

2
НОМЕР

БОНЦ

ISSN 2304-9081

ЭЛЕКТРОННЫЙ ЖУРНАЛ

<http://www.elmag.uran.ru>



БЮЛЛЕТЕНЬ

ОРЕНБУРГСКОГО НАУЧНОГО ЦЕНТРА УРО РАН



СТАЛИНГРАДСКАЯ БИТВА

2025

УЧРЕДИТЕЛЬ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ НАУКИ
ОРЕНБУРГСКИЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР
УРАЛЬСКОГО ОТДЕЛЕНИЯ РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК

© 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. Алексян², 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.

Введение

Спинальная мышечная атрофия (СМА) – это аутосомно-рецессивное нервно-мышечное заболевание, характеризующееся прогрессирующей мышечной слабостью и атрофией, возникающими в результате дегенерации нижних мотонейронов спинного мозга [1].

СМА вызывается мутациями в гене SMN1, который отвечает за выработку белка, необходимого для нормального функционирования двигательных нейронов. У людей, страдающих СМА, обе копии гена SMN1 мутированы, что приводит к сниженной продукции белка SMN. В результате недостатка этого белка двигательные нейроны погибают, что нарушает передачу сигналов от мозга к мышцам [2]. По данным пациентского реестра на сентябрь 2023 г. в России зарегистрировано 1380 пациентов с СМА из 81 региона. Из общего числа зарегистрированных пациентов 963 составляли дети и подростки, а 417 – взрослые [3].

В настоящее время СМА подразделяется на пять подтипов: тип 0 (наиболее тяжелая форма с началом во внутриутробном периоде и развитием серьезных респираторных проблем сразу после рождения), тип I (болезнь Верднига-Гоффмана; тяжелая форма с началом в возрасте до 6 месяцев, невозможностью сидеть без поддержки и ранним нарастанием респираторных нарушений), тип II (болезнь Дубовица; промежуточная форма с началом в возрасте до 18 месяцев и способностью сидеть без посторонней помощи, но невозможностью стоять или ходить), тип III (болезнь Кугельберга-Веландера; легкая форма с началом после 18 месяцев и способностью стоять и ходить без посторонней помощи) и IV тип (наиболее легкая форма, начинающаяся после 30 лет и характеризующаяся более благоприятным прогнозом) [4].

Ключевой задачей врачей является раннее распознавание СМА I типа, которое дебютирует в возрасте до 6 месяцев регрессом моторных функций после краткого периода нормального развития. Формируется симптомокомплекс «вялого ребенка» со снижением двигательной активности преимущественно в нижних конечностях: пациент, не достигая умения сидеть, утрачивает даже ранее приобретенный навык удерживать голову. К жизнеугрожающему состоянию приводят поражение бульбарной мускулатуры (проявляющееся дисфагией, фасцикуляциями языка и слабым криком) и слабость дыхательных мышц, которая вызывает парадоксальное дыхание и тяжелую дыхательную недостаточность. Без своевременного лечения заболевание быстро прогрессирует с формированием контрактур, деформацией грудной клетки и летальным исходом [5, 6].

Хотя диагностика СМА возможна на основании типичных симптомов, современный уровень развития медицины позволяет выявлять заболевание на доклиническом этапе. Ранняя диагностика стала возможной благодаря

внедрению программы скрининга новорожденных, которая сейчас реализуется в нескольких регионах России [7].

Помимо этого в настоящее время разработаны методы генозаместительной терапии СМА, которые способствуют повышению уровня белка SMN в организме путем замены или коррекции дефектного гена. Пациенты, получившие лечение, продемонстрировали клинически значимую терапевтическую эффективность, отсутствие серьезных осложнений, а также достижение моторных навыков [8-10].

Учитывая редкость заболевания и ограниченность длительных периодов наблюдения за пациентами, получавшими генозаместительную терапию, данные мониторинга их состояния имеют безусловную клиническую ценность и могут быть полезны для дальнейших исследований и объективной оценки эффективности лечения.

В настоящей работе представлен клинический случай пациентки с СМА I типа, получившей на ранней стадии препарат патогенетической терапии.

