

СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ

Информация для родителей, пациентов,
их родственников и лиц, осуществляющих уход
за пациентами со спинальной мышечной атрофией.



Данный материал разработан компанией ООО «Новartis Фарма» исключительно
в информационных целях, не заменяет консультации врача

ВВЕДЕНИЕ

Дорогие родители, родственники, друзья семей пациентов со спинальной мышечной атрофией!

Вы получили этот буклет, так как у вашего ребенка диагностировано редкое наследственное заболевание под названием «спинальная мышечная атрофия», сокращенно — СМА.

Диагноз СМА у вашего ребенка, несомненно, может угнетать. Вы можете волноваться о будущем ребенка и влиянии СМА на жизнь всей вашей семьи.

Важно отметить, что СМА эффективно поддается контролю, если лечение начато на ранних стадиях и в соответствии с индивидуальными особенностями течения заболевания в каждом конкретном случае.

Этот буклет создан для того, чтобы поддержать вас в общении с лечащим врачом вашего ребенка. В нем вы найдете общие сведения о СМА, симптомы заболевания и его причины.

Забота о состоянии здоровья вашего малыша потребует много внимания, но вы всегда можете обратиться к специалистам за поддержкой. Если у вас есть вопросы или сомнения, вы всегда можете задать их своему лечащему врачу.

Желаем вашей семье добра, терпения и заботы.

СОДЕРЖАНИЕ

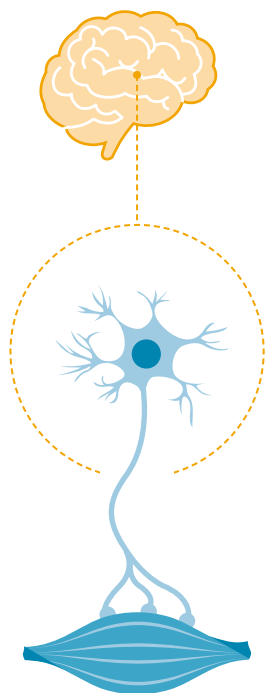
- 04 Что такое СМА?
- 06 Причина СМА
- 08 У кого развивается СМА?
- 10 Тяжесть течения и симптомы СМА
- 12 От подозрения на СМА к диагнозу
- 14 Варианты лечения
- 20 Краткая характеристика СМА
- 22 Жизнь со СМА
- 23 Дополнительная поддержка
- 24 Словарь терминов

ЧТО ТАКОЕ СМА?

Спинальная мышечная атрофия (СМА) — редкое генетическое заболевание, которое вызывает прогрессирующую мышечную слабость и со временем атрофию (истощение) мышц. Это происходит из-за того, что особые нервные клетки в организме под названием мотонейроны, контролирующие движение мышц, повреждаются и перестают функционировать.

У здоровых людей мотонейроны переносят сигналы от головного мозга по спинному мозгу к мышцам. Эти сигналы контролируют движения мышц.

Здоровые люди



Головной мозг

Здесь образуются сигналы для движения

Мотонейроны

Эти специальные нервы переносят сигналы от головного мозга к мышцам для контроля движения. Есть два типа мотонейронов: центральные мотонейроны, которые переносят сигналы от головного мозга к стволу мозга и спинному мозгу, и периферические мотонейроны, которые переносят сигналы от центральных мотонейронов к мышцам.

Мышцы

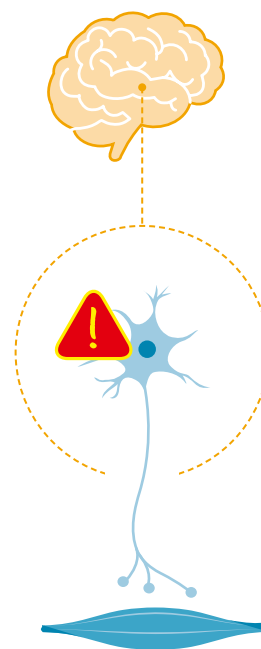
Мышцы сокращаются или расслабляются в ответ на сигналы, поступающие от мотонейронов. Эти сигналы приводят тело в движение.

У людей со СМА мутация приводит к повреждению периферических мотонейронов и прекращению их работы.

Когда периферические мотонейроны прекращают работать, сигналы из головного мозга больше не поступают к мышцам. Если мышцы не получают сигналы, они все больше слабеют.

