

Ранний скрининг миодистрофии Дюшенна/Беккера в эру генной терапии: опыт Санкт-Петербурга

А.А. Ацапкина^{1*}, А.В. Киселев¹, М.А. Маретина¹, Ю.П. Милюткина¹, Ж.Н. Тумасова¹, А.В. Арутюнян¹, О.А. Клименкова², И.Б. Соснина², Е.В. Снегова², А.С. Глотов¹, О.С. Глотов¹

¹ ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта», Санкт-Петербург, Россия

² СПб ГБУЗ «Консультативно-диагностический центр для детей», Санкт-Петербург, Россия

* agudkova@mail.ru

Ключевые слова: мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера; КФК; ген *DMD*

Early screening of Duchenne/Becker muscular dystrophy in the era of gene therapy: the St. Petersburg experience

A.A. Atsapkina^{1*}, A.V. Kiselev¹, M.A. Maretina¹, Yu.P. Milyutina¹, Zh.N. Tumasova¹, A.V. Arutyunyan¹, O.A. Klimenkova², I.B. Sosnina², E.V. Snegova², A.S. Glotov¹, O.S. Glotov¹

¹ D.O. Ott Research Institute of Obstetrics, Gynecology and Reproductology, Saint Petersburg, Russia

² Saint Petersburg City Consultative and Diagnostic Center for Children, Saint Petersburg, Russia

* agudkova@mail.ru

Key words: Duchenne/Becker muscular dystrophy; CPK; *DMD* gene

Миодистрофия Дюшенна (МДД) и ее более легкая форма – миодистрофия Беккера (МДБ) – это наследственные нервно-мышечные заболевания, вызванные патогенными вариантами в гене *DMD*, кодирующем белок дистрофин. При МДД дистрофин практически отсутствует, что приводит к прогрессирующей мышечной дегенерации, тогда как при МДБ его уровень снижен или белок частично функционален. Обе формы сопровождаются повышением уровней креатинфосфокиназы (КФК) и трансаминаз в крови. Современные методы генной терапии и геномного редактирования, такие как доставка функциональной копии гена (например, препарат Элевидис), экзон-скиппинг и CRISPR-Cas9-коррекция, открывают новые возможности для патогенетического лечения МДД/МДБ, но их эффективность зависит от ранней диагностики. Целью работы является апробация селективного скрининга МДД/МДБ у детей 2-го года жизни в Санкт-Петербурге. На первом этапе измеряется активность КФК кинетическим УФ-методом с НАС-активацией. Пациентам с уровнем КФК > 250 ЕД/л проводится поиск патогенных вариантов в гене *DMD* методом MLPA и CES. По состоянию на 30.06.2025 исследованы 2450 образцов: выявлены 793 случая с повышенной КФК, 4 пациента с патогенными вариантами в гене *DMD* (трем рекомендована терапия Элевидисом). Также выявлены 5 мальчиков с подозрением на другие ННМЗ (мутации в генах: *GYGI*, *TTN*, *CLCN1*, *RYR1*, *PLEC*). Средний возраст обследованных детей составил 12,6±1,4 месяцев. Предварительные данные подтверждают эффективность предложенной модели скрининга для раннего выявления МДД/МДБ. Внедрение таких программ особенно актуально в условиях появления методов геномного редактирования и генной терапии, позволяющих существенно замедлить прогрессирование заболевания при своевременном вмешательстве.

Финансирование: Исследование поддержано Национальной Ассоциацией «Генетика».