Результаты

Девочка Х., 11 месяцев (01.2024 г.р.), от 4-й беременности (1-я – в 2020 г., мальчик, здоров; 2-я – в 2022 г., девочка, здорова; 3-я – выкидыш на раннем сроке). Роды 3-и, срочные, самопроизвольные, на фоне маловодия. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. При объективном обследовании состояние средней степени тяжести, отмечалась мышечная гипотония, при удовлетворительных кардиореспираторных показателях (ЧСС – 135 уд/мин, ЧД – 44 дд/мин, SpO₂ – 98%).

В роддоме проведён неонатальный скрининг, на основании которого выявлена делеция экзона 7 гена SMN1. В феврале 2024 г. в возрасте 1 месяца пациентка была госпитализирована в ОДКБ им. Н.В. Дмитриевой (г. Рязань), где была проведена телемедицинская консультация с НИКИ педиатрии и детской хирургии им. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова (г. Москва) для решения вопроса о генозаместительной терапии. В марте 2024 г. девочка госпитализирована в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» МЗ РФ (г. Москва) для введения препарата генной терапии (Онасемноген Абепарвовек). При поступлении отмечались жалобы на беспокойство ребёнка, плач, снижение двигательной активности в нижних конечностях.

В неврологическом статусе отмечалось снижение объема активных движений и мышечного тонуса в нижних конечностях. Сухожильные рефлексy с верхних конечностей нормальные, с нижних конечностей снижены. Ре-

бенок приподнимал, кратковременно удерживал голову, группировался при тракции за руки, поднимал ножки в положении лежа на спине, в вертикальном положении опирался на ноги. По шкале CHOP-INTEND (Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders) – 48 баллов, что соответствует норме. Кардиореспираторные показатели стабильные (ЧСС – 128 уд/мин, ЧД – 38 дд/мин, SpO₂ – 98-99%), регистрировались эпизоды десатурации до 92-93%.

На электронейромиографии (ЭНМГ) в это время (03.2024 г.) зарегистрировано снижение амплитуды М-ответов при регистрации с мышцы, отводящей пятый палец кисти, и мышцы, отводящий первый палец стопы. Скорости распространения возбуждения по периферическим нервам не снижены.

Ребенку в стабильном состоянии проведена внутривенная инфузия препарата Онасемноген Абепарвовек, терапию пациентка перенесла удовлетворительно.

Для верификации характера дыхательных нарушений в апреле 2024 г. выполнен кардиореспираторный мониторинг дневного сна в течение 121 мин. Регистрировались нарушения дыхания центрального и реже обструктивного генеза (индекс апноэ/гипопноэ на верхней границе нормы), данных за синдром апноэ сна не получено. Принято решение начать дыхательную поддержку во сне с помощью НИВЛ с дальнейшим контролем сатурации в динамике. На фоне проведения респираторного ухода состояние ребенка стабилизировалось, уровень сатурации стабильно удерживался на уровне 97-99%. Пациентка была выписана домой под наблюдение врача педиатра и невролога.

В межгоспитальный период (с мая по декабрь 2024 г.) пациентка получала курс комплексной медицинской реабилитации по месту жительства, включавший лечебную физкультуру и массаж, направленные на укрепление мышц туловища и конечностей, а также увеличение объема движений в суставах. На фоне терапии отмечена положительная динамика: улучшилось общее состояние и повысилась двигательная активность, повысился мышечный тонус. Достигнуты значимые моторные улучшения: девочка стала увереннее удерживать голову в вертикальном положении, демонстрировала увеличение силы мышц спины и туловища. Отмечалось повышение моторной активности в виде самостоятельных поворотов со спины на живот и обратно, на бок, возможности приподнимать ноги от поверхности. Улучшились функции сидения (с поддержкой), захвата предметов и группировки при тракции.

Опора оценивалась как удовлетворительная, но сохранялась умеренная гипотония в стопах. Со стороны респираторного тракта признаков дыхательной недостаточности (ДН) не выявлено, ЧДД – 26 дд/мин, ЧСС – 120 уд/мин, самостоятельное дыхание сохранялось на НИВЛ в пределах нормы.

