

Информационные материалы

ОРИГИНАЛЬНАЯ СТАТЬЯ
© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2026



Читать онлайн
Read online

Консенсус в отношении генозаместительной терапии для лечения спинальной мышечной атрофии (версия № 3)

РЕЗЮМЕ

Статья представляет собой обновлённый консенсус российских экспертов по применению генозаместительной терапии препаратом онасемноген абепарвовек (Золгенсма®) у пациентов со спинальной мышечной атрофией 5q. Благодаря внедрению расширенного неонатального скрининга на спинальную мышечную атрофию в России с 2023 года и накоплению клинического опыта применения генозаместительной терапии были пересмотрены критерии отбора пациентов и алгоритмы ведения. Основные положения консенсуса включают расширение показаний к назначению препарата независимо от количества копий гена *SMN2*, алгоритмы ведения пациентов с повышенным титром антител к AAV9 с использованием мост-терапии, детальные рекомендации по мониторингу и коррекции нежелательных явлений в постинфузионном периоде. Особое внимание уделено тактике ведения пациентов с гипербилирубинемией и цитомегаловирусной инфекцией, критериям переключения на генозаместительную терапию с других видов патогенетической терапии, а также возможностям применения интратекальной формы генозаместительной терапии у детей старше 6 месяцев жизни и взрослых пациентов. Консенсус предоставляет практические рекомендации для клиницистов по оптимизации терапии спинальной мышечной атрофии в современных условиях.

Ключевые слова: спинальная мышечная атрофия; генозаместительная терапия; онасемноген абепарвовек; мост-терапия; гипербилирубинемия; цитомегаловирусная инфекция.

Для цитирования: Консенсус в отношении генозаместительной терапии для лечения спинальной мышечной атрофии (версия № 3). *Неврологический журнал им. Л.О. Бадаляна*. 2026; 7(1): 6–18. <https://doi.org/10.46563/2686-8997-2026-7-1-214>

Для корреспонденции: Кузенкова Людмила Михайловна, e-mail: l.kuzenkova@list.ru

Поступила 16.01.2026

Принята к печати 30.01.2026

Опубликована 30.04.2026

Введение

В диагностике и лечении пациентов со спинальной мышечной атрофией (СМА) в течение последнего времени произошло много позитивных изменений. Начиная с января 2023 года в нашей стране проводится расширенный неонатальный скрининг на 36 заболеваний, включая СМА [1], что позволило получить важную информацию о частоте заболеваемости. Так, согласно недавней публикации, обобщающей данные за 2023 и 2024 годы, распространённость СМА в рамках скрининга составляет 1 случай на 8439 новорождённых, что существенно не отличается от ранее полученных данных в пилотных проектах скрининга (1 случай на 7953 новорождённых; $p > 0,05$) [2].

Доступность различных вариантов патогенетической терапии значимо изменила траекторию естественного течения СМА и привела к увеличению выживаемости, приобретению новых или восстановлению ранее утраченных моторных навыков [3–5]. Следует отметить, что существующая клиническая классификация СМА 5q, включающая 5 типов и основанная на возрасте дебюта первых симптомов заболевания, достоверно не отражает функционального состояния ребёнка в динамике, что особенно важно в условиях неонатального скрининга и назначения патогенетической терапии на доклинической стадии заболевания. В связи с этим российскими и международными экспертами предложена новая классификация СМА, согласно которой выделяют три функциональных класса

СМА: non-sitters (несидячие, в русском варианте — лежачие), sitters (сидячие) и walkers (ходячие) [3–5].

Начиная с момента регистрации в 2021 году в Российской Федерации однократной генозаместительной терапии — препарата онасемноген абепарвовек (ОА) — накоплено большое количество клинических данных об опыте его применения. Ведущими экспертами в области СМА принято решение о необходимости систематизировать и обновить положения консенсуса в отношении алгоритмов назначения и ведения пациентов до и после применения генозаместительной терапии, что является значимым с практической точки зрения.

На сегодняшний день препарат ОА входит в Перечень для закупок Фонда «Круг Добра» с целью лечения пациентов со СМА. В 2025 году в связи с расширением зарегистрированных Минздравом России показаний к применению препарата ОА Фондом «Круг Добра» были соответственно пересмотрены и категории детей, которым показано назначение ОА [6, 7].

1. Категории детей, которым показано назначение лекарственного препарата онасемноген абепарвовек (торговое наименование Золгенсма®) в лекарственной форме раствора для инфузий.

1. Ребёнок с наличием биаллельных мутаций в гене *SMN1*.
2. Ребёнок, относящийся к одной из следующих категорий:

Consensus on gene replacement therapy for the treatment for spinal muscular atrophy (version № 3)

ABSTRACT

The article represents an updated consensus of Russian experts on the use of onasemnogene ABEPRV001 (Zolgensma®) gene replacement therapy in patients with spinal muscular atrophy 5q. Due to the introduction of expanded neonatal screening for SMA in Russia starting in 2023 and the accumulation of clinical experience in the use of gene replacement therapy, patient selection criteria and management algorithms have been revised. The main provisions of the consensus include the expansion of indications for prescribing the drug regardless of the number of copies of the *SMN2* gene, algorithms for managing patients with an increased titer of antibodies to AAV9 using bridge therapy, detailed recommendations for monitoring and correcting adverse events in the postinfusion period. Special attention is paid to the management of patients with hyperbilirubinemia and cytomegalovirus infection, the criteria for switching to gene replacement therapy from other types of pathogenetic therapy, as well as the possibilities of using an intrathecal form of gene replacement therapy in children over 6 months of age and adult patients. The consensus provides practical recommendations for clinicians to optimize spinal muscular atrophy therapy in the context of modern treatment options.

Keywords: spinal muscular atrophy; gene replacement therapy; onasemnogene ABEPRV001; bridge therapy; hyperbilirubinemia; cytomegalovirus infection.

For citation: Consensus on gene replacement therapy for the treatment for spinal muscular atrophy (version № 3). *Nevrologicheskiy zhurnal imeni L.O. Badalyana (L.O. Badalyan Neurological Journal)*. 2026; 7 (1): 6–18. (In Russ.) <https://doi.org/10.46563/2686-8997-2026-7-1-214>

For correspondence: Lyudmila M. Kuzenkova, e-mail: l.kuzenkova@list.ru

Received: January 16, 2026

Accepted: January 30, 2026

Published: April 30, 2026

- 2.1. Ребёнок, получивший решение консилиума врачей с участием не менее трёх федеральных центров (для детей, ранее получавших иные виды патогенетического лечения), или
- 2.2. Ребёнок, получивший заключение одного из четырёх федеральных центров, имеющих опыт генозаместительной терапии (ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России; Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России; Российская детская клиническая больница ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России; ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова» Минздрава России): для детей, ранее не получавших иные виды патогенетического лечения.
3. У ребёнка отрицательный результат анализа на наличие антител к AAV9.
4. Наличие письменного отказа законных представителей от другого вида патогенетической терапии после применения генозаместительной терапии за счёт средств Фонда.
5. Ребёнок с массой тела не более 21 кг.

Таким образом, ранее принятые критерии, ограничивающие применение препарата ОА у пациентов более чем с тремя копиями гена *SMN2*, не являются более актуальными.

Консенсусное мнение

В связи с внесёнными в общую характеристику ОА изменениями данный лекарственный препарат может

быть рекомендован широкому кругу пациентов с подтверждённым диагнозом СМА, весом до 21 кг, вне зависимости от числа копий гена *SMN2* [7].

Обоснование

Применение внутривенной формы генозаместительной терапии было изучено у пациентов с симптомами СМА и пациентов с доклинической стадией заболевания в 6 клинических исследованиях: исследовании I фазы (START) [8], трёх исследованиях III фазы STRIVE (STRIVE-US [9], STRIVE-EU [10] и STRIVE-AP [11, 12]), исследованиях SPRINT и SMART [13–15]. Помимо этого, продолжается долгосрочное 15-летнее наблюдение за пациентами, завершившими участие в клинических исследованиях, а также запущен регистр по изучению пациентов, получивших генозаместительную терапию в реальной клинической практике (RESTORE) [16–18]. В отличие от естественного течения заболевания, после однократной инфузии ОА отмечается быстрое развитие терапевтического эффекта, нарастающего в динамике; отмечается улучшение двигательной функции и увеличивается выживаемость пациентов со СМА. На сегодняшний день имеются данные о сохранении эффективности однократно применяемой генозаместительной терапии на протяжении ~10 лет [19]. Помимо данных клинических исследований, накоплен большой опыт применения генозаместительной терапии в реальной клинической практике как у пациентов без предшествующей патогенетической терапии, так и у ранее леченых, в том числе в российской популяции пациентов со СМА [20–26]. Полученные результаты свидетельствуют, что после проведённой инфузии у пациентов улучшаются/стабилизируются моторные навыки, отмечается хорошая переносимость терапии, а возникшие нежелательные явления являются преходящими.

2. Генозаместительная терапия может быть назначена пациентам с биаллельными мутациями в гене *SMN1* без клинических проявлений, в том числе выявленных в ходе неонатального скрининга, вне зависимости от количества копий гена *SMN2*, включая пациентов с 1 и 5 копиями гена *SMN2*.

Обоснование

Неонатальный скрининг СМА позволяет выявить заболевание до развития симптомов, в течение первой недели после рождения. В этом случае патогенетическая терапия, в том числе генозаместительная, может быть назначена до появления первых симптомов заболевания и принести наибольший протективный эффект [27].

