

ОБЗОРНАЯ СТАТЬЯ
© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2025



Читать онлайн
Read online

Воронин С.В.¹, Мухортова П.А.², Слабикова А.А.², Омеляновский В.В.^{2,3}

Обзор подходов к проведению скрининга на спинальную мышечную атрофию в различных странах

¹ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» Министерства науки и высшего образования Российской Федерации, 115522, Москва, Россия;

²ФГБУ «Центр экспертизы и контроля качества медицинской помощи» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 109028, Москва, Россия

³ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 125993, Москва, Россия

РЕЗЮМЕ

Цель статьи — представить актуальный статус и результаты программ неонатального скрининга (НС) на спинальную мышечную атрофию (СМА), а также выполнить сравнительный анализ подходов к проведению НС, реализуемых в России и ряде зарубежных стран. СМА — одно из наиболее распространённых наследственных нервно-мышечных заболеваний, приводящее к ранней гибели пациентов детского возраста. В мировой практике наблюдается тенденция к расширению национальных программ НС и включению в них диагностики СМА. Ключевыми этапами в выявлении СМА являются первичное определение пациентов высокого риска методом количественной ПЦР и дальнейшая подтверждающая диагностика, наиболее часто проводимая методом MLPA. По результатам анализа пилотных проектов НС на СМА в мире, наибольшая распространённость заболевания достигала 18,71 случая на 100 тыс. новорождённых и была выявлена в Японии (префектура Хёго). В европейских странах наибольшая распространённость СМА определялась в Италии, Германии, Испании (Валенсия). В России, согласно результатам расширенного НС, распространённость СМА составила 9,5 на 100 тыс. обследованных новорождённых. Появление эффективной терапии патогенетического действия предопределяет целесообразность выявления заболевания на его пресимптоматической стадии для достижения лучших результатов по клинически значимым исходам в долгосрочной перспективе. В настоящий момент на территории России зарегистрировано 3 лекарственных препарата патогенетического действия: нусинерсен, ридсиплам и онасемноген абепарвовек, что подтверждает значимость включения СМА в программу НС.

Ключевые слова: спинальная мышечная атрофия; неонатальный скрининг; расширенный неонатальный скрининг; диагностика; общественное здравоохранение; обзор

Для цитирования: Воронин С.В., Мухортова П.А., Слабикова А.А., Омеляновский В.В. Обзор подходов к проведению скрининга на спинальную мышечную атрофию в различных странах. *Неврологический журнал им. Л.О. Бадаляна*. 2025; 6(3): 160–171.

<https://doi.org/10.46563/2686-8997-2025-6-3-160-171> <https://elibrary.ru/cjvzdww>

Для корреспонденции: Слабикова Александра Алексеевна, e-mail: slabikova@rosmedex.ru

Участие авторов:

Воронин С.В. — разработка концепции и структуры обзора, научное редактирование текста;
Мухортова А.А. — сбор и анализ данных, интерпретация результатов, написание разделов обзора;
Слабикова А.А. — разработка концепции и структуры обзора, анализ литературы по теме, написание разделов обзора;
Омеляновский В.В. — научное редактирование текста.
Все соавторы — утверждение окончательного варианта статьи, ответственность за целостность всех частей статьи.

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила 22.07.2025

Принята к печати 28.08.2025

Опубликована 31.10.2025

Sergey V. Voronin¹, Polina A. Mukhortova², Aleksandra A. Slabikova², Vitaly V. Omelyanovskiy^{2,3}

The review of approaches to screening for spinal muscular atrophy in various countries

¹Research Centre for Medical Genetics, Moscow, 115522, Russian Federation;

²Center for Healthcare Quality Assessment and Control, Moscow, 109028, Russian Federation;

³Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow, 125993, Russian Federation

ABSTRACT

The purpose of this article is to provide an up-to-date status and outcomes of neonatal screening programs for spinal muscular atrophy (SMA) undertaken in the Russian Federation and other countries, as well as to conduct comparative analysis of these approaches. SMA is one of the most common hereditary neuromuscular disorders that leads to the death in early age. Globally, there is an increasing trend toward incorporating SMA diagnostics into national neonatal screening programs. The key stages of the SMA diagnostics include the initial identification of high-risk patients using quantitative PCR, followed by confirmatory diagnostics, commonly performed by MLPA. Analyses of global pilot newborn screening projects worldwide have shown the highest incidence of SMA to be 18.71 cases per 100 000 newborns in Japan (Hyōgo Prefecture). In Europe, the greatest incidence was documented in Italy, Germany, and Spain (Valencia). According to the results of expanded neonatal screening conducted in the Russian Federation the SMA prevalence was 9.5 per 100 000 screened newborns. The availability of effective disease-modifying therapies underscores the importance of identifying SMA at the presymptomatic stage to achieve better outcomes in terms of clinically meaningful long-term endpoints. Nowadays there are three disease-modifying drugs that are approved

in the Russian Federation: nusinersen, risdiplam, and onasemnogene abeparvovec, which confirms the importance of inclusion neonatal screening for SMA in national neonatal screening program in the Russian Federation.

Keywords: spinal muscular atrophy; newborn screening; newborn screening; advanced newborn screening; public health; the review

For citation: Voronin S.V., Mukhortova P.A., Slabikova A.A., Omelyanovskiy V.V. The review of approaches to screening for spinal muscular atrophy in various countries. *Nevrologicheskiy zhurnal imeni L.O. Badalyana (L.O. Badalyan Neurological Journal)*. 2025; 6(3): 160–171. (In Russ.) <https://doi.org/10.46563/2686-8997-2025-6-3-160-171> <https://elibrary.ru/cjvzdw>

For correspondence: Aleksandra A. Slabikova, e-mail: slabikova@rosmedex.ru

Contribution:

Voronin S.V. — concept and design, editing;

Mukhortova P.A. — writing the text, editing;

Slabikova A.A. — concept and design, writing the text, editing;

Omelyanovskiy V.V. — editing.

All co-authors — approval of the final version of the manuscript, responsibility for the integrity of all parts of the manuscript.

Funding. The study had no sponsorship.

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

Received: July 27, 2025

Accepted: August 28, 2025

Published: October 31, 2025

Введение

Спинальная мышечная атрофия (СМА) является наследственным нервно-мышечным заболеванием, характеризующимся прогрессирующей дегенерацией α -мотонейронов спинного мозга, развитием вялого паралича и мышечной атрофии [1, 2]. Клиническая картина СМА может варьировать в зависимости от возраста, в котором наблюдалась манифестация заболевания, и характеризоваться как быстро прогрессирующим течением и гибелью пациента или развитием необходимости в проведении респираторной поддержки в течение 1-го года жизни, так и более лёгким течением при проявлении заболевания во взрослом возрасте [3].

В России зарегистрированы все 3 опции патогенетической терапии, применяющейся для лечения СМА: лекарственный препарат (ЛП) генозаместительной терапии (МНН онасемноген абепарвовец, ОА) и 2 ЛП на основе антисмысловых олигонуклеотидов (МНН нусинерсен и МНН рисдиплам). Все 3 ЛП включены в действующие клинические рекомендации и в перечень ЛП, медицинских изделий и технических средств реабилитации,купаемых Фондом «Круг добра» для оказания помощи детям с тяжёлыми, жизнеугрожающими и хроническими, в том числе редкими заболеваниями [2].

