

DOI: <http://doi.org/10.17816/rjpbr83799>

Общие вопросы спинальной мышечной атрофии (научный обзор). Этиология, клинические особенности, подходы в реабилитации и ортопедическом лечении

Г.Н. Пономаренко, А.А. Кольцов, И.С. Мальцев

Федеральный научный центр реабилитации инвалидов имени Г.А. Альбрехта, Санкт-Петербург, Российская Федерация

АННОТАЦИЯ

Спинальная мышечная атрофия является значимой медико-социальной проблемой и одной из наиболее частых причин детской смертности, вызванной наследственными нейромышечными заболеваниями. Научный обзор посвящён вопросам этиологии, клиническим особенностям, а также подходам в реабилитации и ортопедическом лечении пациентов со спинальной мышечной атрофией.

Цель исследования — анализ мировой литературы по аспектам этиологии, патогенеза, клинических проявлений, подходам в реабилитации и ортопедическом лечении пациентов со спинальной мышечной атрофией.

Выполнен поиск литературных источников в открытых электронных базах PubMed и eLIBRARY за весь доступный период.

Спинальная мышечная атрофия является разнородной группой наследственных заболеваний, протекающих с поражением двигательных нейронов передних рогов спинного мозга, с преобладающими клиническими признаками в виде мышечной слабости, преимущественно в нижних конечностях. Реабилитация и ортопедическое лечение следует производить с акцентом на опорно-двигательную систему и связанные с ней функциональные нарушения.

Анализ различных литературных источников демонстрирует бурный рост числа публикаций о спинально-мышечной атрофии, однако остаётся большой пласт аспектов, требующих уточнения и более детального исследования. Подробное изучение этиологических факторов, клинических особенностей спинальной мышечной атрофии позволит более широко взглянуть на проблематику данного заболевания для лучшего понимания возможных методик диагностики и реабилитационного лечения пациентов с данной патологией.

Ключевые слова: спинальная мышечная атрофия; дети; контрактуры; дистония; атония; деформации.

Как цитировать:

Пономаренко Г.Н., Кольцов А.А., Мальцев И.С. общие вопросы спинальной мышечной атрофии (научный обзор). Этиология, клинические особенности, подходы в реабилитации и ортопедическом лечении // Физиотерапия, бальнеология и реабилитация. 2021. Т. 20, № 4. С. 341–355.

DOI: <http://doi.org/10.17816/rjpbr83799>

DOI: <http://doi.org/10.17816/rjpbr83799>

Review Article

General issues of spinal muscular atrophy (scientific review). Etiology, clinical features, approaches in rehabilitation and orthopedic treatment

Gennady N. Ponomarenko, Andrey A. Koltsov, Ivan S. Maltsev

Federal Scientific Center of Rehabilitation of the Disabled named after G.A. Albrecht, Saint Petersburg, Russian Federation

ABSTRACT

Spinal muscular atrophy is a significant medical and social problem and is one of the most common causes of child mortality caused by inherited neuromuscular diseases. The scientific review focuses on etiology, clinical features, as well as approaches in the rehabilitation and orthopedic treatment of patients with spinal muscular atrophy.

AIM: analysis of world literature on aspects of etiology, pathogenesis, clinical manifestations, approaches in rehabilitation and orthopedic treatment of patients with spinal muscular atrophy.

Search for literary sources in open electronic databases PubMed and eLIBRARY for the entire period available in these databases.

Spinal muscular atrophy is a heterogeneous group of hereditary diseases occurring with damage to the motor neurons of the anterior horns of the spinal cord. With predominant clinical signs in the form of muscle weakness, mainly in the lower extremities. Rehabilitation and orthopedic treatment should be carried out with a focus on the musculoskeletal system and related functional disorders

Analysis of various literary sources shows a rapid increase in the number of publications on spinal muscular atrophy, but a large layer of aspects remains that require clarification and more detailed study. A more detailed study of etiological factors, pathogenesis and clinical features of spinal muscular atrophy will allow a more extensive look at the problems of this disease in order to better understand the possible methods of diagnosis and treatment of patients with this pathology.

Keywords: spinal muscular atrophy; children; contractures; dystonia; atonia; deformities.

To cite this article:

Ponomarenko GN, Koltsov AA, Maltsev IS. General issues of spinal muscular atrophy (scientific review). Etiology, clinical features, approaches in rehabilitation and orthopedic treatment. *Russian journal of the physical therapy, balneotherapy and rehabilitation*. 2021;20(4):341–355.

DOI: <http://doi.org/10.17816/rjpbr83799>

Received: 18.06.2021

Accepted: 25.08.2021

Published: 31.05.2022

ОБОСНОВАНИЕ

Понятие «спинальная мышечная атрофия» (СМА) является обширным и включает в себя группу заболеваний, которые характеризуются дегенерацией двигательных нейронов в спинном мозге и/или стволе головного мозга, как правило, с аутосомно-рецессивным типом наследования.

В настоящее время проблема СМА всё чаще выходит на первый план в связи с растущим числом пациентов, что объясняется как увеличением частоты рождения детей-инвалидов со СМА, так и более точной и ранней диагностикой заболевания [1]. Генетические особенности СМА в мировой литературе представлены в значительном объёме, однако методы раннего клинического выявления, лечения и медицинской реабилитации данных пациентов до сих пор недостаточно структурированы и распространены среди специалистов, тогда как среди врачей смежных специальностей нередко нет ясного представления о вопросах этиологии и патогенеза, стандартной клинической картине и понимания сути реабилитационного лечения в совокупности с ортопедической поддержкой.

Целью научного обзора является анализ мировой литературы по аспектам этиологии, патогенеза и клинической картины СМА, для чего выполнен поиск литературных источников в открытых электронных базах PubMed и eLIBRARY за весь доступный период (с 1991 г.). В анализ включались полнотекстовые источники и структурированный материал, за исключением тезисов. Из клинических примеров и исследований, имеющих признаки дублирования, выбирали источники, более поздние по дате публикации.

ИСТОРИЯ ВОПРОСА

На сегодняшний момент СМА является одной из ведущих медико-социальных проблем современности и занимает лидирующее место в комплексной реабилитации как детей, так и взрослых.

В связи с нарастающим интересом специалистов всего мира к проблеме СМА с каждым годом количество

публикаций значительно увеличивается: от 150 печатных работ в 2000 г. до >700 в 2020 г., при этом за конец сентября 2021 г. число публикаций составило 568 (**рисунок**).

СМА относится к группе наследственных нейромышечных заболеваний — генетически гетерогенной группе заболеваний моторной интеграции, в которой наблюдается клинический полиморфизм со стойкими и прогрессирующими моторными, двигательными, дыхательными нарушениями, приводящими к невозможности самообслуживания и последующей инвалидизации. Самым распространённым (95% случаев) заболеванием среди данной группы является СМА — аутосомно-рецессивное заболевание, которое возникает в результате гомозиготной делеции или мутации гена *5q13* моторного нейрона (*SMN1*) [2].

Первое клиническое описание СМА сделано в 1890-х годах немецким и австрийским врачами Йоханом Хоффманом (Johann Hoffmann) и Гуидо Верднигом (Guido Werdnig). В 1892 и 1893 гг. учёными было дано наиболее детальное описание патоморфологических изменений в различных группах мышц, периферических нервах и спинном мозге. Отмечалась также симметричная атрофия клеток передних корешков и рогов спинного мозга, благодаря чему была обоснована клинко-нозологическая самостоятельность одного из типов СМА — болезни Верднига–Гофмана [1, 3]. В дальнейшем, начиная с 1956 г., их шведские коллеги Эрик Клас Хендрик Кугельберг (Erik Klas Hendrik Kugelberg) и Лиза Веландер (Lisa Welanders) выделили более позднюю клинко-нозологическую форму СМА — болезнь Кугельберга–Веландера — и описали её отличие от мышечной дистрофии. Позднее английский невролог Виктор Дубовиц (Victor Dubowitz) задокументировал несколько собственных исследований промежуточного фенотипа СМА с названием «болезнь Дубовица» [4]. Генотипирование у данных больных, поиск места локализации генетического дефекта в 5q11.2-q13.3 и идентификация гена выживаемости мотонейрона (*SMN*) пришлось на период начала-середины 1990-х [5, 6].