В исследовании SPRINT подтвердили благоприятный профиль безопасности и хорошую переносимость генозаместительной терапии у пациентов с 2 и 3 копиями гена *SMN2* [13, 14]. Описаны также случаи пациентов с 1 копией гена *SMN2*, которые были выявлены в результате неонатального скрининга и получили генозаместительную терапию на досимптомном этапе, что позволило им к 30 месяцам развиваться в соответствии с возрастными нормами [28]. Вместе с тем пациенты с 1 копией гена *SMN2* имеют наиболее тяжёлое течение заболевания [29], в связи с чем терапия должна быть назначена настолько быстро, насколько это возможно. Предпочтительным у таких пациентов является назначение ОА [30]; при невозможности его немедленного применения следует рассмотреть назначение краткосрочной мост-терапии другими патогенетическими препаратами с последующим переходом на генозаместительную терапию.

По данным пилотных проектов неонатального скрининга в разных странах, 6–38% пациентов со СМА имеют ≥ 4 копий гена *SMN2* [31]. В опубликованной работе E.F. Tizzano и соавт. применение препарата ОА изучалось у пациентов с 5 копиями гена *SMN2*, выявленными на досимптомном этапе при неонатальном скрининге [32]: пациенты хорошо перенесли терапию и получили новые навыки двигательной активности. Литературные данные свидетельствуют также, что у пациентов с 5 копиями гена *SMN2* с выявленной симптоматикой чаще развивается СМА III типа, но также могут встречаться случаи СМА I и II типов [29, 33]. Кроме того, недавно опубликованное фармакоэкономическое исследование продемонстрировало преимущества досимптомного начала терапии СМА на примере когорты пациентов, рождённых с 4 копиями гена *SMN2*. Фармакоэкономический эффект был показан в отношении всех препаратов для терапии СМА, однако применение ОА характеризовалось наибольшим снижением затрат в сравнении с другими лекарственными препаратами [34].

Консенсусное мнение

Механизм действия генозаместительной терапии основан на введении функциональной копии гена *SMN1* в трансдуцированные клетки, в связи с чем количество

копий гена *SMN2* не является определяющим фактором применения ОА. Механизм действия, а также однократное введение ОА дают возможность его использования у пациентов независимо от количества копий гена *SMN2*. Пациентов со СМА и 1 копией гена *SMN2* необходимо незамедлительно лечить, и в данном случае предпочтительно назначение генозаместительной терапии. Можно рассмотреть вариант мост-терапии с немедленным применением модификаторов сплайсинга.

Тактика ведения детей с 5 копиями гена *SMN2* должна быть следующей: детей с симптомами заболевания необходимо сразу лечить; досимптомные пациенты должны проходить комплексное обследование с обязательным проведением электронейромиографии (амплитуда М-ответа локтевого нерва) и оценкой моторных навыков по шкалам. В случае необходимости следует решить вопрос о назначении им патогенетической терапии.

3. Всем пациентам с запланированным введением генозаместительной терапии до её начала следует провести определение содержания антител к аденоассоциированному вирусному вектору серотипа 9 (AAV9). У пациентов с исходным титром анти-AAV9 антител, превышающим 1:50, следует провести повторное тестирование через 2–4 недели или решить вопрос об альтернативных вариантах патогенетического лечения. При снижении показателя ниже 1:50 может быть рассмотрено назначение генозаместительной терапии.

Обоснование

Следует оценить содержание антител к AAV9 у пациентов до инфузии ОА [7]. Образование анти-AAV9 антител может наблюдаться на фоне естественного воздействия вируса. В ряде исследований, направленных на изучение распространённости антител к AAV9 в общей популяции, установлена низкая частота предшествующего контакта с вирусом AAV9 в педиатрической популяции [7], тем не менее у новорождённых в первый месяц жизни он может достигать 14%, что чаще всего связано с трансплацентарной передачей антител от матери [35, 36]. Согласно литературным данным, период полувыведения антител, передаваемых трансплацентарно, составляет ~6 недель [37].

При проведении неонатального скрининга пациентам с запланированной генозаместительной терапией тестирование на наличие анти-AAV9 антител может быть проведено одновременно с подтверждающей диагностикой. Повторное тестирование может быть выполнено, если титр антител к AAV9 превышает 1:50. Сроки повторного тестирования зависят от показателей титра анти-AAV9 антител и определяются лечащим врачом. Рекомендуется проводить определение уровня антител с частотой 1 раз в 2–4 недели в зависимости от их исходного показателя [36, 37]. Эффективность и безопасность применения ОА у пациентов с уровнем

анти-AAV9 антител выше 1:50 неизвестна [7]. У пациентов с исходным титром анти-AAV9 антител, превышающим 1:50, коррекции дозы не требуется [7]. Одним из подходов, который может применяться в рутинной клинической практике при повышенных титрах анти-AAV9 антител, является мост-терапия.

4. Мост-терапия (от англ. bridge-терапия).

В случае выявления у пациентов с запланированным проведением генозаместительной терапии повышенного титра антител к AAV9 (более 1:50) рекомендовано кратковременное назначение (до 4 месяцев) другой патогенетической терапии с целью контроля заболевания до момента начала генозаместительной терапии.

Обоснование

Проведение мост-терапии (кратковременной терапии другими патогенетическими препаратами сроком до 4 месяцев включительно) до проведения генозаместительной терапии может быть актуальным для пациентов со СМА и транзиторным повышением титра антител к аденоассоциированному вирусу 9-го серотипа (AAV9), так как исследования подтверждают краткосрочный характер повышения титра антител к AAV9 [36–38]. У пациентов со СМА, выявленных в рамках неонатального скрининга, повышение титра антител к AAV9 обусловлено трансплацентарной передачей антител класса IgG, в среднем титр антител к AAV9 нормализуется до уровня $\leq 1:50$ в течение 6 недель и зависит от степени исходного повышения [36, 37]. Рекомендуется проводить определение уровня антител с частотой 1 раз в 2–4 недели в зависимости от исходного уровня антител [36, 37, 39]. При нормализации уровня антител к AAV9 (не более 1:50) рекомендовано проведение генозаместительной терапии.

5. Перед назначением генозаместительной терапии у пациентов со СМА, помимо определения уровня антител к AAV9, необходимо выполнить биохимический (лабораторное исследование функции печени, почек) и клинический анализ крови. Гипербилирубинемия не является абсолютным противопоказанием к назначению генозаместительной терапии. В случае выявления гипербилирубинемии предпочтительно снизить уровень общего билирубина до двух верхних границ нормы. В случае острых или хронических неконтролируемых активных инфекций, в том числе цитомегаловирусной (ЦМВ), лечение следует отложить до тех пор, пока не наступит клинико-лабораторного выздоровления/ремиссии. При тяжёлых вариантах СМА, требующих немедленной патогенетической терапии, вопрос о тактике ведения пациента должен рассматриваться в индивидуальном порядке на консилиуме специалистов разного профиля.

Обоснование

В связи с повышенным риском развития серьёзного системного иммунного ответа перед инфузией препарата ОА рекомендуется, чтобы общее состояние здоровья пациентов было клинически и лабораторно стабильным, отсутствовали инфекционные заболевания.

Перед применением генозаместительной терапии необходимо провести следующие лабораторные исследования [7]:

- определение титра антител к AAV9;
- оценка функции печени: определение активности аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатамино-трансферазы (АСТ), концентрации общего билирубина, альбумина, протромбинового времени, активированного частичного тромбопластинового времени и международного нормализованного отношения;
- клинический анализ крови (включая концентрацию гемоглобина и количество тромбоцитов);
- оценка концентрации креатинина.

В случае острых или хронических неконтролируемых активных инфекций лечение следует отложить до тех пор, пока инфекция не разрешится, или состояние пациента не станет клинически стабильным. В последнее время участились случаи выявления желтухи новорождённых, врождённой или приобретённой ЦМВ-инфекции у пациентов со СМА перед применением генозаместительной терапии, в связи с чем актуальной задачей является выработка единого алгоритма ведения таких пациентов.

Согласно российским клиническим рекомендациям по тактике ведения доношенных и недоношенных новорождённых с непрямой гипербилирубинемией (2017), физиологическая желтуха новорождённых регистрируется у 60–80% здоровых доношенных новорождённых, появляется после 24 часов жизни и угасает к 10-м суткам [40]. В биохимическом анализе крови максимальная концентрация общего билирубина не превышает 255 мкмоль/л, отсутствуют прямая гипербилирубинемия, анемия и полицитемия. Первым тревожным признаком является сохранение желтухи более 10 дней и повышение содержания билирубина крови выше 255 мкмоль/л. В большинстве случаев при патологической гипербилирубинемии, возникающей на первой неделе жизни, отмечается преобладание в крови непрямой фракции билирубина [40].

Во всех случаях патологической желтухи, генез которой не уточнён, необходимо проведение дополнительного обследования [40]:

- сбор данных анамнеза (наличие указаний на патологическую желтуху в семье и/или синдрома Жильбера);
- физикальный осмотр: оценка степени выраженности желтухи; исследование размеров печени и селезёнки, цвета и кратности стула и мочи; установление вида вскармливания; наблюдение за динамикой массы тела; наличие срыгиваний и/или рвоты;
- функциональные методы исследования в случае необходимости: ультразвуковое исследование голов-

- ного мозга, органов брюшной полости, при наличии показаний — проведение магнитно-резонансной томографии;
- проведение дополнительных лабораторных исследований: клинический и биохимический анализы крови (оценка билирубина и его фракций, активности АЛТ, АСТ и гамма-глутамилтрансферазы), анализ крови на гормоны щитовидной железы (свободный тироксин [Т4] и тиреотропный гормон), исследование методом полимеразной цепной реакции на наличие ДНК ЦМВ в крови, моче, слюне (с определением количества титра ДНК).