Хотя при СМА поражаются периферические мотонейроны и нарушается движение, способность мыслить, учиться и выстраивать взаимоотношения остается неизменной.

Люди со СМА



Головной мозг

У людей со СМА генерируются сигналы для движения мышц.

Мотонейроны

У людей со СМА имеется мутация, которая вызывает повреждение периферических мотонейронов и прекращение их работы. Это означает, что сигналы из головного мозга не поступают по спинному мозгу к мышце.

Мышцы

Если мышцы больше не получают сигналы, приказывающие им двигаться, они могут атрофироваться и ослабевать все больше и больше.

ПРИЧИНА СМА

Здоровые люди



Белок SMN

Чтобы мотонейроны могли выживать и работать надлежащим образом, организму, помимо прочего, необходим белок под названием *SMN*, или «белок выживаемости мотонейронов». Без белка *SMN* мотонейроны прекращают работу, и мышцы слабеют.

Гены SMN

У здоровых людей организм способен синтезировать белок *SMN* при участии генов, именуемых генами *SMN*. Существует два типа гена *SMN* — *SMN1* и *SMN2*:



SMN1

Ген *SMN1* является основным геном, который участвует в синтезе большей части белка *SMN*, необходимого для надлежащей работы мотонейронов.



Функциональный белок *SMN*

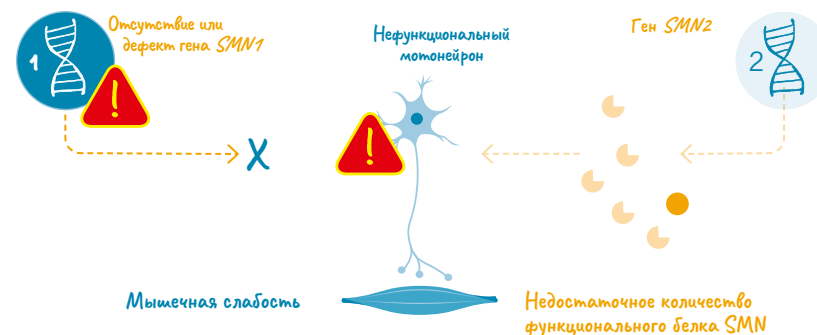
SMN2

Хотя ген *SMN2* также участвует в синтезе белка *SMN*, он создает несколько вариантов этого белка, из которых только некоторые работают надлежащим образом (функциональный белок *SMN*). Поэтому ген *SMN2* работает как резервный для поддержания синтеза белка *SMN*, но самостоятельно он не может синтезировать этот белок в достаточном количестве.

Пациенты со СМА

У пациентов со СМА ген *SMN1* либо дефектный (с мутацией), либо полностью отсутствует.

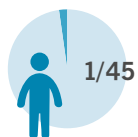
Ген *SMN2* не может синтезировать достаточно функционального белка *SMN*, чтобы восполнить потерю гена *SMN1*. В результате при СМА не синтезируется достаточное количество функционального белка *SMN* для поддержания здоровья и нормального функционирования мотонейронов.



У КОГО РАЗВИВАЕТСЯ СМА?

Поскольку СМА возникает в результате дефекта (мутации) или отсутствия гена, она считается генетическим заболеванием и обычно передается по наследству.

Ребенок получает две копии каждого гена: одну от матери и одну от отца. При СМА, если одна из двух копий гена (от матери или от отца) дефектна, здоровый ген от другого родителя может обеспечить синтез достаточного количества белка *SMN* для полноценной работы мотонейронов. Люди с одной здоровой копией гена *SMN1* и одной дефектной копией известны как носители, и обычно у них нет симптомов. Большинство носителей не догадываются о том, что обладают дефектным геном, пока у них не рождается ребенок со СМА.



Носителями СМА могут быть от 1 из 20 до 1 из 58 человек.



Вероятность рождения ребенка со СМА у двух родителей, являющихся носителями, составляет 25% при каждой беременности.



Согласно статистическим данным, СМА поражает от 1 из 7000 до 1 из 16000 новорожденных.

Как наследуется СМА?