В возрасте 11 месяцев (январь 2025 г.) девочка была повторно госпитализирована в отделение психоневрологии и нейрореабилитации Центра детской неврологии ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» МЗ РФ (г. Москва) для обследования и выбора тактики терапии. При поступлении отмечались жалобы на мышечную слабость, преимущественно в проксимальных отделах конечностей; диффузную гипотонию; низкую прибавку в весе, избирательность в еде; задержку физического развития.

В неврологическом статусе наблюдалось снижение мышечной силы и объема активных движений, угнетение сухожильных рефлексов преимущественно в нижних конечностях. В моторном развитии наблюдалось некоторое отставание от возрастной нормы: девочка уверенно удерживала голову, самостоятельно осуществляла перевороты со спины на живот и обратно, сидела без поддержки и демонстрировала адекватную группировку при тракции за руки. Однако отмечалось отставание в формировании навыков вертикализации (не вставала у опоры) и локомоции (передвигалась ползком попластунски назад, отсутствовали попытки встать на четвереньки). В вертикальном положении регистрировалась опора на ноги с ротацией стоп кнаружи. Респираторных нарушений выявлено не было (ЧСС – 117-129 уд/мин, ЧДД – 29 дд/мин, SpO₂ – 98-99%). Оценка по шкале CHOP-INTEND – 55 баллов (+7 б. от 04.2024 г.), что соответствует норме, по шкале HINE-2 (Hammersmith Infant Neurologic Examination – Part 2) – 15 баллов (норма).

При лабораторном обследовании в ОАК уровень гемоглобина в пределах нормы (115 г/л). В биохимическом анализе крови – уровень железа снижен до 4,4 мкмоль/л, уровень сывороточного ферритина снижен до 6,24 нг/мл, в связи с чем ребёнку поставлен диагноз: Железодефицитная анемия лёгкой степени тяжести.

При инструментальном исследовании: ЭКГ, ЭХО-КГ, НСГ, УЗИ ОБП – патологии не выявлено.

Ребёнку в отделение проведена повторная стимуляционная ЭНМГ локтевого нерва и большеберцового нерва с целью определения скорости проведения импульса по двигательным волокнам: выявлено снижение амплитуды

М-ответов при регистрации с мышцы, отводящей пятый палец кисти, и мышцы, отводящей первый палец стопы. Скорости распространения возбуждения по периферическим нервам в норме. По сравнению с исследованием в марте 2024 г. отмечалась положительная динамика.

С целью исключения синдрома апноэ сна проведен кардиореспираторный мониторинг дневного сна: время записи – 65 мин. За указанный период нарушения дыхания не выявлено. Средний уровень сатурации – 98-99%.

В возрасте 12 месяцев (февраль 2025 г.) девочка получила курс двигательной реабилитации в детском нейрореабилитационном отделении ГБУ РО ЛРЦ «Дом ребенка» (г. Рязань). При поступлении в двигательной сфере отмечались следующие моторные навыки: переворачивалась на живот и обратно, ползала назад по-пластунски, присаживалась, сидела (рис. 1).



Рис. 1. Пациентка Х., возраст 12 месяцев.

При тракции за руки группировалась хорошо, опора удовлетворительная, однако самостоятельно у опоры и на четвереньки не вставала. Мышечный тонус: общий фон – удовлетворительный, в стопах умеренная гипотония, без отчетливой разницы сторон. Сохранялось симметричное снижение сухожильных рефлексов в нижних конечностях.

Девочка активно интересовалась игрушками, захватывала их без интенции, рассматривала, манипулировала. Активная речь была представлена лепетом.

Ребенку проведена индивидуальная программа реабилитации, включавшая лечебную физкультуру, общий укрепляющий массаж, занятия в бассейне с инструктором по гидрокинезиотерапии, занятия на имитаторе опорной нагрузки «Корвит».

На фоне проведенного курса реабилитации отмечалась положительная

динамика – сформировался более уверенный навык сидения, начала вставать на четвереньки и пытаться ползать реципрочно.