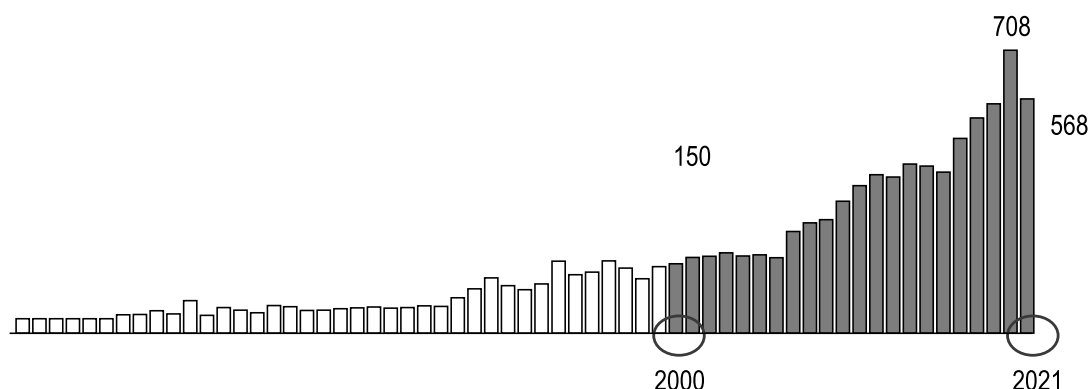


Рис. Динамика количества ссылок на литературные источники в базе данных PubMed по ключевым словам «spinal muscular atrophy» по состоянию на февраль 2021 г.

Fig. Dynamics of the number of references to literary sources in the PubMed database for the keywords "spinal muscular atrophy" as of February 2021

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ, УСЛОВИЯ И ФАКТОРЫ РАЗВИТИЯ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ

По данным различных авторов, заболеваемость СМА является вторым по распространённости аутосомно-рецессивным заболеванием со смертельным исходом после муковисцидоза и находится в пределах от 1 на 6000 [7] до 1 на 10 000 [8, 9], по одним источникам, и 1 на 11 000 — по другим [10]. Частота носительства мутации в гене *SMN1* оценивается от 1:38 до 1:70 [11].

У человека существует две разновидности — теломерная форма (*SMN1*) и центромерная форма (*SMN2*). Транскрипция *SMN1* гена даёт полноразмерные транскрипты мРНК, которые кодируют белок SMN. Ген *SMN2* идентичен гену *SMN1*, за исключением замены С (цитозин) на Т (тимин) при сплайсинге, что приводит к исключению экзона 7 во время транскрипции. Полученный усечённый белок не работает и быстро разрушается. Важно отметить, что исключение экзона 7 из *SMN2* мРНК не является полным, и потому небольшая часть общих транскриптов мРНК (~10–15%), возникающая из *SMN2* гена, действительно содержит экзон 7, который кодирует нормальный белок SMN.

Многие авторы схожи во мнении, что у пациентов, страдающих СМА, происходит мутация гена *SMN1*, который отвечает за синтез белка, поддерживающего сокращение мышц, и контролирует движение конечностей, мускулатуры органов брюшной полости, головы, шеи и дыхательных мышц. С другой стороны, ген *SMN2* не поражается при СМА, и его копия минимум в единичном экземпляре всегда находится в организме, в противопоставление здоровым людям, у которых количество копий гена *SMN2* варьирует от 0 до 4 на одну 5q хромосому [12].

КЛИНИЧЕСКОЕ ОПИСАНИЕ И КЛАССИФИКАЦИЯ

Преобладающими клиническими признаками СМА являются мышечная слабость и атрофия поперечнополосатых мышечных волокон. Слабость проявляется в период от рождения до зрелого возраста, обычно симметрично с более сильным поражением проксимальных мышц, чем дистальных групп [13]. На данном этапе существует множество принципиально разных подходов к классификации СМА, но наиболее значимыми остаются генетический и фенотипический.

Все описанные в 1991 г. фенотипы были формализованы в схему классификации на Международном консорциуме по спинальной мышечной атрофии, спонсируемом Ассоциацией мышечной дистрофии (Muscular Dystrophy Association, MDA) [14]. В этой классификации были выделены три типа СМА, основанные на наивысшем уровне моторных (двигательных) функций (т.е. сидя или стоя) и возрасте начала клинических проявлений заболевания. Последующие модификации данной классификации разделили III тип по возрасту начала, добавили тип IV для случаев заболевания у взрослых и включили тип 0 для пациентов с пренатальным началом и смертью в течение нескольких недель [15, 16]. Изредка для более детальной стратификации рассматривают степени тяжести даже в пределах отдельного типа, поскольку около 25% пациентов не поддаются точной классификации. Однако данная схема остаётся актуальной и предоставляет полезную клиническую и прогностическую информацию (табл. 1).

СМА типа 0 (пренатальная СМА)

Термин «спинальная мышечная атрофия 0-го типа» используется для клинического описания новорождённых

Таблица 1. Классификация СМА, обусловленная мутацией в гене *SMN1*

Table 1. Classification of SMA due to a mutation in the *SMN1* gene

Тип	Возраст дебюта	Высшая моторная функция (уровень двигательной активности)	Примерная продолжительность жизни	Количество копий <i>SMN2</i>
0 (пренатальная СМА)	Пренатальный период	Поддержка респираторная	<1 мес	1
1 (болезнь Верднига–Гофмана)	0–6 мес	Ребёнок не может сидеть	<2 лет	2
2 (болезнь Дубовица)	<18 мес	Ребёнок может сидеть	> 2 лет	3,4
3 (болезнь Кюгельберга–Веландера)	3а 18 мес – 3 года	Ребёнок может стоять (самостоятельно или у опоры) или передвигаться	Доживают до взрослого возраста	3,4
	3а >3 года	Ребёнок может стоять (самостоятельно или у опоры) или передвигаться	Доживают до взрослого возраста	4
4 (взрослая СМА)	>21 год	Пациент может передвигаться	Доживают до взрослого возраста	4–8

с тяжёлой слабостью и гипотонией, анамнезом уменьшения движений плода в дородовой период. При осмотре у младенцев с типом 0 могут быть такие симптомы, как арефлексия, диплегия лица, дефекты межпредсердной перегородки и контрактуры суставов. Дыхательная недостаточность является самой выраженной проблемой на раннем этапе для данных пациентов. Ожидаемая продолжительность жизни снижается, и большинство из них не могут дожить до месячного возраста: максимально зарегистрированные случаи по продолжительности жизни у данных пациентов — 6 мес [17, 18].

СМА типа I (болезнь Верднига–Гофмана)

Тяжёлый и самый распространённый тип — около 50% пациентов с диагнозом СМА. Обычно у младенцев с I типом СМА клинические признаки появляются в возрасте до 6 мес: такие дети никогда не приобретают способность сидеть без опоры и в отсутствие оперативного вмешательства и консервативного лечения обычно не доживают до 2 лет. Клиническая картина у данных пациентов представлена выраженной гипотонией, часто симметричным вялым параличом, а также невозможностью удерживать и контролировать положение головы. Спонтанная моторика у такого типа пациентов, как правило, плохая, и антигравитационные движения конечностей обычно не наблюдаются. По описаниям ряда авторов, у этих детей могут быть остеопенические и остеопоротические проблемы (врождённые переломы костей и снижение толщины рёбер) [18–21].

Клинически у всех детей со СМА типа I наблюдается сочетание тяжёлой гипотонии и слабости с сохранением лицевых мышц, что неизменно связано с типичными респираторными проявлениями. Слабость обычно симметрична и более выражена в проксимальных отделах, чем в дистальных, при этом нижние конечности обычно слабее верхних. Глубокие сухожильные рефлексy отсутствуют или ослаблены, но чувствительность сохранена.

Сохранённая диафрагма в сочетании с ослабленными межрёберными мышцами приводит к парадоксальному дыханию. Поражение мотонейронов часто вызывает фасцикуляцию языка, плохое сосание и глотание с возрастающими со временем затруднениями при глотании и кормлении. Аспирационная пневмония — важная причина смертности данного типа пациентов.

Всё чаще появляются описания тяжёлой формы СМА типа I (обычно с одной копией *SMN2*), осложнённой пороками сердца (в основном дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородки), с поражением вегетативной системы, что может быть причиной аритмии и внезапной смерти [22, 23].

