

**АКТУАЛЬНОЕ СОСТОЯНИЕ
МЕДИКО-ПСИХОЛОГО-ПЕДАГОГИЧЕСКОЙ ПОМОЩИ
ДЕТЯМ СО СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ (СМА)****Е. И. Кашина, С. Б. Лазуренко, Н. Н. Павлова**

Аннотация. В статье изложены результаты систематизации научных данных о степени разработанности технологий психолого-педагогической помощи в комплексной реабилитации детей со спинальной мышечной атрофией (СМА) в российском и международном опыте. Представлено современное состояние и актуальные направления психолого-педагогической помощи семье ребенка с редким генетическим заболеванием как один из методов комплексной реабилитации. Обозначены перспективы исследований в области изучения особых образовательных потребностей, определения критериев выбора образовательного маршрута и программы обучения детей с разным типом СМА. Выявлено, что дифференцированный подход в оказании психолого-педагогической помощи ребенку и родителям в рамках комплексной реабилитации позволит осуществить индивидуальный подбор методов восстановительного лечения для замедления патологического процесса и профилактики осложнений.

Ключевые слова: спинальная мышечная атрофия, психолого-педагогическая помощь, реабилитация, дети с ограниченными возможностями здоровья, раннее вмешательство, междисциплинарный подход.

Для цитирования: Кашина Е. И., Лазуренко С. Б., Павлова Н. Н. Актуальное состояние медико-психолого-педагогической помощи детям со спинальной мышечной атрофией (СМА) // Наука и школа. 2024. № 1. С. 116–127. DOI: 10.31862/1819-463X-2024-1-116-127.

© Кашина Е. И., Лазуренко С. Б., Павлова Н. Н., 2024

Контент доступен по лицензии Creative Commons Attribution 4.0 International License
The content is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License

CURRENT STATE OF MEDICAL, PSYCHOLOGICAL
AND PEDAGOGICAL SUPPORT OF CHILDREN WITH SMA

E. I. Kashina, S. B. Lazurenko, N. N. Pavlova

Abstract. *The article offers a systematized review of scientific data on current development of psychological and pedagogical support technologies in complex rehabilitation of children with Spinal Muscular Atrophy (SMA) in both Russian and international practice. In addition, the paper presents current state and areas of psychological and pedagogical support of families of children with the rare genetic disorder, as part of complex rehabilitation process. Moreover, the article defines the prospects of studying the children's special educational needs, along with defining the criteria in selection of educational patterns and programs for children with different types of SMA. As a result, the article concludes that a differentiated approach in psychological and pedagogical support of children with SMA and their parents, as part of a complex rehabilitation process, allows for individualized selection of rehabilitation treatment methods that promote moderation of pathological processes and prevent possible complications related to the disease.*

Keywords: *spinal muscular atrophy, psychological and pedagogical assistance, rehabilitation, children with disabilities, earlier intervention, interdisciplinary approach.*

Cite as: Kashina E. I., Lazurenko S. B., Pavlova N. N. Current state of medical, psychological and pedagogical support of children with spinal muscular atrophy (SMA). *Nauka i shkola*. 2024, No. 1, pp. 116–127. DOI: 10.31862/1819-463X-2024-1-116-127.

Актуальность

Спинальная мышечная атрофия (СМА) – редкое генетическое заболевание, входящее в группу заболеваний, сопровождающихся дегенерацией двигательных нейронов в спинном мозге и (или) стволе головного мозга и характеризующихся преимущественно аутосомно-рецессивным типом наследования [1]. Согласно статистическим данным, распространенность СМА составляет в среднем 5,5 на 100 тыс. населения, у новорожденных – 1 на 6–10 тыс. [2]. Благодаря многолетним междисциплинарным клиническим исследованиям болезнь изучена достаточно подробно, созданы и утверждены стандарты ее раннего выявления, постоянно совершенствуются с позиции принципов доказательной медицины международные и отечественные клинические рекомендации по лечению больных со СМА [3]. Одновременно с клиническими исследованиями различных методов терапии ведется разработка и апробация протоколов комплексной реабилитации пациентов со СМА, так как заболевание сопровождается набором клинических синдромов, существенно ограничивающих психофизическое функционирование и жизнедеятельность больного. Заболевание нервной системы, следствием которого становится ограничение подвижности ребенка со СМА, негативным образом влияет на процесс психического развития, так как у детей не происходит накопления достаточного разнообразного сенсорного и практического опыта взаимодействия со средой для своевременного перехода на новый более совершенный уровень познания окружающей действительности. Отдельная проблема связана с трудностями освоения детьми со СМА речью как средством коммуникации в условиях нарушения мышечной иннервации.

Закономерно, что ключевым компонентом комплексной реабилитации пациентов со СМА обозначен междисциплинарный подход с участием специалистов психолого-педагогического профиля.

