



В РФ появится отечественная тест-система неонатальной диагностики спинальной мышечной атрофии

Система будет предложена для использования в рамках расширенного национального неонатального скрининга

- **Спинальная мышечная атрофия (СМА) — главная причина генетически обусловленной смертности детей до 1 года**
- **Российская тест-система, разрабатываемая МГНЦ при поддержке Рош, может повысить доступность диагностики СМА у новорожденных до появления первых симптомов**
- **В рамках пилотного неонатального скрининга МГНЦ в Москве, реализуемого при поддержке «Рош», было выявлено 3 пациента со СМА из 20 000 обследованных новорожденных**
- **Несмотря на успехи в диагностике и лечении детей со СМА эксперты отмечают неудовлетворительную ситуацию с лекарственным обеспечением взрослых со СМА в регионах**

Москва, 17 ноября 2021 г. — Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова (МГНЦ) при поддержке компании «Рош» запустит отечественную тест-систему для выявления новорожденных со спинальной мышечной атрофией. Работа над ее созданием находится в завершающей стадии, и новая тест-система будет предложена для использования в рамках расширенного национального неонатального скрининга, сообщил на пресс-конференции в Москве главный внештатный генетик Минздрава России Сергей Куцев.

СМА — редкое генетическое заболевание, включенное в расширенный неонатальный скрининг, который будет проводиться в России с 2023 года. СМА включена в неонатальный скрининг в некоторых штатах США и в странах Европы. Тест-системы для выявления новорожденных со спинальной мышечной атрофией должны отвечать следующим требованиям: быстрая процедура проведения диагностики, простота методики, не требующая дорогостоящего лабораторного оборудования, а также доступная цена по сравнению с зарубежными аналогами.

Новая тест-система для выявления спинальной мышечной атрофии, разрабатываемая лабораторией ДНК-диагностики ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (МГНЦ), отвечает этим требованиям. Специалисты МГНЦ на протяжении последних двух лет вели разработки и оценивали различные подходы для создания наиболее эффективной отечественной тест-системы.

«Спинальная мышечная атрофия — это одно из самых часто встречающихся редких заболеваний. Наибольшее количество детей со СМА — это дети с заболеванием I типа, и в 90% случаев болезнь приводит к быстрому летальному исходу. При этом спинальная мышечная атрофия — одно из тех заболеваний, для которых существует эффективное лечение. Крайне важно его назначить до появления первых симптомов, которые могут

стать заметными на 2-3 месяце жизни ребенка. Уже доказано, что назначение патогенетического лечения на доклинической стадии обеспечивает нормальное развитие детей. Сегодня в мире существует несколько тест-систем для скрининговых исследований для раннего выявления спинальной мышечной атрофии. Тест-система, разрабатываемая в Медико-генетическом научном центре имени академика Н.П. Бочкова уже демонстрирует свою эффективность», — отметил главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РФ, чл.-корр. РАН, директор Медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова Сергей Куцев.

Отечественная тест-система, прототип которой разработан лабораторией ДНК-диагностики МГНЦ, не предъявляет высоких требований к качеству подготовки образцов, исследование выполняется на сухих пятнах крови — материале, который получают в рамках неонатального скрининга. У новорожденных берут для исследования кровь из пятки, далее ее наносят на специальный фильтр. В таком виде образец поступает в лабораторию, где проводится анализ на наиболее частые наследственные заболевания.

«Наша тест-система является качественной, а не количественной, она выявляет изменения в структуре гена SMN1. Сам тест представляет собой ПЦР с последующим анализом кривой плавления. Это позволило сделать методику доступной для применения в любых лабораториях, которые выполняют исследования в рамках массового неонатального скрининга. Мы проверили эффективность этой тест-системы более чем на 2 000 образцов, большая часть которых — образцы популяционной выборки. Делеция гена SMN1 точно выявлялась даже в самых сложных случаях», — рассказал заведующий лабораторией ДНК-диагностики МГНЦ, чл.-корр. РАН Александр Поляков.

По словам руководителя отдела по медицинскому и научному взаимодействию компании «Рош» Екатерины Фадеевой, ранняя диагностика спинальной мышечной атрофии на досимптомном этапе позволит предотвратить тяжелое прогрессирование заболевания, сохранив качество жизни пациентов. «Наша компания считает своим приоритетом улучшать систему оказания помощи пациентам, способствовать повышению доступности диагностики и необходимой терапии для детей и взрослых со СМА. Наше многолетнее сотрудничество с МГНЦ и поддержка создания доступной российской тест-системы неонатального скрининга — важный шаг в реализации этой цели», — сказала Екатерина Фадеева.

В ходе пресс-конференции эксперты МГНЦ также поделились результатами начавшегося в 2019 году совместного пилотного проекта с компанией «Рош» по неонатальному скринингу СМА с использованием зарубежной тест-системы: на сегодняшний день данный проект позволил выявить трех пациентов со СМА на доклинической стадии из более чем 20 000 обследованных новорожденных в трех перинатальных центрах Москвы.

«Наш институт — единственный в России принимает участие в международном клиническом исследовании с участием детей со СМА от рождения до 6 недель без проявления симптомов, что позволило пациентам, выявленным в ходе пилотного проекта по неонатальному скринингу СМА в Москве, своевременно начать лечение. Я надеюсь, что технология, разработанная МГНЦ, внесет значимый вклад в реализацию неонатального скрининга СМА уже на уровне всей страны», — сказал Дмитрий Влодавец, руководитель Российского Детского Нервно-мышечного Центра, старший научный сотрудник отдела психоневрологии и эпилептологии Научно-

исследовательского клинического института педиатрии имени академика Ю. Е. Вельтищева.

