

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО  
ОБРАЗОВАНИЯ «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ» МИНИСТЕРСТВА  
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Научный кружок кафедры  
неврологии



# «Спинальная мышечная атрофия у детей»

Докладчица : Мингазова Д.Д , студентка П-415 группы педиатрического  
факультета

Научный руководитель: кандидат медицинских наук Анисимова Диана  
Викторовна

УФА

2021

# СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ


Среди наследственных нейромышечных заболеваний лидирует спинальные мышечные атрофии (СМА), характеризующиеся прогрессирующей нейродегенерацией структур и гибелью мотонейронов передних рогов спинного мозга. В последнее десятилетие заболеваемость СМА у детей возрастает. Распространенность у новорожденных составляет 1 на 6–10 тыс. Отмечается значительное преобладание пациентов мужского пола, особенно среди лиц с началом заболевания от 37 месяцев до 18 лет. В России ежегодно рождается около 200 детей с диагнозом СМА. Сейчас людей с таким диагнозом в нашей стране насчитывается примерно 3–5 тыс.

## **Причина роста СМА :**

- возросшее количество выживших незрелых новорожденных
- рожденных с критически низкой массой тела (< 500 г), что привело к появлению нового поколения страдающих генными мутациями с позиции особенностей онтогенеза
- улучшение возможностей молекулярно-генетической верификации

# Минздрав России утвердил новые стандарты медицинской помощи по спинальной мышечной атрофии (СМА).


Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 01.09.2021 № 895н "Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при проксимальной спинальной мышечной атрофии 5q"

  
МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
(МИНЗДРАВ РОССИИ)

**ПРИКАЗ**

*1 сентября 2021 г.*


Москва

  
ЗАРЕГИСТРИРОВАНО  
Регистрационный № 65660  
от 01.09.2021 г.  
№ 895н

**Об утверждении  
стандарта медицинской помощи детям  
при проксимальной спинальной мышечной атрофии 5q**

В соответствии с пунктом 4 части 1 статьи 37 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, № 48, ст. 6724; 2018, № 53, ст. 8415) и подпунктом 5.2.18 Положения о Министерстве здравоохранения Российской Федерации, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 19 июня 2012 г. № 608 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, № 26, ст. 3526), п р и к а з ы в а ю:

1. Утвердить стандарт медицинской помощи детям при проксимальной спинальной мышечной атрофии 5q согласно приложению.
2. Признать утратившими силу:  
приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 29 декабря 2012 г. № 1691н «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи детям при спинальных мышечных атрофиях» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 5 апреля 2013 г., регистрационный № 28017);  
приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 29 декабря 2012 г. № 1741н «Об утверждении стандарта первичной медико-санитарной помощи детям при спинальных мышечных атрофиях» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 29 марта 2013 г., регистрационный № 27924).

Министр  М.А. Мурашко

# НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ-ТЕСТ НА SMA

SALSA - новый неонатальный скрининг на SMA позволит быстро получать результат: после получения «сухого пятна» крови на определение наличия у новорожденного SMA уходит один день.

Это первый скрининг-анализ SMA для новорожденных, который отмечен знаком CE (европейская сертификация). Низкозатратный анализ не требует очистки образца ДНК, и его результат можно получить примерно через четыре часа после обработки «сухого пятна крови». Анализ не определяет никакое число копий, кроме нуля, что исключает идентификацию носителя SMA. Данный метод более надежным и менее чувствительным к перекрестной контаминации «от пробы к пробе». Анализ совместим с термоциклерами, которые обладают характеристиками кривой плавления и не требует дополнительного программного обеспечения, что делает его выполнение легко ос



# НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ-ТЕСТ

## НА СМА

В лаборатории ДНК диагностики ФБУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова» (МГНЦ) до 31 декабря 2021 года открыта программа молекулярной диагностики спинальной мышечной атрофии (СМА), в рамках которой можно бесплатно пройти молекулярно-генетический анализ наличия экзона 7 генов SMN1/SMN2 для подтверждения диагноза СМА 5q. Содержание программы: Бесплатная транспортировка биологических образцов и бесплатное проведение молекулярно-генетического анализа наличия экзона 7 генов SMN1/SMN2 для подтверждения диагноза СМА 5q, а также бесплатное определение количества копий гена SMN2.