СМА типа II (болезнь Дубовица / промежуточная форма СМА)

При СМА II дети могут научиться сидеть без посторонней помощи, однако развитие моторных функций

не позволяет освоить им навыки самостоятельного передвижения. Эта промежуточная форма СМА клинически проявляется прогрессирующей слабостью проксимальных отделов конечностей с преобладанием в нижних конечностях. При осмотре выявляются гипотония и арефлексия. Многие сопутствующие заболевания у этой группы пациентов связаны с ортопедическими осложнениями развития костей и суставов на фоне мышечной слабости, прогрессирующей сколиотической (чаще кифосколиотической) деформацией. Без соответствующей ортопедической поддержки часто наблюдаются развитие контрактур суставов и анкилозирование нижней челюсти. Сочетание деформаций позвоночного столба и слабости межрёберных мышц с высокой частотой приводит к различным застойным заболеваниям лёгких. Считается, что у данных пациентов когнитивные способности в норме [24].

СМА тип III (болезнь Кюгельберга–Веландера)

Дети и взрослые со СМА III типа, так называемой болезнью Кюгельберга–Веландера, в какой-то момент жизни могут ходить без посторонней помощи, что является максимально достигаемой моторной функцией. В дальнейшем они теряют навыки самостоятельной ходьбы и пользуются вспомогательными средствами передвижения, в том числе инвалидными колясками. Прогрессирующая проксимальная слабость более выражена в ногах, чем в верхних конечностях.

Степень тяжести при СМА III типа определяется по вероятности того, что пациенты смогут ходить к 10 годам, и по увеличению вероятности потери навыка ходьбы к 40 годам. Значительные различия в потере способности ходить наблюдались по отношению к пациентам с началом прогрессирующей слабости до (СМА IIIa) и после (СМА IIIb) 3-летнего возраста [25]. Для них также характерны ортопедические осложнения в виде контрактур суставов, но в меньшей, по сравнению с предыдущим типом, степени выраженности. В отличие от типа II, эти люди в основном избавлены от сопутствующих сколиотических (кифосколиотических) деформаций и практически не имеют слабости дыхательных мышц. Ряд авторов описывает в данной группе пациентов частые остеопоротические проблемы и ожирение [26–28]. Познание в когнитивной сфере соответствует возрасту, а клинические проявления болезни позволяют доживать до взрослого возраста [16, 25].

СМА тип IV (взрослая СМА)

СМА IV типа составляют менее 5% случаев СМА и имеют самую лёгкую форму заболевания. В эту группу входят пациенты, которые могут ходить в зрелом возрасте и не имеют проблем с дыханием и питанием. Эти пациенты по клиническим проявлениям схожи со СМА III типа, однако заболевание дебютирует во взрослом возрасте, с высокой долей вероятности проявления в возрасте старше 30 лет [29, 30].

Таблица 2. Упрощённая классификация СМА, не обусловленных мутацией в 5-й хромосоме**Table 2.** Simplified classification of SMA not caused by a mutation in the 5th chromosome

Ген/локус (обозначение OMIM)	Заболевание/фенотип и отличительные черты
Дистальные СМА / Дистальные наследственные моторные полиневропатии	
<i>Аутосомно-рецессивные</i>	
<i>IGHMBP2 (SMARD1/HMN6, или DSMA1)</i>	СМА с респираторным дистресс-синдромом
<i>9p21.1-pL2 (DSMA2/HMNJ)</i>	Дистальная наследственная моторная полиневропатия
<i>11q13 (DSMA3/HMN3,4)</i>	Дистальная СМА
<i>PLEKHG5 (DSMA4)</i>	Синдром нижнего мотонейрона с дебютом в детском возрасте
<i>Аутосомно-доминантные</i>	
<i>7q34-q36 (HMN1)</i>	Дистальная наследственная моторная полиневропатия/Дистальная СМА, ювенильная
<i>HSPB8 (HMN2A)</i>	Дистальная взрослая наследственная моторная полиневропатия, тип IIA
<i>HSPB1 (HMN2B)</i>	Дистальная наследственная моторная полиневропатия, тип IIB
<i>HSPB3 (HMN2C)</i>	Дистальная наследственная моторная полиневропатия, тип IIC
<i>GARS (HMN5A) (CMT2D)</i>	Дистальная СМА с преимущественным вовлечением верхних конечностей, тип VA Болезнь Шарко–Мари–Тута, тип 2D
<i>BSC12 (HMN5B)</i>	Дистальная СМА с преимущественным вовлечением верхних конечностей, тип VB Синдром Сильвера/спастическая параплегия 17-го типа
<i>SLCA7 (HMN7A)</i>	Дистальная наследственная моторная полиневропатия с парезом голосовых связок
<i>Dynactin1 (HMN7B)</i>	Дистальная наследственная моторная полиневропатия с парезом голосовых связок
Проксимальные СМА	
<i>Аутосомно-доминантные</i>	
<i>VAPB</i>	СМА с поздним началом, тип Финкеля/боковой амиотрофический склероз 8-го типа
<i>TRPV4 (HMN7B) (HMSN2C)</i>	Врождённая СМА с контрактурами/СМА, врождённая, непрогрессирующая, с преимущественным вовлечением нижних конечностей Лопаточно-перонеальная СМА Болезнь Шарко–Мари–Тута, тип 2C
<i>DYNC1H1, BICD2 (SMALED)</i>	СМА с преимущественным вовлечением нижних конечностей (раннее начало)
<i>TFG (HMSN2P)</i>	Наследственная моторно-сенсорная невропатия (тип Окинава), проксимальное поражение
Другие не связанные с мутацией в 5-й хромосоме СМА и бульбарные амиотрофии, так называемая СМА-ПЛЮС	
<i>Аутосомно-рецессивные</i>	
<i>GLE1 (LAAHD)</i>	Летальный артрогрипоз с поражением клеток переднего рога спинного мозга, или летальный синдром врождённых контрактур
<i>VRK1, EXOCS3 (SMA-PCH1)</i>	Мостомозжечковая гипоплазия с СМА
<i>RFT2 (C200RF54), (BVVLS)</i>	Синдром Брауна–Виалетто–Ван Лэре Болезнь Фацио–Лонде, парез бульбарных мышц
<i>Х-сцепленные рецессивные</i>	
<i>AR (SBMA/SMAX1)</i>	Спинально-бульбарная амиотрофия, или болезнь Кеннеди
<i>UBA1 (SMAX2)</i>	Младенческая СМА с артрогрипозом
<i>ATP7A (SMAX3)</i>	Дистальная СМА, Х-сцепленная

В 2015 г. российские учёные Ю.А. Селивёрстов, С.А. Ключников и С.Н. Иллариошкин представили упрощённую версию классификации СМА, не обусловленных мутацией в 5-й хромосоме (табл. 2).

ПОДХОДЫ В РЕАБИЛИТАЦИИ И ОРТОПЕДИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ ПАЦИЕНТОВ СО СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ

Реабилитационная оценка нервно-мышечной и опорно-двигательной системы

Клиническая оценка при СМА включает проведение обследования с акцентом на опорно-двигательную систему и связанные с ней функциональные нарушения. Выбор используемых оценок отражает аспекты, которые наиболее актуальны для каждого уровня заболевания, в частности сила и диапазон движений в суставах, повседневная активность пациента [31–34]. Регулярное перетестирование этих шкал позволит отслеживать возможные изменения с течением времени, выявлять аспекты, требующие коррекции и реабилитационного воздействия, понимания правильности выбранной реабилитации и реакции организма пациента на реабилитационные воздействия. Использование этих оценок позволяет также сравнивать отдельные результаты с траекториями прогрессирования заболевания.

К основным реабилитационным оценочным шкалам относятся CHOP INTEND (The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders — *Тестирование нервно-мышечных заболеваний у детей детской больницы Филадельфии*); HINE (Hammersmith Infant Neurological Examination — *Хаммерсмитское неврологическое обследование младенцев*); HFMSE (The Hammersmith Functional Motor Scale Expanded — *Расширенная шкала двигателя с функцией Хаммерсмит*); RULM (Revised Upper Limb Module — *Пересмотренный модуль оценки верхней конечности*); MFM (Motor Function Measure — *Измерение функции мышц*); 6MWT (6 Minute Walk Test — *Тест 6-минутной ходьбы*); ADL (Activities of Daily Living — *Оценка повседневной деятельности*).