Согласно нормативным документам, для каждого больного СМА взрослого и детского возраста в Российской Федерации разрабатывается индивидуальная программа реабилитации и абилитации (ИПРА), включающая в себя следующие виды помощи: медицинскую (фармакологическое лечение и воздействие физических и средовых факторов), социальную (удовлетворение социальных нужд ребенка) и психолого-педагогическую (создание условий для развития психических возможностей, улучшения эмоционального состояния, повышения степени социальной компетентности, реализации личностного и творческого потенциала) [4]. Психолого-педагогические технологии с научным обоснованием коррекционного и восстановительного эффектов должны использоваться на всех этапах медицинской деятельности: диагностическом, профилактическом, просветительском, реабилитационном. Высокая социальная значимость вопросов воспитания и образования детей со СМА указывает на необходимость проведения научного анализа состояния психолого-педагогической помощи в комплексной реабилитации детей данной категории для определения актуальных направлений исследований, что и стало целью настоящей статьи.

Основная часть

В настоящее время в большинстве стран Европы, Америки и Азии осуществляется научный поиск методов лечения нервно-мышечных заболеваний, в частности спинальной мышечной атрофией. Результатом многолетних исследований стало создание лекарственных препаратов и алгоритмов медико-социальной реабилитации для улучшения качества жизни пациентов со СМА различных типов [5].

По данным американских исследований по состоянию на 31 декабря 2016 г., база данных Cure SMA после корректировки содержит данные о 1966 человек, из них 51,9% имеют I тип СМА, 32,3% – II тип и 15,8% – III тип [6]. Канадский регистр нервно-мышечных заболеваний по состоянию на март 2020 г. содержал данные о 250 пациентах со СМА [7].

Согласно сведениям ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н. П. Бочкова», в России частота мутаций в гене у носителей SMN1 имеет соотношение 1:36 [8]. В РФ не существует официального регистра пациентов со СМА, но, согласно статистике благотворительного фонда «Семья СМА», на 31.12.2019 г. диагностировано 913 пациентов со СМА, к 2020 г. число больных увеличилось до 998 пациентов. Всего в России приблизительно от 5000 до 7000 людей с данным заболеванием [9].

Основными причинами увеличения частоты распространенности СМА являются как истинное нарастание заболеваемости, так и медико-социальные факторы. Современные возможности медицины позволяют выхаживать детей, рожденных с критически низкой массой тела, детей с тяжелыми перинатальными патологиями (асфиксия, родовая травма, инфекционные заболевания). Расширение видов и форм медико-социальной и экономической поддержки не смогло переломить сложившуюся негативную динамику показателей состояния здоровья детского населения страны и привело к появлению нового поколения носителей генных мутаций. На увеличение количества детей со СМА повлияло также повышение уровня диагностических возможностей молекулярно-генетической верификации [10].

С 1 января 2023 г. вступил в силу приказ № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» [11]. Тестирование новорожденных на наличие наследственных заболеваний выросло с 5 до 36 нозологий, в скрининг включена и диагностика СМА. Таким образом, в скором времени ожидается еще большее количество детей с этой редкой болезнью.

При значительном прогрессе в области фармакологического лечения и применения немедикаментозных технологий для восстановления двигательных возможностей пациентов со СМА, организация и содержание психолого-педагогического сопровождения в полной мере не определены. С целью обобщения научных данных в области организации образования и психолого-педагогической помощи детям со СМА как неотъемлемой составляющей комплексной реабилитации нами был проведен научный поиск и анализ литературных источников по данной теме, который показал следующее.

Впервые спинальная мышечная атрофия описана в XIX в. австрийским неврологом Г. Вердингом. В 1891 г. в журнале «Архив психиатрии и неврологии» врач в своей статье представил описание патоморфологических изменений различных групп мышц, периферических нервов и спинного мозга, предположил наследственный характер заболевания. В 1892 г., независимо от статьи Г. Вердинга, немецкий невролог И. Гоффман обосновал нозологическую самостоятельность заболевания спинальная мышечная атрофия. В 1893 г. ученые представили описание 7 случаев из 4 семей, а также результаты исследования аутопсий 2 больных с СМА, по данным которых были выявлены характерные патоморфологические изменения [12].

Термин «Спинальная амиотрофия» является широким понятием, объединяющим группу заболеваний, сопровождающихся дегенерацией двигательных нейронов в спинном мозге и (или) стволе головного мозга и характеризующихся преимущественно аутосомно-рецессивным типом наследования [2].

На сегодняшний день под термином СМА специалистами понимается наиболее распространенная форма заболевания, обусловленное мутациями в гене выживаемости моторных нейронов 1 (survival of motor neuron 1 – SMN1), расположенном на длинном плече 5-й хромосомы. Эта форма стала обозначаться как СМА 5q, или проксимальная СМА [13].

Согласно международным стандартам, диагностический алгоритм включает медико-генетическое исследование, оценку функциональных возможностей пациента с учетом рекомендованных международными экспертами верифицированных шкал (RHS, RULM), а также функциональные, радиологические и биохимические методы исследования [14]. Основопологающим среди критериев достоверной диагностики является поиск генетической мутации, что рассматривается в качестве золотого стандарта [15].

К клиническим проявлениям СМА относятся: бульбарные нарушения (ослабленный крик у детей, фасцикуляции языка), нарушения дыхания, контрактуры суставов, снижение или отсутствие глубоких рефлексов, атрофия мышц, их слабость и гипотония [12].

