

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

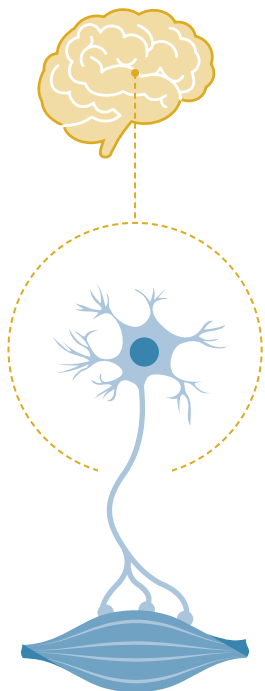
- 04 Что такое СМА?
- 06 Причина СМА
- 08 У кого развивается СМА?
- 10 Тяжесть течения и симптомы СМА
- 12 От подозрения на СМА к диагнозу
- 14 Варианты лечения
- 20 Краткая характеристика СМА
- 22 Жизнь со СМА
- 23 Дополнительная поддержка
- 24 Словарь терминов

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

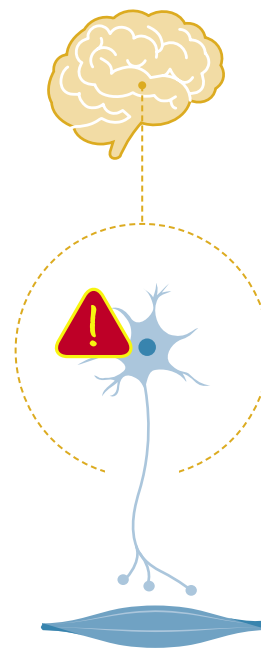
Мышцы сокращаются или расслабляются в ответ на сигналы, поступающие от мотонейронов. Эти сигналы приводят тело в движение.

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

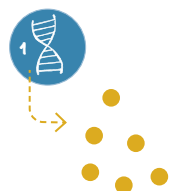


Белок SMN

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

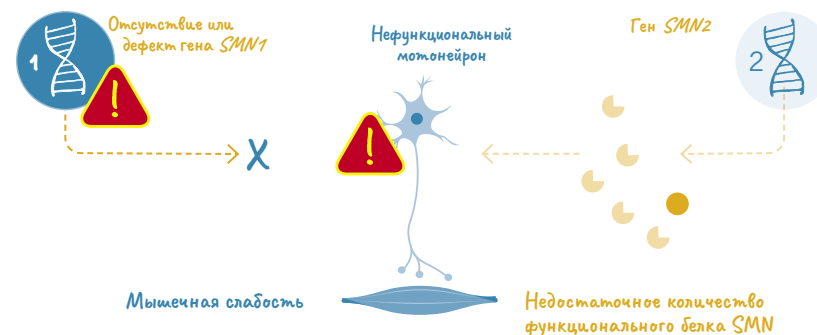
SMN2

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.

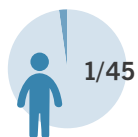
Ген *SMN2* не может синтезировать достаточно функционального белка SMN, чтобы восполнить потерю гена *SMN1*. В результате при СМА не синтезируется достаточное количество функционального белка SMN для поддержания здоровья и нормального функционирования мотонейронов.



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.