Раннее выявление СМА и своевременное назначение патогенетической терапии может стать решающим этапом в замедлении прогрессирования заболевания, сохранении двигательных возможностей и улучшении качества жизни пациентов [4,5]. С учётом доступности эффективной патогенетической лекарственной терапии внедрение неонатального скрининга (НС) на СМА с целью ранней диагностики позволяет повысить качество оказываемой помощи пациентам с данным заболеванием [6, 7].

В мировой практике к началу 2024 г. массовое обследование новорождённых на СМА было реализовано в 33 странах, при этом в других странах также рассматривается потенциальная возможность расши-

рения программ скрининга с включением данного заболевания [8]. Так, одной из основных целей Альянса по проведению НС на СМА является внедрение скрининга во всех европейских странах к 2025 г. [9]. В России с 2023 г. проводится расширенный НС на 31 заболевание, включая СМА¹.

В данной работе представлен обзор и сравнительный анализ подходов к проведению НС на СМА, реализуемых в России и ряде зарубежных стран.

Сравнительный анализ подходов к проведению скрининга и их результатов

Российская Федерация

В России представлены результаты 3 пилотных проектов НС, проведённых в Москве и Санкт-Петербурге, и результаты федеральной программы НС, проведённого в Прибайкалье (Иркутская область, Республика Бурятия, Забайкальский край), Центральном и Дальневосточном федеральных округах [10–13]. В пилотной программе в Москве выявление пациентов с гомозиготной делецией 7-го экзона гена *SMN1* осуществлялось по результатам полимеразной цепной реакции (ПЦР) с анализом кривой плавления и последующей валидацией методом ПЦР и анализом полиморфизма длины рестрикционных фрагментов (ПЦР-ПДФР) на сухих пятнах крови [11]. В остальных программах определение пациентов высокого риска на первом этапе проводилось методом ПЦР в режиме реального времени (ПЦР-РВ). На этапе подтверждающей диагностики во всех программах использовался метод мультиплексной амплификации лигированных зондов (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification, MLPA).

В настоящий момент проведение НС на СМА в России осуществляется в 2 этапа, где на первом этапе

¹Приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врождёнными и (или) наследственными заболеваниями».

в центрах уровня 3А проводится выявление пациентов с гомозиготной делецией 7-го экзона гена *SMN1* (высокого риска СМА) методом ПЦР-РВ на образцах сухих пятен крови, затем положительные образцы проходят повторную диагностику и направляются в центр уровня 3Б для последующей подтверждающей диагностики методом MLPA [14].

По результатам представленных пилотных проектов распространённость СМА в России варьировала от 6,95 до 13,52 на 100 тыс. новорождённых. В 2023 г. в ходе расширенного НС были проанализированы образцы, полученные более чем от 1,2 млн новорождённых, при этом число подтверждённых случаев СМА составило 117, что соответствует распространённости 9,5 на 100 тыс. новорождённых [15].

Страны Европейского союза (Бельгия, Венгрия, Германия, Испания, Италия, Хорватия)

По оценке Альянса по проведению НС на СМА, НС на СМА проводится в 21 (78%) из 27 стран, входящих в состав Европейского союза, а доля новорождённых, охваченных скринингом, составляет 64% [16]. Краткая характеристика статуса проведения НС на СМА в странах Европейского союза представлена в табл. 1.

Данные о результатах проведения пилотных программ скрининга были найдены для 6 стран (Юг Бельгии, Венгрия, Германия, Испания, Италия, Хорватия). В представленных странах, как и в России, массовое обследование на СМА состояло из нескольких этапов. В качестве первого диагностического метода во всех странах применялась количественная ПЦР. В Бельгии, Венгрии и Испании (Валенсия) первично-положительные результаты повторно тестировались до проведения подтверждающей диагностики [17–19]. В качестве подтверждающей диагностики во всех странах использовался метод MLPA, кроме Италии (регион Апулия), где подтверждающая диагностика осуществлялась при помощи количественной ПЦР [17–23].

Распространённость СМА по результатам пилотных программ варьировала от минимального значения 6,6 на 100 тыс. новорождённых в Бельгии до наибольшего значения, полученного по результатам 2-летнего скрининга в Италии и составившего 16,5 на 100 тыс. новорождённых [18, 23].

Соединённые Штаты Америки

В США расширение программы НС с включением СМА было рекомендовано с 2018 г. К 2022 г. обследование новорождённых осуществлялось уже в 43 штатах, а в настоящий момент скрининг проводится по всей стране и охватывает 100% новорождённых [24–26].

Методика проведения скрининга достаточно вариативна и может различаться от штата к штату [4, 27–33]. Так, во всех рассмотренных штатах на этапе определения пациентов высокого риска применялась ПЦР-РВ на образцах сухих пятен крови. Примечательно, что, по сравнению с программами, рассмотренными

в других странах, следующий этап — подтверждающая диагностика — в опубликованных пилотных программах США в большинстве случаев выполнялся методом количественной ПЦР. Метод MLPA в США имел ограниченное применение и на момент 2021 г. был использован только в 3 из 34 штатов (Делавэр, Пенсильвания, Теннесси) [25]. Среди 6 млн обследованных новорождённых общее количество подтверждённых случаев заболевания составило 425, при этом расчётное значение распространённости СМА составило 6,81 на 100 тыс. новорождённых [34].

Канада

К 2023 г. скрининг новорождённых на СМА проводился в 5 провинциях и 3 территориях Канады, а охват новорождённых составил примерно 72% [35]. Общей характеристикой программы является проведение двух этапов диагностики, однако методы, применяемые на каждом этапе, в различных провинциях могут варьировать. Так, в большинстве провинций методом предварительной диагностики для выявления гомозиготной делеции 7-го экзона гена *SMN1* являлась количественная ПЦР, в Британской Колумбии — метод MLPA, а в провинции Онтарио — метод масс-спектрометрии, с помощью которой также было возможно определение мутаций, связанных с наследственными нарушениями слуха и тяжёлыми комбинированными иммунодефицитами. Методом, подтверждающим наличие заболевания, во всех провинциях является MLPA [35–37]. По опубликованным результатам проведённых программ из всех 186,8 тыс. обследованных было выявлено 10 случаев СМА [37, 38].

Бразилия

В 2021 г. в Бразилии федеральным законом было рекомендовано расширение в течение года программы НС с включением следующих состояний и групп заболеваний: врождённого токсоплазмоза, галактоземии, нарушений обмена аминокислот, нарушений обмена мочевины и β-окисления жирных кислот, лизосомальных болезней накопления, первичных иммунодефицитов и СМА. Однако выполнение установленных целей в соответствии с планом к 2024 г. не было реализовано [39].

Обследование новорождённых на наличие СМА в Бразилии было проведено в рамках одного пилотного проекта НС [40]. Методика проведения НС включала 2 этапа, где по результатам обследования 40 тыс. образцов методом ПЦР с анализом кривой плавления выявлено 5 пациентов высокого риска СМА. В дальнейшем методом MLPA диагноз был подтверждён у 4 пациентов [40].

