

© Коллектив авторов, 2025

УДК 616-009.17

*Н.А. Аникеева¹, Н.А. Белых¹, А.М. Черепяхина¹, Е.Е. Шатская²,
А.М. Жилочкина², Н.А. Севостьянова², С.С. Антипова², М.С. Гриднева²,
С.С. Никитина², А.А. Алексанян², В.В. Майборода¹*

**СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ I ТИПА: ОТ ФАТАЛЬНОГО
ПРОГНОЗА К ВОЗМОЖНОСТИ ДОСТИЖЕНИЯ
ВОЗРАСТНЫХ ДВИГАТЕЛЬНЫХ НАВЫКОВ**

¹ Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова, Рязань, Россия

² ГБУ РО «Лечебно-реабилитационный центр» Дом ребёнка», Рязань, Россия

Спинальная мышечная атрофия (СМА) – тяжелое аутосомно-рецессивное нервно-мышечное заболевание, приводящее к прогрессирующей слабости и гибели мотонейронов. Ранняя диагностика до манифестации симптомов критически важна для начала терапии в максимально сохранном функциональном состоянии. Нами представлен клинический случай ранней диагностики СМА I типа с последующим патогенетическим лечением у ребёнка, выявленного с помощью программы неонатального скрининга.

Ключевые слова: Спинальная мышечная атрофия, неонатальный скрининг, геноза-местительная терапия.

*N.A. Anikeeva¹, N.A. Belykh¹, A.M. Cherepakhina¹, E.E. Shatskaya²,
N.A. Sevastyanova², A.M. Zhilochkina², S.S. Antipova², M.S. Gridneva²,
S.S. Nikitina², A.A. Aleksanyan², V.V. Mayboroda¹*

**SPINAL MUSCULAR ATROPHY TYPE I: FROM A FATAL PROGNOSIS TO THE
ACHIEVEMENT OF AGE-APPROPRIATE MOTOR SKILLS**

¹ Ryazan State Medical University, Ryazan, Russia

² Treatment and Rehabilitation Center "Children's Home", Ryazan, Russia

Spinal muscular atrophy (SMA) is a severe autosomal recessive neuromuscular disorder leading to progressive weakness and death of motor neurons. Early diagnosis prior to the manifestation of symptoms is critical for initiating therapy at the maximum possible functional state. We present a clinical case of ultra-early diagnosis of type I SMA with subsequent pathogenetic treatment in an infant identified through the neonatal screening program.

Keywords: Spinal muscular atrophy, neonatal screening, disease-modifying therapy.