В возрасте 1 год 2 месяца (апрель 2025 г.) девочка получала реабилитационную терапию в ОДКБ им. Н.В. Дмитриевой (г. Рязань), включавшую ЛФК и общеукрепляющий массаж. Отмечена положительная динамика в неврологическом статусе: приобретены навыки активного ползания, девочка научилась вставать у опоры, а также ходить с поддержкой. Однако сохранялось снижение объёма активных движений в нижних конечностях. Со стороны респираторного тракта – признаков ДН не выявлено, ЧДД – 29 дд/мин., ЧСС – 128 уд/мин. На самостоятельном дыхании SpO_2 удерживается в пределах 96-98%.

В возрасте 1 год 6 месяцев (август 2025 г.) пациентка была осмотрена неврологом в ЛРЦ «Дом Ребёнка» (г. Рязань). Отмечено приобретение новых моторных навыков: девочка уверенно ползает на четвереньках, уверенно сидит, может самостоятельно стоять без опоры (рис. 2), приседать за игрушкой, начала самостоятельно ходить. При тракции группируется хорошо, опора удовлетворительная, однако в нижних конечностях сохраняется умеренная гипотония и снижение сухожильных рефлексов с ног.



Рис. 2. Пациентка Х., возраст 1 год 6 месяцев.

В настоящее время девочка находится под наблюдением невролога поликлиники и паллиативной патронажной службы. Ей осуществляется респираторная поддержка через носовую вентилируемую маску в ночные часы в

режиме S/T (получается не всегда из-за беспокойства ребёнка; проводится дыхательная гимнастика мешком Амбу). За истёкший период ребенок развивался с небольшой задержкой моторного развития.

Обсуждение

Согласно данным литературы, диагностика СМА I типа чаще всего осуществляется уже после манифестации симптомов заболевания до 6 месяцев жизни [4]. Отсутствие программ неонатального скрининга выступало ключевой причиной поздней верификации диагноза, что неизбежно влекло за собой развитие необратимых неврологических нарушений и существенно ухудшало прогноз. Внедрение программ массового неонатального скрининга на СМА кардинально изменило сложившуюся ситуацию, предоставив возможность доклинической диагностики заболевания в первые недели/месяцы жизни [5].

Первыми клиническими проявлениями при СМА I типа являются мышечная слабость, генерализованная гипотония, бульбарные нарушения (расстройства глотания и сосания) и прогрессирующая дыхательная недостаточность [6]. В представленном клиническом случае диагностика была проведена в рамках неонатального скрининга, что позволило подтвердить диагноз на этапе минимальных клинических проявлений и дало возможность начать патогенетическую терапию. Своевременное назначение лечения является критически важным фактором для замедления прогрессирования заболевания, сохранения моторных функций и улучшения долгосрочных перспектив развития пациента, что отражено во многих современных исследованиях [11-13].

В данном клиническом случае положительная динамика от проводимой терапии выражалась в стабилизации кардиореспираторных показателей, отсутствии нарастания респираторных нарушений и прогрессировании моторного развития ребенка. Важно отметить, что подобный ответ на лечение наблюдается не у всех пациентов, что, вероятно, связано с более поздней диагностикой и несвоевременным началом терапии [14]. Таким образом, представленный клинический случай демонстрирует эффективность раннего терапевтического вмешательства – до развития необратимых изменений – как ключевого условия для достижения максимального результата от современных методов лечения.

Заключение

Своевременная диагностика и ранее начало адекватной терапии позволяют улучшить качество жизни детей со СМА и уменьшить частоту развития

у них нежелательных явлений в процессе взросления.