Тайвань

Первая пилотная программа НС на СМА была реализована в 2014 г. при обследовании новорождённых в больнице Национального университета Тайваня

Таблица 1. Статус проведения программ НС на СМА в странах Европейского союза в соответствии с данными, представленными на электронном ресурсе Альянса по проведению НС на СМА

Table 1. Status of SMA newborn screening programs in European Union countries, based on data from the SMA NBS Alliance online resource

Страна Country	Статус программы Program status	Доля новорождённых, обследуемых на СМА, % Proportion of newborns screened for SMA, %
Австрия Austria	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	100
Бельгия Belgium	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	100
Болгария Bulgaria	Данные не представлены Not reported	—
Венгрия Hungary	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	17
Германия Germany	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	100
Греция Greece	Одобрена, но ожидает внедрения в систему Approved in the NBS panel but pending implementation	0
Дания Denmark	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	100
Ирландия Ireland	Одобрена, ожидает внедрения в систему Approved in the NBS panel but pending implementation	100
Испания Spain	Частично внедрена (региональная), рекомендована к включению в федеральную программу скрининга Partially implemented and approved in NBS panel, pending full implementation	14
Италия Italy	Частично внедрена (региональная) в 15 из 20 регионах Partial implementation (screening is active in 15 of 20 Italian regions)	33
Кипр Cyprus	Данные не представлены Not reported	—
Латвия Latvia	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	100
Литва Lithuania	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	100
Люксембург Luxembourg	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	100
Мальта Malta	Данные не представлены Not reported	—
Нидерланды Netherlands	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	100
Польша Poland	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	100
Португалия Portugal	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	100
Румыния Romania	На этапе подготовки предложения Regulatory procedures under way	5
Словакия Slovakia	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	100
Словения Slovenia	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	0
Финляндия Finland	Одобрена, ожидает внедрения в систему Approved in the NBS panel but pending implementation	0
Франция France	Проводятся региональные пилотные проекты, рекомендована к включению в федеральную программу скрининга Conducted regional pilot projects and recommended for inclusion in the federal screening program	15
Хорватия Croatia	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	100
Чешская Республика Czech Republic	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	90
Швеция Sweden	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	0
Эстония Estonia	Федеральная Implemented in countrywide NBS program	100

ня [41]. Как и в других странах, рассмотренных ранее, первый этап скрининга в Тайване проводился методом ПЦР-РВ, однако подтверждающая диагностика включала в себя 2 метода: цифровую капельную ПЦР и MLPA, с помощью которых также определялось количество копий *SMN1* и *SMN2*. Дополнительно для определения гибридных генов *SMN1/SMN2* было предусмотрено проведение секвенирования по Сэнгеру. В течение 2 лет проведения исследования из 120 тыс. обследованных было подтверждено 7 случаев СМА, а после 5 лет наблюдения количество подтверждённых случаев СМА увеличилось в 3 раза, а расчётная распространённость заболевания составила 5,77 на 100 тыс. новорождённых [41, 42].

Национальная программа НС на СМА в Тайване также состоит из 2 этапов, однако на первом этапе в разных центрах выявление пациентов осуществляется либо методом ПЦР, либо с помощью масс-спектрометрии. Подтверждающая диагностика проводится методом MLPA [43]. За 5 лет обследование на СМА прошли более 400 тыс. новорождённых, при этом количество подтверждённых случаев СМА составило 22 человека [43].

Япония

В Японии обследование новорождённых на СМА было описано на примерах программ, проведённых в городах Осака, Кумamoto и префектуре Хёго [44–48]. Во всех программах НС осуществлялся в 2 этапа, где выявление пациентов высокого риска проводилось методом ПЦР-РВ, а на втором этапе для подтверждения диагноза применялся метод MLPA [44–48]. В префектуре Хёго для подтверждения диагноза, помимо MLPA, применялась цифровая капельная ПЦР. Одновременное применение двух данных методов ранее также проводилось в Нью-Йорке и в Тайване [4, 32, 41, 42, 45]. В ходе НС в Осаке и Кумamoto было выявлено по 1 пациенту, в префектуре Хёго — 2 пациента. Распространённость СМА варьировала от минимального значения 1,44 на 100 тыс. новорождённых в Осаке до наибольшего значения 18,71 на 100 тыс. населения в префектуре Хёго.

Австралия

С 2021 г. в Австралии рекомендовано проведение плановых программ массового обследования новорождённых на СМА во всех штатах [49].

Первая пилотная программа НС в Австралии состояла из 3 этапов:

- 1) определение пациентов с отсутствием копий гена *SMN1* методом ПЦР-РВ;
- 2) верификация первично-положительного результата и определение количества копий *SMN2* методом цифровой капельной ПЦР;
- 3) подтверждающая диагностика методом MLPA [50].

По результатам пилотной программы распространённость СМА в Австралии составила 8,66 на 100 тыс. населения.

Краткая характеристика рассмотренных программ НС представлена в **табл. 2**.

По результатам проведённого анализа наибольшая распространённость СМА в пилотных программах НС была определена в Японии (префектура Хёго). Кроме того, достаточно высокие значения распространённости были выявлены в некоторых странах Европейского союза (Италия, Германия, Испания (Валенсия)) и в России. Наименьшие значения распространённости были получены в Японии (Осака), Тайване, Бельгии и США (**рисунок**).

Наличие доступных опций лекарственной терапии, согласно предложенным в 1968 г. Wilson J.M.G. и Jungner G. принципам скрининга², является одной из ключевых предпосылок к внедрению массового обследования на рассматриваемое заболевание, что подтверждается в ходе проведённого обзора, поскольку большинство пилотных проектов и последующее включение СМА в программы НС было реализовано в 2016–2020 гг., после разработки ЛП [53]. Раннее выявление заболевания и последующее назначение патогенетической терапии пациентам со СМА на доклинической стадии позволяет увеличить продолжительность жизни, сохранить двигательную активность и достичь лучшего терапевтического эффекта [22, 54].

Расширение доступности опций лекарственной терапии СМА привело к изменению подходов к ведению пациентов с доклинической стадией заболевания, выявленных по результатам НС. Например, ранее в пилотной программе, проведённой в Германии в 2018–2020 гг., большинство выявленных пациентов со СМА (88%) получали лечение нусинерсеном, который до 2019–2020 гг. являлся единственным зарегистрированным препаратом для лечения СМА [22]. Однако после разработки ОА назначение генозаместительной терапии стало предпочтительным [26, 55]. Преимущественное увеличение частоты применения ОА также наблюдалось и по результатам программ НС в других странах [20, 27, 33]. В России по результатам расширенного НС из 100 пациентов терапия ОА была назначена 51% пациентов, ЛП из группы антисмысловых олигонуклеотидов — 43% [56].

Примечательно, что в зарубежных странах некоторыми пациентами было проведено лечение несколькими опциями лекарственной терапии. Например, 1 из 33 пациентов, кому по результатам программы НС в штате Калифорния была назначена терапия, получил лечение нусинерсеном до введения ОА [30]. В штате Нью-Йорк из 34 выявленных пациентов со СМА терапию получили 32 (94%) ребёнка, из которых 5 (16%) пациентов сначала получали лечение нусинерсеном, а затем — ОА, 2 (6,25%) — ридипламом и ОА [4]. В штате Массачусетс 1 пациент полу-

² Wilson J.M.G., Jungner G. Principles and Practice of Screening for Disease. WHO papers No 34. 1968. URL: <https://apps.who.int/iris/handle/10665/37650> (дата обращения: 25.10.2025).