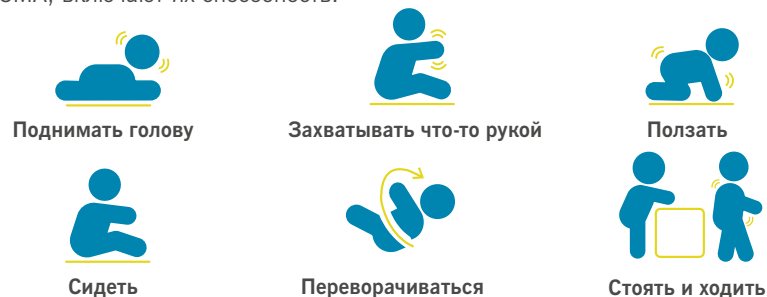
СМА обычно возникает у ребенка, унаследовавшего две копии дефектного гена *SMN1* или две его отсутствующие копии. Этот тип наследования называется «рецессивным» и означает, что обычно оба родителя должны быть носителями, чтобы заболевание передалось по наследству.



Существует риск того, что последующие беременности могут привести к рождению еще одного ребенка со СМА, поэтому, принимая решение о расширении семьи, важно обсудить варианты с вашим лечащим врачом или генетиком.

ТЯЖЕСТЬ ТЕЧЕНИЯ И СИМПТОМЫ СМА

Вы можете услышать от лечащего врача вашего ребенка об основных этапах моторного развития, которые являются функциональными возможностями, помогающими оценить степень тяжести СМА и прогрессирование заболевания. Основные этапы моторного развития, значимые для детей со СМА, включают их способность:



Эти основные этапы развития, а также возраст начала появления симптомов используют для определения степени тяжести СМА.

Чем раньше проявляются симптомы СМА, тем более серьезным может быть заболевание. Таким образом, детские формы СМА могут вводить в заблуждение и представлять трудность для диагностики, поскольку дети могут выглядеть здоровыми при рождении или даже позже в детском возрасте.



Часто при СМА симптомы проявляются в первые 6 месяцев жизни, однако в некоторых случаях симптомы могут развиваться еще до рождения, при этом матери замечают, что движения ребенка в последние недели беременности замедляются

У других детей симптомы могут появиться гораздо позже в детстве или в подростковом периоде. В отдельных случаях симптомы не развиваются до наступления взрослого возраста

В прошлом ожидаемая продолжительность жизни детей с более тяжелыми формами заболевания была невелика из-за отсутствия эффективных вариантов лечения. Однако при раннем медицинском вмешательстве и лечении прогрессирование заболевания можно замедлить, при этом дети часто могут достичь основных этапов развития, редко наблюдаемых при естественном течении заболевания.

СМА является заболеванием с разнообразными проявлениями и широким диапазоном симптомов, которые могут варьироваться по степени тяжести

	Достигнутые основные этапы развития	Симптомы
<p style="writing-mode: vertical-rl; transform: rotate(180deg);">Возраст на момент возникновения симптомов</p> <p>↑ ≤ 6 месяцев</p> <p>↕ 18 месяцев</p> <p>↑ 18 лет</p>	<p>Неспособность самостоятельно сидеть (СМА I типа)</p>	<p>Обычно симптомы развиваются в первые месяцы после рождения и включают:</p> <ul style="list-style-type: none"> слабое удерживание головы; слабость в верхних и нижних конечностях; затруднение при дыхании и глотании; слабый кашель и крик.
	<p>Может сидеть, в некоторых случаях – стоять, не может самостоятельно ходить (СМА II типа)</p>	<p>Обычно симптомы появляются в возрасте 6–18 месяцев:</p> <ul style="list-style-type: none"> слабость в нижних и верхних конечностях; трудности при сидении без поддержки; неспособность перевернуться; замедление или отсутствие основных этапов моторного развития.
	<p>Самостоятельная ходьба (СМА III типа)</p>	<p>Обычно симптомы развиваются в период от раннего детского возраста (>18 месяцев) до позднего подросткового возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> проблемы с ходьбой/подъемом по лестнице; проблемы с равновесием; затруднения при вставании.
	<p>Частые симптомы при СМА II/III типа:</p>	<ul style="list-style-type: none"> затруднения при глотании и кашле; тремор; боль и затруднение при движениях в суставах; искривление позвоночника.
	<p>Самостоятельная ходьба во взрослом возрасте (СМА IV типа)</p>	<p>При наиболее легкой форме СМА симптомы не развиваются до наступления взрослого возраста. У людей с этой формой СМА обычно имеется легкая слабость без затруднений дыхания.</p>

ОТ ПОДОЗРЕНИЯ НА СМА К ДИАГНОЗУ

Подтверждение диагноза СМА требует генетической диагностики

При подозрении на СМА проводится генетическая диагностика: исследование небольшого количества крови показывает, имеет ли ген *SMN1* дефект (мутация в гене *SMN1*) или он полностью отсутствует (делеция *SMN1*). Также лаборатория может проверить имеющееся количество копий гена *SMN2*.