Консенсусное мнение

Снижение билирубина достигается за счёт индукции микросомальных ферментов печени, нормализации баланса жидкости, инфузионной терапии и/или фототерапии. По опыту ведения пациентов с гипербилирубинемией, снижение показателей до допустимых значений происходит в среднем в течение 5 дней. При развитии синдрома холестаза может быть назначена урсодезоксихолевая кислота. В случае сочетанного повышения активности трансаминаз и билирубина следует рассмотреть вопрос об исследовании крови на внутриутробные инфекции. На выбор тактики лечения ЦМВ-инфекции при терапии СМА влияет тяжесть заболевания и количество копий гена *SMN2*. В случае тяжёлых форм цитомегаловирусной болезни генотерапия не проводится. При наличии признаков острой ЦМВ-инфекции (лабораторные изменения в общем анализе крови: анемия, тромбоцитопения, лейкопения, нейтропения, повышение концентрации трансаминаз, прямая гипербилирубинемия), патологических индексов в ликворе (повышения содержания белка, плеоцитоз), диагностического титра ДНК ЦМВ, определяемого в любом биологическом материале, а также клинических проявлений в виде желтухи, петехиальной сыпи, гепато-/спленомегалии и других признаков [41] пациентам с ≥ 3 копиями гена *SMN2* до введения препарата ОА необходимо проведение специфической противовирусной терапии препаратом валганцикловир внутрь или ганцикловир внутривенно (в случае снижения толерантности к энтеральной нагрузке) до снижения титра ДНК ЦМВ ниже диагностического. Необходимо также исследовать грудное молоко матери на наличие диагностического титра ДНК ЦМВ, и в случае его выявления решить вопрос о необходимости лечения матери ребёнка и временного прекращения грудного вскармливания. Инфузия ОА должна выполняться не раньше, чем через 10 дней после получения отрицательного результата методом полимеразной цепной реакции. В случае наличия признаков острой ЦМВ-инфекции у пациентов с двумя копиями гена *SMN2* следует рассмотреть возможность бридж-терапии или альтернативных вариантов патогенетической терапии, если проведение генотерапии не представляется возможным.

- 6. Всем пациентам, получившим генотерапию ОА, в постинфузионном периоде следует обеспечить тщательное наблюдение, направленное на контроль лабораторных параметров и мониторинг возможных нежелательных явлений. В случае ухудшения в постинфузионном периоде клинического состояния пациента на фоне развившегося нежелательного явления или отрицательной динамики лабораторных показателей после проведения генотерапии следует решить вопрос о необходимости госпитализации в многопрофильное лечебно-профилактическое учреждение.**

Обоснование

В постинфузионном периоде после проведения генотерапии необходимо назначение терапии глюкокортикоидами в связи с возникновением иммунного ответа на капсидные белки вектора на основе AAV9 [7]. Это может привести к повышению активности печёночных трансаминаз или снижению количества тромбоцитов. Для ослабления иммунного ответа рекомендуется иммуномодуляция глюкокортикоидами, доза которых может меняться в случае возникновения нежелательных явлений и изменения лабораторных показателей.

Наиболее частыми нежелательными реакциями, отмечавшимися после инфузии препарата ОА, были повышение уровня печёночных ферментов (24,2%), гепатотоксичность (9,1%), рвота (8,1%), тромбоцитопения (6,1%), повышение содержания тропонина (5,1%) и пирексия (5,1%) [7].

За 24 часа до инфузии ОА всем пациентам показано введение преднизолона перорально из расчёта 1 мг/кг в сутки *per os*. При непереносимости преднизолона *per os* возможно рассмотреть его парентеральное введение. Пациентам после генотерапии может потребоваться коррекция схемы применения глюкокортикоидов: либо в течение более длительного периода, либо увеличение дозы, в ряде случаев — проведение пульс-терапии или более медленное снижение дозы препарата [7]. Затем в течение 30 дней после инфузии ОА (включая день инфузии) продолжается приём преднизолона перорально из расчёта 1 мг/кг в сутки. В течение последующих 28 дней дозу системного глюкокортикоида следует снижать постепенно (не следует резко прекращать терапию данными препаратами). Для пациентов с незначительными изменениями (клинические показатели в пределах нормы; концентрация общего билирубина, активность АЛТ и АСТ ниже верхней границы нормы в 2 раза по окончании 30-дневного периода) рекомендовано постепенное снижение дозы преднизолона (или эквивалентной дозы другого глюкокортикоида): например, в течение 2 недель по 0,5 мг/кг в сутки, затем 2 недели по 0,25 мг/кг в сутки [7].

Следует контролировать функцию печени путём оценки концентрации АЛТ, АСТ и общего билирубина

в течение как минимум 3 месяцев после инфузии ОА и в других случаях при наличии клинических показаний. Следует незамедлительно провести клиническую оценку и осуществлять тщательное наблюдение за пациентами с ухудшением показателей функции печени и/или признаками или симптомами острой формы заболевания [7]. При отсутствии адекватного ответа на терапию глюкокортикоидом в дозе, эквивалентной пероральной дозе преднизолона 1 мг/кг в сутки, следует незамедлительно проконсультировать пациента у детского гастроэнтеролога или гепатолога. При непереносимости глюкокортикоидов при приёме внутрь можно рассмотреть их внутривенное введение.

Количество тромбоцитов следует определять до инфузии ОА и осуществлять тщательный регулярный мониторинг на предмет значимого снижения числа тромбоцитов в течение 2 недель после инфузии и регулярно после этого (как минимум 1 раз в неделю в 1-й месяц и 1 раз в 2 недели во 2-й и 3-й месяцы) до восстановления исходного уровня тромбоцитов [7].

В пострегистрационном периоде отмечены случаи тромботической микроангиопатии. Возникновение случаев тромботической микроангиопатии регистрировали, как правило, в течение первых 2 недель после применения ОА. Тромботическая микроангиопатия характеризуется тромбоцитопенией, микроангиопатической гемолитической анемией с высоким уровнем лактатдегидрогеназы, низким уровнем гаптоглобина и наличием шизоцитов в мазке периферической крови [7, 42]. Наблюдали также острое поражение почек. В некоторых случаях одновременная активация иммунной системы (например, в результате инфекции, вакцинации) признана провоцирующим фактором.

Рекомендуется обращать пристальное внимание на признаки и симптомы тромботической микроангиопатии, проводить оценку функции почек с контролем диуреза, так как тромботическая микроангиопатия может привести к опасным для жизни последствиям или летальному исходу [7, 43]. В некоторых случаях у пациентов с развитием тромботической микроангиопатии после применения генозаместительной терапии выявляются предрасполагающие генетические факторы (например, врождённые нарушения в системе комплемента), что требует дополнительного исключения таких причин [43].

Тромбоцитопения является ключевым признаком тромботической микроангиопатии, в связи с чем необходимо тщательно контролировать количество тромбоцитов на предмет значительного снижения в течение первых 2 недель после инфузии и регулярно после неё наряду с другими признаками и симптомами, такими как артериальная гипертензия, образование кожных и подкожных кровоизлияний, судороги или уменьшение количества выделяемой мочи. Если данные признаки и симптомы возникают на фоне тромбоцитопении, следует незамедлительно провести дальнейшую диагностическую оценку с целью выявления гемолитической анемии и нарушения функции почек [7].

При выявлении клинических признаков, симптомов и/или лабораторных показателей тромботической микроангиопатии следует незамедлительно проконсультировать пациента у детского гематолога и детского нефролога с целью подбора терапии тромботической микроангиопатии согласно клиническим показаниям [7]. В случае необходимости при остро возникшем повреждении почек и тяжёлом состоянии пациента с прогрессированием признаков тромботической микроангиопатии следует решить вопрос о необходимости проведения плазмафереза, гемодиализа и назначения терапии экулизумабом, чтобы уменьшить проявления заболевания и снизить риск неблагоприятных исходов [42].

В исследованиях у животных наблюдалась токсичность, проявляющаяся осложнениями со стороны сердца [7]. Клиническая значимость данных наблюдений неизвестна. После инфузии препарата ОА отмечались случаи повышения концентрации сердечного тропонина I. В завершённых клинических исследованиях после введения ОА не наблюдалось кардиологических изменений, вызывающих беспокойство. При наличии клинических показаний следует рассмотреть возможность проведения обследования сердца и при необходимости проконсультироваться с кардиологом.

Таким образом, в постинфузионном периоде после проведения генозаместительной терапии пациенты должны наблюдаться у специалистов в лечебно-профилактическом учреждении по месту жительства или в центре, проводившем генозаместительную терапию, с целью контроля лабораторных параметров и клинического состояния пациента. В случае возникновения клинически значимых нежелательных явлений после применения генозаместительной терапии следует решить вопрос о необходимости экстренной госпитализации в многопрофильное лечебно-профилактическое учреждение с доступностью мультидисциплинарной медицинской помощи по месту жительства или федеральный центр, осуществлявший инфузию генозаместительной терапии. Сроки оказания медицинской помощи в случае развития тяжёлых нежелательных реакций могут быть определяющими в отношении прогноза состояния пациента.