Также проявления болезни могут варьироваться в зависимости от типа заболевания. В настоящее время выделяются 4 типа СМА:

1) СМА I типа (болезнь Вердинга – Гоффмана) – острое заболевание у младенцев, тяжелая форма. К данному типу относятся до 30% всех случаев СМА. Проявляется в возрасте от 0 до 6 месяцев [16]. Характерными признаками СМА I типа являются стремительное прогрессирование симптомов, глубокая слабость и выраженная

диффузная мышечная гипотония, нарастание мышечной слабости в конечностях, приводящей к резкому выраженному ограничению активных движений. Средняя продолжительность жизни ребенка со СМА I типа составляет в среднем 5,9 месяца. 95% пациентов не доживают до возраста 2 лет. Основная причина смерти – дыхательная недостаточность на фоне интеркуррентных респираторных заболеваний.

2) СМА II типа, промежуточный вариант (синдром Дубовица). Наиболее распространенный вариант СМА (45% случаев). Чаще выявляется у детей после 6 месяцев жизни и до двух лет [2]. Продолжительность жизни варьирует от 2 до 20–30 лет. Причиной большинства ранних смертей являются респираторные инфекции.

3) СМА III типа – юношеская форма (болезнь Кугельберга – Веландера). К данному типу относится около 18% всех случаев заболевания. Двигательная активность во внутриутробном периоде у детей достаточна, при рождении ребенок здоров, дебют симптомов происходит в промежутке от 2 до 15 лет. Больные предъявляют жалобы на затруднения при ходьбе, беге, подъеме или спуске, приседании [17]. Болезнь прогрессирует медленно, и в большинстве случаев можно ожидать нормальную продолжительность жизни.

4) СМА IV типа. Дебют заболевания – в возрастном диапазоне от 10 до 30 лет. Характерной особенностью является стертость клинических признаков в виде незначительного ограничения функции передвижения, затруднений при беге, приседаниях, прыжках, умеренной гипотрофии мышц бедер и тазового пояса [1; 18]. Течение заболевания чаще стационарное.

Раннее выявление патологии позволяет начать оказание помощи заболевшим на ранних этапах заболевания, в частности СМА I типа, так как оно является самым опасным.

На сегодняшний момент радикального лечения СМА не существует, но в современной фармакологии сделан прорыв по синтезу препаратов, влияющих на течение болезни и ее исход. Разработаны три лекарственных средства, модифицирующих и действующих на причину развития СМА:

1. Nusinersen (Спинраза) – препарат увеличивает производство белка SMN из «резервного» гена SMN2 с использованием молекул, структура которых разработана для лечения спинальной мышечной атрофии. Препарат приводит к клинически значимым улучшениям и останавливает прогрессирование заболевания. Кратность введения: 1-й день, 15-й день, 30-й день, 60-й день, потом поддерживающая доза вводится каждые 4 месяца. Пациент находится на поддерживающей терапии пожизненно [19].

В клиническом исследовании «Спинразы», проведенном компанией ENDEAR, из 121 пациента со СМА I типа выжили 84% пациентов, получавших препарат, и 61% пациентов, получавших плацебо [20].

2. Risdiplam (Эврисди) – препарат разработан для длительного повышения и поддержания уровня белка SMN. Механизм действия препарата примерно такой же, как и у «Спинразы», главное отличие – пероральный метод введения препарата. По данным клинических испытаний 2020 г., более 88% младенцев со СМА I типа выжили и больше не нуждались в постоянной вентиляции легких после 2 лет применения препарата, в дальнейшем у детей отмечалось улучшение двигательных навыков [19].

3. Onasemnogene aперarvovec (Золгенсма) – первый препарат генной терапии, предназначен для устранения генетической причины СМА путем замены дефектного или отсутствующего гена SMN1. Вводится однократно внутривенно в возрасте до 2 лет у пациентов со СМА I типа. «Золгенсма» зарегистрирована в России 9 декабря

2021 г. При оценке эффективности препарата в РФ из 10 пациентов со СМА, получивших инъекцию «Золгенсмы», через 6 месяцев положительная динамика наблюдалась в 7 случаях [20].

Таким образом, благодаря появлению новых способов лечения произошли значительные положительные изменения в течение заболевания и продолжительности жизни пациентов со СМА. В связи с этим особую актуальность приобрели вопросы восстановления психофизического функционирования больных СМА и создания условий для улучшения качества их жизни.

Согласно приказу Минздрава России от 29.12.2012 г. № 1691н «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи детям при спинальных мышечных атрофиях» [21], существует стандарт оказания медицинской помощи детям со СМА, где указано, что ребенок с данным заболеванием имеет право на стационарное наблюдение, осмотр специалистов, а также на поддерживающую лекарственную терапию и реабилитационные мероприятия в рамках стационарного лечения.

Для эффективной коррекции клинических синдромов, в частности мышечной слабости, используют различные реабилитационные методы и средства: кинезиотерапия, ортезы, корсеты, приспособления для передвижения [22; 23]. Цель и методики программы реабилитации определяются консилиумом специалистов на основании анализа результатов текущей оценки состояния моторных функций и ортопедических проявлений, характера психофизических нарушений.

Для пациентов, способных к самостоятельному передвижению, основными задачами реабилитации являются восстановление и улучшение функции подвижности движения суставов с акцентом на верхние конечности, а также улучшение баланса, выносливости, создание правильного стереотипа движений, толерантности к физическим нагрузкам.

