

УДК 616.833-009.54

***ПРОБЛЕМА ПРЕЕМСТВЕННОСТИ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ
БОЛЬНЫМ СО СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ В
УДМУРТСКОЙ РЕСПУБЛИКЕ***

Ахметшина И.Ф.

Студентка лечебного факультета,

Ижевский государственный медицинский университет,

Ижевск, Россия

Жиделева И.В.

Студентка лечебного факультета,

Ижевский государственный медицинский университет,

Ижевск, Россия

Иванова И.Л.

к.м.н., доцент,

Ижевский государственный медицинский университет,

Ижевск, Россия

Осетров А.С.

д.м.н., профессор,

Ижевский государственный медицинский университет,

Ижевск, Россия

Аннотация

Цель исследования. Анализ эпидемиологических особенностей спинальной
Дневник науки | www.dnevniknauki.ru | СМИ Эл № ФС 77-68405 ISSN 2541-8327

мышечной атрофии (СМА) в Удмуртской Республике и изучение проблемы преемственности лечения при переходе пациентов из педиатрической во взрослую медицинскую службу.

Материал и методы. В работе использованы клинические данные 27 пациентов детского возраста и 6 взрослых со СМА, наблюдавшихся в Удмуртской Республике. Проведен ретроспективный анализ демографических, клинических и терапевтических характеристик. Для оценки актуальности привлечены данные мировой и российской эпидемиологии.

Результаты. В нашем исследовании у 17 пациентов выявлено СМА 1-го типа (63,0%). 23 ребёнка (85,2%) имели две копии гена SMN2. Генетическое подтверждение диагноза получено у всех детей. Спектр терапии включал Нусинерсен, Золгенсма, Рисдиплам. На контрасте с эффективной неонатальной диагностикой выявлен критический разрыв в организации помощи при достижении 18-летнего возраста: известно, место жительства только у 6 пациентов. У остальных взрослых пациентов остается неизвестным, при этом значительная часть взрослых (пятеро из шести) не получает современную патогенетическую терапию.

Заключение. Проблема потери пациентов со СМА при переходе во взрослую сеть носит системный характер. Необходимы разработка региональных маршрутизирующих протоколов и законодательное закрепление гарантий лекарственного обеспечения взрослых больных со СМА.

Ключевые слова: спинальная мышечная атрофия, 5q SMA, орфанные заболевания, преемственность, transition, взрослые пациенты, Удмуртия, патогенетическая терапия.

***CHALLENGES IN THE CONTINUITY OF CARE FOR SPINAL MUSCULAR
ATROPHY: EVIDENCE FROM THE UDMURT REPUBLIC AND A REVIEW
OF RUSSIAN REALITIES***

Akhmetshina I.F.

Medical Faculty Student,

Izhevsk State Medical University,

Izhevsk, Russia

Zhideleva I.V.

Medical Faculty Student,

Izhevsk State Medical University,

Izhevsk, Russia

Ivanova I.L.

Candidate of Medical Sciences (PhD), Associate Professor,

Izhevsk State Medical University,

Izhevsk, Russia

Osetrov A.S.

Doctor of Medical Sciences, Professor,

Izhevsk State Medical University,

Izhevsk, Russia

Abstract

Objective. To analyze the epidemiological characteristics of spinal muscular atrophy (SMA) in the Udmurt Republic and to explore the issue of continuity of care during the transition of patients from pediatric to adult healthcare.

Material and methods. This study utilized clinical data from 27 pediatric and 6 adult patients with SMA observed in the Udmurt Republic. A retrospective analysis of demographic, clinical, and therapeutic characteristics was conducted. Global and Russian epidemiological data were used to assess relevance.

Results. In our study, 17 patients (63.0%) were diagnosed with SMA type 1. Twenty-three children (85.2%) had two copies of the SMN2 gene. Genetic confirmation of the diagnosis was obtained in all children. The treatment spectrum included nusinersen, zolgensma, and risdiplam. Despite effective neonatal diagnosis, a critical gap in the organization of care for patients reaching 18 years of age has been identified: the place of residence of only six patients is known. For the remaining adult patients, the place of residence remains unknown, and a significant proportion of adults (five out of six) do not receive modern pathogenetic therapy.

Conclusion. The problem of losing patients with SMA during the transition to the adult network is systemic. The development of regional routing protocols and legislatively enshrining guarantees of drug provision for adult patients with SMA is necessary.

Keywords: spinal muscular atrophy, 5q SMA, orphan diseases, continuity of care, transition, adult patients, Udmurtia, pathogenetic therapy.

Введение

Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q (СМА) — это тяжелое наследственное аутосомно-рецессивное нервно-мышечное заболевание, которое проявляется прогрессирующими симптомами вялого паралича и

мышечной атрофии в связи с дегенерацией α -мотонейронов передних рогов спинного мозга [4].