ЛИТЕРАТУРА

1. Day J.W., Howell K., Place A., Long K., Rossello J., Kertesz N., Nomikos G. Advances and limitations for the treatment of spinal muscular atrophy. *BMC Pediatr.* 2022. 22 (1): 632. doi: 10.1186/S12887-022-03671-X.
2. Babić M., Banović M., Berečić I., Banić T., Babić Leko M., Ulamec M., Junaković A., Kopic J., Sertić J., Barišić N., Šimić G. Molecular Biomarkers for the Diagnosis, Prognosis, and Pharmacodynamics of Spinal Muscular Atrophy. *J Clin Med.* 2023. 12 (15): 5060. doi: 10.3390/jcm 12155060.
3. Витковская И.П., Зеленова О.В., Абрамов С.И. Анализ затрат государства при заболевании спинальная мышечная атрофия в российской федерации. *Современные проблемы здравоохранения и медицинской статистики.* 2024. 1: 625-651. doi: 10.24412/2312-2935-2024-1-625-651.
4. Nishio H., Niba E.T.E., Saito T., Okamoto K., Takeshima Y., Awano H. Spinal Muscular Atrophy: The Past, Present, and Future of Diagnosis and Treatment. *Int J Mol Sci.* 2023. 24 (15):11939. doi: 10.3390/ijms241511939
5. Angilletta I., Ferrante R., Giansante R., Lombardi L., Babore A., Dell'Elice A., Alessandrelli E., Notarangelo S., Ranaudo M., Palmarini C. et al. Spinal Muscular Atrophy: An Evolving Scenario through New Perspectives in Diagnosis and Advances in Therapies. *International Journal of Molecular Sciences.* 2023. 24(19): 14873. doi: 10.3390/ijms241914873.
6. Martí Y., Aponte Ribero V., Batson S., Mitchell S., Gorni K., Gusset N., Oskoui M., Servais L., Deconinck N., McGrattan K.E., Mercuri E., Sutherland C.S. A Systematic Literature Review of the Natural History of Respiratory, Swallowing, Feeding, and Speech Functions in Spinal Muscular Atrophy (SMA). *J Neuromuscul Dis.* 2024. 11 (5): 889-904. doi: 10.3233/JND-230248
7. Постановление Правительства РФ от 29 ноября 2022 г. N 2161 "О внесении изменений в государственную программу Российской Федерации "Развитие здравоохранения".
8. Маретина М.А., Киселев А.В., Ильина А.В., Егорова А.А., Глотов А.С., Беспалова О.Н., Баранов В.С., Коган И.Ю. Современные тенденции в диагностике, скрининге и лечении спинальной мышечной атрофии. *Вестник РАМН.* 2022. 77 (2): 87-96. doi: 10.15690/vramn1768
9. Артемьева С.Б., Папина Ю.О., Шидловская О.А. и др. Опыт применения генозаместительной терапии препаратом Золгенсма® (онасемноген абепарвовек) в реальной клинической практике в России. *Нервно мышечные болезни.* 2022. 12 (1): 29-38. doi: 10.17650/2222-8721-2022-12-1-29-38
10. Путь от теории к практике диагностики и лечения пациентов со спинальной мышечной атрофией. *Русский журнал детской неврологии* 2024.19 (2): 80-88. doi: 10.17650/2073-8803-2024-19-2-80-88
11. Kirschner J., Butoianu N., Goemans N., Haberlova J., Kostera-Pruszczyk A., Mercuri E., van der Pol W.L., Quijano-Roy S., Sejersen T., Tizzano E.F., Ziegler A., Servais L., Muntoni F. European ad-hoc consensus statement on gene replacement therapy for spinal muscular atrophy. *Eur J Paediatr Neurol.* 2020. 28: 38-43. doi:10.1016/j.ejpn.2020.07.001.
12. Pane M., Berti B., Capasso A., Coratti G., Varone A., D'Amico A., Messina S., Masson R., Sansone V.A., Donati M.A., Agosto C., Bruno C., Ricci F., Pini A., Gagliardi D., Filosto M., Corti S., Leone D., Palermo C., Onesimo R., De Sanctis R., Ricci M., Bitetti I., Sframeli M., Dosi C., Albamonte E., Ticci C., Brolatti N., Bertini E., Finkel R., Mercuri E; ITASMAc group. Onasemnogene abeparvovec in spinal muscular atrophy: predictors of efficacy and safety in naïve patients with spinal muscular atrophy and following switch from other therapies. *EClinicalMedicine.* 2023. 59: 101997. doi: 10.1016/j.eclinm.2023.101997.