Таблица 2. Краткая характеристика и результаты программ НС на СМА

Table 2. Short characteristics and results of neonatal screening (NS) programs for spinal muscular atrophy

Страна, источник Country, source	Характеристика Characteristics	Годы проведения Years of conduction	Количество этапов НС Number of NS stages	Метод первого этапа First-stage method	Метод подтверждающей диагностики Confirmatory diagnostic method	Общее число протестированных новорожденных Total number of newborns screened	Число подтвержденных случаев Number of confirmed cases	Источник Reference
Австралия Australia	Пилотная программа Pilot program	2018–2019	3	Количественная ПЦР Quantitative PCR	MLPA	103 903	9	[50]
Австралия Australia	Пилотная программа Pilot program	2018–2021	3	Количественная ПЦР Quantitative PCR	MLPA	252 081	21	[49]
Бельгия, юг Belgium, South	Пилотная программа Pilot program	2018–2021	3*	Количественная ПЦР Quantitative PCR	MLPA	136 339	9	[18]
Бразилия Brazil	Пилотная программа Pilot program	Н/д** N/a**	2	ПЦР с анализом кривой плавления PCR with melting curve analysis	MLPA	40 000	4	[40]
Венгрия Hungary	Пилотная программа Pilot program	2022–2024	3*	Количественная ПЦР Quantitative PCR	MLPA	155 985	19	[17]
Германия Germany	Пилотная программа Pilot program	2018–2019	2	Количественная ПЦР Quantitative PCR	MLPA	165 525	22	[21]
Германия Germany	Пилотная программа Pilot program	2018–2020	2	Количественная ПЦР Quantitative PCR	MLPA	297 163	43	[22]
Испания, Валенсия Spain, Valencia	Пилотная программа Pilot program	2021–2024	3*	Количественная ПЦР Quantitative PCR	MLPA и количественная ПЦР MLPA and qualitative PCR	31 560	4	[19]
Италия Italy	Пилотная программа** Pilot program**	2020–2022	Н/д** N/a**	Количественная ПЦР Quantitative PCR	Н/д** N/a**	90 885	15	[23]
Италия, регион Апулия Italy, Apulia region	НС Neonatal screening	2021–2022	2	Количественная ПЦР Quantitative PCR	Количественная ПЦР*** Qualitative PCR***	42 492	4	[20]
Канада, провинция Альберта Canada, Alberta	Пилотная программа, Pilot program	2022–2023	3*	Количественная ПЦР Quantitative PCR	MLPA	47 005	5	[37]
Канада, Онтарио Canada, Ontario	НС Neonatal screening	2020	2	Масс-спектрометрия Mass spectrometry	MLPA	139 800	5	[36, 38]

Продолжение табл. 2 см. на стр. 166.

Обзор

Страна, источник Country, source	Характеристика Characteristics	Годы проведения Years of conduction	Количество этапов НС Number of NS stages	Метод первого этапа First-stage method	Метод подтверждающей диагностики Confirmatory diagnostic method	Общее число протестированных новорожденных Total number of newborns screened	Число подтвержденных случаев Number of confirmed cases	Источник Reference
Россия, Москва Russian Federation, Moscow	Пилотная программа Pilot program	2019–2022	2	ПЦР с анализом кривой плавления PCR with melting curve analysis	ПЦР-ПДРФ (для валидации) и MLPA PCR-RFLP analysis (for validation) and MLPA	23 405	3	[11]
Россия, Санкт-Петербург Russian Federation, Saint Petersburg	Пилотная программа Pilot program	2022	2	Количественная ПЦР Quantitative PCR	MLPA	36 140	4	[12]
Россия, Прибайкалье Russian Federation, Baikal region	Пилотная программа Pilot program	2023	2	Количественная ПЦР Quantitative PCR	Подтверждающая диагностика осуществлялась в другом центре (уровень 3Б) Confirmatory diagnostics was performed at a different center (3B)	43 151	3	[13]
Россия, Центральный и Дальневосточный федеральные округа Russian Federation, Central and Far Eastern Districts	Пилотная программа Pilot program	2023–2024	2	Количественная ПЦР Quantitative PCR	MLPA для определения количества копий гена <i>SMN2</i> MLPA for determination of <i>SMN2</i> gene copy number	295 916	40	[10]
Россия, несколько регионов Russian Federation, several regions	Эпидемиологическое исследование по результатам пилотной программы НС Epidemiological study based on results of the pilot neonatal screening program	2022	Н/д** N/a**	Количественная ПЦР Quantitative PCR	Н/д** N/a**	202 908	26	[51]
США, штат Висконсин USA, Wisconsin	НС Новорожденный Newborn screening	2019–2020	Н/д** N/a**	Количественная ПЦР Quantitative PCR	Капельная цифровая ПЦР Droplet digital PCR	60 984	6	[28]
США, штат Джорджия USA, Georgia	Пилотная программа Pilot program	2019–2020	Н/д** N/a**	Количественная ПЦР Quantitative PCR	Н/д** N/a**	301 418	15	[29]

Продолжение табл. 2 см. на стр. 167.

Страна, источник Country, source	Характеристика Characteristics	Годы проведения Years of conduction	Количество этапов НС Number of NS stages	Метод первого этапа First-stage method	Метод подтверждающей диагностики Confirmatory diagnostic method	Общее число протестированных новорождённых Total number of newborns screened	Число подтверждённых случаев Number of confirmed cases	Источник Reference
США, штат Калифорния USA, California	НС Newborn screening	2020–2021	Н/д** N/a**	Количественная ПЦР Quantitative PCR	Капельная цифровая ПЦР/ПЦР Droplet digital PCR/PCR	628 791	34	[30]
США, Нью-Йорк USA, New York	Пилотная программа Pilot program	2016–2017	Н/д** N/a**	Количественная ПЦР Quantitative PCR	Н/д** N/a**	3826	1	[31]
США, Нью-Йорк USA, New York	НС Newborn screening	2018–2020	2	Количественная ПЦР Quantitative PCR	Капельная цифровая ПЦР/ПЦР-РВ Droplet digital PCR/RT-PCR	225 093	8	[32]
США, Нью-Йорк USA, New York	НС Newborn screening	2018–2021	2	Количественная ПЦР Quantitative PCR	Капельная цифровая ПЦР/ПЦР-РВ Droplet digital PCR/RT-PCR	650 000	34	[4]
США, Массачусетс USA, Massachusetts	НС Newborn screening	2018–2021	3	Количественная ПЦР Quantitative PCR	Секвенирование по Сэнгеру Sanger sequencing	179 467	10	[33]
США, Юта USA, Utah	НС Newborn screening	2018–2023	2	ПЦР PCR	Н/д** N/a**	239 844	13	[27]
Тайвань Taiwan	Пилотная программа в Центре НС в клинике Национального университета Тайваня Pilot newborn screening program at National Taiwan University Hospital	2014–2016	2	Количественная ПЦР Quantitative PCR	Капельная цифровая ПЦР и MLPA Droplet digital PCR and MLPA	120 267	7	[41]
Тайвань Taiwan	Пилотная программа в Центре НС в клинике Национального университета Тайваня Pilot newborn screening program at National Taiwan University Hospital	2014–2019	2	Количественная ПЦР Quantitative PCR	Капельная цифровая ПЦР и MLPA Droplet digital PCR and MLPA	364 000	21	[42]

Продолжение табл. 2 см. на стр. 168.