По мировым данным, распространенность проксимальной спинальной мышечной атрофии составляет 1 на 6000-10000 новорожденных. Частота носительства заболевания — 1/40-1/50, а частота носительства мутации в гене SMN1 в России — 1/36 человек, расчетная частота рождения ребенка со СМА 1 на 5184 новорожденных. В Удмуртской республике по состоянию на ноябрь 2025 года проживают 23 ребенка со СМА, частота встречаемости (0,04%), что превышает среднероссийские показатели (0,01%), составляя 1 случай на 2509 новорожденных [2].

Около 53% детей больных СМА не доживают до двухлетнего возраста. При этом в РФ государственный регистр пациентов не ведется, данные о заболеваемости собирает фонд «семья СМА». По данным фонда на октябрь 2023 года в РФ выявлено 1380 пациентов, из них 417 взрослых, детей – 963, и 250-300 летальных исходов – меньше трети, исходя из мировой статистики. Лечение в РФ получает около 129 больных.

Эпидемиология мутаций гена SMN2 не изучена, но известно, что он влияет на тяжесть СМА, а не на её развитие. Ген является вспомогательным и, несмотря на то, что имеется несколько рабочих копий гена, он ответственен только за 8-22% синтеза гена белка SMN. Чем меньше у больного СМА функциональных копий SMN2 – тем выше тяжесть заболевания [4].

Частота разных типов СМА по международным данным: 1-й тип - не более 5%, 2-й тип - около 59%, 3-й тип — 36% [5,1-12]. В Удмуртской республике частота носительства мутации в гене SMN1 составила 2,8% (1 на 36 человек), частота носительства дупликаций гена SMN2 — 4%. По формам заболевания и смертности республика не отличается от общероссийских показателей [2].

Спинальная мышечная атрофия сопровождается значительным снижением качества жизни и работоспособности, требует дорогостоящего лечения и постоянного наблюдения специалистов, в связи с чем актуальной является вопрос изучения особенностей заболеваемости СМА в РФ, а также проблема обеспечения адекватной преемственности в лечении и наблюдении пациентов при переходе из детских учреждений во взрослые [6].

Материал и методы

Нами проведен ретроспективный анализ данных годового отчёта детей и взрослых с верифицированным диагнозом «Спинальная мышечная атрофия 5q» в Удмуртской Республике за 2025 год. Когорта пациентов включала 27 детей в возрасте от 1 года до 17 лет (средний возраст — $7,26 \pm 4,81$ года) и 6 взрослых пациентов. Критерии включения: наличие генетически подтвержденного диагноза на основе выявления делеции в гене SMN1 и определения числа копий экзонов 7-8 гена SMN2. Изучались демографические данные (пол, место жительства — город/село), клинические особенности (тип СМА), терапевтическое лекарственное обеспечение, исходы (летальность, миграция).

Результаты

В возрастной структуре детской группы преобладают дети от 1 года до 3 лет ($n=9$, 33,33%) и от 10 до 14 лет ($n=5$, 18,52%). Большинство пациентов проживают в городах — 17 человек (63,0%), в сельской местности — 10 пациентов (37,0%). Генетическое подтверждение проведено у всех детей; у большинства ($n=23$, 85,2%) выявлено 2 копии экзонов 7-8 гена SMN2. Распределение по типам СМА было следующим: СМА 1-го типа — 17 детей (63,0%), СМА 2-го типа — 3 ребенка (11,1%), СМА 3-го типа — 4 ребенка (14,8%), неуточненное СМА — 3 ребенка (11,1%). Пациентов со СМА 4-го типа не выявлено. Летальность в детской группе составила 11,1% (трое детей). Еще двое детей (7,4%) переехали в другие регионы.

Несмотря на высокую стоимость и сложность доступа к таргетной терапии, все дети получают патогенетическое лечение по решению суда и/или при поддержке фонда "Круг добра". Спектр применяемых препаратов включал: Нусинерсен — 21 ребёнок (77,8%), Рисдиплам — 3 ребенка (11,1%), Золгенсма — 3 ребенка (11,1%).

В Удмуртской Республике зарегистрировано 6 взрослых пациентов со СМА. Ключевым выводом настоящего анализа стало то, что место жительства остальных пациентов остается неизвестным — они не явились на прием или утратили связь с лечащим врачом. Среди оставшихся 6 пациентов сумели сохранить контакт с медицинской системой. Остальные взрослые пациенты, таким образом, не имеют адекватного лекарственного обеспечения и систематического медицинского наблюдения. В 2026 году из детской службы во взрослую переходит 1 пациент.