При возможности вертикализации и сохранения больным СМА позы в положении сидя назначаются восстановительные мероприятия для предотвращения контрактур конечностей, уменьшения деформаций позвоночника, увеличения объема движений, а также сохранения или увеличения объема движений, поддержания и совершенствования мобильности пациента.

Реабилитация лиц, вертикализация которых невозможна, направлена на поддержку витальных функций организма, снижение риска развития осложнений, связанных с вынужденным положением пациента, за счет применения методов улучшения функции и диапазона движений, предотвращения образования контрактур.

В клинических рекомендациях указывается, что, помимо развития движений, комплексная реабилитация пациентов со СМА должна носить мультидисциплинарный характер и включать психолого-педагогические мероприятия с целью создания оптимальных условий для психического развития ребенка и стабилизации психологического состояния ухаживающих взрослых (родителей и/или законных представителей ребенка).

Необходимость участия в комплексной реабилитации специалистов психолого-педагогического профиля подтверждается научными данными о том, что качество жизни детей со СМА значительно ниже такового у детей с неврологическими болезнями другой этиологии. Однако в опубликованных литературных источниках и диссертационных исследованиях мы не нашли описания целей и алгоритма психолого-педагогической помощи в структуре комплексной реабилитации, как и рекомендаций по включению детей со СМА в образовательный процесс. В большинстве зарубежных исследований психолого-педагогическая помощь ребенку со СМА и его семье рассматривается как помощь психологов и социальных работников

в организации ухода и присмотра за больным, содействие в получении необходимых технических средств и видов социальной помощи, координация взаимодействия между поставщиками медицинской, образовательной, психологической и социальной поддержки.

Особое внимание ученых разработке психологического аспекта комплексной реабилитации объясняется тяжестью социального бремени, которое ложится на плечи родителей. Большинство взрослых не имеют достаточных адаптационных резервов для приспособления к трудной жизненной ситуации, увлечению временных и физических затрат на уход за тяжелобольным малышом. На фоне прогрессирующего снижения психофизического функционирования ребенка при отсутствии радикальной медицинской помощи родители сталкиваются с психотравматическими переживаниями страха, неопределенности, пессимистической картины будущего. Сочетание психофизического истощения и хронического эмоционального стресса свидетельствует о высоком риске возникновения у взрослых дистресса и посттравматического стрессового расстройства [24]. В Российской Федерации психологическую поддержку родители детей со СМА могут получить бесплатно, обратившись в благотворительные фонды помощи детям со СМА и их семьям («Важные люди», «Семьи СМА», «СМАфонд» и др.). Несмотря на наличие государственной системы социальной помощи, волонтерских организаций и благотворительных фондов, большинство родителей детей со СМА говорят о том, что испытывают ряд педагогических и психологических трудностей. Проблема доступности и качества психолого-педагогического сопровождения больных со СМА в процессе реализации комплексной реабилитации, которая может осуществляться в разных институциональных условиях, обусловлена инновационностью данного вида помощи и отсутствием научно-обоснованного порядка ее реализации.

Отдельной неразработанной темой является организация образования и воспитания детей со СМА как в домашних условиях, так и в образовательной организации, в том числе критерии выбора образовательного маршрута и программы обучения на разных этапах болезни ребенка. С учетом психофизических ограничений для включения детей со СМА в образовательный процесс необходимо создать специальные образовательные условия, индивидуально подбирать технические средства и безопасный режим педагогической нагрузки, учитывающий характер морфологических изменений и тяжесть клинического состояния. Однако до настоящего времени данные вопросы не урегулированы и требуют организации междисциплинарных научных исследований, что позволит за счет сотрудничества ученых объединить дифференцированные области научного знания и разработать комплексную программу медико-социальной реабилитации детей новой малоизученной категории.

Заключение

Стремительное совершенствование медицинских технологий способствовало раннему выявлению нервно-мышечных заболеваний у детей. На начальной стадии разработки находятся вопросы научного обоснования программ и протоколов комплексной реабилитации детей со спинальной мышечной атрофией, что указывает на особую актуальность данной области междисциплинарных исследований.

В настоящее время реабилитация детей со СМА направлена на коррекцию двигательных нарушений и замедление прогрессии патологического процесса при различных типах и стадиях заболевания. Научный поиск и апробация эффективных психолого-педагогических технологий помощи семье ребенка со СМА

позволит дополнить программу комплексной реабилитации инструментом, предупреждающим возникновение сложной структуры вторичных и третичных социальных последствий болезни, активизации компенсаторно-приспособительных функций для реализации психических возможностей и социализации ребенка со СМА на разных возрастных этапах. Объективный глубокий анализ результатов синергического эффекта различных комбинаций методов и восстановительных мероприятий в комплексной медицинской реабилитации может осуществить только коллектив специалистов из разных профессиональных областей, основываясь на данных мониторинга психофизического состояния пациента с помощью клинической оценки и психолого-педагогической диагностики на различных стадиях заболевания, с фиксацией данных о характере и проявлениях прогрессирования болезни, критериев и показателей, ориентирующих на определение социальных и образовательных условий, их модификацию, персонифицированный выбор алгоритма и содержания терапевтических и психолого-педагогических методов воздействия. Также следует определить направления и организацию психологической работы с членами семьи ребенка со СМА, которые ежедневно сталкиваются со множеством психосоциальных и педагогических проблемы в процессе ухода и воспитания. Это связано с тем, что на фоне прогрессирующего снижения психофизического функционирования ребенка при отсутствии радикальной медицинской помощи, родители находятся в состоянии неопределенности и испытывают страх. Сочетание психофизического истощения и хронического эмоционального напряжения свидетельствуют о высоком риске возникновения у взрослых дистресса и посттравматического стрессового расстройства.