Как проходит генетическая диагностика



Кровь

При подозрении на СМА выполняется анализ крови. Достаточно нескольких капель, чтобы провести анализ.

Анализ

Исследование показывает, имеет ли ген *SMN1* дефект (мутация *SMN1*) или он полностью отсутствует (делеция *SMN1*). Также можно исследовать количество копий гена *SMN2*.

Результат

При подтверждении подозрений ставится диагноз СМА. При отсутствии характерных признаков диагноз СМА исключается.

При СМА лечение нужно начинать быстро

У каждого ребенка СМА протекает по-своему, однако в любом случае заболевание вызывает прекращение работы мотонейронов (нервных клеток, контролирующих движение). Хотя на мышечную слабость можно воздействовать определенными видами терапии, повреждение мотонейронов является необратимым. Поэтому ранняя диагностика и лечение при СМА являются очень важными.

В прошлом пациенты могли получать только поддерживающую терапию, однако за последние годы медицина достигла больших успехов в лечении СМА. Теперь доступны виды лечения, разработанные для борьбы с прогрессированием СМА.

Поддержите своего ребенка, принимая решения вместе с его лечащими врачами как можно скорее. Если у вас есть какие-либо вопросы, они всегда готовы вам помочь.



ВАРИАНТЫ ЛЕЧЕНИЯ

Медикаментозная терапия

Благодаря последним научным достижениям стали доступны варианты лечения СМА, и все больше препаратов находятся на финальных стадиях клинической разработки. Эти препараты по-разному борются с прогрессированием СМА.

Дополнительные поддерживающие методы терапии СМА



Применение поддержки дыхания во время сна



Удаление секрета из дыхательных путей



Физическая терапия



Нутритивная поддержка и питание



Ортопедическое лечение



Профилактика инфекций дыхательных путей

Важно обсудить со своим лечащим врачом, какие методы лечения и поддержки вашего ребенка будут для него наилучшими.

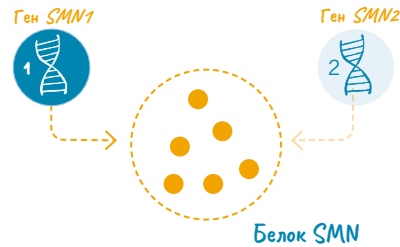


КРАТКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА СМА

Здоровые люди: движение мышц зависит от многих факторов

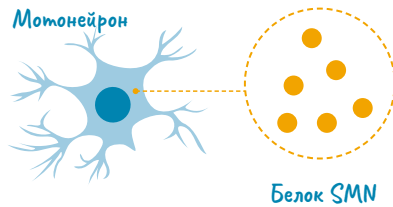
Гены SMN (гены выживаемости мотонейрона) синтезируют белок SMN

У здоровых людей гены SMN синтезируют белок под названием SMN. Существует два типа гена SMN: основной ген SMN1 и резервный ген SMN2.



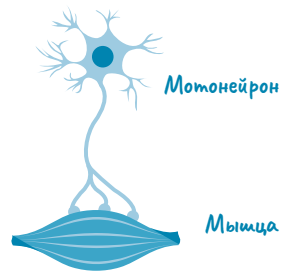
Белок SMN жизненно необходим мотонейронам для нормального функционирования и выживания

Большинство функциональных белков SMN синтезируются основным геном SMN1.



Мотонейроны проводят сигналы для движения мышц

Особые типы нервных клеток под названием мотонейроны проводят сигналы движения из головного мозга к спинному мозгу (центральные мотонейроны) и мышцам (периферические мотонейроны).

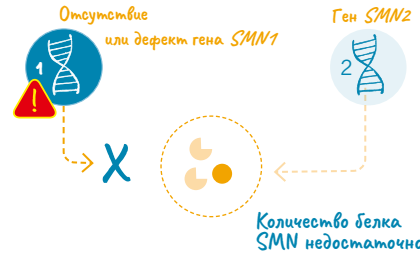


Мышцы двигаются в ответ на сигналы, полученные из головного мозга

Мышцы здоровые и сильные.