Для каждого пациента определяется индивидуальный подход в зависимости от наличествующих моторных функций и ортопедических осложнений на момент начала реабилитации. Однако для упрощения подхода в реабилитационном лечении принято стратифицировать пациентов на три группы — лежачие, сидячие, ходячие.

С момента разработки профессором Вангом (Hui Yi Wang) стандарта медицинской помощи (2007 г.) появляется всё больше свидетельств того, что активный подход в реабилитации пациентов может влиять на траектории прогрессирования, особенно после использования медикаментозных средств, воздействующих на патогенез заболевания. В недавних исследованиях пациентов групп

«сидячих» и «ходячих» пациентов функциональные изменения в течение 12 мес были не столь сильно выраженными во всей группе, но позволяли улучшить качество жизни, а не только стагнировать развитие болезни. В ряде случаев описана существенная потеря функциональной активности с увеличением контрактур суставов, прогрессированием сколиоза или чрезмерным увеличением веса [35–42].

Реабилитация пациентов группы «лежачие»

Основные цели реабилитации для тех, кто не может находиться в сидячем положении, включают оптимизацию функций организма, минимизацию развития нарушений и оптимизацию переносимости различных вынужденных положений. Сюда входит использование ортезов и серийных гипсовых повязок на верхние и нижние конечности для улучшения функции и диапазона движений, предотвращения образования контрактур. Для стабилизации осанки и улучшения функций рекомендуется использовать фиксацию грудного отдела при помощи корсетов или боковых поддержек, систем сидений и постуральных опор, которые должны использоваться в положении лёжа на спине с помощью валиков, подушек, формованных подушек или клиньев. Шейный фиксатор часто используется для поддержки головы, поскольку контроль головы отсутствует, с целью минимизировать риск удушья в более вертикальном положении и правильного позиционирования головы.

Рекомендуются индивидуальные и формованные системы сидения для инвалидных колясок, а также индивидуальные спальные системы (ортопедические кровати).

Для обеспечения мобильности и перемещения рекомендуется использовать кресла-коляски с ручным приводом с возможностью выбора угла наклона спинки.

Для улучшения функции суставов и конечностей рекомендуются вспомогательные технологии и адаптивное оборудование, а также занятия с инструктором ЛФК по каждому проблемному сегменту. Некоторые люди, не сидящие в вертикальном положении, могут безопасно участвовать в водной терапии при надлежащей поддержке головы и шеи и постоянном наблюдении. Использование мануальных техник, включающих перкуссию и вибрацию, а также правильное позиционирование пациента существенно помогут улучшить лёгочный дренаж. Другое физиотерапевтическое лечение применяется у таких пациентов редко в связи с выраженными соматическими патологиями.

Реабилитация пациентов группы «сидячие»

Основными целями реабилитации пациентов «сидячей» группы являются предотвращение контрактур и сколиоза, а также поддержание, восстановление или улучшение функций и подвижности.

Методы растяжения включают методы, которые могут быть выполнены вручную и с помощью ортезов, шин,

активного вспомогательного растяжения, вертикализаторов и прочих методов позиционирования. Процедуры растяжки должны выполняться обязательно под контролем эрготерапевтов или врачей лечашего профиля. Родители и опекуны также должны быть проинструктированы о необходимости ежедневных упражнений на растяжку. Продолжительность сеанса эффективной растяжки зависит от конкретных потребностей пациента, суставов и целей реабилитации. Корсеты рекомендуются не только для поддержания и улучшения осанки, но и для снятия дополнительной мышечной усталости с корпуса пациента с целью улучшения функций верхних и нижних конечностей в момент их работы. Шейные фиксаторы часто используются при транспортировке. Статические, динамические и функциональные ортезы используются для позиционирования стоя и, по возможности, для работы с ЛФК-инструктором. Поддержка стоя важна как для облегчения растяжения сухожильно-связочного аппарата нижних конечностей, так и для улучшения моторных функций организма и поддержания минеральной плотности костей, обеспечения возможности вертикального участия и улучшения положения позвоночника и туловища.

Все пациенты «сидячей» группы должны быть обеспечены электрическими инвалидными колясками с индивидуальной опорой для тела и системой сидения или активного типа при хорошей работе верхних конечностей. Считается, что оценка мобильности пациента для назначения инвалидной коляски с электроприводом может начаться в возрасте от 2 лет [43]. Кресла-коляски активного типа следует назначать первоначально, т.к. следует поощрять программы упражнений и действия, которые стимулируют работу мышц, поскольку они могут влиять на поддержание и улучшение функции, силы, диапазона движений, выносливости, баланса, повседневной активности, а также степень участия в школе, общественной деятельности и занятиях. Рекомендуемые упражнения для «сидячих» пациентов со СМА включают водную терапию, концентрические и эксцентрические движения, а также аэробные и общеукрепляющие упражнения с сопротивлением и без него. Как и в случае с группой «лежащих» больных, физиотерапия грудной клетки является важной частью лечения, которую необходимо внедрить, особенно у пациентов со СМА II типа, как в качестве профилактики, так и во время болезни или в периоперационный период. Мануальные техники аналогичны техникам для «лежащих».

Реабилитация пациентов группы «ходячие»

Основными целями реабилитации пациентов «ходячей» группы являются поддержание, восстановление или улучшение функции, подвижности и адекватного диапазона суставов, а также улучшение баланса, выносливости и создание правильных стереотипов движений.

Программы упражнений будут включать в себя многие рекомендации, используемые для сидячих пациентов,

но будут добавлены и некоторые формы упражнений на равновесие (динамические и статические). Методы растяжки движений включают пассивное растяжение и активно-вспомогательные техники. Ортезы нижних конечностей в основном используются для поддержки мышечного антигравитационного сопротивления, а также функции голеностопного и коленного суставов. Различные тактики и подходы дают понимание, что корсеты могут и не использоваться во время ходьбы, так как иногда отрицательно влияют на способность передвигаться и ограничивают эффективные компенсаторные функции мышечных звеньев, но при необходимости могут использоваться для улучшения осанки в сидячем положении, хотя с этим согласны не все авторы.

Для обеспечения функциональной независимости, в частности преодоления значительных расстояний, довольно часто рекомендуется использовать кресла-коляски активного типа или кресла-коляски с электроприводом.

ОРТОПЕДИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ

Лечение деформации позвоночника

До сих пор из-за ограниченной выживаемости «лежащих» пациентов лечение позвоночника редко обсуждалось в качестве возможного варианта, особенно при отсутствии стабильной дыхательной и нутритивной функции [44, 45]. По заявлению ряда авторов, могут использоваться ламинарные конструкции для жёсткой фиксации при условии, что они не будут нарушать лёгочную функцию после их установки.

У пациентов группы «сидячие» деформации позвоночника широко распространены, особенно у детей с I и II типом СМА, с частотой 60–90% и начальным проявлением в раннем детстве [46, 47]. Сколиотические деформации позвоночника, так же как и грудной кифоз, в разной степени развиваются у большинства пациентов.

Осмотр позвоночника следует проводить в рамках обычного клинического обследования. При подозрении на кифосколиоз при наклоне вперёд из положения сидя или стоя рентгенограммы позвоночника в переднезадней и боковой проекциях следует выполнять в наиболее доступном для пациента вертикальном положении (например, сидя — у детей, которые могут сидеть независимо; стоя — при СМА III) для определения и количественной оценки степени деформации позвоночника как в коронарной, так и сагиттальной плоскостях. У пациентов с I и II типом СМА сколиоз $>20^\circ$ следует контролировать каждые 6 мес до созревания скелета и ежегодно после созревания скелета. Корсеты часто рекомендуют для поддержки позвоночного столба и лечения сколиоза $>20^\circ$, особенно ребёнку с сохраняющимся значительным ростом [48, 49]. Единого мнения о типе корсета нет: рекомендованы как жёсткие, так и функционально-корректирующие корсеты.