Дифференцированный подход в оказании психолого-педагогической помощи ребенку и родителям (законным представителям) в комплексной медицинской реабилитации как с клинических позиций, так и с учетом современных достижений в области психологии и педагогики позволит осуществить индивидуальный подбор методов восстановительного лечения для замедления патологического процесса и профилактики осложнений и, как следствие, уменьшения тяжести инвалидизации на протяжении всей жизни пациента. Результатом междисциплинарных усилий становится возможность активного безопасного включения ребенка со СМА в образовательный процесс и общение со сверстниками, реалистичность перспектив его профессиональной реализации и улучшения качества жизни.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Яхно Н. Н., Парфенов В. А., Дамулин И. В. Нервные болезни. Общая неврология. М.: МИА, 2014.
2. Darras B. T. Spinal muscular atrophies // *Pediatr. Clin. North Am.* 2015. Vol. 62, No. 3. P. 743–766.
3. Клинические рекомендации: Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q / Министерство Здравоохранения Российской Федерации. М., 2023. 118 с. URL: https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/593_3 (дата обращения: 01.10.2023).
4. Приказ Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 13.06.2017 № 486н «Об утверждении Порядка разработки и реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалида, индивидуальной программы реабилитации или абилитации ребенка-инвалида, выдаваемых федеральными государственными учреждениями медико-социальной экспертизы, и их форм» от 31.07.2017 № 47579.
5. Первое проспективное многоцентровое не интервенционное исследование распространенности спинальной мышечной атрофии в российской федерации / И. П. Витковская, О. В. Зеленова, С. А. Стерликов [и др.] // *Современные проблемы здравоохранения и медицинской статистики.* 2022. № 3. С. 393–409.

6. An overview of the Cure SMA membership database: Highlights of key demographic and clinical characteristics of SMA members / L. Belter, S. F. Cook, T. O. Crawford [et al.] // *Journal of Neuromuscular Diseases*. 2018. No. 5. P. 167–176. DOI: <https://doi.org/10.3233/JND-170292>.
7. A National Spinal Muscular Atrophy Registry for Real-World Evidence / V. L. Hodgkinson, M. Oskoui, J. Lounsbury [et al.] // *Can J Neurol Sci*. 2020. Vol. 47. P. 810–815. DOI: <https://doi.org/10.1017/cjn.2020.111>.
8. Папина Ю. О., Остапенко Т. В. Спинальная мышечная атрофия: комплексный подход к забо­леванию // *Педиатрическая фармакология*. 2021. Т. 18, № 2. С. 163–164.
9. Спецпроект БФ: Семья СМА – краткие факты о СМА // СМА Семьи. URL: <https://project.f-sma.ru/> (дата обращения: 01.10.2023).
10. Нейромышечные заболевания у детей / С. К. Евтушенко, М. Р. Шаймурзина, О. С. Евтушенко, И. С. Евтушенко. Донецк: Ноулидж, 2014.
11. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» от 13.07.2022 № 69251.
12. Селивёрстов Ю. А., Ключников С. А., Иллариошкин С. Н. Спинальные мышечные атрофии: понятие, дифференциальная диагностика, перспективы лечения // *Нервные болезни*. 2015. № 3. С. 9–17.
13. Genetic mapping of chronic childhood-onset spinal muscular atrophy to chromosome 5q11.2–13.3 / L. M. Brzustowicz, T. Lehner, L. H. Castilla [et al.] // *Nature*. 1990. Vol. 344, No. 6266. P. 540–541.
14. Шаймурзин М. Р. Спинальные мышечные атрофии у детей: эпидемиология, фенотипические особенности и современные возможности ранней клинико-инструментальной диагностики // *Международ. неврол. журн*. 2019. № 4 (106). С. 73–80.
15. Гузева В. И., Авакян Г. Н., Белоусова Е. Д. Детская неврология: Клинические рекомендации / под ред. В. И. Гузевой. М.: СИМК, 2015. 332 с.
16. Carré A. Review of Spinal Muscular Atrophy (SMA) for Prenatal and Pediatric Genetic Counselors // *J. Genet. Couns*. 2016. Vol. 25, No. 1. P. 32–43.
17. Patterns of disease progression in type 2 and 3 SMA: Implications for clinical trials / E. Mercuri, R. Finkel, J. Montes [et al.] // *Neuromuscular Disorders*. 2016. Vol. 26, № 2. P. 126–131.
18. Соколова М. Г., Александров Н. Ю., Лобзин С. В. Спинальная мышечная атрофия у детей: этиология, патогенез, диагностика и принципы лечения // *Вестник СЗГМУ*. 2013. Т. 5, № 4. С. 108–113.
19. Спинальные амиотрофии I, II, III, IV типа, болезнь Верднига – Гоффмана, промежуточная форма, болезнь Кюгельберга – Веландера, взрослая форма / Ю. Н. Рушкевич, Е. В. Мальгина, С. Л. Куликова [и др.]. URL: <http://www.dnalab.ru/diseases-diagnostics/spinal-muscular-atrophy> (дата обращения: 01.10.2023).
20. Применение этиотропного и патогенетического препаратов для лечения спинальной мышечной атрофии I типа / Е. В. Коледаева, А. А. Береснева, Ю. Н. Онучина, Д. О. Морозова // *Вятский медицинский вестник*. 2022. № 3 (75). С. 96–99.
21. Приказ Минздрава России «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи детям при спинальных мышечных атрофиях» от 29.12.2012 № 1691н.
22. Корсакова Е. А., Неустроев Л. К., Соколова А. В. Гидрокинезиотерапия в структуре реабилитации пациентов со спинальной мышечной атрофией // XXI Давиденковские чтения: сб. тез. 2019. С. 137–138.
23. Besonderheiten in der Behandlung von Skoliosen bei Muskelsystemerkrankungen [Characteristics in the treatment of scoliosis in muscular diseases] / R. Forst, J. Forst, K. D. Heller, K. Hengstler // *Z Orthop Ihre Grenzgeb*. 1997. Vol. 135, No. 2. P. 95–105.
24. Farin-Glattacker E., Langer T. Evaluation of a Case Management to Support Families With Children Diagnosed With Spinal Muscular Atrophy – Protocol of a Controlled Mixed-Methods Study. URL: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fped.2021.614512/full> (дата обращения: 01.10.2023).
25. Клинические рекомендации. Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q / С. Б. Артемьева, Е. Д. Белоусова, В. Д. Володавец [и др.] // *Нервно-мышечные болезни*. 2020. № 10 (4). С. 53–104.