# ЧТО НОВОГО В ЛЕЧЕНИЕ СМА?

Лекарственный препарат для лечения спинальной мышечной атрофии (СМА) включен в перечень ЖВНЛП (жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов) с 2021 года. Соответствующее распоряжение подписано Правительством РФ 23 ноября 2020 за номером 3073-р.

**Спинраза** — первый лекарственный препарат для патогенетического лечения СМА, зарегистрированный в России в августе 2019 года. Результаты клинических исследований и программы расширенного доступа к препарату демонстрируют остановку прогрессирования заболевания, часто восстановление утраченных моторных функций и улучшение качества жизни пациентов и лиц, осуществляющих за ними

При отсутствии патогенетической терапии пациенты со спинальной мышечной атрофией неуклонно теряют моторные навыки, что приводит к тяжелой инвалидизации и летальному исходу. Помимо этого, включение препарата нусинерсен в перечень ЖВНЛП позволит, помимо всего, зафиксировать стоимость препарата и существенно сократить его стоимость. На данный момент средняя стоимость одной ампулы препарата



# ЧТО НОВОГО В ЛЕЧЕНИЕ

## СМА?

Рисдиплам (Эврисди) – препарат для лечения СМА, является модификатором сплайсинга (генетической модификации) гена SMN2, увеличивающим экспрессию полноразмерных функциональных белков. Применяется перорально, минует гематоэнцефалический барьер (ГЭБ) и системно воздействует на центральную и периферическую нервную систему.



26 ноября 2020 года Рисдиплам был зарегистрирован и одобрен в России для лечения спинальной мышечной атрофии (СМА) у взрослых и детей с двух месяцев. Таким образом, может применяться без ограничения по типу заболевания в соответствии с назначением врача.

# **РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОГРАММЫ ИССЛЕДОВАНИЙ** **FIREFISH НА ДЕТЯХ СО СМА 1-ГО ТИПА (ВОЗРАСТА** **ДО 6 МЕСЯЦЕВ)**

В конце октября 2020 года на 25 Международном Конгрессе World Muscle Society компания Roche предложила новые данные полученные за 2 года исследования части 1 у малышей в возрасте 1-7 месяцев с симптоматической спинальной мышечной атрофией (СМА) 1 типа показали:

- примерно 88% младенцев были живы и не нуждались в постоянной вентиляции через два года.
- В возрасте двух лет 59% (10/17 против 7/17 в возрасте 1 года) могли сидеть без поддержки не менее 5 секунд, согласно оценке по шкале Бейли (BSID-III).
- в возрасте двух лет 65% процентов (17 ноября по сравнению с 17 сентября в 1 год) сохраняли контроль над головой в вертикальном положении,
- в возрасте двух лет 29% (17 ноября по сравнению с 17 сентября в 1 год) могли перевернуться и 30% в возрасте двух лет (5 / 17 против 1/17 в 1 год) могли стоять, либо удерживая вес, либо с опорой.
- После двух лет лечения Эврисди 71% (12/17 против 10/17 в возрасте 1 года) набрали по шкале CHOP-INTEND 40 или более баллов, и все дети повысили свой балл с 12 до 24 месяцев.
- Из двухлетних младенцев (n = 14) 100% сохранили способность глотать, а 93% (13/14) могли питаться перорально.