Хирургическая коррекция является паллиативным вмешательством и не может остановить прогрессирование деформации позвоночника [49, 50]. Такие операции часто показаны для сохранения баланса туловища в сидячем положении, выравнивания деформированной грудной клетки для облегчения дыхательной функции и улучшения общего качества жизни [50–55]. Решение о хирургическом вмешательстве позвоночника основано чаще на величине искривления (т.е. угол Кобба основной дуги должен быть $\geq 50^\circ$) и скорости прогрессирования ($\geq 10^\circ$ в год). Следует учитывать также и другие факторы, такие как снижение респираторной функции, деформация рёбер по зонтичному или бочкообразному типу, кифозирование позвоночного столба и неблагоприятное влияние на функциональную подвижность, наклонность таза и дисбаланс туловища. Функциональные лёгочные пробы следует рассматривать как часть предоперационной оценки для определения хирургического риска и послеоперационного лечения респираторных заболеваний. Достигнут консенсус в отношении того, что хирургическое лечение деформации позвоночника следует отложить до достижения 4-летнего возраста. У пациентов с возрасте от 8 до 10 лет следует рассмотреть возможность применения «благоприятных для роста» инструментов, которые стабилизируют и улучшают деформацию позвоночника, но позволяют продолжать рост позвоночника [44, 50, 52, 56–60]. С целью уменьшить потребность в повторных операциях, недавно в лечении больных СМА были предложены растущие стержни с магнитным управлением [61] в качестве альтернативы традиционным стержням, которые требуют последовательного хирургического удлинения [62–65]. Что касается детей в возрасте 8–12 лет, хирургический подход зависит от клинических показателей, особенно от зрелости скелета и оставшегося роста позвоночника. У почти зрелых пациентов (12 лет и старше) окончательный задний спондилодез с использованием двойных стержней (ламинарных конструкций, многосегментных конструкций) должен выполняться с продолжением (или без него) на таз в зависимости от того, является ли таз частью сколиотической дуги [66]. Решение о замене благоприятных для роста инструментов на окончательный задний спондилодез следует решать в каждом конкретном случае.

Лечение деформации грудной клетки

Вследствие плохого тонуса мышц туловища и грудной клетки у детей со СМА чаще наблюдается спадение рёберных дуг в результате сколиоза и деформации грудной клетки, т.е. образование зонтичной или бочкообразной грудной клетки [50, 53, 54, 67–69]. Ретроспективное исследование детей с гипотоническим сколиозом, получавших благоприятное для роста рёбер или позвоночника оперативное лечение, показало низкую эффективность

в улучшении деформации рёбер или увеличении объёма грудной клетки [67].

Лечение нестабильности бедра

Нестабильность тазобедренного сустава часто встречается у пациентов со СМА. В нескольких более ранних исследованиях рекомендовалось отказаться от хирургического вмешательства, ссылаясь на то, что прооперированный тазобедренный сустав имеет тенденцию к повторному подвывиху или вывиху, и что патология бедра редко вызывает боль [44, 50, 55, 70]. Однако эти исследования не смогли отразить современные хирургические методы и не оценили пациентов молодого и среднего возраста. Одностороннюю и двустороннюю нестабильность тазобедренного сустава следует лечить хирургическим путём только у пациентов с сильной болью.

Лечение контрактур суставов

Контрактуры часто возникают у пациентов со СМА в результате уменьшения диапазона движений, длительного статического позиционирования и дисбаланса мышц агонистов-антагонистов [50, 71, 72]. Функционально и симптоматически контрактуры могут приводить к боли и подавлять функцию у пациентов со СМА [48, 71–80]. Следует рассматривать возможность хирургического лечения контрактур верхних или нижних конечностей, если они вызывают боль или нарушают функцию.

Лечение переломов

Из-за малой нагрузки, остеопороза и низкого уровня витамина D переломы из-за малой плотности костной ткани часто встречаются у детей с I и II типом СМА. Консервативное лечение с иммобилизацией гипсовой повязкой обычно рекомендуется для лежащих и сидящих пациентов, но длительная (более 4 нед) иммобилизация гипсовой повязкой усугубляет атрофию мышц.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Анализ литературных источников, посвящённых изучению разных аспектов СМА, продемонстрировал экспоненциальный рост числа публикаций за последние 20 лет.

Современный уровень развития методов клинической, инструментальной и молекулярно-генетической диагностики позволил сформировать чёткое понимание причинно-следственных взаимоотношений в формировании различных форм СМА, разработать классификацию данной патологии.

Клинический полиморфизм данной группы заболеваний и крайне тяжёлое прогрессирующее течение большинства форм патологии, в том числе с летальным исходом, обуславливают актуальность более детального изучения принципов и методов диагностики, а также реабилитационного лечения и ортопедической поддержки детей, страдающих СМА.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ / ADDITIONAL INFORMATION

Источник финансирования. Исследование выполнено при финансовом обеспечении ФГБУ ФНЦРИ им. Г.А. Альбрехта Минтруда России.

Funding source. The study was carried out with the financial support of the Federal Scientific Center of Rehabilitation of the Disabled named after G.A. Albrecht.

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Competing interests. The authors declare that they have no competing interests.

Вклад авторов. Г.Н. Пономаренко — концепция и дизайн исследования, этапное и заключительное редактирование статьи; А.А. Кольцов — концепция и дизайн исследования, этапное редактирование статьи; И.С. Мальцев — анализ литературы, написание базового текста статьи, этапное и заключительное редактирование статьи.

Author contribution. Ponomarenko G.N. — concept and design of the study, stage and final editing of the article; Koltsov A.A. — concept and design of the study, stage editing of the article; Maltsev I.S. — literature analysis, writing the basic text of the article, stage and final editing of the article.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Werdnig G. Zwei frühinfantile hereditäre Fälle von progressive Muskelatrophie unter dem Bilde der Dystrophie, aber auf neurotischer Grundlage // Arch Psychiatr Nervenkr. 1891. Vol. 22. P. 437–480. doi: 10.1007/BF01776636
2. Arnold E.S., Fischbeck K.H. Spinal muscular atrophy // Handb Clin Neurol. 2018. Vol. 148. P. 591–601. doi: 10.1016/B978-0-444-64076-5.00038-7
3. Hoffmann J. Ueber chronische spinale Muskelatrophie im Kindesalter, auf familiärer Basis // Dtsch Z Nervenheilkd. 1893. Vol. 3. P. 427–470. doi: 10.1007/BF01668496
4. Dubowitz V. Ramblings in the history of spinal muscular atrophy // Neuromuscul Disord. 2009. Vol. 19, N 1. P. 69–73. doi: 10.1016/j.nmd.2008.10.004
5. 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, N 6266. P. 540–41. doi: 10.1038/344540a0
6. Lefebvre S., Burglen L., Reboullet S., et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene // Cell. 1995. Vol. 80, N 1. P. 155–165. doi: 10.1016/0092-8674(95)90460-3
7. Emery A.E. The nosology of the spinal muscular atrophies // J Med Genet. 1971. Vol. 8, N 4. P. 481–495. doi: 10.1136/jmg.8.4.481
8. Prior T.W., Snyder P.J., Rink B.D., et al. Newborn and carrier screening for spinal muscular atrophy // Am J Med Genet A. 2010. Vol. 152A, N 7. P. 1608–1616. doi: 10.1002/ajmg.a.33474
9. Семьи СМА. Симард Л. Генетические основы спинальной мышечной атрофии. Режим доступа: <http://f-sma.ru/39.html>. Дата обращения: 15.12.2020.
10. Sugarman E.A., Nagan N., Zhu H., et al. Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72,400 specimens // Eur J Hum Genet. 2012. Vol. 20, N 1. P. 27–32. doi: 10.1038/ejhg.2011.134
11. Darras B.T. Spinal muscular atrophies // Pediatr Clin North Am. 2015. Vol. 62, N 3. P. 743–766. doi: 10.1016/j.pcl.2015.03.010
12. Mercuri E., Finkel R., Muntoni F., et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care // Neuromuscul Disord. 2018. Vol. 28, N 2. P. 103–115. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.005
13. Dubowitz V. Ramblings in the history of spinal muscular atrophy // Neuromuscul Disord. 2009. Vol. 19, N 1. P. 69–73. doi: 10.1016/j.nmd.2008.10.004
14. Munsat T.L. Workshop Report: International SMA collaboration // Neuromusc Disord. 1991. Vol. 1. P. 81.
15. Russman B.S. Spinal muscular atrophy: clinical classification and disease heterogeneity // J Child Neurol. 2007. Vol. 22, N 8. P. 946–951. doi: 10.1177/0883073807305673
16. Zerres K., Davies K.E. 59th ENMC International Workshop. Spinal Muscular Atrophies: recent progress and revised diagnostic criteria 17–19 April 1998, Soestduinen, The Netherlands // Neuromuscul Disord. 1999. Vol. 9, N 4. P. 272–278. doi: 10.1016/S0960-8966(99)00016-4
17. Dubowitz V. Very severe spinal muscular atrophy (SMA type 0): an expanding clinical phenotype // Eur J Paediatr Neurol. 1999. Vol. 3, N 2. P. 49–51. doi: 10.1053/ejpn.1999.0181
18. MacLeod M.J., Taylor J.E., Lunt P.W., et al. Prenatal onset spinal muscular atrophy // Eur J Paediatr Neurol. 1999. Vol. 3, N 2. P. 65–72. doi: 10.1053/ejpn.1999.0184
19. Dubowitz V. Very severe spinal muscular atrophy (SMA type 0): an expanding clinical phenotype // Eur J Paediatr Neurol. 1999. Vol. 3, N 2. P. 49–51. doi: 10.1053/ejpn.1999.0181
20. Felderhoff-Mueser U., Grohmann K., Harder A., et al. Severe spinal muscular atrophy variant associated with congenital bone fractures // J Child Neurol. 2002. Vol. 17, N 9. P. 718–721. doi: 10.1177/088307380201700915
21. Kelly T.E., Amoroso K., Ferre M., et al. Spinal muscular atrophy variant with congenital fractures // Am J Med Genet. 1999. Vol. 87, N 1. P. 65–68. doi: 10.1002/(SICI)1096-8628(19991105)87:1<65::AID-AJMG13>3.0.CO;2-5
22. Rudnik-Schöneborn S., Heller R., Berg C., et al. Congenital heart disease is a feature of severe infantile spinal muscular atrophy // J Med Genet. 2008. Vol. 45, N 10. P. 635–638. doi: 10.1136/jmg.2008.057950
23. Shababi M., Habibi J., Yang H.T., et al. Cardiac defects contribute to the pathology of spinal muscular atrophy models // Hum Mol Genet. 2010. Vol. 19, N 20. P. 4059–4071. doi: 10.1093/hmg/ddq329
24. Von Gontard A., Zerres K., Backes M., et al. Intelligence and cognitive function in children and adolescents with spinal muscular atrophy // Neuromuscul Disord. 2002. Vol. 12, N 2. P. 130–136. doi: 10.1016/S0960-8966(01)00274-7