26. Невмержицкая К. С., Сапего Е. Ю., Морозова Д. А. Краткосрочная безопасность и эффективность онасемноген абепарвовета у 10 пациентов со спинальной мышечной атрофией: когортное исследование // Вопросы современной педиатрии. 2021. Т. 20, № 6. С. 589–594.
27. Яфизова М. П. К проблеме психолого-педагогических условий организации взаимодействия ДОО с семьями детей с нарушением функций опорно-двигательного аппарата // Научный альманах. 2015. № 11–2 (13). С. 469–472.
28. Arnold W. D. Spinal muscular atrophy: Diagnosis and management in a new therapeutic era // *Muscle Nerve*. 2015. Vol. 51, No. 2. P. 157–167.
29. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics / R. S. Finkel, E. Mercury, O. H. Meyer [et al.] // *Neuromuscul. Disord*. 2018. Vol. 28, No. 3. P. 197–207.
30. RESTORE: A Prospective Multinational Registry of Patients with Genetically Confirmed Spinal Muscular Atrophy – Rationale and Study Design / R. S. Finkel, J. W. Day, D. C. De Vivo [et al.] // *Journal of Neuromuscular Diseases*. 2020. Vol. 7, Iss. 2. P. 145–152. DOI: <https://doi.org/10.3233/JND-190451>.
31. Özkaya Ö. Scientists Measure Major Developmental Milestones in Spinal Muscular Atrophy. URL: https://smanewstoday.com/news/measuring-major-developmental-milestones-in-spinal-muscular-atrophy/?utm_source=SMA&utm_campaign=2685ff1197-RSS_EMAIL_CAMPAIGN&utm_medium=email&utm_term=0_e25197f678-2685ff1197-71384857 (дата обращения: 01.10.2023).
32. Spinal muscular atrophy: Time for newborn screening? / K. Vill, A. Blaschek, U. Schara [et al.] // *Nervenarzt*. 2017. Vol. 88, No. 12. P. 1358–1366.
33. The Canadian Neuromuscular Disease Registry: Connecting patients to national and international research opportunities / Yi Wei, A. McCormick, A. MacKenzie [et al.] // *Paediatrics & Child Health*. 2018. Vol. 23, Iss. 1. P. 20–26. DOI: <https://doi.org/10.1093/pch/pxx125>.
34. Intellectual abilities, language comprehension, speech, and motor function in children with spinal muscular atrophy type 1 / G. Zappa, A. LoMauro, G. Baranello [et al.] // *J Neurodevelop Disord*. 2021. Vol. 13, Iss. 9. DOI: <https://doi.org/10.1186/s11689-021-09355-4>.