13. Weiß C., Becker L.L., Friese J., Blaschek A., Hahn A., Illsinger S., Schwartz O., Bernert G., Hagen M.V., Husain R.A., Goldhahn K., Kirschner J., Pechmann A., Flotats-Bastardas M., Schreiber G., Schara U., Plecko B., Trollmann R., Horber V., Wilichowski E., Baumann M., Klein A., Eisenkölbl A., Köhler C., Stettner G.M., Cirak S., Hasselmann O., Kaindl A.M., Garbade S.F., Johannsen J., Ziegler A; SMARtCARE and Swiss-Reg-NMD study group. Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene abeparvovec in children with spinal muscular atrophy in the D-A-CH-region: a population-based observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024. 47: 101092. doi:10.1016/j.lanepe.2024. 101092
14. Ogbonmide T., Rathore R., Rangrej S.B., Hutchinson S., Lewis M., Ojilere S., Carvalho V., Kelly I. Gene Therapy for Spinal Muscular Atrophy (SMA): A Review of Current Challenges and Safety Considerations for Onasemnogene Abeparvovec (Zolgensma). *Cureus.* 2023.15 (3): 36197. doi:10.7759/cureus.36197.

Поступила 27 июня 2025 г.

Повторно 29 августа 2025 г.

(Контактная информация: **Аникеева Наталья Александровна** – кандидат медицинских наук, доцент кафедры факультетской и поликлинической педиатрии курсом ФДПО ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России; адрес: 390026, г. Рязань, ул. Высоковольная, д. 9; E-mail: natasha782@inbox.ru)

REFERENCES

1. Day J.W., Howell K., Place A., Long K., Rossello J., Kertesz N., Nomikos G. Advances and limitations for the treatment of spinal muscular atrophy. *BMC Pediatr.* 2022. 22 (1): 632. doi: 10.1186/S12887-022-03671-X.
2. Babić M., Banović M., Berečić I., Banić T., Babić Leko M., Uramec M., Junaković A., Kopic J., Sertić J., Barišić N., Šimić G. Molecular Biomarkers for the Diagnosis, Prognosis, and Pharmacodynamics of Spinal Muscular Atrophy. *J Clin Med.* 2023. 12 (15): 5060. doi: 10.3390/jcm 12155060.
3. Vitkovskaya I.P., Zelenova O.V., Abramov S.I. Analysis of State Costs in Cases of Spinal Muscular Atrophy in the Russian Federation. *Scientific and Peer-Reviewed Journal "Current Problems of Health Care and Medical Statistics"*, 2024. 1: 625-651. doi: 10.24412/2312-2935-2024-1-625-651. (In Russ.)
4. Nishio H., Niba E.T.E., Saito T., Okamoto K., Takeshima Y., Awano H. Spinal Muscular Atrophy: The Past, Present, and Future of Diagnosis and Treatment. *Int J Mol Sci.* 2023. 24 (15): 11939. doi: 10.3390/ijms241511939
5. Angilletta I., Ferrante R., Giansante R., Lombardi L., Babore A., Dell'Elice A., Alessandrelli E., Notarangelo S., Ranaudo M., Palmarini C. et al. Spinal Muscular Atrophy: An Evolving Scenario through New Perspectives in Diagnosis and Advances in Therapies. *International Journal of Molecular Sciences.* 2023. 24(19): 14873. doi: 10.3390/ijms241914873.
6. Martí Y., Aponte Ribero V., Batson S., Mitchell S., Gorni K., Gusset N., Oskoui M., Servais L., Deconinck N., McGrattan K.E., Mercuri E., Sutherland C.S. A Systematic Literature Review of the Natural History of Respiratory, Swallowing, Feeding, and Speech Functions in Spinal Muscular Atrophy (SMA). *J Neuromuscul Dis.* 2024. 11 (5): 889-904. doi: 10.3233/JND-230248
7. Government Decree No. 2161 of November 29, 2022, On Amendments to the State Program "Healthcare Development" of the Russian Federation" (In Russ.)
8. Marettik M.A., Kiselev A.V., Ilina A.V., Egorova A.A., Glotov A.S., Beshpalova O.N., Baranov V.S., Kogan I.Yu. Current trends in the diagnosis, screening, and treatment of spinal muscular atrophy. *Bulletin of the Russian Academy of Medical Sciences.* 2022. 77(2): 87-96. doi: 10.15690/vramn1768 (In Russ.)