25. Zerres K., Rudnik-Schöneborn S., Forrest E., et al. A collaborative study on the natural history of childhood and juvenile onset proximal spinal muscular atrophy (type II and III SMA): 569 patients // *J Neurol Sci.* 1997. Vol. 146, N 1. P. 67–72. doi: 10.1016/s0022-510x(96)00284-5
26. Kinali M., Banks L.M., Mercuri E., et al. Bone mineral density in a paediatric spinal muscular atrophy population // *Neuropediatrics.* 2004. Vol. 35. P. 325–328. doi: 10.1055/s-2004-830366
27. Khatri I.A., Chaudhry U.S., Seikaly M.G., et al. Low bone mineral density in spinal muscular atrophy // *J Clin Neuromuscul Dis.* 2008. Vol. 10, N 1. P. 11–17. doi: 10.1097/CND.0b013e318183e0fa
28. Shanmugarajan S., Tsuruga E., Swoboda K.J., et al. Bone loss in survival motor neuron (Smn(-/-) SMN2) genetic mouse model of spinal muscular atrophy // *J Pathol.* 2009. Vol. 219, N 1. P. 52–60. doi: 10.1002/path.2566
29. Zerres K., Rudnik-Schöneborn S. Natural history in proximal spinal muscular atrophy. Clinical analysis of 445 patients and suggestions for a modification of existing classifications // *Arch Neurol.* 1995. Vol. 52, N 5. P. 518–523. doi: 10.1001/archneur.1995.00540290108025
30. Piepers S., van den Berg L.H., Brugman F., et al. A natural history study of late onset spinal muscular atrophy types 3b and 4 // *J Neurol.* 2008. Vol. 255, N 9. P. 1400–1404. doi: 10.1007/s00415-008-0929-0
31. Glanzman A.M., Mazzone E., Main M., et al. The children's hospital of philadelphia infant test of neuromuscular disorders (CHOP INTEND): test development and reliability // *Neuromuscul Disord.* 2010. Vol. 20, N 3. P. 155–161. doi: 10.1016/j.nmd.2009.11.014
32. Mazzone E., Bianco F., Martinelli D., et al. Assessing upper limb function in nonambulant SMA patients: development of a new module // *Neuromuscul Disord.* 2011. Vol. 21, N 6. P. 406–412. doi: 10.1016/j.nmd.2011.02.014
33. Vuillerot C., Payan C., Iwaz J., et al. MFM Spinal Muscular Atrophy Study Group Responsiveness of the motor function measure in patients with spinal muscular atrophy // *Arch Phys Med Rehabil.* 2013. Vol. 94, N 8. P. 1555–1561. doi: 10.1016/j.apmr.2013.01.014
34. Montes J., McDermott M.P., Martens W.B., et al. Six-Minute Walk Test demonstrates motor fatigue in spinal muscular atrophy // *Neurology.* 2010. Vol. 74, N 10. P. 833–838. doi: 10.1212/WNL.0b013e3181d3e308
35. Montes J., Garber C.E., Kramer S.S., et al. Single-blind, randomized, controlled clinical trial of exercise in ambulatory spinal muscular atrophy: why are the results negative? // *J Neuromuscul Dis.* 2015. Vol. 2, N 4. P. 463–470. doi: 10.3233/JND-150101
36. Madsen K.L., Hansen R.S., Preisler N., et al. Training improves oxidative capacity, but not function, in spinal muscular atrophy type III // *Muscle Nerve.* 2015. Vol. 52, N 2. P. 240–244. doi: 10.1002/mus.24527
37. Lewelt A., Krossschell K.J., Stoddard G.J., et al. Resistance strength training exercise in children with spinal muscular atrophy // *Muscle Nerve.* 2015. Vol. 52, N 4. P. 559–567. doi: 10.1002/mus.24568
38. Hartley S., Stockley R. It's more than just physical therapy: reported utilization of physiotherapy services for adults with neuromuscular disorders attending a specialist centre // *Disabil Rehabil.* 2013. Vol. 35, N 4. P. 282–290. doi: 10.3109/09638288.2012.691940
39. Fujak A., Kopschina C., Forst R., et al. Use of orthoses and orthopaedic technical devices in proximal spinal muscular atrophy. Results of survey in 194 SMA patients // *Disabil Rehabil Assist Technol.* 2011. Vol. 6, N 4. P. 305–311. doi: 10.3109/17483107.2010.525292
40. Cunha M.C., Oliveira A.S., Labronici R.H., Gabbai A.A. Spinal muscular atrophy type II (intermediary) and III (Kugelberg-Welander). Evolution of 50 patients with physiotherapy and hydrotherapy in a swimming pool // *Arq Neuropsiquiatr.* 1996. Vol. 54, N 3. P. 402–406. doi: 10.1590/s0004-282x1996000300007
41. Salem Y., Gropack S.J. Aquatic therapy for a child with type III spinal muscular atrophy: a case report // *Phys Occup Ther Pediatr.* 2010. Vol. 30, N 4. P. 313–324. doi: 10.3109/01942638.2010.493097
42. Lemke D., Rothwell E., Newcomb T.M., Swoboda K.J. Perceptions of equine-assisted activities and therapies by parents and children with spinal muscular atrophy // *Pediatr Phys Ther.* 2014. Vol. 26, N 2. P. 237–244. doi: 10.1097/PEP.000000000000027
43. Dunaway S., Montes J., O'Hagen J., et al. Independent mobility after early introduction of a power wheelchair in spinal muscular atrophy // *J Child Neurol.* 2013. Vol. 28, N 5. P. 576–582. doi: 10.1177/0883073812449383
44. Wang C.H., Finkel R.S., Bertini E.S., et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy // *J Child Neurol.* 2007. Vol. 22, N 8. P. 1027–1049. doi: 10.1177/0883073807305788
45. Sauvagnac-Quera R., Vabre C., Azzi V., et al. Prevention and treatment of scoliosis by Garches Brace in children with type Ib SMA // *Ann Phys Rehabil Med.* 2016. Vol. 59. P. 92. doi: 10.1016/j.rehab.2016.07.207
46. Mercuri E., Bertini E., Iannaccone S.T. Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges // *Lancet Neurol.* 2012. Vol. 11, N 5. P. 443–452. doi: 10.1016/S1474-4422(12)70061-3
47. Lunn M.R., Wang C.H. Spinal muscular atrophy // *Lancet.* 2008. Vol. 371, N 9630. P. 2120–2133. doi: 10.1016/S0140-6736(08)60921-6
48. Fujak A., Kopschina C., Forst R., et al. Use of orthoses and orthopaedic technical devices in proximal spinal muscular atrophy. Results of survey in 194 SMA patients // *Disabil Rehabil Assist Technol.* 2011. Vol. 6, N 4. P. 305–311. doi: 10.3109/17483107.2010.525292
49. Catteruccia M., Vuillerot C., Vaugier I., et al. Orthopedic management of scoliosis by Garches Brace and spinal fusion in SMA type 2 children // *J Neuromuscul Dis.* 2015. Vol. 2, N 4. P. 453–462. doi: 10.3233/JND-150084
50. Mesfin A., Sponseller P.D., Leet A.I. Spinal muscular atrophy: manifestations and management // *J Am Acad Orthop Surg.* 2012. Vol. 20, N 6. P. 393–401. doi: 10.5435/JAAOS-20-06-393
51. Phillips D.P., Royce D.P., Farcy J.P., et al. Surgical treatment of scoliosis in a spinal muscular atrophy population // *Spine.* 1990. Vol. 15, N 9. P. 942–945. doi: 10.1097/00007632-199009000-00019
52. Sponseller P.D., Yang J.S., Thompson G.H., et al. Pelvic fixation of growing rods: comparison of constructs // *Spine.* 2009. Vol. 34, N 16. P. 1706–1710. doi: 10.1097/BRS.0b013e3181ab240e