7. Рекомендуется рассмотреть вопрос о переключении на генозаместительную терапию пациентов с индивидуальной непереносимостью и/или развитием побочных эффектов на назначенную пожизненную патогенетическую терапию, тяжёлым медицинским состоянием, делающим невозможным проведение регулярных интратекальных инъекций или возможность перорального приёма препаратов, с отсутствием эффективности, оценённой через 12 месяцев от начала терапии, а также невозможностью обеспечения регулярного приёма препаратов согласно инструкции по медицинскому применению (например, в связи с низкой приверженностью к назначенному лечению).

Обоснование

Вопросы ведения пациентов со СМА и подходов к назначению и выбору оптимальной лекарственной терапии представляют определённую сложность. Для оценки эффективности патогенетической терапии следует проводить динамическую оценку двигательных навыков с применением различных шкал [30]. В сложных клинических случаях с целью однородности результатов и устранения ошибочной интерпретации данных оценку следует проводить на регулярной основе в специализированных лечебно-профилактических учреждениях (в ряде случаев в федеральных лечебно-профилактических учреждениях), имеющих большой опыт тестирования пациентов с различными типами СМА.

Тема переключения терапии была изучена в ряде работ [26, 44, 46]. Имеются данные, указывающие на снижение приверженности к пожизненной патогенетической терапии с течением времени, снижение эффективности в конце междозового периода при регулярных интратекальных инъекциях, что может проявляться ухудшением двигательной функции при оценке с применением различных двигательных шкал (например, по шкале оценки моторных функций больницы Хаммерсмит — HFMSE) [47–49]. Полученные данные свидетельствуют о том, что пациенты, имеющие медицинские показания к смене терапии, могут получить дополнительные клинические преимущества, однако при выборе стратегии смены терапии всегда следует тщательно взвешивать соотношение польза–риск. В случае отсутствия объективных преимуществ в пользу смены терапии такой подход не является целесообразным.

К критериям субоптимального ответа на терапию (недостаточной эффективности терапии) у пациентов со СМА могут быть отнесены следующие характеристики [50]:

- 1) общее ухудшение оценки, подтверждённое двумя последовательными измерениями по любой из следующих трёх шкал:
 - пациент теряет >2 баллов по горизонтальному толчку или более 1 балла по другим пунктам шкалы HINE (Hammersmith Infant Neurological Examination), исключая сознательный захват;
 - пациент теряет >4 баллов по шкале детской больницы Филадельфии для оценки двигательных функций CHOP INTEND (The Children’s Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders);
 - пациент теряет >3 баллов по шкале HFMSE (Hammersmith Functional Motor Scale Expanded); и/или
- 2) ухудшение дыхательной функции:
 - увеличение потребности в респираторной поддержке в течение суток и/или нехарактерное для данного пациента увеличение числа респираторных инфекций, требующих стационарного лечения, которые не могут быть объяснены аспирацией или заболеванием лёгких.

Оценка должна проводиться по сравнению с исходными показателями через 12 месяцев после инициации терапии, при этом важное значение имеют исходные общее состояние и двигательный статус пациента. Динамика состояния пациента должна быть отражена в медицинской документации в полном объёме.

В отношении сроков переключения рекомендовано придерживаться следующих временных интервалов: назначение генозаместительной терапии может рассматриваться в случае предшествующей терапии рисдипламом через 3–5 дней от момента последнего приёма препарата, в случае предшествующей терапии нусинерсеном — как минимум через 30 дней от момента последнего введения препарата на основании данных фармакокинетики указанных лекарственных средств.

Не следует забывать, что при переключении с другой патогенетической терапии на генозаместительную возможно увеличение риска нежелательных явлений по данным реальной клинической практики.

В любом случае вопрос о необходимости переключения с другой патогенетической терапии на генозаместительную должен решаться в индивидуальном порядке на основании коллегиального мнения группы экспертов из нескольких лечебно-профилактических учреждений с учётом оценки соотношения польза–риск.

8. Комбинированная терапия СМА в настоящее время имеет ограничения применения в реальной клинической практике.

Обоснование

К комбинированной болезнью-модифицирующей терапии следует отнести назначение патогенетической терапии (рисдиплама или нусинерсена) после однократно применяемой генозаместительной терапии, эффект которой, предположительно, сохраняется в течение всей жизни пациента [51]. На данный момент не существует убедительных доказательств эффективности и безопасности комбинированной болезнью-модифицирующей терапии СМА по сравнению с монотерапией ОА, в связи с чем комбинированная терапия не должна применяться в рутинной клинической практике, и специалисты должны придерживаться стратегии выбора в пользу назначения монотерапии эффективным препаратом. Существует экспертное мнение, что золотым стандартом для ответа на этот нерешённый вопрос могут считаться результаты проведённых контролируемых клинических исследований с непосредственным сравнением монотерапии и комбинированной терапии двумя болезнью-модифицирующими препаратами [38].

Хотя в некоторых клинических исследованиях и публикациях сообщается об изучении преимуществ комбинации различных болезнью-модифицирующих препаратов (например, нусинерсен или рисдиплам после применения ОА), они не предоставляют убедительных доказательств того, что комбинация пре-

восходит любое отдельно взятое лечение из-за отсутствия адекватной контрольной группы [52, 53]. Все три одобренных лекарственных препарата в первую очередь оказывают своё действие за счёт увеличения продукции белка SMN, но до сих пор остаётся нерешённым вопрос о наличии дополнительной пользы при таргетном воздействии на двигательные нейроны [38, 54]. Кроме того, значительная стоимость лечения болезнью-модифицирующими препаратами ставит под сомнение экономическую эффективность и устойчивость этой стратегии, особенно когда стоимость препарата добавляется к стоимости стандартной медицинской помощи [55].

Следует помнить, что у пациентов с тяжёлыми симптомами необратимая дегенерация двигательных нейронов и мышечной ткани, вероятно, является наиболее важным фактором отсутствия ожидаемой эффективности или восстановления фенотипа вне зависимости от количества произведённого белка SMN, наблюдаемого при применении любого варианта терапии [38, 56].

9. Вакцинация

Рекомендовано уделять особое внимание профилактике, мониторингу и терапии инфекционных заболеваний до и после инфузии ОА.

Рекомендуется проведение своевременной сезонной профилактики инфекции, вызванной респираторно-синцитиальным вирусом. По возможности график вакцинации пациента следует скорректировать с учётом применения глюкокортикоидов в пре- и постинфузионном периоде применения ОА.

Обоснование

При проведении неонатального скрининга пациентам с доклинической стадией СМА рекомендовано проведение БЦЖ в первые дни жизни согласно национальному календарю профилактических прививок [57]. Генотерапия с последующей терапией глюкокортикоидами может быть проведена не ранее чем через 2 недели от момента проведения БЦЖ [58].

По возможности график вакцинации пациента следует скорректировать с учётом введения глюкокортикоида до и после инфузии ОА [7, 59].

Рекомендуется проведение сезонной вакцинации против респираторно-синцитиального вируса [7].

Пациентам, получающим глюкокортикоиды в иммуносупрессивных дозах (например, преднизолон в дозе 20 мг или 2 мг/кг массы тела либо другой глюкокортикоид в эквивалентной дозе ежедневно на протяжении ≥ 2 недель), не следует вводить живые вакцины, такие как тривакцина против кори, эпидемического паротита и краснухи и вакцина против ветряной оспы [7].

В отношении вакцинации против респираторно-синцитиального вируса экспертами рекомендовано её обязательное проведение у детей со СМА с клиническими симптомами, сроки проведения профилакти-

ческой терапии не должны зависеть от сроков проведения генотерапии. У детей со СМА с запланированным проведением генотерапии, не имеющих клинических симптомов, профилактика респираторно-синцитиальной вирусной инфекции не является обязательной.

10. Интратекальная форма генотерапии

Эффективность и безопасность применения интратекальной формы генотерапии изучалась в трёх клинических исследованиях: STRONG, STEER и STRENGTH [60–62]. Получены результаты, что в популяции пациентов без предшествующей патогенетической терапии, как и у ранее леченых пациентов со СМА, данный вариант генотерапии показал улучшение/стабилизацию двигательных навыков при хорошей переносимости. Частота нежелательных реакций была низкой и соответствовала ожидаемой.

Препарат вводят в интратекальное пространство, при этом вводимая доза является универсальной и не зависит от возраста и веса пациента.

Интратекальная форма генотерапии расширяет клинические возможности лечения пациентов со СМА, особенно у пациентов школьного возраста и взрослых, которым ранее такой вид лечения был недоступен, обеспечивая им режим однократного введения лекарственного препарата.

Консенсусное мнение

С учётом данных клинических исследований, таргетного применения в нервной ткани и однократности применения интратекальная форма генотерапии имеет потенциал применения у следующих категорий пациентов со СМА с различным исходным двигательным статусом (лежачие пациенты; пациенты, способные сидеть самостоятельно; пациенты, способные ходить самостоятельно):

- дети (старше 6 месяцев) и взрослые со СМА с симптомами заболевания и бессимптомные пациенты, не получавшие ранее патогенетического лечения;
- дети (старше 6 месяцев) и взрослые со СМА с побочными эффектами/непереносимостью нусинерсена или ридиплама;
- дети (старше 6 месяцев) и взрослые со СМА со снижением эффективности или низкой приверженностью к нусинерсену или ридипламу;
- дети (старше 6 месяцев) и взрослые с прогрессирующим тяжёлой степени сколиоза, не позволяющей проводить регулярно интратекальные инъекции нусинерсена;
- дети (старше 6 месяцев) и взрослые с постпункционным синдромом, препятствующим регулярному проведению интратекальных инъекций нусинерсена;
- взрослые пациенты со СМА, принимающие ридиплам и планирующие зачатие и рождение детей.