Страна, источник Country, source	Характеристика Characteristics	Годы проведения Years of conduction	Количество этапов НС Number of NS stages	Метод первого этапа First-stage method	Метод подтверждающей диагностики Confirmatory diagnostic method	Общее число протестированных новорождённых Total number of newborns screened	Число подтверждённых случаев Number of confirmed cases	Источник Reference
Тайвань Taiwan	Программа НС Newborns screening program	2017–2022	2	ПЦР или масс-спектрометрия PCR or mass spectrometry	MLPA	446 996	22	[43]
Хорватия, Загреб Croatia, Zagreb	Пилотная программа Pilot program	2023–2024	3*	Количественная ПЦР Quantitative PCR	MLPA	32 655	4	[52]
Япония, Осака Japan, Osaka	Пилотная программа Pilot program	2021	2	Количественная ПЦР Quantitative PCR	MLPA	22 951	1	[47]
Япония, Осака Japan, Osaka	Пилотная программа Pilot program	2020–2023	—	Количественная ПЦР Quantitative PCR	MLPA	69 679	1	[46]
Япония, Кумамото Japan, Kumamoto	Пилотная программа Pilot program	2021–2022	2	Количественная ПЦР Quantitative PCR	MLPA	13 587	1	[48]
Япония, префектура Хёго Japan, Hyogo Prefecture	Пилотная программа Pilot program	2021–2022	2	Количественная ПЦР Quantitative PCR	Капельная цифровая ПЦР и MLPA Droplet digital PCR and MLPA	8336	2	[45]
Япония, префектура Хёго Japan, Hyogo Prefecture	Пилотная программа Pilot program	2021–2023	2	Количественная ПЦР Quantitative PCR	MLPA/количественная ПЦР MLPA/quantitative PCR	16 037	3	[44]

Примечание. *В качестве одного из этапов учитывалась повторная диагностика первично-положительных результатов, проводимая до подтверждающей диагностики. **Не применимо ввиду отсутствия информации в источнике. ***Проводились 2 исследования методом количественной ПЦР — для подтверждающей диагностики и определения числа копий гена *SMN2*. Н/д — нет данных.

Notes. Quantitative PCR (polymerase chain reaction in real-time, RT-qPCR), MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) — a method of multiplex amplification of ligated probes; PCR-RFLP — polymerase chain reaction and restriction fragment length polymorphism analysis

*Reassessment of initially positive results, performed prior to confirmatory diagnostics, was considered as one of the procedural steps. N/a ** — not applicable due to the lack of reported data in the source. ***Two assays with quantitative PCR were conducted — for confirmatory diagnostics and for determination of *SMN2* gene copy number.

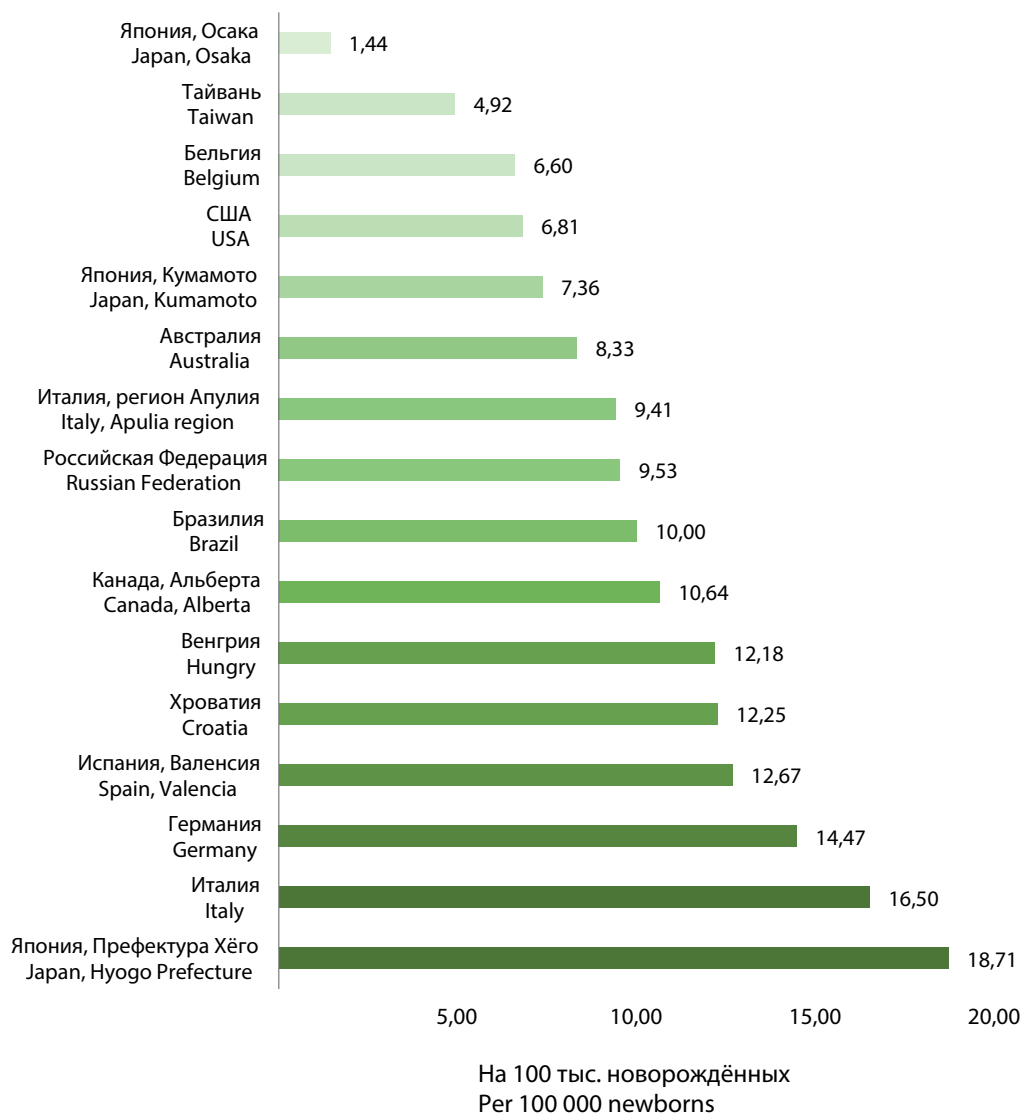
чил все 3 препарата патогенетической терапии [33]. При этом, несмотря на отдельные случаи назначения нескольких ЛП одному пациенту в зарубежных странах, в России применение комбинированной терапии несколькими ЛП не рекомендовано ввиду недостаточности клинических данных, подтверждающих эффективность и безопасность такого подхода [2].

Заключение

Всё больше стран принимают меры по расширению программ массового обследования новорождённых и внедряют в них диагностику на СМА. С учётом повышения доступности эффективной болезнь-модифицирующей терапии, выявление заболевания до момента его клинической манифестации с последующим назначением лекарственной терапии имеет решающую роль

в снижении скорости утраты двигательных функций, увеличении выживаемости, повышении качества жизни пациента и качества оказания медицинской помощи.

Несмотря на разнообразие подходов к проведению НС на СМА в мировой практике, ключевым и наиболее распространённым является диагностический алгоритм, включающий количественную ПЦР для первичного выявления числа копий гена *SMN1* и последующее подтверждение диагноза методом MLPA. Данный алгоритм внедрён в клиническую практику на всей территории России и обеспечивает единый стандарт выявления СМА вне зависимости от региона. Представленный унифицированный подход может являться ценной моделью организации массового обследования новорождённых для тех стран, где на федеральном уровне проведение НС на СМА в настоящий момент не введено.