# **РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОГРАММЫ SUNFISH НА ДЕТЯХ СО СМА 2-ГО И 3-ГО ТИПОВ**

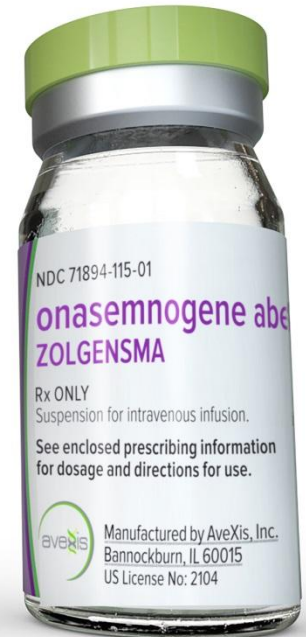
В июне 2020 года компания «Рош» представила последние данные исследования препарата Рисдиплам. Исследование Sunfish является многоцентровым исследованием применения рисдиплам у детей и взрослых и включает 231 участника. Было установлено, что лечение рисдиплам увеличивает в среднем в два раза уровень белка СМН в крови через 4 недели применения, который затем сохраняется в течение как минимум 24 месяцев применения, также было выявлено ряд побочных эффектов.

В ноябре 2019 года компания «Рош» получила результаты этапа II клинического исследования SUNFISH, в котором изучается применение препарата рисдиплам у пациентов со спинальной мышечной атрофией (СМА) 2-го и 3-го типа.

# ЧТО НОВОГО В ЛЕЧЕНИЕ СМА?

«ЗОЛГЕНСМА» является препаратом генной терапии, разработанным для лечения больных проксимальной спинальной мышечной атрофией, вызванной нарушением в гене SMN1. Золгенсма доставляет синтетическую функциональную копию гена SMN1 в клетки двигательных нейронов, используя адено-ассоциированный вирус-вектор 9 серотипа (scAAV9).  
Препарат AVXS-101 изучался в трех программах клинических исследований на нескольких десятках больных СМА 1 типа возрастом от 0 до 9 мес и показал многообещающую эффективность и безопасность.

По состоянию на июнь 2020 года препарат одобрен в США, Европейском Союзе и подан на регистрацию в России для больных СМА возрастом до двух лет, включая тех, кто не имеет симптомов при постановке диагноза. Препарат вводится однократно внутривенно, доза определяется с учётом массы тела ребёнка.



# ЭФФЕКТИВНОСТЬ ТЕРАПИИ ПО ДАННЫМ КЛИНИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ

Безопасность и эффективность препарата Золгенсма были продемонстрированы в конце мая 2019 года в продолжающемся клиническом исследовании STRIVE US, а также в завершённом в 2019 году исследовании START с участием 36 детей с дебютом СМА в младенческом возрасте (СМА1 типа, возрастом до 8 месяцев на момент включения в исследование).

У детей, получающих Золгенсма, отмечено значительное улучшение в достижении основных этапов двигательного развития (например, способность удерживать голову, способность сидеть без поддержки, у нескольких пациентов – стоять и ходить). В результате в течение младенческой формы СМА



# РЕГИСТРАЦИЯ ЗОЛГЕНСМА В РОССИИ

В середине июля 2020 года компания «Новартис» подала в Министерство здравоохранения РФ досье на регистрацию к применению в России своего препарата генной терапии онасемноген обепарвовек (торговое наименование — Золгенсма), предназначенного для лечения спинальной мышечной атрофии (СМА). Планируемые показания к применению препарата соответствуют европейским. В случае одобрения Золгенсма станет первым препаратом генной терапии, зарегистрированным в России.

По состоянию на февраль 2021 года пока нет информации о сроках возможной регистрации препарата в России.



# Данные по больным с СМА в РБ:

Общее кол-во детей с СМА по РБ	Дети получившие лечение (38)		
43	Нусинерсен (Спинраза)	Рисдиплам	Золгенсма
	14	19	5

Исследование продолжается и пока предварительные данные не опубликованы



Диагноз был  
поставлен на 3 недели  
жизни

На видео мы можем  
заметить :

1. Гипотонус
2. Распахнутые ноги в  
позе лягушки
3. Брюшное дыхание



Первый компонент ввели в 1,5 месяца ,  
последующая шла загрузочная доза 4  
укола Спинразы .

**СПАСИБО  
ЗА ВНИМАНИЕ!**