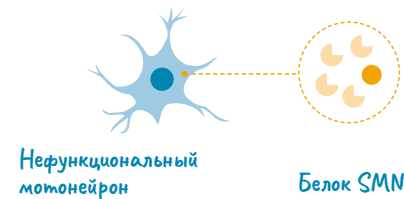


Пациенты со СМА: в результате наследственного заболевания развивается мышечная слабость



Ген SMN1 дефектный или отсутствует

Из-за дефекта или отсутствия гена SMN1 не синтезируется достаточное количество белка SMN. Резервный ген SMN2 не может синтезировать достаточное количество белка SMN самостоятельно.



Мотонейронам недостаточно белка SMN

Для нормального функционирования и выживания мотонейронам необходимо достаточное количество белка SMN.



Повреждение мотонейронов

Периферические мотонейроны, идущие от спинного мозга к мышцам, повреждаются и не могут проводить сигналы от головного мозга к мышце.



Мышцы не двигаются, так как не получают сигналы от головного мозга

Мышцы атрофируются и все больше ослабевают.

ЖИЗНЬ СО СМА

Уход за пациентами со СМА подразумевает мультидисциплинарный подход. Вы можете получить консультацию врачей разных специальностей, которые предоставят помощь и рекомендации по:

- дыханию (пульмонологическая помощь);
- реабилитации (физическая терапия);
- ортопедической помощи;
- нутритивной поддержке;
- поддержке функции кишечника;
- медикаментозной терапии;
- другим симптомам или проблемам, с которыми вы можете столкнуться.

Ваш лечащий врач будет поддерживать вас, обеспечивая всей необходимой информацией. Убедитесь, что вам ясны все указания, и при любых затруднениях всегда обращайтесь за дополнительными пояснениями.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПОДДЕРЖКА

Важно помнить, что вы не одиноки: по всему миру есть семьи, которые тоже через это проходят. Существуют международные и локальные пациентские организации, которые могут помочь вам больше узнать о СМА, а также связаться с другими семьями, которые борются со СМА.

Эта организация готова поддержать вас и вашу семью.

СЕМЬИ СМА

Благотворительный фонд помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семьи СМА» — российская пациентская организация, объединяющая российские семьи с диагнозом СМА и оказывающая информационную и социальную поддержку.

Если вы или ваш близкий человек столкнулись со СМА, вы можете обратиться в фонд за информацией о заболевании и помощью. Сотрудники фонда помогут минимизировать трудности, преодолеть изолированность, добиться реализации права на комфортную и качественную жизнь.







Сайт: f-sma.ru

E-mail: info@f-sma.ru, family@f-sma.ru

Тел.: +7 (495) 544 49 89



СЛОВАРЬ ТЕРМИНОВ

Атрофия 	Атрофия означает истощение или убыль. Мышца, которая истощается, называется атрофированной мышцей.
Ствол головного мозга 	Ствол головного мозга — часть головного мозга, обеспечивающая ключевые функции организма, в том числе дыхание и сон. Ствол головного мозга соединяет спинной мозг с остальными отделами головного мозга.
Гены 	Наборы информации, которая сообщает организму, как создавать белки. Гены существуют парами; одна копия наследуется от каждого из родителей.
Генетическое изменение 	Изменение гена (из-за дефекта или мутации в генетическом коде) или его полное отсутствие.
Генетическое заболевание 	Патологическое состояние, вызванное дефектом или отсутствием гена или генов. Генетические заболевания являются наследуемыми. СМА — пример генетического заболевания.
Генетическая диагностика 	Простой анализ крови, показывающий отсутствие или дефект рассматриваемого гена. При СМА существует два типа генетической диагностики. Первый тип показывает отсутствие или дефект гена <i>SMN1</i> и используется для диагностики СМА. Второй тип диагностики показывает, сколько существует копий гена <i>SMN2</i> . Иногда два эти анализа выполняют одновременно.