Распространённость СМА по данным программ НС в России и других странах.

Prevalence of spinal muscular atrophy (SMA) according to the results of neonatal screening programs conducted in the Russian Federation and other countries.

ЛИТЕРАТУРА (п.п. 1, 4-9, 11, 12, 16-52, 54, 55 см. REFERENCES)

- Клинические рекомендации 593_3 «Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q»; 2023. https://cr.minzdrav.gov.ru/view-cr/593_3 Дата обращения: 30.07.2025
- Влодавец Д.В., Ганина Н.В., Ильина Е.С., Кокорина А.А., Кузнецова Л.М., Сапего Е.Ю. и др. Ретроспективный анализ естественного течения спинальной мышечной атрофии 1-го типа у детей. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2021; 66(4): 64–73. <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2021-66-4-64-73> <https://elibrary.ru/phqhtg>
- Боровикова А.Н., Жанин И.С. Случаи спинальной мышечной атрофии, выявленные в ходе расширенного неонатального скрининга. *Российский педиатрический журнал*. 2024; 27(S4): 16. <https://elibrary.ru/pcarkt>
- Баирова Т.А., Астахова Т.А., Бельских А.В., Беляева Е.В., Ершова О.А., Самбялова А.Ю. и др. Первые итоги расширенного неонатального скрининга в Прибайкалье. *Неонатология: новости, мнения, обучение*. 2024; 12(4): 49–60. <https://doi.org/10.33029/2308-2402-2024-12-4-49-60> <https://elibrary.ru/dnapzl>
- Воронин С.В., Куцев С.И. Неонатальный скрининг на наследственные заболевания в России: вчера, сегодня, завтра. *Неонатология: новости, мнения, обучение*. 2022; 10(4): 34–9. <https://doi.org/10.33029/2308-2402-2022-10-4-34-39> <https://elibrary.ru/xjvlyr>
- Воронин С.В., Захарова Е.Ю., Байдакова Г.В., Марахонов А.В., Щагина О.А., Рыжкова О.П. и др. Расширенный неонатальный скрининг на наследственные заболевания в России: первые итоги и перспективы. *Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского*. 2024; 103(1): 16–29. <https://doi.org/10.24110/0031-403X-2024-103-1-16-29> <https://elibrary.ru/txvobf>
- Программы скрининга: краткое руководство. Повышение эффективности, максимальное увеличение пользы и минимизация вреда. Копенгаген: Европейское региональное бюро ВОЗ; 2020.
- Фонд Круг Добра. Расширенный неонатальный скрининг в 2023-м году помог выявить и обеспечить уже 100 новорожденных со СМА. Available at: <https://фондкругдобра.рф/расширенный-неонатальный-скрининг-в-2023/> Дата обращения: 30.07.2025