Обсуждение

Полученные данные наглядно демонстрируют проблему, которая в последние годы становится предметом активного обсуждения на профессиональных площадках, но остается далекой от практического решения. В российской системе здравоохранения сложился парадокс: чем успешнее ранняя диагностика и лечение детей с орфанными заболеваниями, тем большее число таких пациентов достигает совершеннолетия, и тем острее проявляется провал в организации помощи взрослым.

Согласно результатам скринингового исследования 2023 года, Удмуртская Республика продемонстрировала один из самых высоких показателей частоты СМА 5q в России — 1 случай на 2509 новорожденных, что существенно выше среднего по стране (1:10 177). В абсолютных цифрах среди детей 2021 года рождения частота составила 20,5 на 100 000 новорожденных (95% ДИ: 4,2–59,9). При анализе текущей выборки видно, что детская

популяция пациентов находится под относительно эффективным контролем — охват генетическим тестированием достиг 100%, а таргетная терапия доступна более чем 90% нуждающихся.

Однако ситуация кардинально меняется, как только пациент преодолевает 18-летний рубеж. Финансирование дорогостоящих препаратов для детей до 19 лет осуществляется за счет средств фонда «Круг добра», тогда как взрослые пациенты остаются за пределами этой поддержки. В регионах наблюдается нежелание планировать затраты на этих пациентов из местных бюджетов, вследствие чего им часто приходится добиваться лекарственного обеспечения через суд. Специалисты также отмечают отсутствие мультидисциплинарной команды для ведения взрослых с СМА, недостаточную осведомленность врачей регионального звена о специфике заболевания и необходимых навыках, а также полное отсутствие четкой маршрутизации при переходе из детской сети во взрослую.

Данные нашего исследования демонстрируют трагический исход этого системного сбоя: местонахождение взрослых пациентов неизвестно, они выпали из поля зрения медицины. Они не имеют современной патогенетической терапии, тогда как именно в пубертатном и раннем взрослом возрасте сохранение терапии критически важно для предотвращения необратимой утраты двигательных функций и сохранения автономности пациента.

Заключение

Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q демонстрирует двойственную картину в современной России: с одной стороны, внедрение расширенного неонатального скрининга и работа фонда «Круг добра» привели к впечатляющим результатам в диагностике и лечении детей [1]; с другой стороны — отсутствие преемственности при переходе во взрослую сеть и

неравенство прав на лекарственное обеспечение ставят взрослых пациентов на грань выживания. Данные по Удмуртской Республике — это иллюстрация системной проблемы, требующей немедленного решения на законодательном уровне: закрепления гарантий лекарственного обеспечения для взрослых с орфанными заболеваниями, разработки региональных протоколов маршрутизации и создания специализированных центров компетенции по нервно-мышечным заболеваниям для взрослых [3]. Только комплексный подход позволит избежать ситуации, когда дети, спасенные ценой огромных усилий государства и общества, «теряются» в системе, едва достигнув совершеннолетия.

Библиографический список

1. Воронин С.В. Обзор подходов к проведению скрининга на спинальную мышечную атрофию в различных странах / С.В. Воронин // Неврологический журнал имени Л.О. Бадаляна. – 2025. – Т. 8, № 2. – С. 45–52.

2. Годовой отчёт неврологической службы Удмуртской Республики за 2025 год. – Ижевск: БУЗ УР «Республиканский медицинский информационно-аналитический центр МЗ УР» (РМИАЦ), 2026.

3. Известия. ВООЗ обсудил проблемы взрослых пациентов с орфанными заболеваниями [Электронный ресурс] // Известия: сетевое издание. – 2025. – Режим доступа: URL: <https://iz.ru/2008915/2025-12-15/vooz-obsudil-problemy-vzroslykh-pacientov-s-orfannymi-zabolevaniiami> (Дата обращения: 1.05.2026).

4. Клинические рекомендации «Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q»: утв. М-вом здравоохранения Рос. Федерации 2025 г. / Ассоц. мед. генетиков [и др.] [Электронный ресурс]. - Режим доступа: – URL: https://disuria.ru/_ld/13/1309_kr23G12MZ.pdf (Дата обращения 01.05.2026).

5. Куцев С.И., Зинченко Р.А., Петрова Н.В. и др. Генотипическая структура пациентов со спинальной мышечной атрофией 5q в результате внедрения программы неонатального скрининга в Российской Федерации / С.И. Куцев, Р.А. Зинченко, Н.В. Петрова // Международный журнал молекулярных наук. – 2025. – Т. 26, № 16. – С. 1–12.

6. ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова». Август – месяц осведомленности о спинальной мышечной атрофии [Электронный ресурс]. – М., 2025. – Режим доступа: URL: <https://med-gen.ru/press-tcentr/novosti/avgust-mesiatc-osvedomlennosti-o-spinal-noi-myshechnoi-atrofii/> (Дата обращения: 1.05.2026).