Мотонейрон 	Эти особые нервные клетки, которые переносят сигналы от головного мозга к мышцам для контроля движения. Есть два типа мотонейронов: центральные мотонейроны, которые переносят сигналы от головного мозга к стволу мозга и спинному мозгу, и периферические мотонейроны, которые переносят сигналы от центральных мотонейронов к мышцам.
Белки 	Белки являются важными молекулами, задействованными почти во всех функциях организма. Белки помогают строить клетки организма, а также помогают клеткам транспортировать и синтезировать важные вещества, восстанавливаться и выживать.
Спинальная мышечная атрофия, СМА 	Спинальная мышечная атрофия (СМА) — это редкое заболевание, которое приводит к постепенному ослаблению мышц по причине того, что особые нервные клетки в организме под названием мотонейроны, контролирующие движение мышц, перестают работать. Мотонейроны повреждаются и перестают функционировать, поскольку они не получают достаточного количества белка <i>SMN</i> .
ген <i>SMN1</i> 	Ген <i>SMN1</i> является основным геном <i>SMN</i> , который синтезирует белок <i>SMN</i> , необходимый для правильной работы мотонейронов. У людей со СМА обе копии этого гена дефектны или отсутствуют. Это означает, что клетки организма не могут синтезировать достаточно белка <i>SMN</i> .
ген <i>SMN2</i> 	Ген <i>SMN2</i> работает как резервный для поддержания синтеза белка <i>SMN</i> . <i>SMN2</i> синтезирует функциональный белок <i>SMN</i> только в небольших количествах.
Белок <i>SMN</i> 	Белок <i>SMN</i> , или белок выживаемости мотонейронов, жизненно необходим мотонейронам для правильной работы и выживания. При недостаточном количестве белка <i>SMN</i> нейроны повреждаются и перестают функционировать. Белок <i>SMN</i> синтезируется организмом с помощью гена <i>SMN</i> .