53. Chng S.Y., Wong Y.Q., Hui J.H., et al. Pulmonary function and scoliosis in children with spinal muscular atrophy types II and III // *J Paediatr Child Health*. 2003. Vol. 39, N 9. P. 673–676. doi: 10.1046/j.1440-1754.2003.00266.x
54. Modi H.N., Suh S.W., Hong J.Y., et al. Surgical correction of paralytic neuromuscular scoliosis with poor pulmonary functions // *J Spinal Disord Tech*. 2011. Vol. 24, N 5. P. 325–333. doi: 10.1097/BSD.0b013e3181f9f6fc
55. Sporer S.M., Smith B.G. Hip dislocation in patients with spinal muscular atrophy // *J Pediatr Orthop*. 2003. Vol. 23, N 1. P. 10–14.
56. McElroy M.J., Shaner A.C., Crawford T.O., et al. Growing rods for scoliosis in spinal muscular atrophy: structural effects, complications, and hospital stays // *Spine*. 2011. Vol. 36, N 16. P. 1305–1311. doi: 10.1097/BRS.0b013e3182194937
57. Chandran S., McCarthy J., Noonan K., et al. Early treatment of scoliosis with growing rods in children with severe spinal muscular atrophy: a preliminary report // *J Pediatr Orthop*. 2011. Vol. 31, N 4. P. 450–454. doi: 10.1097/BPO.0b013e31821722b1
58. Fujak A., Ingenhorst A., Heuser K., et al. Treatment of scoliosis in intermediate spinal muscular atrophy (SMA type II) in childhood // *Ortop Traumatol Rehabil*. 2005. Vol. 7, N 2. P. 175–179.
59. Anari J.B., Spiegel D.A., Baldwin K.D. Neuromuscular scoliosis and pelvic fixation in 2015: where do we stand? // *World J Orthop*. 2015. Vol. 6, N 8. P. 564–566. doi: 10.5312/wjo.v6.i8.564
60. Odent T., Ilharreborde B., Miladi L., et al. Fusionless surgery in early-onset scoliosis // *Orthop Traumatol Surg Res*. 2015. Vol. 101, N 6, Suppl. P. S281–S288. doi: 10.1016/j.otsr.2015.07.004
61. Yoon W.W., Sedra F., Shah S., et al. Improvement of pulmonary function in children with early-onset scoliosis using magnetic growth rods // *Spine*. 2014. Vol. 39, N 15. P. 1196–1202. doi: 10.1097/BRS.0000000000000383
62. Figueiredo N., Kananeh S.F., Siqueira H.H., et al. The use of magnetically controlled growing rod device for pediatric scoliosis // *Neurosciences (Riyadh)*. 2016. Vol. 21, N 1. P. 17–25. doi: 10.17712/nsj.2016.1.20150266
63. La Rosa G., Oggiano L., Ruzzini L. Magnetically controlled growing rods for the management of early-onset scoliosis: a preliminary report // *J Pediatr Orthop*. 2017. Vol. 37, N 2. P. 79–85. doi: 10.1097/BPO.00000000000000597
64. Dannawi Z., Altaf F., Harshavardhana N.S., et al. Early results of a remotely-operated magnetic growth rod in early-onset scoliosis // *Bone Joint J*. 2013. Vol. 95B, N 1. P. 75–80. doi: 10.1302/0301-620X.95B1.29565
65. Cheung K.M., Cheung J.P., Samartzis D., et al. Magnetically controlled growing rods for severe spinal curvature in young children: a prospective case series // *Lancet*. 2012. Vol. 379, N 9830. P. 1967–1974. doi: 10.1016/S0140-6736(12)60112-3
66. Fujak A., Raab W., Schuh A., et al. Operative treatment of scoliosis in proximal spinal muscular atrophy: results of 41 patients // *Arch Orthop Trauma Surg*. 2012. Vol. 132, N 12. P. 1697–1706. doi: 10.1007/s00402-012-1610-8
67. Livingston K., Zurakowski D., Snyder B. Growing Spine Study Group Children's Spine Study Group. Parasol rib deformity in hypotonic neuromuscular scoliosis: a new radiographical definition and a comparison of short-term treatment outcomes with VEPTR and growing rods // *Spine*. 2015. Vol. 40, N 13. P. E780–E786. doi: 10.1097/BRS.0000000000000911
68. Fujak A., Raab W., Schuh A., et al. Natural course of scoliosis in proximal spinal muscular atrophy type II and IIIa: descriptive clinical study with retrospective data collection of 126 patients // *BMC Musculoskelet Disord*. 2013. Vol. 14. P. 283. doi: 10.1186/1471-2474-14-283
69. Mills B., Bach J.R., Zhao C., et al. Posterior spinal fusion in children with flaccid neuromuscular scoliosis: the role of noninvasive positive pressure ventilatory support // *J Pediatr Orthop*. 2013. Vol. 33, N 5. P. 488–493. doi: 10.1097/BPO.0b013e318287058f
70. Zenios M., Sampath J., Cole C., et al. Operative treatment for hip subluxation in spinal muscular atrophy // *J Bone Joint Surg Br*. 2005. Vol. 87, N 11. P. 1541–1544. doi: 10.1302/0301-620X.87B11.16216
71. Haaker G., Fujak A. Proximal spinal muscular atrophy: current orthopedic perspective // *Appl Clin Genet*. 2013. Vol. 6, N 11. P. 113–120. doi: 10.2147/TACG.S53615
72. Skalsky A.J., McDonald C.M. Prevention and management of limb contractures in neuromuscular diseases // *Phys Med Rehabil Clin N Am*. 2012. Vol. 23, N 3. P. 675–687. doi: 10.1016/j.pmr.2012.06.009
73. Muqit M.M., Moss J., Sewry C., Lane R.J. Phenotypic variability in siblings with type III spinal muscular atrophy // *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2004. Vol. 75, N 12. P. 1762–1764. doi: 10.1136/jnnp.2003.018614
74. Cunha M.C., Oliveira A.S., Labronici R.H., Gabbai A.A. Spinal muscular atrophy type II (intermediary) and III (Kugelberg-Welander). Evolution of 50 patients with physiotherapy and hydrotherapy in a swimming pool // *Arq Neuropsiquiatr*. 1996. Vol. 54, N 3. P. 402–406. doi: 10.1590/s0004-282x1996000300007
75. Salem Y., Gropack S.J. Aquatic therapy for a child with type III spinal muscular atrophy: a case report // *Phys Occup Ther Pediatr*. 2010. Vol. 30, N 4. P. 313–324. doi: 10.3109/01942638.2010.493097
76. Lemke D., Rothwell E., Newcomb T.M., Swoboda K.J. Perceptions of equine-assisted activities and therapies by parents and children with spinal muscular atrophy // *Pediatr Phys Ther*. 2014. Vol. 26, N 2. P. 237–244. doi: 10.1097/PEP.0000000000000027
77. Dunaway S., Montes J., O'Hagen J., et al. Independent mobility after early introduction of a power wheelchair in spinal muscular atrophy // *J Child Neurol*. 2013. Vol. 28, N 5. P. 576–582. doi: 10.1177/0883073812449383
78. Fujak A., Kopschina C., Gras F., et al. Contractures of the upper extremities in spinal muscular atrophy type II. Descriptive clinical study with retrospective data collection // *Ortop Traumatol Rehabil*. 2010. Vol. 12, N 5. P. 410–419.
79. Wang H.Y., Ju Y.H., Chen S.M., et al. Joint range of motion limitations in children and young adults with spinal muscular atrophy // *Arch Phys Med Rehabil*. 2004. Vol. 85, N 10. P. 1689–1693. doi: 10.1016/j.apmr.2004.01.043
80. Селивёрстов Ю.А., Ключников С.А., Иллариошкин С.Н. Спинальные мышечные атрофии: понятие, дифференциальная диагностика, перспективы лечения // *Нервные болезни*. 2015. № 3. С. 9–17.