Говоря о достижениях современной диагностики и терапии спинальной мышечной атрофии у детей, эксперты подчеркнули важность поддержки взрослых пациентов со СМА.

«Спинальная мышечная атрофия — заболевание, где скорость постановки диагноза играет решающую роль. Массовый всеобщий неонатальный скрининг решает проблему раннего выявления СМА и дает возможность взять заболевание под контроль до того, как в организме начнутся необратимые изменения. Вместе с тем, нельзя забывать о взрослых пациентах со СМА, которые сейчас оказались самой уязвимой группой людей с этим заболеванием. Необходимо закрепить равный доступ к лечению для всех пациентов со спинальной мышечной атрофии. Если проблему выявления, диагностики и лекарственного обеспечения детей со СМА сегодня практически удалось решить благодаря фонду «Круг добра», то обеспечение взрослых возложено на регионы, и многие пациенты вынуждены добиваться лечения через суды. Крайне важно, чтобы взрослые со СМА не остались без терапии.», — подчеркнула **Ольга Германенко, директор фонда «Семья СМА».**

О спинальной мышечной атрофии

СМА — это тяжелое прогрессирующее нервно-мышечное заболевание, которое может привести к летальному исходу. Расчетная частота встречаемости заболевания по оценкам лаборатории ДНК-диагностики МГНЦ составляет 1: 5184 новорожденных. СМА 1 типа является ведущей причиной генетически обусловленной младенческой смертности. К спинальной мышечной атрофии приводит мутация гена выживаемости двигательных нейронов 1 (SMN1) — белок вырабатывается в недостаточном количестве, либо не вырабатывается вовсе. Этот белок обеспечивает функции двигательных нейронов, которые управляют движением мышц, его нехватка приводит к постепенной атрофии мышц, что со временем может стать причиной инвалидизации либо летального исхода.

Об МГНЦ

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (МГНЦ) — ведущее медико-генетическое учреждение России под ведомством Министерства науки и высшего образования России.

Основные направления научной работы МГНЦ:

- фундаментальные научные исследования по генетике человека и медицинской генетике, включая такие проблемы, как структурно-функциональный анализ генома человека на молекулярном, биохимическом, клеточном и организменном уровнях
- изучение распространения, этиологии и патогенеза наследственных болезней
- диагностика, профилактика и лечение наследственных болезней
- изучение мутационного процесса у человека, изменений генофонда популяций

МГНЦ занимается также изучением генетических основ онкологических заболеваний, процессов репродукции человека, функциональной геномикой, генетикой стволовых клеток человека. В МГНЦ работают центры коллективного пользования «Геном» и «Биобанк». В 2019 году начала работу лаборатория редактирования генома, где проводятся фундаментальные и прикладные исследования для разработки лечения

наследственных моногенных заболеваний. В 2020 году в составе МГНЦ сформирован Институт высшего и дополнительного профессионального образования (ИВиДПО) — одна из главных площадок подготовки специалистов в области медицинской генетики по программам ординатуры и аспирантуры. В МГНЦ разрабатываются и внедряются в практику новые методы диагностики наследственных болезней. Ежегодно специалисты МГНЦ осуществляют прием 11 000 пациентов с подозрением на наследственные и генетические заболевания на бюджетной основе, в рамках госзадания Министерства науки и высшего образования РФ. В 2020 году МГНЦ выполнено свыше 55 000 высокотехнологичных генетических исследований как на бюджетной, так и на внебюджетной основе. В 2020 году научные сотрудники опубликовали 300 научных работ, из них 180 – в журналах, индексируемых в Web Of Science. На сегодняшний день более 90% диагнозов наследственной патологии устанавливаются в Медико-генетическом научном центре имени академика Н.П. Бочкова.

О компании Рош

«Рош» (Базель, Швейцария) — глобальная инновационная компания в области фармацевтики и диагностики, которая использует передовую науку, чтобы улучшить жизни людей. В 2020 году инвестиции компании в исследования и разработки составили 12,2 млрд швейцарских франков. «Рош» является одним из крупнейших разработчиков и производителей биотехнологических лекарственных препаратов для лечения онкологических, аутоиммунных, генетических, инфекционных и неврологических заболеваний. Компания также является одним из лидеров в области диагностики *in vitro* и гистологической диагностики онкологических заболеваний и пионером в области самоконтроля сахарного диабета. Объединение фармацевтического и диагностического подразделений позволяет «Рош» быть одним из лидеров в области персонализированной медицины. АО «Рош-Москва» представляет в России фармацевтическое подразделение компании. Работая со всеми заинтересованными сторонами, мы стремимся улучшить доступ российских пациентов к инновационным технологиям в лечении заболеваний. 30 препаратов компании входят в перечень ЖНВЛП. «Рош» вносит долгосрочный вклад в развитие медицины, науки, общественного здравоохранения и фармацевтической промышленности в России. Подробнее на www.roche.ru.

Все товарные знаки, используемые или упомянутые в этом выпуске, защищены законом.

Контакты для СМИ

+7 495 229 29 99 / moscow.media@roche.com