ЛИТЕРАТУРА | REFERENCES

1. Распоряжение правительства Российской Федерации от 9 июня 2022 г. № 1510-р «О закупке и распределении ФКУ «Федеральный центр планирования и организации лекарственного обеспечения граждан» Минздрава России медицинского оборудования для осуществления расширенного неонатального скрининга». [Decree of the Government of the Russian Federation dated June 9, 2022 No. 1510-r "On the Purchase and Distribution of the Federal Center for Planning and Organization of Drug Provision for Citizens of the Ministry of Health of the Russian Federation of medical Equipment for extended Neonatal Screening". (In Russ.)]. Режим доступа: <http://static.government.ru/media/files/S09IzM6CAGjxKuh8hpy0FCRV1NeMgQUu.pdf> Дата обращения: 25.02.2026.
2. Akhkiyeva MA, Marakhonov AV, Zabnenkova VV, et al. Genotype structure alterations in 5q SMA patients as a result of the newborn screening program implementation in the Russian Federation. *Int J Mol Sci.* 2025;26(16):7891. doi: 10.3390/ijms26167891
3. Bieniaszewska A, Sobieska M, Gajewska E. Functional and structural changes in patients with spinal muscular atrophy treated in Poland during 12-month follow-up: a prospective cohort study. *J Clin Med.* 2024;13(14):4232. doi: 10.3390/jcm13144232
4. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol.* 2007;22(8):1027–1049. doi: 10.1177/0883073807305788
5. Папина Ю.О., Мельник Е.А., Белоусова Е.Д., и др. Определение критериев функционального класса у пациентов со спинальной мышечной атрофией 5q. *Невро-мышечные болезни.* 2024;14(4):58–70. [Papina YO, Melnik EA, Belousova ED, et al. Functional class criteria identification in patients with spinal muscular atrophy 5q. *Neuromuscular diseases.* 2024;14(4):58–70] doi: 10.17650/2222-8721-2024-14-4-58-70 EDN: EIZVHG
6. Фонд «Круг добра». [Интернет]. [The Circle of Goodness Foundation. (Internet). (In Russ.)]. Режим доступа: <https://фондкругдобра.рф/перечни/перечень-категорий-детей/> Дата обращения: 25.02.2026.
7. *Общая характеристика лекарственного препарата Золгенсма (онасемноген абепарвовек).* [General characteristics of the drug Zolgensma (onasemnogen abeparvovec). (In Russ.)] Режим доступа: https://www.novartis.com/ru-ru/sites/novartis_ru/files/2025-10-31_131-02001-Zolgensma%20SmPC_0019_v.7.0_RUr.pdf Дата обращения: 25.02.2026.
8. Mendell JR, Al-Zaidy S, Shell R, et al. Single-dose gene-replacement therapy for spinal muscular atrophy. *N Engl J Med.* 2017;377(18):1713–1722. doi: 10.1056/nejmoa1706198
9. Day JW, Finkel RS, Chiriboga CA, et al. Onasemnogene abeparvovec gene therapy for symptomatic infantile-onset spinal muscular atrophy in patients with two copies of SMN2 (STRIVE): an open-label, single-arm, multicentre, phase 3 trial. *Lancet Neurol.* 2021;20(4):284–293. doi: 10.1016/S1474-4422(21)00001-6
10. Mercuri E, Muntoni F, Baranello G, et al. Onasemnogene abeparvovec gene therapy for symptomatic infantile-onset spinal muscular atrophy type 1 (STRIVE-EU): an open-label, single-arm, multicentre, phase 3 trial. *Lancet Neurol.* 2021;20(10):832–841. doi: 10.1016/S1474-4422(21)00251-9
11. Mercuri E, Baranello G, Day JW, et al. Onasemnogene abeparvovec gene-replacement therapy (GRT) for spinal muscular atrophy type 1 (SMA1): Global pivotal phase 3 study program (STRIVE-US, STRIVE-EU, STRIVE-AP). *J Neurological Sci.* 2019;405:277–278. doi: 10.1016/j.jns.2019.10.1338
12. ClinicalTrials.gov. [Internet]. *Single-dose gene replacement therapy using for patients with spinal muscular atrophy type 1 with one or two SMN2 copies.* Режим доступа: <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03837184?term=onasemnogene&draw=2&rank=3> Дата обращения: 25.02.2026.
13. Strauss KA, Farrar MA, Muntoni F, et al. Onasemnogene abeparvovec for presymptomatic infants with two copies of SMN2 at risk for spinal muscular atrophy type 1: the phase III SPRINT trial. *Nat Med.* 2022;28(7):1381–1389. doi: 10.1038/s41591-022-01866-4
14. Strauss KA, Farrar MA, Muntoni F, et al. Onasemnogene abeparvovec for presymptomatic infants with three copies of SMN2 at risk for spinal muscular atrophy: the phase III SPRINT trial. *Nat Med.* 2022;28(7):1390–1397. doi: 10.1038/s41591-022-01867-3
15. McMillan HJ, Baranello G, Farrar MA, et al.; SMART Study Group. Safety and efficacy of IV onasemnogene abeparvovec for pediatric patients with spinal muscular atrophy: the phase 3b SMART study. *Neurology.* 2025;104(2):e210268. doi: 10.1212/WNL.000000000210268
16. Finkel RS, Day JW, De Vivo DC, et al. RESTORE: a prospective multinational registry of patients with genetically confirmed spinal muscular atrophy: rationale and study design. *J Neuromuscul Dis.* 2020;7(2):145–52. doi: 10.3233/JND-190451
17. ClinicalTrials.gov. [Internet]. *Long-term follow-up study for patients from AVXS-101-CL-101 (START).* Режим доступа: <https://clinicaltrials.gov/study/NCT03421977?term=LT-001&rank=5> Дата обращения: 25.02.2026.
18. ClinicalTrials.gov. [Internet]. *Long-term follow-up study of patients receiving onasemnogene abeparvovec-xioi.* Режим доступа: <https://clinicaltrials.gov/study/NCT04042025?term=LT-002&rank=12> Дата обращения: 25.02.2026.
19. Waldrop MA. Long-term follow-up of onasemnogene abeparvovec gene therapy for patient with spinal muscular atrophy type 1 from the START trial. Poster P278 presented at Muscular Dystrophy Association (MDA) Clinical and Scientific Conference; 2025. Режим доступа: <https://www.mdaconference.org/abstract-library/long-term-follow-up-of-onasemnogene-abeparvovec-gene-therapy-for-patients-with-spinal-muscular-atrophy-type-1-from-the-start-trial/> Дата обращения: 25.02.2026.
20. Фисенко Д.А., Куренков А.Л., Кузенкова Л.М., и др. Эффективность генной терапии препаратом онасемноген абепарвовек у пациентов со спинальной мышечной атрофией раннего возраста. *Неврологический журнал имени Л.О. Бадаляна.* 2025;6(1):13–25. [Fisenko DA, Kurenkov AL, Kuzenkova LM, et al. The efficacy of gene therapy with onasemnogene abeparvovec in spinal muscular atrophy in young patients. *L.O. Badalyan Neurological Journal.* 2025;6(1):13–25]. doi: 10.46563/2686-8997-2025-6-1-13-25 EDN: YYENRS
21. Шугарева Л.М., Королева В.Д., Потешкина О.В. Опыт применения препарата онасемноген абепарвовек у детей со спинальной мышечной атрофией 5q с 2 и 3 копиями гена SMN2 в условиях многопрофильного центра г. Санкт-Петербурга. *Невро-мышечные болезни.* 2025;15(2):10–19. [Shchugareva LM, Koroleva VD, Poteshkina OV. Experience of using onasemnogene abeparvovec in children with spinal muscular atrophy 5q with 2 or 3 copies of the SMN2 gene in a multidisciplinary center in Saint Petersburg. *Neuromuscular diseases.* 2025;15(2):10–19]. doi: 10.17650/2222-8721-2025-15-2-10-19 EDN: RIKVEA
22. 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. *Невро-мышечные болезни.* 2022;12(1):29–38. [Artemyeva SB, Papina YO, Shidlovskaya OA, et al. Experience of using 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 EDN: PWQXHK
23. Невмержичкая К.С., Сапего Е.Ю., Морозова Д.А. Краткосрочная безопасность и эффективность онасемноген абепарвовек у 10 пациентов со спинальной мышечной атрофией: когортное исследование. *Вопросы современной педиатрии.* 2021;20(6s):589–594. [Nevmerzhtskaya KS, Sapego EYu, Morozova DA. Short-term safety and efficacy of onasemnogene abeparvovec in 10 patients with spinal muscular atrophy: cohort study. *Current pediatrics.* 2021;20(6s):589–594]. doi: 10.15690/vsp.v20i6S.2367 EDN: FILUPQ
24. Weiß C, Becker LL, Friese J, et al. 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