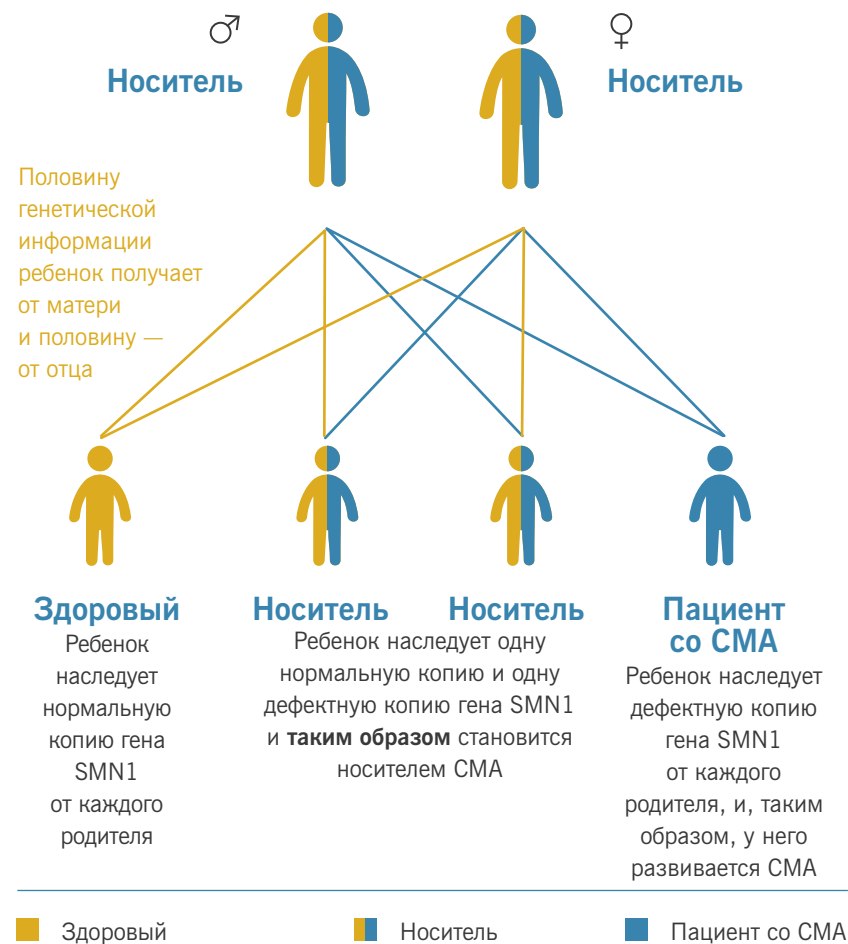
Вероятность рождения ребенка со СМА у двух родителей, являющихся носителями, составляет 25% при каждой беременности.



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 к возрасту 6 месяцев 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

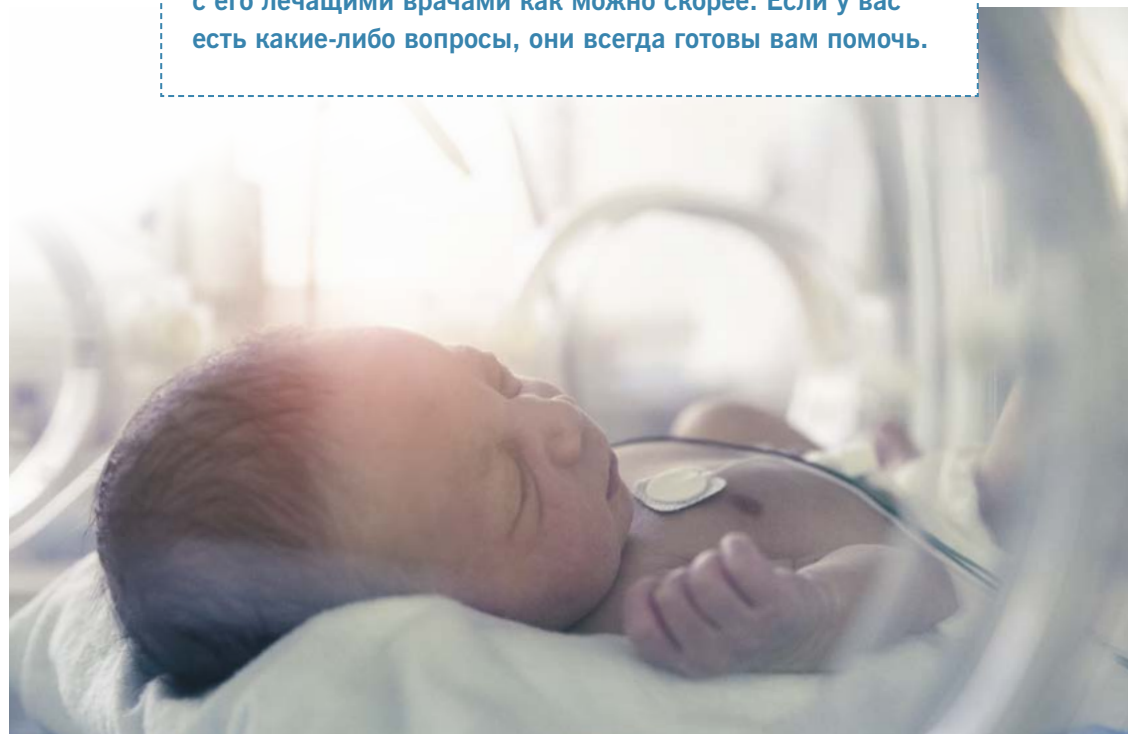
При подтверждении подозрений ставится диагноз СМА. При отсутствии характерных признаков диагноз СМА исключается.