ПРИМЕЧАНИЯ



- Anderton R.S. and Masatglia F.L.** Expert Rev Neurother. 2015; 15(8): 895-908.
- AveXis** (2020 г.). Золгемса® (онасемноген абепаровек), листок-вкладыш с информацией для пациентов. Май 2020 г.
- Biogen** (2020 г.). Спинраза® (нусинерсен), листок-вкладыш с информацией для пациентов. Март 2020 г.
- Bonaldo P. and Sandri M.** Dis Model Mech. 2013; 6(1): 25-39.
- Brook M.S., et al.** Acta Physiol. 2016; 216(1): 15-41.
- Chabon A., et al.** PLoS One. 2018; 13(7). doi: 10.1371/journal.pone.0201004.
- Colella P. et al.** Mol Ther Methods Clin Dev 2018; 8: 87-104.
- Coovert D.D., et al.** Hum Mol Genet 1997; 6(8): 1205-14.
- Cure SMA** (2020a). Жизнь с СМА. Доступно по ссылке: <https://www.curesma.org/living-with-sma/>. Дата обращения: август 2020 г.
- Cure SMA** (2020b). Носители СМА. Доступно по ссылке: <https://www.curesma.org/carriers-of-sma/>. Дата обращения: август 2020 г.
- De Sanctis R., et al.** Neuromuscul Disord. 2016; 26(11): 754-59.
- Dimitriadis M., et al.** Proc Natl Acad Sci USA. 2016; 113(30): E4377-86.
- Finkel R.S., et al.** Neurology. 2014; 83(9): 810-17.
- Finkel R.S., et al.** Neuromuscul Disord. 2018; 28(3): 197-207.
- Glascocock J., et al.** J Neuromuscul Dis. 2018; 5(2): 145-58.
- Govoni A., et al.** Mol Neurobiol. 2018; 55(8): 6307-18.
- Iglesias J.E., et al.** NeuroImage. 2015; 113: 184-95.
- Kennedy R.A., et al.** J Foot Ankle Res. 2020; 13:10. doi: 10.1186/s13047-020-0378-2.
- Kirschner J., et al.** Eur J Paediatr Neurol. 2020: <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2020.07.001>.
- Kolb S.J., et al.** Ann Neurol. 2017; 82(6): 883-91.
- Kolb S.J. and Kissel J.T.** Neurol Clin. 2015; 33(4): 831-46.
- Kuo I.Y. and Ehrlich B.E.** Cold Spring Harb Perspect Biol. 2015; 7(2): a006023.
- Lefebvre S., et al.** Cell. 1995; 80(1): 155-65.
- Lin C.W., et al.** Pediatr Neurol. 2015; 53(4): 293-300.
- Mercuri E., et al.** Neuromuscul Disord. 2018; 28(2): 103-15.
- Национальный институт здоровья (National Institute for Health — NIH)** (2020a). Справочник по генетике. Ваш путеводитель в понимании генетических заболеваний. Спинальная мышечная атрофия. Доступно по ссылке: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/spinal-muscular-atrophy#genes>. Дата обращения: август 2020 г.
- NIH** (2020b). Справочник по генетике. Ваш путеводитель в понимании генетических заболеваний. Что такое ген? Доступно по ссылке: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics/gene>. Дата обращения: август 2020 г.
- NIH** (2020c). Справочник по генетике. Ваш путеводитель в понимании генетических заболеваний. Наследование генетических заболеваний. Доступно по ссылке: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/riskassessment>. Дата обращения: август 2020 г.
- NIH** (2020d). Справочник по генетике. Ваш путеводитель в понимании генетических заболеваний. Генная терапия. Доступно по ссылке: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/therapy/genetherapy>. Дата обращения: август 2020 г.
- NIH** (2020e). Что такое генетическая мутация и как происходят мутации? Доступно по ссылке: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/mutationsanddisorders/genemutation>. Дата обращения: август 2020 г.
- NIH** (2020f). Что такое белки и что они делают? Доступно по ссылке: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/howgeneswork/protein>. Дата обращения: август 2020 г.
- NIH** (2018a). Справочник по генетике. Ваш путеводитель в понимании генетических заболеваний. Ген *SMN1*. Доступно по ссылке: <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/SMN1>. Дата обращения: август 2020 г.
- NIH** (2018b). Справочник по генетике. Ваш путеводитель в понимании генетических заболеваний. Ген *SMN2*. Доступно по ссылке: <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/SMN2>. Дата обращения: август 2020 г.
- Nonnenmacher M. and Weber T.** Gene Ther. 2012; 19(6): 649-58.
- Оксфордские словари** (2020 г.). Атрофия. Доступно по ссылке: <https://www.lexico.com/definition/atrophy>. Дата обращения: август 2020 г.
- Prior T.W., et al.** NCBI Bookshelf 2019. Available at <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352>. Дата обращения: август 2020 г.
- Qian Y., et al.** BMC Neurol. 2015; 15: 217.
- Saraiva J., et al.** J Control Release. 2016; 241: 94-109.
- Schorling D.C., et al.** J Neuromuscul Dis. 2020; 7(1): 1-13.
- СМА Европа** (2020a). Генетика спинальной мышечной атрофии. Доступно по ссылке: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/the-genetics-of-spinal-muscular-atrophy/>. Дата обращения: август 2020 г.
- СМА Европа** (2020b). Ассоциации пациентов со СМА в разных странах. Доступно по ссылке: <https://www.sma-europe.eu/about/our-members/our-member-organisations/>. Дата обращения: август 2020 г.
- Лечение НМЗ** (2017 г.). Рекомендации по международным стандартам помощи при СМА 2017 г. Доступно по ссылке: <https://treat-nmd.org/care-overview/2017-standards-of-care-for-spinal-muscular-atrophy-sma/the-guide-to-the-2017-international-standards-of-care-for-sma/>. Дата обращения: август 2020 г.
- Verhaart I.E.C., et al.** Orphanet J Rare Dis. 2017; 12(1): 124.
- Verhaart I.E.C., et al.** Orphanet J Rare Dis. 2017; 12(1): 124. Дополнительный файл 2: Таблица S1. Доступно по ссылке: <https://orjrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-017-0671-8#Sec13>. Дата обращения: август 2020 г.
- Wang C.H., et al.** J Child Neurol. 2007; 22(8): 1027-49.
- Wang D. and Gao G.** Discov Med. 2014; 18(98): 151-61.
- Zayia L.C. and Tadi P.** Neuroanatomy, motor neuron. In StatPearls [Internet]. Доступно по ссылке: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK554616/>. Дата обращения: август 2020 г.

Данная брошюра выпущена компанией ООО «Новартис Фарма». Для распространения на территории Российской Федерации. Буклет предоставлен исключительно в информационных целях и не заменяет консультации с вашим лечащим врачом. Информация, связанная со спинальной мышечной атрофией, предназначена для общего ознакомления.