25. Stettner GM, Hasselmann O, Tschertner A, et al. Treatment of spinal muscular atrophy with onasemnogene aberparovvec in Switzerland: a prospective observational case series study. *BMC Neurol.* 2023;23(1):88. doi: 10.1186/s12883-023-03133-6
26. Pane M, Berti B, Capasso A, et al. Onasemnogene aberparovvec 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
27. Cooper K, Nalbant G, Sutton A, et al. Systematic review of presymptomatic treatment for spinal muscular atrophy. *Int J Neonatal Screen.* 2024;10(3):56. doi: 10.3390/ijns10030056
28. Brown SM, Ajarapu AS, Ramachandra D, et al. Onasemnogene- aberparovvec administration to premature infants with spinal muscular atrophy. *Ann Clin Transl Neurol.* 2024;11(11):3042–3046. doi: 10.1002/acn3.52213
29. Calucho M, Bernal S, Alías L, et al. Correlation between SMA type and SMN2 copy number revisited: an analysis of 625 unrelated Spanish patients and a compilation of 2834 reported cases. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(3):208–215. doi: 10.1016/j.nmd.2018.01.003
30. Министерство здравоохранения Российской Федерации. [Интернет]. Клинические рекомендации. G12.0, G12.1. *Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q.* Возрастная категория: дети. 2023. [Ministry of Health of the Russian Federation. (Internet). Clinical recommendations. G12.0, G12.1. *Proximal spinal muscular atrophy 5q.* Age group: children. 2023]. Режим доступа: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/593_3?ysclid=md3jh81tz8807577555 Дата обращения 25.02.2026
31. Aragon-Gawinska K, Mouraux C, Dangouloff T, Servais L. Spinal muscular atrophy treatment in patients identified by newborn screening: a systematic review. *Genes (Basel).* 2023;14(7):1377. doi: 10.3390/genes14071377
32. Tizzano EF, Quijano-Roy S, Servais L, et al.; RESTORE Study Group. Outcomes for patients in the RESTORE registry with spinal muscular atrophy and four or more SMN2 gene copies treated with onasemnogene aberparovvec. *Eur J Paediatr Neurol.* 2024;53:18–24. doi: 10.1016/j.ejpn.2024.08.006
33. Lamadrid-González J, Castellar-Leones S, Contreras-Velásquez JC, Bermúdez V. SMN2 copy number association with spinal muscular atrophy severity: insights from colombian patients. *J Clin Med.* 2024;13(21):6402. doi: 10.3390/jcm13216402
34. Авксентьев Н.А., Макаров А.С., Германенко О.Ю., и др. Фармакоэкономическая оценка применения терапии спинальной мышечной атрофии у пациентов с 4 копиями гена SMN2, выявленных в рамках скрининга новорожденных. *Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова.* 2025;125(12):188–199. [Avxentyev NA, Makarov AS, Germanenko OYu, et al. Pharmacoeconomic evaluation of spinal muscular atrophy therapy in patients with four SMN2 copies diagnosed through newborn screening. *S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry.* 2025;125(12):188–199]. doi: 10.17116/jnevro2025125121188 EDN: ARLQSA
35. Seroprevalence and half-life of pre-existing anti-adenovirus serotype 9 (AAV9) antibodies in neonates. Poster N 45 presented at MDA 2023 Congress. Режим доступа: <https://www.mdaconference.org/abstract-library/seroprevalence-and-half-life-of-pre-existing-anti-adenovirus-serotype-9-aav9-antibodies-in-neonates/> Дата обращения: 25.02.2026.
36. Van Olden RW, Lo Bianco C, Dilly KW, et al. Adeno-associated virus serotype 9 antibodies in neonates and young children: seroprevalence and kinetics. *Mol Ther Methods Clin Dev.* 2024;32(4):101344, ISSN 2329-0501. doi: 10.1016/j.omtm.2024.101344
37. Day JW, Finkel RS, Mercuri E, et al. Adeno-associated virus serotype 9 antibodies in patients screened for treatment with onasemnogene aberparovvec. *Mol Ther Methods Clin Dev.* 2021;21:76–82. doi: 10.1016/j.omtm.2021.02.014
38. Kirschner J, Bernert G, Butoianu N, et al. 2024 update: European consensus statement on gene therapy for spinal muscular atrophy. *Eur J Paediatr Neurol.* 2024;51:73–78. doi: 10.1016/j.ejpn.2024.06.001
39. Kichula EA, Proud CM, Farrar MA, et al. Expert recommendations and clinical considerations in the use of onasemnogene aberparovvec gene therapy for spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve.* 2021;64(4):413–427. doi: 10.1002/mus.27363
40. Володин Н.Н., Дегтярев Д.Н., Дегтярева А.В., и др. Тактика ведения доношенных и недоношенных новорожденных с непрямой гипербилирубинемией (клинические рекомендации). *Неонатология: новости, мнения, обучение.* 2017;(2):113–132. [Volodin NN, Degtyarev DN, Degtyareva AV, et al. Management tactics of full-term and premature newborns with indirect hyperbilirubinemia (guideline). *Neonatology: news, opinions, training.* 2017;(2):113–126. (In Russ.)]. EDN: ZFQUVV
41. Балашова Е.Н., Васильев В.В., Вайнштейн Н.П., и др. Врожденная цитомегаловирусная инфекция (клинические рекомендации). *Неонатология: новости, мнения, обучение.* 2023;11(4):68–87. [Balashova EN, Vasiliev VV, Weinstein NP, et al. Congenital cytomegalovirus infection (guideline). *Neonatology: news, opinions, training.* 2023;11(4):68–87]. doi: 10.33029/2308-2402-2023-11-4-68-87 EDN: SMQCPI
42. Chand D, Zaidman C, Arya K, et al. Thrombotic microangiopathy following onasemnogene aberparovvec for spinal muscular atrophy: a case series. *J Pediatr.* 2021;231:265–268. doi: 10.1016/j.jpeds.2020.11.054
43. Servais L, Horton R, Saade D, et al. 26th ENMC International Workshop: management of safety issues arising following AAV gene therapy. 17th-19th June 2022, Hoofddorp, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 2023;33(11):884–896. doi: 10.1016/j.nmd.2023.09.008
44. Belančić A, Strbad T, Štiglic MK, et al. Switching from nusinersen to risdiplam: a croatian real-world experience on effectiveness and safety. *J Pers Med.* 2024;14:244. doi: 10.3390/jpm14030244
45. Weiß C, Ziegler A, Becker LL, et al. Gene replacement therapy with onasemnogene aberparovvec in children with spinal muscular atrophy aged 24 months or younger and bodyweight up to 15 kg: an observational cohort study. *Lancet Child Adolesc Health.* 2022;6(1):17–27. doi: 10.1016/S2352-4642(21)00287-X
46. Powell JC, Meiling JB, Cartwright MS. A case series evaluating patient perceptions after switching from nusinersen to risdiplam for spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve.* 2024;69(2):179–184. doi: 10.1002/mus.28015
47. Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S. Nusinersen wearing-off in adult 5q-spinal muscular atrophy patients. *Brain Sci.* 2021;11:367. doi: 10.3390/11030367
48. Fox D, To TM, Seetasith A, et al. Adherence and persistence to nusinersen for spinal muscular atrophy: a US claims-based analysis. *Adv Ther.* 2023;40(3):903–919. doi: 10.1007/s12325-022-02376-y
49. Patel A, Toro W, Yang M, et al. Risdiplam utilization, adherence, and associated health care costs for patients with spinal muscular atrophy: a United States retrospective claims database analysis. *Orphanet J Rare Dis.* 2024;19(1):494. doi: 10.1186/s13023-024-03399-0
50. Артемьева С.Б., Белоусова Е.Д., Володавцев Д.В., и др. Консенсус в отношении генозаемствительной терапии для лечения спинальной мышечной атрофии (версия № 2). *Неврологический журнал имени Л.О. Бадаляна.* 2023;4(2):64–73. [Consensus on gene replacement therapy for the treatment for spinal muscular atrophy (release № 2). *L.O. Badalyan Neurological Journal.* 2023;4(2):64–73]. doi: 10.46563/2686-8997-2023-4-2-64-73 EDN: CGPZYN
51. Proud CM, Mercuri E, Finkel RS, et al. Combination disease-modifying treatment in spinal muscular atrophy: a proposed classification. *Ann Clin Transl Neurol.* 2023;10(11):2155–2160. doi: 10.1002/acn3.51889
52. Chiriboga CA, Bruno C, Duong T, et al. Risdiplam in patients previously treated with other therapies for spinal muscular atrophy: an interim analysis from the JEWELFISH study. *Neurol Ther.* 2023;12(2):543–557. doi: 10.1007/s40120-023-00444-1
53. Harada Y, Rao VK, Arya K, et al., Combination molecular therapies for type 1 spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve.* 2020;62(4):550–554. doi: 10.1002/mus.27034
54. Schorling DC, Pechmann A, Kirschner J. Advances in treatment of spinal muscular atrophy: new phenotypes, new challenges, new implications for care. *J Neuromuscul Dis.* 2020;7(1):1–13. doi: 10.3233/JND-190424
55. Dangouloff T, Hiligsmann M, Deconinck N, et al. Financial cost and quality of life of patients with spinal muscular atrophy identified by symptoms or newborn screening. *Dev Med Child Neurol.* 2023;65(1):67–77. doi: 10.1111/dmcn.15286