REFERENCES

1. Yakhno N. N., Parfenov V. A., Damulin I. V. *Nervnye bolezni. Obshchaya nevrologiya*. Moscow: MIA, 2014.
2. Darras B. T. Spinal muscular atrophies. *Pediatr. Clin. North Am*. 2015, Vol. 62, No. 3, pp. 743–766.
3. *Klinicheskie rekomendatsii: Proksimalnaya spinalnaya myshechnaya atrofiya 5q* / Ministerstvo Zdravookhraneniya Rossiyskoy Federatsii. Moscow, 2023. 118 p. Available at: https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/593_3 (accessed: 01.10.2023).
4. Prikaz Ministerstva truda i sotsialnoy zashchity Rossiyskoy Federatsii ot 13.06.2017 No. 486n “Ob utverzhdenii Poryadka razrabotki i realizatsii individualnoy programmy rehabilitatsii ili abilitatsii invalida, individualnoy programmy rehabilitatsii ili abilitatsii rebenka-invalida, vydavaemykh federalnymi gosudarstvennymi uchrezhdeniyami mediko-sotsialnoy ekspertizy, i ikh form” ot 31.07.2017 No. 47579.
5. Vitkovskaya I. P., Zelenova O. V., Sterlikov S. A. et al. Pervoe prospektivnoe mnogotsentrovoye ne intervencionnoe issledovanie rasprostranennosti spinalnoy myshechnoy atrofii v rossiyskoy federatsii. *Sovremennye problemy zdravookhraneniya i meditsinskoy statistiki*. 2022, No. 3, pp. 393–409.
6. Belter L., Cook S. F., Crawford T. O. et al. An overview of the Cure SMA membership database: Highlights of key demographic and clinical characteristics of SMA members. *Journal of Neuromuscular Diseases*. 2018, No. 5, pp. 167–176. DOI: <https://doi.org/10.3233/JND-170292>.
7. Hodgkinson V. L., Oskoui M., Lounsbury J. et al. A National Spinal Muscular Atrophy Registry for Real-World Evidence. *Can J Neurol Sci*. 2020, Vol. 47, pp. 810–815. DOI: <https://doi.org/10.1017/cjn.2020.111>.
8. Papina Yu. O., Ostapenko T. V. Spinalnaya myshechnaya atrofiya: kompleksnyy podkhod k zabolevaniyu. *Pediatricheskaya farmakologiya*. 2021, Vol. 18, No. 2, pp. 163–164.
9. Spetsproekt BF: Semyi SMA – kratkie fakty o SMA. Available at: <https://project.f-sma.ru/> (accessed: 01.10.2023).

10. Evtushenko S. K., Shaymurzina M. R., Evtushenko O. S., Evtushenko I. S. *Neyromyshechnye zabolevaniya u detey*. Donetsk: Noulidzh, 2014.
11. Prikaz Ministerstva zdravookhraneniya Rossiyskoy Federatsii ot 21.04.2022 No. 274n "Ob utverzhenii Poryadka okazaniya meditsinskoy pomoshchi patsientam s vrozhdannymi i (ili) nasledstvennymi zabolevaniyami" ot 13.07.2022 No. 69251.
12. Seliverstov Yu. A., Klyushnikov S. A., Illarioshkin S. N. Spinalnye myshechnye atrofii: ponyatie, differentsialnaya diagnostika, perspektivy lecheniya. *Nervnye bolezni*. 2015, No. 3, pp. 9–17.
13. Brzustowicz L. M., Lehner T., Castilla L. H. et al. Genetic mapping of chronic childhood-onset spinal muscular atrophy to chromosome 5q11.2–13.3. *Nature*. 1990, Vol. 344, No. 6266, pp. 540–541.
14. Shaymurzin M. R. Spinalnye myshechnye atrofii u detey: epidemiologiya, fenotipicheskie osobennosti i sovremennye vozmozhnosti ranney kliniko-instrumentalnoy diagnostiki. *Mezhdunar. nevrol. zhurn.* 2019, No. 4 (106), pp. 73–80.
15. Guzeva V. I., Avakyan G. N., Belousova E. D. *Detskaya nevrologiya: Klinicheskie rekomendatsii*. Ed. by V. I. Guzeva. Moscow: SIMK, 2015. 332 p.
16. Carré A. Review of Spinal Muscular Atrophy (SMA) for Prenatal and Pediatric Genetic Counselors. *J. Genet. Couns.* 2016, Vol. 25, No. 1, pp. 32–43.
17. Mercuri E., Finkel R., Montes J. et al. Patterns of disease progression in type 2 and 3 SMA: Implications for clinical trials. *Neuromuscular Disorders*. 2016, Vol. 26, No. 2, pp. 126–131.
18. Sokolova M. G., Aleksandrov N. Yu., Lobzin S. V. Spinalnaya myshechnaya atrofiya u detey: etiologiya, patogenez, diagnostika i printsipy lecheniya. *Vestnik SZGMU*. 2013, Vol. 5, No. 4, pp. 108–113.
19. Rushkevich Yu. N., Malgina E. V., Kulikova S. L. et al. Spinalnye amiatrofii I, II, III, IV tipa, bolezni Verdniga – Goffmana, promezhutochnaya forma, bolezni Kyugelberga – Velandera, vzroselaya forma. Available at: <http://www.dnalab.ru/diseases-diagnostics/spinal-muscular-atrophy> (accessed: 01.10.2023).
20. Koledaeva E. V., Beresneva A. A., Onuchina Yu. N., Morozova D. O. Primenenie etiotropnogo i patogeneticheskogo preparatov dlya lecheniya spinalnoy myshechnoy atrofii I tipa. *Vyatskiy meditsinskiy vestnik*. 2022, No. 3 (75), pp. 96–99.
21. Prikaz Minzdrava Rossii "Ob utverzhenii standarta spetsializirovannoy meditsinskoy pomoshchi detyam pri spinalnykh myshechnykh atrofiyakh" ot 29.12.2012 No. 1691n.
22. Korsakova E. A., Neustroev L. K., Sokolova A. V. Hidrokinezioterapiya v strukture reabilitatsii patsientov so spinalnoy myshechnoy atrofiyey. In: XXI Davidenkovskie chteniya. *Coll. of abstracts*. 2019. Pp. 137–138.
23. Forst R., Forst J., Heller K. D., Hengstler K. Besonderheiten in der Behandlung von Skoliosen bei Muskelsystemerkrankungen [Characteristics in the treatment of scoliosis in muscular diseases]. *Z Orthop Ihre Grenzgeb*. 1997, Vol. 135, No. 2, pp. 95–105.
24. Farin-Glattacker E., Langer T. Evaluation of a Case Management to Support Families With Children Diagnosed With Spinal Muscular Atrophy – Protocol of a Controlled Mixed-Methods Study. Available at: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fped.2021.614512/full> (accessed: 01.10.2023).
25. Artemyeva S. B., Belousova E. D., Vlodavets V. D. et al. Klinicheskie rekomendatsii. Proksimalnaya spinalnaya myshechnaya atrofiya 5q. *Nervno-myshechnye bolezni*. 2020, No. 10 (4), pp. 53–104.
26. Nevmerzhtskaya K. S., Sapego E. Yu., Morozova D. A. Kratkosrochnaya bezopasnost i effektivnost onasemnogen abeparovoveka u 10 patsientov so spinalnoy myshechnoy atrofiyey: kogortnoe issledovanie. *Voprosy sovremennoy pediatrii*. 2021, Vol. 20, No. 6, pp. 589–594.
27. Yafizova M. R. K probleme psikhologo-pedagogicheskikh usloviy organizatsii vzaimodeystviya DOU s semyami detey s narusheniem funktsiy oporno-dvigatel'nogo apparata. *Nauchnyy almanakh*. 2015, No. 11–2 (13), pp. 469–472.
28. Arnold W. D. Spinal muscular atrophy: Diagnosis and management in a new therapeutic era. *Muscle Nerve*. 2015, Vol. 51, No. 2, pp. 157–167.
29. Finkel R. S., Mercury E., Meyer O. H. et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul. Disord.* 2018, Vol. 28, No. 3, pp. 197–207.