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.

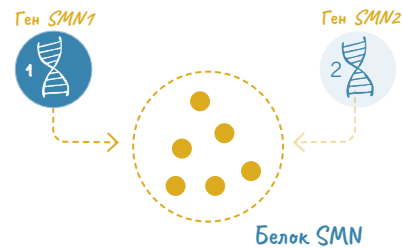


КРАТКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА СМА

Здоровые люди: движение мышц зависит от многих факторов

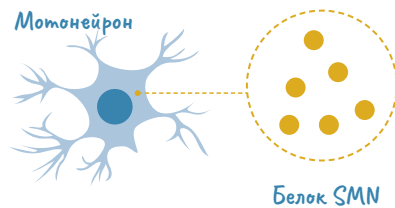
Гены SMN (гены выживаемости мотонейрона) синтезируют белок SMN

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



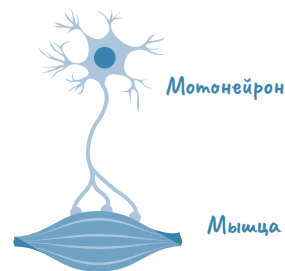
Белок SMN жизненно необходим мотонейронам для нормального функционирования и выживания

Большинство функциональных белков SMN синтезируются основным геном SMN1.



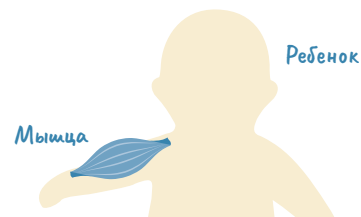
Мотонейроны проводят сигналы для движения мышц

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

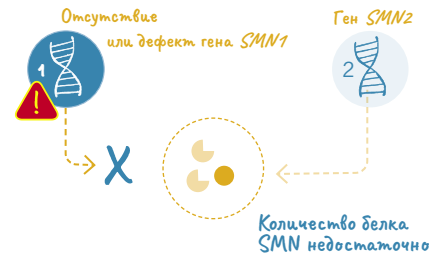


Мышцы двигаются в ответ на сигналы, полученные из головного мозга

Мышцы здоровые и сильные.

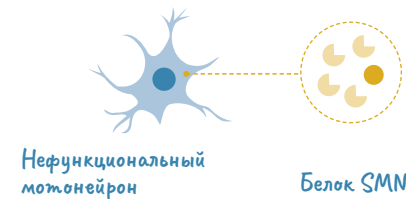


Пациенты со СМА: в результате наследственного заболевания развивается мышечная слабость



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> .

- Anderton R.S. and Masatgla 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.
- Chabannon 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 Ehrlich 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 HМЗ** (2017 г.). Рекомендации по международному стандарту 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://ojrd.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 Новартис. Буклет предоставлен исключительно в информационных целях и не заменяет консультации с вашим лечащим врачом. Информация, связанная со спинальной мышечной атрофией, предназначена для общего ознакомления.