56. Kirschner J, Butoianu N, Goemans N, et al. 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
57. Приказ Министерства здравоохранения РФ № 1122н «Об утверждении национального календаря профилактических прививок, календаря профилактических прививок по эпидемическим показаниям и порядка проведения профилактических прививок». [Order of the Ministry of Health of the Russian Federation No. 1122n “On approval of the national calendar of preventive vaccinations, the calendar of preventive vaccinations for epidemic indications and the procedure for preventive vaccinations”. (In Russ.)]. Режим доступа: <http://publication.pravo.gov.ru/Document/View/0001202112200070> Дата обращения: 25.02.2026.
58. Kotulska K, Jozwiak S, Jedrzejowska M, et al. Newborn screening and gene therapy in SMA: challenges related to vaccinations. *Front Neurol.* 2022;13:890860. doi: 10.3389/fneur.2022.890860
59. Скорикова М.С., Влодавец Д.В. Общие принципы вакцинации пациентов с нервно-мышечными болезнями. *Нервно-мышечные болезни.* 2023;13(3):40–47. [Skorikova MS, Vlodavets DV. General principles of vaccination of patients with neuromuscular diseases. *Neuromuscular diseases.* 2023;13(3):40–47]. doi: 10.17650/2222-8721-2023-13-3-40-47 EDN: GSPGDZ
60. Finkel RS, Darras BT, Mendell JR, et al. Intrathecal onasemnogene aberparovvec for sitting, nonambulatory patients with spinal muscular atrophy: phase I ascending-dose study (STRONG). *J Neuromuscul Dis.* 2023;10(3):389–404. doi: 10.3233/JND-221560
61. Proud CM, Vū DC, Wilmshurst JM, et al.; STEER Study Group. Intrathecal onasemnogene aberparovvec in treatment-naïve patients with spinal muscular atrophy: a phase 3, randomized controlled trial. *Nat Med.* 2026;32(2):481–487. doi: 10.1038/s41591-025-04103-w
62. Kwon JM, Munell F, Le Goff L, et al. Intrathecal onasemnogene aberparovvec for treatment-experienced patients with spinal muscular atrophy: a phase 3b, open-label trial. *Nat Med.* 2026;32(2):488–493. doi: 10.1038/s41591-025-04119-2

Состав рабочей группы:

- Кузенкова Людмила Михайловна**, д-р мед. наук, профессор, начальник Центра детской психоневрологии ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, профессор кафедры педиатрии и детской ревматологии ФГАУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова» Минздрава России, Россия
- Агранович Олег Виленович**, д-р мед. наук, профессор, детский невролог-эпилептолог, главный внештатный детский невролог Минздрава Ставропольского края и Северо-Кавказского федерального округа, заслуженный врач Российской Федерации, Россия
- Айзатулина Дина Вадимовна**, канд. мед. наук, врач-невролог отделения патологии новорождённых и недоношенных детей ГАУЗ «Республиканская клиническая больница Минздрава Республики Татарстан», доцент кафедры неврологии с курсами психиатрии, клинической психологии и медицинской генетики Института фундаментальной медицины и биологии ФГАУ ВО «Казанский (Приволжский) федеральный университет», главный внештатный детский невролог Минздрава Республики Татарстан, Россия
- Артемова Светлана Брониславовна**, канд. мед. наук, зав. неврологическим отделением Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева ФГАУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России, Россия
- Белоусова Елена Дмитриевна**, д-р мед. наук, профессор, зав. отделом психоневрологии и эпилептологии педиатрии Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева ФГАУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России, Россия
- Беляшова Елена Юрьевна**, зав. медико-генетической консультацией ГАУЗ «Оренбургская областная клиническая больница № 2», гл. внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России в Приволжском федеральном округе, Россия
- Вафина Зульфия Ильсуровна**, зав. медико-генетической консультацией, гл. внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава Республики Татарстан, Россия
- Влодавец Дмитрий Владимирович**, канд. мед. наук, президент Ассоциации детских неврологов в области миологии «НЕОМИО», руководитель Российского детского нервно-мышечного центра при Научно-исследовательском клиническом институте педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева ФГАУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России; ведущий науч. сотр. отдела психоневрологии и эпилептологии Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева ФГАУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России; доцент кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. академика Л.О. Бадаляна педиатрического факультета ФГАУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Россия
- Воронин Сергей Владимирович**, канд. мед. наук, гл. врач ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», гл. внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России в Дальневосточном федеральном округе, Россия
- Гузева Валентина Ивановна**, д-р мед. наук, профессор, гл. внештатный детский специалист Минздрава России по неврологии, заслуженный деятель науки Российской Федерации, зав. кафедрой неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, член президиума Российского общества неврологов, Россия
- Гукосьян Дмитрий Игоревич**, зав. психоневрологическим отделением ГБУЗ «Детская краевая клиническая больница» Минздрава Краснодарского края, гл. внештатный специалист детский невролог Краснодарского Края, Россия
- Дементьева Татьяна Викторовна**, зав. отделением неврологии Псковской областной детской клинической больницы, гл. детский невролог Минздрава Псковской области, Россия
- Еникеева Айгуль Рузиевна**, зав. психоневрологическим отделением ГБУЗ «Республиканская детская клиническая больница», гл. внештатный детский невролог Республики Башкортостан
- Зеленькова Людмила Александровна**, зам. гл. врача Ленинградского областного ГБУЗ «Детская клиническая больница», гл. детский невролог Ленинградской области, Россия
- Казак Ольга Ивановна**, зав. отделением неврологии Мурманской областной детской клинической больницы, гл. детский невролог Минздрава Мурманской области, Россия
- Карпович Екатерина Ильинична**, д-р мед. наук, профессор, зав. отделением нейрофизиологии отдела инструментально-диагностических методов исследования ГБУЗ Нижегородской области «Нижегородская областная детская клиническая больница», гл. внештатный детский специалист невролог Минздрава Нижегородской области, Россия

Корхмазова Светлана Анатольевна, канд. мед. наук, доцент кафедры биологии и медицинских технологий ФГБОУ ВО «Кубанский государственный медицинский университет» Минздрава России, врач высшей категории, врач-генетик Кубанской межрегиональной медико-генетической консультации ГБУЗ «Научно-исследовательский институт — Краевая клиническая больница № 1 имени профессора С.В. Очаповского» Минздрава Краснодарского края, Россия

Лузин Анатолий Владимирович, зав. отделением неврологии Республиканской детской клинической больницы Сыктывкара, гл. детский невролог Минздрава Республики Коми, Россия

Михайлова Светлана Витальевна, д-р мед. наук, профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики имени академика Л.О. Бадаляна педиатрического факультета, профессор кафедры общей и медицинской генетики медико-биологического факультета, зав. отделением медицинской генетики Российской детской клинической больницы ФГАУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России, Россия

Морозова Елена Александровна, д-р мед. наук, профессор, зав. кафедрой детской неврологии имени проф. А.Ю. Ратнера Казанской государственной медицинской академии — филиала ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России, гл. внештатный детский специалист невролог Приволжского федерального округа, Россия

Невмержицкая Кристина Сергеевна, канд. мед. наук, ассистент кафедры неврологии и нейрохирургии ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России, зав. отделением неврологии ГАУЗ Свердловской области «Областная детская клиническая больница», Россия

Папина Юлия Олеговна, врач-невролог психоневрологического отделения № 2 Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева ФГАУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России, Россия

Первунина Татьяна Михайловна, д-р мед. наук, директор Института перинатологии и педиатрии ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова» Минздрава России, Россия

Попович София Георгиевна, мл. науч. сотр. отделения психоневрологии и нейрореабилитации ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, Россия

Потешкина Оксана Васильевна, канд. мед. наук, доцент кафедры детской невропатологии и нейрохирургии ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова», зав. отделением психоневрологии Санкт-Петербургского ГБУЗ «Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий», Санкт-Петербург, Россия

Сайфуллина Елена Владимировна, д-р мед. наук, профессор кафедры неврологии, медицинской генетики и фундаментальной медицины ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России, Россия

Серебrenникова Элеонора Борисовна, гл. внештатный специалист детский невролог Минздрава Пермского края, врач невролог ГБУЗ Пермского края «Краевая детская клиническая больница», Россия

Скоромец Анна Петровна, д-р мед. наук, профессор кафедры факультета последипломного образования неврологии и мануальной медицины ФГБОУ ВО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова» Минздрава России, гл. внештатный детский специалист невролог Северо-Западного федерального округа Минздрава России, Россия

Соснина Ирина Брониславовна, гл. врач Санкт-Петербургского ГБУЗ «Консультативно-диагностический центр для детей», гл. внештатный детский специалист невролог Комитета по здравоохранению г. Санкт-Петербурга, Россия

Трескина Галина Викторовна, врач-невролог Архангельской областной детской клинической больницы, гл. внештатный детский специалист невролог Минздрава Архангельской области, Россия

Увакина Евгения Владимировна, канд. мед. наук, зам. директора по научной работе, зав. отделением психоневрологии и нейрореабилитации ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, Россия

Цоцонава Жужуна Мурмановна, канд. мед. наук, зав. кафедрой неврологии и нейрохирургии ФГБОУ ВО «Астраханский государственный медицинский университет» Минздрава России, гл. внештатный детский невролог Минздрава Астраханской области и ЮФО, Россия

