Медицинская генетика* 2025; 24(6): 57-58.

Автор для корреспонденции: Матулевич Светлана Алексеевна; **e-mail:** kubanmgk@mail.ru

Финансирование. Работа выполнена без спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 10.06.2025

Принята: 30.06.2025

Screening of newborns for SMA in the Krasnodar region. First results

Zinchenko L.V., Pseush S.Yu., Lashevich P.D., Matulevich S.A., Senkina M.V., Brovko E.A.

Scientific Research Institute – Ochapovsky Regional Clinical Hospital No. 1 of the Ministry of Health of the Krasnodar Territory
167, 1 Maya st., Krasnodar, 350086, Russian Federation

Since January 2023, in the Russian Federation, as part of a newborn screening (NBS), all newborns have been examined for spinal muscular atrophy 5q (SMA). In the Krasnodar region, the center for the implementation of this program is the Scientific Research Institute – Ochapovsky Regional Clinical Hospital No. 1. The purpose of this study is to evaluate the frequency and molecular features of SMA identified in newborns of the Krasnodar region as part of the NBS for the period 2023-2024. The research material was samples of dried blood spots. The studies were carried out using the polymerase chain reaction method in real time. From January 1, 2023 to December 31, 2024, 103,513 children were examined in the Krasnodar region, among whom the diagnosis of SMA was confirmed in 14 children. The distribution of the number of copies of the *SMN2*: 2 copies – 3 children, 3 copies – 7 children, 4 copies – 4 children. Thus, the frequency of SMA in the Krasnodar region is 1:7394.

Keywords: spinal muscular atrophy, newborn screening.

For citation: Zinchenko L.V., Pseush S.Yu., Lashevich P.D., Matulevich S.A., Senkina M.V., Brovko E.A. Screening of newborns for SMA in the Krasnodar region. First results. *Medical genetics [Medicinskaya genetika]*. 2025; 24(6): 57-58. (In Russ.)

Corresponding author: Matulevich S.A.; **e-mail:** kubanmgk@mail.ru

Funding. The work was completed without sponsorship.

Conflict of Interest. The authors declare no conflict of interest.

Received: 10.06.2025

Accepted: 30.06.2025

Введение

Спинальная мышечная атрофия 5q (СМА) – тяжелое аутосомно-рецессивное заболевание, приводящее к потере функциональности α -моторных и последующей атрофии мышц. Причиной возникновения патологии являются мутации в ре-

гионе 5q12.2–13.3, картированные на длинном плече хромосомы 5 [1]. Наиболее распространенная проксимальная форма СМА в 95% вызвана делециями экзонов 7 и/или 8 гена *SMN1*, в 5% – компаунд-гетерозиготной делецией экзонов 7 и/или 8 в одной копии гена *SMN1* и точковой мутацией в другой [2]. Особенностью данного гена является наличие его цен-

тромерной копии — гена *SMN2*, отличающегося от *SMN1* пятью нуклеотидами, наиболее важными из которых являются два нуклеотида в экзонах 7 и 8.

СМА, являясь орфанным заболеванием, имеет высокую распространенность среди детей и достигает частоты 1:11000 в США, от 1:4000 до 1:20000 в Европе и Великобритании [3]. Оценка распространенности СМА на территории РФ была затруднена в связи с отсутствием скрининговых программ для выявления патологии. В связи с этим, данная нозология была включена в программу расширенного неонатального скрининга (РНС), стартовавшего в РФ с 2023 года. Первые результаты скрининга в различных субъектах РФ свидетельствуют о неоднородности распространения делеций 7 и/или 8 экзона гена *SMN1* в популяции. Поэтому актуальным является выяснение частоты встречаемости СМА на территории Краснодарского края, а также выявление количества копий гена *SMN2* для дальнейшего использования в оценке назначаемой терапии новорожденным.

Цель: оценить частоту и молекулярные особенности СМА 5q среди новорожденных Краснодарского края в рамках РНС за период 2023–2024 гг.

Методы

Материалом послужила ДНК, выделенная из сухих пятен крови. Определение показателей произведено методом ПЦР в режиме реального времени с помощью наборов «НеоСкрин SMA/TREC/KREC» (Россия) и «ТК-SMA» (Россия).

Результаты

За время проведения РНС на наличие гомозиготной делеции в экзоне 7 гена *SMN1* обследовано 103513 детей, родившихся на территории Краснодарского края. На первом этапе скрининга выявлено 19 (0,02%) детей с положительным результатом. Среди них 15 новорожденных родились в срок, четверо были разной степени недоношенности. Один ребенок умер до проведения подтверждающего исследования в центре ЗБ.

На подтверждающую диагностику отправлено 18 (94,7%) образцов сухих пятен крови. По результатам центра ЗБ диагноз СМА поставлен 14 (73,7%) детям, из них 13 (92,8%) пациентов были доношенными со средним весом 3690 (3022,5; 4037,5), один — недоношенный с весом 1830 г. Все случаи положительного результата на наличие гомозиготной делеции, не под-

твержденные в центре ЗБ, сочетались со сниженными количествами TREC/KREC, что может быть ассоциировано с особенностями тест-системы или нарушениями преаналитического этапа исследования.

У всех новорожденных со СМА было определено количество копий гена *SMN2* методом MLPA. Чаше всего детектировалось 3 копии гена *SMN2* (7 детей — 50%), при этом 4 (4 ребенка — 28,6%) и 2 копии псевдогена (3 ребенка — 21,4%) встречались практически с одинаковой частотой.

По итогам двух лет скрининга частота СМА в Краснодарском крае составила 1:7394 новорожденных, что сопоставимо с мировыми данными. Расчетная частота гетерозиготных носителей в популяции — 2,3% (1:43,5).

Заключение

По итогам проведения скрининга установлены частота и молекулярные особенности СМА в Краснодарском крае, а также частота предполагаемого гетерозиготного носительства делеции экзона 7 в гене *SMN1*. Обследование новорожденных в рамках РНС является эффективным методом ранней диагностики заболевания, что способствует своевременной постановке диагноза, назначению лечения и улучшения прогноза для здоровья детей со СМА.

Литература

1. Артемьева С. Б., Белоусова Е. Д., Влодавец В. Д. и др. Клинические рекомендации. Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q. Нервно-мышечные болезни 2020;10(4):53–104.
2. Müller-Felber W., Blaschek A., Schwartz O., et al. Newbornscreening SMA — From Pilot Project to Nationwide Screening in Germany. J Neuromuscul Dis. 2023;10(1):55–65. doi: 10.3233/JND-221577.
3. Jędrzejowska M. Advances in Newborn Screening and Presymptomatic Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy. Degener Neurol Neuromuscul Dis. 2020;10:39–47. doi: 10.2147/DNND.S246907.

References

1. Artemieva S.B., Belousova E.D., Vlodavets V.D. et al. Klinicheskiye rekomendatsii. Proksimal'naya spinal'naya myshechnaya atrofiya 5q [Clinical guidelines. Proximal spinal muscle atrophy 5q]. Nervno-myshechnye bolezni [Neuromuscular Diseases] 2020;10(4):53–104 (In Russ.)
2. Müller-Felber W., Blaschek A., Schwartz O., et al. Newbornscreening SMA — From Pilot Project to Nationwide Screening in Germany. J Neuromuscul Dis. 2023;10(1):55–65. doi: 10.3233/JND-221577.
3. Jędrzejowska M. Advances in Newborn Screening and Presymptomatic Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy. Degener Neurol Neuromuscul Dis. 2020;10:39–47. doi: 10.2147/DNND.S246907.