9. Artemyeva S.B., Papina Yu.O., Shidlovskaya O.A. et al. Experience with gene replacement therapy with Zolgensma® (onasemnogene abeparvovec) in real clinical practice in Russia. *Neuromuscular Diseases*. 2022. 12(1): 29-38. doi: 10.17650/2222-8721-2022-12-1-29-38 (In Russ.)
10. The path from theory to practice in the diagnosis and treatment of patients with spinal muscular atrophy. *Russian Journal of Child Neurology*. 2024. 19(2): 80-88. doi: 10.17650/2073-8803-2024-19-2-80-88 (In Russ.)
11. Kirschner J., Butoianu N., Goemans N., Haberlova J., Kostera-Pruszczyk A., Mercuri E., van der Pol W.L., Quijano-Roy S., Sejersen T., Tizzano E.F., Ziegler A., Servais L., Muntoni F. European ad-hoc consensus statement on gene replacement therapy for spinal muscular atrophy. *Eur J Paediatr Neurol*. 2020. 28: 38-43. doi:10.1016/j.ejpn.2020.07.001.
12. Pane M., Berti B., Capasso A., Coratti G., Varone A., D'Amico A., Messina S., Masson R., Sansone V.A., Donati M.A., Agosto C., Bruno C., Ricci F., Pini A., Gagliardi D., Filosto M., Corti S., Leone D., Palermo C., Onesimo R., De Sanctis R., Ricci M., Bitetti I., Sframeli M., Dosi C., Albamonte E., Ticci C., Brolatti N., Bertini E., Finkel R., Mercuri E; ITASMAc group. Onasemnogene abeparvovec in spinal muscular atrophy: predictors of efficacy and safety in naïve patients with spinal muscular atrophy and following switch from other therapies. *EClinicalMedicine*. 2023. 59: 101997. doi: 10.1016/j.eclinm.2023.101997.
13. Weiß C., Becker L.L., Friesen J., Blaschek A., Hahn A., Illsinger S., Schwartz O., Bernert G., Hagen M.V., Husain R.A., Goldhahn K., Kirschner J., Pechmann A., Flotats-Bastardas M., Schreiber G., Schara U., Plecko B., Trollmann R., Horber V., Wilichowski E., Baumann M., Klein A., Eisenkölbl A., Köhler C., Stettner G.M., Cirak S., Hasselmann O., Kaindl A.M., Garbade S.F., Johannsen J., Ziegler A; SMARtCARE and Swiss-Reg-NMD study group. Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene abeparvovec in children with spinal muscular atrophy in the D-A-CH-region: a population-based observational study. *Lancet Reg Health Eur*. 2024. 47: 101092. doi:10.1016/j.lanepe.2024. 101092
14. Ogbonmide T., Rathore R., Rangrej S.B., Hutchinson S., Lewis M., Ojilere S., Carvalho V., Kelly I. Gene Therapy for Spinal Muscular Atrophy (SMA): A Review of Current Challenges and Safety Considerations for Onasemnogene Abeparvovec (Zolgensma). *Cureus*. 2023.15 (3): 36197. doi:10.7759/cureus.36197.

Образец ссылки на статью:

Аникеева Н.А., Белых Н.А., Черепихина А.М., Шатская Е.Е., Жилочкина А.М., Севостьянова Н.А., Антипова С.С., Гриднева М.С., Никитина С.С., Алексанян А.А., Майборода В.В. Спинальная мышечная атрофия I типа: от фатального прогноза к возможности достижения возрастных двигательных навыков. *Бюллетень Оренбургского научного центра УрО РАН*. 2025. 2: 11с. [Электр. ресурс] (URL: <http://elmag.uran.ru:9673/magazine/Numbers/2025-2/Articles/ANA-2025-2.pdf>). DOI: 10.24411/2304-9081-2025-12003