REFERENCES

- Hjartarson H.T., Nathorst-Böös K., Sejersen T. Disease modifying therapies for the management of children with spinal muscular atrophy (5q SMA): an update on the emerging evidence. *Drug Des. Devel. Ther.* 2022; 16: 1865–83. <https://doi.org/10.2147/dddt.s214174>
- Clinical recommendations 593_3 «Proximal spinal muscular atrophy 5q»; 2023. (in Russian)
- Vlodavets D.V., Ganina N.V., Ilina E.S., Kokorina A.A., Kuzenkova L.M., Sapego E.Yu., et al. Retrospective analysis of the natural history of type I spinal muscular atrophy in children. *Rossiiskii vestnik perinatologii i pediatrii*. 2021; 66(4): 64–73. <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2021-66-4-64-73> <https://elibrary.ru/phqhtg> (in Russian)
- Lee B.H., Deng S., Chiriboga C.A., Kay D.M., Irumudomon O., Laureta E., et al. Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in New York State. *Neurology*. 2022; 99(14): e1527–37. <https://doi.org/10.1212/wnl.0000000000200986>
- Aragon-Gawinska K., Mouraux C., Dangouloff T., Servais L. Spinal muscular atrophy treatment in patients identified by newborn screening – a systematic review. *Genes (Basel)*. 2023; 14(7): 1377. <https://doi.org/10.3390/genes14071377>
- Boardman F.K., Sadler C., Young P.J. Newborn genetic screening for spinal muscular atrophy in the UK: The views of the general population. *Mol. Genet. Genomic Med.* 2018; 6(1): 99–108. <https://doi.org/10.1002/mgg3.353>
- Lee T., Tokunaga S., Taniguchi N., Fujino T., Saito M., Shimomura H., et al. Views of the general population on newborn screening for spinal muscular atrophy in Japan. *Children (Basel)*. 2021; 8(8): 694. <https://doi.org/10.3390/children8080694>
- Vrščaj E., Dangouloff T., Osredkar D., Servais L. Newborn screening programs for spinal muscular atrophy worldwide in 2023. *J. Neuromuscul. Dis.* 2024; 11(6): 1180–9. <https://doi.org/10.1177/22143602241288095>
- SMA NBS Allians. About us. Available at: <https://sma-screening-alliance.org/about-us> Accessed July 30, 2025
- Borovikova A.N., Zhanin I.S. Cases of spinal muscular atrophy identified during extended neonatal screening. *Rossiiskii pediatricheskii zhurnal*. 2024; 27(S4): 16. <https://elibrary.ru/pcarkt> (in Russian)
- Mikhalechuk K., Shchagina O., Chukhrova A., Zabnenkova V., Chausova P., Ryadninskaya N., et al. Pilot program of newborn screening for 5q spinal muscular atrophy in the Russian Federation. *Int. J. Neonatal Screen.* 2023; 9(2): 29. <https://doi.org/10.3390/ijns9020029>
- Kiselev A., Maretina M., Shtykalova S., Al-Hilal H., Maslyanyuk N., Plokhikh M., et al. Establishment of a Pilot Newborn Screening Program for Spinal Muscular Atrophy in Saint-Petersburg. *Int. J. Neonatal Screen.* 2024; 10(1): 9. <https://doi.org/10.3390/ijns10010009>
- Bairova T.A., Astakhova T.A., Belskikh A.V., Belyaeva E.V., Ershova O.A., Sambyalova A.Yu., et al. The first results of extended neonatal screening in the Baikal region. *Neonatologiya: novosti, mneniya, obuchenie*. 2024; 12(4): 49–60. <https://doi.org/10.33029/2308-2402-2024-12-4-49-60> <https://elibrary.ru/dnapzl> (in Russian)
- Voronin S.V., Kutsev S.I. Neonatal screening for hereditary diseases in Russia: yesterday, today, and tomorrow. *Neonatologiya: novosti, mneniya, obuchenie*. 2022; 10(4): 34–9. <https://doi.org/10.33029/2308-2402-2022-10-4-34-39> <https://elibrary.ru/xjvlyr> (in Russian)
- Voronin S.V., Zakharova E.Yu., Baydakova G.V., Marakhonov A.V., Shchagina O.A., Ryzhkova O.P., et al. Advanced neonatal screening for hereditary diseases in Russia: first results and future prospects. *Pediatrica. Zhurnal im. G.N. Speranskogo*. 2024; 103(1): 16–29. <https://doi.org/10.24110/0031-403X-2024-103-1-16-29> <https://elibrary.ru/txvobf> (in Russian)
- SMA NBS Alliance. Status Map. Available at: <https://sma-screening-alliance.org/map> Accessed July 30, 2025
- Hegedűs K., Lénárt I., Xue A., Monostori P.B., Baráth Á., Mikos B., et al. Results of the Hungarian Newborn Screening Pilot Program for Spinal Muscular Atrophy. *Int. J. Neonatal Screen.* 2025; 11(2): 29. <https://doi.org/10.3390/ijns11020029>
- Boemer F., Caberg J.H., Beckers P., Dideberg V., di Fiore S., Bours V., et al. Three years pilot of spinal muscular atrophy newborn screening turned into official program in Southern Belgium. *Sci. Rep.* 2021; 11(1): 19922. <https://doi.org/10.1038/s41598-021-99496-2>
- Berzal-Serrano A., García-Bohórquez B., Aller E., Jaijo T., Pitarch-Castellano I., Rausell D., et al. Outcomes of a pilot newborn screening program for spinal muscular atrophy in the Valencian community. *Int. J. Neonatal Screen.* 2025; 11(1): 7. <https://doi.org/10.3390/ijns11010007>
- Gagliardi D., Canzio E., Orsini P., Conti P., Sinisi V., Maggiore C., et al. Early spinal muscular atrophy treatment following newborn screening: A 20-month review of the first Italian regional experience. *Ann. Clin. Transl. Neurol.* 2024; 11(5): 1090–6. <https://doi.org/10.1002/acn3.52018>
- Vill K., Kölbel H., Schwartz O., Blaschek A., Olgemöller B., Harms E., et al. One year of newborn screening for SMA – results of a German pilot project. In: *Journal of Neuromuscular Diseases*. London: SAGE Publications; 2019.
- Vill K., Schwartz O., Blaschek A., Gläser D., Nennstiel U., Wirth B., et al. Newborn screening for spinal muscular atrophy in Germany: clinical results after 2 years. *Orphanet J. Rare Dis.* 2021; 16(1): 153. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01783-8>
- Abusi E., Vaisfeld A., Fiori S., Novelli A., Spartano S., Faggiano M.V., et al. Experience of a 2-year spinal muscular atrophy NBS pilot study in Italy: towards specific guidelines and standard operating procedures for the molecular diagnosis. *J. Med. Genet.* 2023; 60(7): 697–705. <https://doi.org/10.1136/jmg-2022-108873>
- Cure SMA. Newborn Screening for SMA. Available at: <https://curesma.org/newborn-screening-for-sma/> Accessed July 30, 2025
- Hale K., Ojodu J., Singh S. Landscape of spinal muscular atrophy newborn screening in the United States: 2018–2021. *Int. J. Neonatal Screen.* 2021; 7(3): 33. <https://doi.org/10.3390/ijns7030033>
- Zaidman C.M., Crockett C.D., Wedge E., Tabatabai G., Goedecker N. Newborn screening for spinal muscular atrophy: variations in practice and early management of infants with spinal muscular atrophy in the United States. *Int. J. Neonatal Screen.* 2024; 10(3): 58. <https://doi.org/10.3390/ijns10030058>
- Wong K.N., McIntyre M., Cook S., Hart K., Wilson A., Moldt S., et al. A five-year review of newborn screening for spinal muscular atrophy in the State of Utah: lessons learned. *Int. J. Neonatal Screen.* 2024; 10(3): 54. <https://doi.org/10.3390/ijns10030054>
- Baker M.W., Mochal S.T., Dawe S.J., Wiberley-Bradford A.E., Cogley M.F., Zeitler B.R., et al. Newborn screening for spinal muscular atrophy: The Wisconsin first year experience. *Neuromuscul. Disord.* 2022; 32(2): 135–41. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2021.07.398>
- Elkins K., Wittenauer A., Hagar A.F., Logan R., Sekul E., Xiang Y., et al. Georgia state spinal muscular atrophy newborn screening experience: Screening assay performance and early clinical outcomes. *Am. J. Med. Genet. C Semin. Med. Genet.* 2022; 190(2): 187–96. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.32003>
- Matteson J., Wu C.H., Mathur D., Tang H., Sciortino S., Feuchtbauer L., et al. California's experience with SMA newborn screening: A successful path to early intervention. *J. Neuromuscul. Dis.* 2022; 9(6): 777–85. <https://doi.org/10.3233/jnd-221561>
- Kraszewski J.N., Kay D.M., Stevens C.F., Koval C., Haser B., Ortiz V., et al. Pilot study of population-based newborn screening for spinal muscular atrophy in New York state. *Genet. Med.* 2018; 20(6): 608–13. <https://doi.org/10.1038/gim.2017.152>
- Kay D.M., Stevens C.F., Parker A., Saavedra-Matiz C.A., Sack V., Chung W.K., et al. Implementation of population-based newborn screening reveals low incidence of spinal muscular atrophy. *Genet. Med.* 2020; 22(8): 1296–302. <https://doi.org/10.1038/s41436-020-0824-3>
- Hale J.E., Darras B.T., Swoboda K.J., Estrella E., Chen J.Y.H., Abbott M.A., et al. Massachusetts' findings from statewide newborn screening for spinal muscular atrophy. *Int. J. Neonatal Screen.* 2021; 7(2): 26. <https://doi.org/10.3390/ijns7020026>
- Belter L., Taylor J.L., Jorgensen E., Glascock J., Whitmire S.M., Tingey J.J., et al. Newborn screening and birth prevalence for spinal muscular atrophy in the US. *JAMA Pediatr.* 2024; 178(9): 946–9. <https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2024.1911>
- Groulx-Boivin E., Osman H., Chakraborty P., Lintern S., Oskoui M., Selby K., et al. Variability in newborn screening across Canada: spinal