Щагина Ольга Анатольевна, д-р мед. наук, первый зам. директора, врач-лабораторный генетик лаборатории ДНК-диагностики, зав. кафедрой молекулярной генетики и биоинформатики Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», Россия

Щугарева Людмила Михайловна, д-р мед. наук, профессор кафедры детской невропатологии и нейрохирургии ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова», ведущий невролог Санкт-Петербургского ГБУЗ «Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий», Россия

Members of the working group:

Oleg V. Agranovich, MD, Dr. Sci. (Medicine), Pediatric Neurologist-Epileptologist, Chief Pediatric Neurologist of the Ministry of Health of the Stavropol Territory and the North Caucasus Federal District, Honored Doctor of the Russian Federation

Dina V. Aizatulina, MD, Cand. Sci. (Medicine), neurologist at the Republican Clinical Hospital of the Ministry of Health of the Republic of Tatarstan, Associate Professor at the Department of Neurology with courses in Psychiatry, Clinical Psychology, and Medical Genetics at the Institute of Fundamental Medicine and Biology of Kazan Federal University, Chief Pediatric Neurologist of the Ministry of Health of the Republic of Tatarstan

Svetlana B. Artemyeva, MD, Cand. Sci. (Medicine), Head of the Psychoneurological department of the Research Clinical Institute of Pediatrics and Pediatric Surgery named after Academician Yu.E. Veltishchev

Elena D. Belousova, MD, Dr. Sci. (Medicine), Professor, Head of the Department of Psychoneurology and Epileptology of Pediatrics and Pediatric Surgery, Research Clinical Institute of Pediatrics named after Academician Yu.E. Veltishchev

Olga U. Beliashova, Head of the Medical Genetic Consultation Department of the State Autonomous Healthcare Institution "Orenburg Regional Clinical Hospital No. 2", Chief Medical Genetics Specialist of the Russian Ministry of Health in the Volga Federal District

Zulfiya I. Vafina, Head of the medical genetic consultation, chief freelance specialist in medical genetics of the Ministry of Health of the Republic of Tatarstan

Dmitry V. Vlodayets, MD, Cand. Sci. (Medicine), President of the Association of Pediatric Neurologists in the field of myology NEOMYO, Head of the Russian Children's Neuromuscular Center at the Research Clinical Institute of Pediatrics and Pediatric Surgery named after Academician

Yu.E. Veltishchev; Leading Researcher, Department of Psychoneurology and Epileptology, Research Clinical Institute of Pediatrics and Pediatric Surgery named after Academician Yu.E. Veltishchev; Associate Professor of the Department of Neurology, Neurosurgery and Medical Genetics named after L.O. Badalyan, Faculty of Pediatrics, Russian National Research Medical University named after N.I. Pirogov

Sergey V. Voronin, MD, Cand. Sci. (Medicine), Chief Physician of the Research centre for medical genetics, Chief Specialist in Medical Genetics of the Ministry of Health of Russia in the Far Eastern Federal District

Valentina I. Guzeva, MD, Dr. Sci. (Medicine), Professor, Chief Children's Specialist of the Russian Ministry of Health in Neurology, Honored Scientist of the Russian Federation, Head of the Department of Neurology, Neurosurgery and Medical Genetics, St. Petersburg State Pediatric Medical University, member of the Presidium of the Russian Society of Neurologists

Dmitry I. Gukosyan, Head of the Psychoneurological Department of the Children's Regional Clinical Hospital of the Ministry of Health of the Krasnodar Territory, Chief Pediatric Neurologist of the Krasnodar Territory

Tatyana V. Dementyeva, Head of the Neurology Department of the Pskov Regional Children's Clinical Hospital, Chief Pediatric Neurologist of the Ministry of Health of the Pskov Region

Aigul R. Enikeeva, Head of the Psychoneurological Department of the Republican Children's Clinical Hospital of the Republic of Bashkortostan, Chief Pediatric Neurologist of the Republic of Bashkortostan

Lyudmila A. Zelenkova, Deputy Chief Physician of the Leningrad Regional State Budgetary Healthcare Institution "Children's Clinical Hospital", Chief Pediatric Neurologist of the Leningrad Region

Ekaterina I. Karpovich, MD, Dr. Sci. (Medicine), Head of the Department of Neurophysiology at the Department of Instrumental and Diagnostic Research Methods at the Nizhny Novgorod Regional Children's Clinical Hospital, Chief Pediatric Neurologist at the Ministry of Health of the Nizhny Novgorod Region

Olga I. Kazak, Head of the Neurology Department of the Murmansk Regional Children's Clinical Hospital, Chief Pediatric Neurologist of the Ministry of Health of the Murmansk Region

Svetlana A. Korchmazova, MD, Cand. Sci. (Medicine), Associate Professor of the Department of Biology and Medical Technologies at the Kuban State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, Doctor of the Highest Category, Geneticist at the Kuban Interregional Medical and Genetic Consultation of the Research Institute-KKB1 named after S.V. Ochapovsky of the Ministry of Health of the Krasnodar Territory

Lyudmila M. Kuzenkova, MD, Dr. Sci. (Medicine), Professor, Head of the Center for Child Psychoneurology of the National Medical Research Center for Children's Health; Professor of the Department of Pediatrics and Pediatric Rheumatology of the Sechenov First Moscow State Medical University

Anatoly V. Luzin, Head of the Neurology Department, Republican Children's Clinical Hospital, Syktyvkar. Chief Pediatric Neurologist, Ministry of Health of the Komi Republic

Svetlana V. Mikhaylova, MD, Dr. Sci. (Medicine), Professor of the Department of Neurology, Neurosurgery and Medical Genetics named after Badalyan, Faculty of Pediatrics, Professor of the Department of General and Medical Genetics, Faculty of Medicine and Biology, Head of the Department of Medical Genetics of the Russian Children's Clinical Hospital of the N.I. Pirogov Russian National Research Medical University

Elena A. Morozova, MD, Dr. Sci. (Medicine), Head of the Department of Pediatric Neurology named after Professor A.Yu. Ratner at the KMA branch of the Russian Medical Academy of Continuous Professional Education of the Ministry of Health of the Russian Federation, Chief Pediatric Neurologist of the Volga Federal District

Kristina S. Nevmerzhitskaya, MD, Cand. Sci. (Medicine), Associate Professor of the Neurology and Neurosurgery Department of Ural State Medical University, Head of the Neurology Department of Sverdlovsk Regional Children Clinical Hospital

Yulia O. Papina, neurologist of the psychoneurological department No. 2 of the Psychoneurological department of the Research Clinical Institute of Pediatrics and Pediatric Surgery named after Academician Yu.E. Veltishchev

Tatyana M. Pervunina, MD, Dr. Sci. (Medicine), Director of the Institute of Perinatology and Pediatrics, Federal State Budgetary Institution National Medical Research Center named after V.A. Almazova Ministry of Health of the Russian Federation, Chief Pediatrician of the Health Committee of St. Petersburg

Sofia G. Popovich, Junior Researcher, Department of Psychoneurology and Neurorehabilitation, National Medical Research Center for Children's Health

Oksana V. Poteshkina, MD, Cand. Sci. (Medicine), Associate Professor of the Department of Pediatric Neuropathology and Neurosurgery at the I.I. Mechnikov North-Western State Medical University, Head of the Department of Psychoneurology at the Children's City Multidisciplinary Clinical Specialized Center of High Medical Technologies, St. Petersburg

Elena V. Sayfullina, MD, Dr. Sci. (Medicine), Professor of the Department of Neurology, Medical Genetics and Fundamental Medicine of the Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education Bashkir State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation

Eleonora B. Serebrennikova, Chief Pediatric Neurologist of the Ministry of Health of the Perm Region, Neurologist at the Regional Children's Clinical Hospital

Anna Petrovna Skoromets, MD, Dr. Sci. (Medicine), Professor, Department of Advanced Training in Neurology and Manual Medicine, St. Petersburg State Medical University named after Academician I.P. Pavlov, Chief Pediatric Neurologist for the Northwestern Federal District of the Ministry of Health of Russia

Irina B. Sosnina, Chief Physician of the St. Petersburg State Healthcare Institution "Consultative and Diagnostic Center for Children," Chief Pediatric Neurologist of the St. Petersburg Health Committee

Galina V. Treskina, neurologist of the Arkhangelsk Regional Children's Clinical Hospital, chief pediatric neurologist of the Ministry of Health of the Arkhangelsk Region

Evgenia V. Uvakina, MD, Cand. Sci. (Medicine), Deputy Director for Research, Head of the Department of Psychoneurology and Neurorehabilitation, Federal State Autonomous Institution, National Medical Research Center for Children's Health, Ministry of Health of the Russian Federation

Guguna M. Tsotsonava, MD, Cand. Sci. (Medicine), Head of the Department of Neurology and Neurosurgery at the Astrakhan State Medical University of the Russian Ministry of Health, Chief Pediatric Neurologist of the Astrakhan Region and the Southern Federal District

Olga A. Shchagina, MD, Dr. Sci. (Medicine) First deputy director, Head of department of Molecular genetics and bioinformatics of the institute of higher and supplementary professional education Research Centre for medical genetics

Lyudmila M. Shchugareva, MD, Dr. Sci. (Medicine), Professor, Department of Pediatric Neuropathology and Neurosurgery at the North-Western State Medical University named after I.I. Mechnikov, Leading Neurologist at the Children's City Multidisciplinary Clinical Specialized Center of High Medical Technologies in Saint Petersburg