30. Finkel R. S., Day J. W., De Vivo D. C. et al. RESTORE: A Prospective Multinational Registry of Patients with Genetically Confirmed Spinal Muscular Atrophy – Rationale and Study Design. *Journal of Neuromuscular Diseases*. 2020, Vol. 7, Iss. 2, pp. 145–152. DOI: <https://doi.org/10.3233/JND-190451>.
31. Özkaya Ö. Scientists Measure Major Developmental Milestones in Spinal Muscular Atrophy. Available at: https://smanewstoday.com/news/measuring-major-developmental-milestones-in-spinal-muscular-atrophy/?utm_source=SMA&utm_campaign=2685ff1197-RSS_EMAIL_CAMPAIGN&utm_medium=email&utm_term=0_e25197f678-2685ff1197-71384857 (accessed: 01.10.2023).
32. Vill K., Blaschek A., Schara U. Spinal muscular atrophy: Time for newborn screening? *Nervenarzt*. 2017, Vol. 88, No. 12, pp. 1358–1366.
33. Yi Wei, McCormick A., MacKenzie A. et al. The Canadian Neuromuscular Disease Registry: Connecting patients to national and international research opportunities. *Paediatrics & Child Health*. 2018, Vol. 23, Iss. 1, pp. 20–26. DOI: <https://doi.org/10.1093/pch/pxx125>.
34. Zappa G., LoMauro, G. Baranello et al. Intellectual abilities, language comprehension, speech, and motor A. function in children with spinal muscular atrophy type 1. *J Neurodevelop Disord*. 2021, Vol. 13, Iss. 9. DOI: <https://doi.org/10.1186/s11689-021-09355-4>.

Кашина Елена Игоревна, учитель-дефектолог отделения специальной психологии и коррекционного обучения, ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава РФ
e-mail: lina199797@mail.ru

Kashina Elena I., Special Needs Teacher, Special Psychology and Correctional Education Department, National Research Center for Children's Health, Ministry of Health of the Russian Federation
e-mail: lina199797@mail.ru

Лазуренко Светлана Борисовна, доктор педагогических наук, член-корреспондент РАО, руководитель центра развития инклюзивного образования ФГБУ «Российская академия образования», начальник центра психолого-педагогической помощи в педиатрии, ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава РФ
e-mail: labspiko@gmail.com

Lazurenko Svetlana B., ScD in Education, Corresponding Member, Russian Academy of Education, Head, Center for Psychological and Pedagogical assistance in National Research Center for Children's Health, Ministry of Health of the Russian Federation
e-mail: labspiko@gmail.com

Павлова Наталья Николаевна, кандидат педагогических наук, заведующий отделением специальной психологии и коррекционного обучения, ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава РФ
e-mail: pnn2812@mail.ru

Pavlova Natalya N., PhD in Education, Head, Special Psychology and Correctional Education Department, National Research Center for Children's Health, Ministry of Health of the Russian Federation
e-mail: pnn2812@mail.ru

Статья поступила в редакцию 03.11.2023
The article was received on 03.11.2023