- muscular atrophy and beyond. *Can. J. Neurol. Sci.* 2024; 51(2): 203–9. <https://doi.org/10.1017/cjn.2023.34>
36. McMillan H.J., Kernohan K.D., Yeh E., Amburgey K., Boyd J., Campbell C., et al. Newborn screening for spinal muscular atrophy: Ontario testing and follow-up recommendations. *Can. J. Neurol. Sci.* 2021; 48(4): 504–11. <https://doi.org/10.1017/cjn.2020.229>
 37. Niri F., Nicholls J., Baptista Wyatt K., Walker C., Price T., Kelln R., et al. Alberta spinal muscular atrophy newborn screening – results from year 1 pilot project. *Int. J. Neonatal Screen.* 2023; 9(3): 42. <https://doi.org/10.3390/ijns9030042>
 38. Kernohan K.D., McMillan H.J., Yeh E., Lacaria M., Kowalski M., Campbell C., et al. Ontario newborn screening for spinal muscular atrophy: the first year. *Can. J. Neurol. Sci.* 2022; 49(6): 821–3. <https://doi.org/10.1017/cjn.2021.231>
 39. Romanelli Tavares V.L., Mendonça R.H., Toledo M.S., Hada-chi S.M., Grindler C.M., Zanoteli E., et al. Integrated approaches and practical recommendations in patient care identified with 5q spinal muscular atrophy through newborn screening. *Genes (Basel)*. 2024; 15(7): 858. <https://doi.org/10.3390/genes15070858>
 40. Oliveira Netto A.B., Brusius-Facchin A.C., Lemos J.F., Pasetto F.B., Brasil C.S., Trapp F.B., et al. Neonatal screening for spinal muscular atrophy: A pilot study in Brazil. *Genet. Mol. Biol.* 2023; 46(3 Suppl. 1): e20230126. <https://doi.org/10.1590/1678-4685-gmb-2023-0126>
 41. Chien Y.H., Chiang S.C., Weng W.C., Lee N.C., Lin C.J., Hsieh W.S., et al. Presymptomatic diagnosis of spinal muscular atrophy through newborn screening. *J. Pediatr.* 2017; 190: 124–9.e1. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2017.06.042>
 42. Weng W.C., Hsu Y.K., Chang F.M., Lin C.Y., Hwu W.L., Lee W.T., et al. CMAP changes upon symptom onset and during treatment in spinal muscular atrophy patients: lessons learned from newborn screening. *Genet. Med.* 2021; 23(2): 415–20. <https://doi.org/10.1038/s41436-020-00987-w>
 43. Wang C.H., Hsu T.R., Liu M.Y., Wang L.Y., Chou I.J., Lee W.T., et al. Newborn screening facilitates early theranostics and improved spinal muscular atrophy outcome: five-year real-world evidence from Taiwan. *Orphanet J. Rare Dis.* 2025; 20(1): 197. <https://doi.org/10.1186/s13023-025-03697-1>
 44. Sonehara S., Bo R., Nambu Y., Iketani K., Lee T., Shimomura H., et al. Newborn screening for spinal muscular atrophy: a 2.5-year experience in Hyogo prefecture, Japan. *Genes (Basel)*. 2023; 14(12): 2211. <https://doi.org/10.3390/genes14122211>
 45. Noguchi Y., Bo R., Nishio H., Matsumoto H., Matsui K., Yano Y., et al. PCR-based screening of spinal muscular atrophy for newborn infants in Hyogo prefecture, Japan. *Genes (Basel)*. 2022; 13(11): 2110. <https://doi.org/10.3390/genes13112110>
 46. Kimizu T., Nozaki M., Okada Y., Sawada A., Morisaki M., Fujita H., et al. Multiplex real-time PCR-based newborn screening for severe primary immunodeficiency and spinal muscular atrophy in Osaka, Japan: our results after 3 years. *Genes (Basel)*. 2024; 15(3): 314. <https://doi.org/10.3390/genes15030314>
 47. Kimizu T., Ida S., Oki K., Shima M., Nishimoto S., Nakajima K., et al. Newborn screening for spinal muscular atrophy in Osaka-challenges in a Japanese pilot study. *Brain Dev.* 2023; 45(7): 363–71. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2023.03.004>
 48. Sawada T., Kido J., Sugawara K., Yoshida S., Ozasa S., Nomura K., et al. Newborn screening for spinal muscular atrophy in Japan: one year of experience. *Mol. Genet. Metab. Rep.* 2022; 32: 100908. <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2022.100908>
 49. D'Silva A.M., Kariyawasam D.S.T., Best S., Wiley V., Farrar M.A. Integrating newborn screening for spinal muscular atrophy into health care systems: an Australian pilot programme. *Dev. Med. Child Neurol.* 2022; 64(5): 625–32. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15117>
 50. Kariyawasam D.S.T., Russell J.S., Wiley V., Alexander I.E., Farrar M.A. The implementation of newborn screening for spinal muscular atrophy: the Australian experience. *Genet. Med.* 2020; 22(3): 557–65. <https://doi.org/10.1038/s41436-019-0673-0>
 51. Efimova I.Y., Zinchenko R.A., Marakhonov A.V., Balinova N.V., Mikhailchuk K.A., Shchagina O.A., et al. Epidemiology of spinal muscular atrophy based on the results of a large-scale pilot project on 202,908 newborns. *Pediatr. Neurol.* 2024; 156: 147–54. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2024.04.015>
 52. Šimić D., Šarić A., Škaričić A., Lehman I., Bunoza B., Rako I., et al. One-year pilot study results of newborn screening for spinal muscular atrophy in the Republic of Croatia. *Int. J. Neonatal Screen.* 2024; 10(3): 50. <https://doi.org/10.3390/ijns10030050>
 53. Screening programmes: a short guide. Increase effectiveness, maximize benefits and minimize harm. Copenhagen: WHO Regional Office for Europe; 2020.
 54. Cooper K., Nalbant G., Sutton A., Harnan S., Thokala P., Chilcott J., et al. Systematic review of presymptomatic treatment for spinal muscular atrophy. *Int. J. Neonatal Screen.* 2024; 10(3): 56. <https://doi.org/10.3390/ijns10030056>
 55. Müller-Felber W., Blaschek A., Schwartz O., Gläser D., Nennstiel U., Brockow I., et al. Newbornscreening SMA – from pilot project to nationwide screening in Germany. *J. Neuromuscul. Dis.* 2023; 10(1): 55–65. <https://doi.org/10.3233/jnd-221577>
 56. The «Circle of Kindness» Foundation. Expanded neonatal screening in 2023 helped to identify and provide for 100 newborns with SMA. Available at: <https://фондкругдобра.рф/расширенный-неонатальный-скрининг-в-2023/> (in Russian) Accessed July 30, 2025

Сведения об авторах

Воронин Сергей Владимирович, канд. мед. наук, гл. врач, доцент кафедры биохимической генетики и наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ», Москва, Россия, <https://orcid.org/0000-0002-9918-9565> E-mail: voroninsvvlad@mail.ru

Мухортова Полина Алексеевна, гл. спец. отдела методологического обеспечения проведения комплексной оценки технологий в здравоохранении ФГБУ «ЦЭКМП» Минздрава России, 109028, Москва, Россия, <https://orcid.org/0000-0001-7261-3461> E-mail: muhortova@rosmedex.ru

Слабикова Александра Алексеевна, ведущ. специалист отдела методологического обеспечения проведения комплексной оценки технологий в здравоохранении ФГБУ «ЦЭКМП» Минздрава России, 109028, Москва, Россия, <https://orcid.org/0009-0001-7817-5180> E-mail: slabikova@rosmedex.ru

Омельяновский Виталий Владимирович, доктор мед. наук, профессор; ген. директор ФГБУ «ЦЭКМП» Минздрава России, 109028, Москва, Россия, <https://orcid.org/0000-0003-1581-0703> E-mail: vvo@rosmedex.ru

Information about the authors

Sergey V. Voronin, PhD (Medicine), chief physician, associate professor, Department of biochemical genetics and hereditary metabolic diseases, Research Centre for Medical Genetics, Moscow, 115522. Russian Federation, <https://orcid.org/0000-0002-9918-9565> E-mail: voroninsvvlad@mail.ru

Polina A. Mukhortova, chief specialist, Department of methodological support of health technology assessment, Center for Healthcare Quality Assessment and Control, Moscow, 109028, Russian Federation, <https://orcid.org/0000-0001-7261-3461> E-mail: muhortova@rosmedex.ru

Alexandra A. Slabikova, leading specialist, Department of methodological support of health technology assessment, Center for Healthcare Quality Assessment and Control, Moscow, 109028, Russian Federation, <https://orcid.org/0009-0001-7817-5180> E-mail: slabikova@rosmedex.ru

Vitaliy V. Omelyanovskiy, DSc (Medicine), professor, general director, Center for Healthcare Quality Assessment and Control, Moscow, 109028, Russian Federation; Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, 125993 Moscow, Russian Federation, <https://orcid.org/0000-0003-1581-0703> E-mail: vvo@rosmedex.ru