REFERENCES

1. Werdnig G. Zwei frühinfantile hereditäre Fälle von progressive Muskelatrophie unter dem Bilde der Dystrophie, aber auf neurotischer Grundlage. *Arch Psychiatr Nervenkr.* 1891;22:437–480. doi: 10.1007/BF01776636
2. Arnold ES, Fischbeck KH. Spinal muscular atrophy. *Handb Clin Neurol.* 2018;148:591–601. doi: 10.1016/B978-0-444-64076-5.00038-7
3. Hoffmann J. Ueber chronische spinale Muskelatrophie im Kindesalter, auf familiärer Basis. *Dtsch Z Nervenheilkd.* 1893;3:427–470. doi: 10.1007/BF01668496
4. Dubowitz V. Ramblings in the history of spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 2009;19(1):69–73. doi: 10.1016/j.nmd.2008.10.004
5. Brzustowicz LM, Lehner T, Castilla LH, et al. Genetic mapping of chronic childhood-onset spinal muscular atrophy to chromosome 5q11.2–13.3. *Nature.* 1990;344(6266):540–541. doi: 10.1038/344540a0
6. Lefebvre S, Burglen L, Reboullet S, et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell.* 1995;80(1):155–165. doi: 10.1016/0092-8674(95)90460-3
7. Emery AE. The nosology of the spinal muscular atrophies. *J Med Genet.* 1971;8(4):481–495. doi: 10.1136/jmg.8.4.481
8. Prior TW, Snyder PJ, Rink BD, et al. Newborn and carrier screening for spinal muscular atrophy. *Am J Med Genet A.* 2010;152A(7):1608–1616. doi: 10.1002/ajmg.a.33474
9. SMA families. Simard L. Genetic basis of spinal muscular atrophy. (In Russ). Available from: <http://f-sma.ru/39.html>. Accessed: 15.12.2020.
10. Sugarman EA, Nagan N, Zhu H, et al. Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72,400 specimens. *Eur J Hum Genet.* 2012;20(1):27–32. doi: 10.1038/ejhg.2011.134
11. Darras BT. Spinal muscular atrophies. *Pediatr Clin North Am.* 2015;62(3):743–766. doi: 10.1016/j.pcl.2015.03.010
12. Mercuri E, Finkel R, Muntoni F, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders.* 2018;28(2):103–115. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.005
13. Dubowitz V. Ramblings in the history of spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 2009;19(1):69–73. doi: 10.1016/j.nmd.2008.10.004
14. Munsat TL. Workshop Report: International SMA collaboration. *Neuromusc Disord.* 1991;1:81.
15. Russman BS. Spinal muscular atrophy: clinical classification and disease heterogeneity. *J Child Neurol.* 2007;22(8):946–951. doi: 10.1177/0883073807305673
16. Zerres K, Davies KE. 59th ENMC International Workshop: Spinal Muscular Atrophies: recent progress and revised diagnostic criteria 17–19 April 1998, Soestduinen, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 1999;9(4):272–278. doi: 10.1016/S0960-8966(99)00016-4
17. Dubowitz V. Very severe spinal muscular atrophy (SMA type 0): an expanding clinical phenotype. *Eur J Paediatr Neurol.* 1999;3(2):49–51. doi: 10.1053/ejpn.1999.0181
18. MacLeod MJ, Taylor JE, Lunt PW, et al. Prenatal onset spinal muscular atrophy. *Eur J Paediatr Neurol.* 1999;3(2):65–72. doi: 10.1053/ejpn.1999.0184
19. Dubowitz V. Very severe spinal muscular atrophy (SMA type 0): an expanding clinical phenotype. *Eur J Paediatr Neurol.* 1999;3(2):49–51. doi: 10.1053/ejpn.1999.0181
20. Felderhoff-Mueser U, Grohmann K, Harder A, et al. Severe spinal muscular atrophy variant associated with congenital bone fractures. *J Child Neurol.* 2002;17(9):718–721. doi: 10.1177/088307380201700915
21. Kelly TE, Amoroso K, Ferre M, et al. Spinal muscular atrophy variant with congenital fractures. *Am J Med Genet.* 1999;87(1):65–68. doi: 10.1002/(SICI)1096-8628(19991105)87:1<65::AID-AJMG13>3.0.CO;2-5
22. Rudnik-Schöneborn S, Heller R, Berg C, et al. Congenital heart disease is a feature of severe infantile spinal muscular atrophy. *J Med Genet.* 2008;45(10):635–638. doi: 10.1136/jmg.2008.057950
23. Shababi M, Habibi J, Yang HT, et al. Cardiac defects contribute to the pathology of spinal muscular atrophy models. *Hum Mol Genet.* 2010;19(20):4059–4071. doi: 10.1093/hmg/ddq329
24. Von Gontard A, Zerres K, Backes M, et al. Intelligence and cognitive function in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 2002;12(2):130–136. doi: 10.1016/S0960-8966(01)00274-7
25. Zerres K, Rudnik-Schöneborn S, Forrest E, et al. A collaborative study on the natural history of childhood and juvenile onset proximal spinal muscular atrophy (type II and III SMA): 569 patients. *J Neurol Sci.* 1997;146(1):67–72. doi: 10.1016/S0022-510X(96)00284-5
26. Kinali M, Banks LM, Mercuri E, et al. Bone mineral density in a paediatric spinal muscular atrophy population. *Neuropediatrics.* 2004;35:325–328. doi: 10.1055/s-2004-830366
27. Khatri IA, Chaudhry US, Seikaly MG, et al. Low bone mineral density in spinal muscular atrophy. *J Clin Neuromuscul Dis.* 2008;10(1):11–17. doi: 10.1097/CND.0b013e318183e0fa
28. Shanmugarajan S, Tsuruga E, Swoboda KJ, et al. Bone loss in survival motor neuron (Smn(-/-) SMN2) genetic mouse model of spinal muscular atrophy. *J Pathol.* 2009;219(1):52–60. doi: 10.1002/path.2566
29. Zerres K, Rudnik-Schöneborn S. Natural history in proximal spinal muscular atrophy. Clinical analysis of 445 patients and suggestions for a modification of existing classifications. *Arch Neurol.* 1995;52(5):518–523. doi: 10.1001/archneur.1995.00540290108025
30. Piepers S, van den Berg LH, Brugman F, et al. A natural history study of late onset spinal muscular atrophy types 3b and 4. *J Neurol.* 2008;255(9):1400–1404. doi: 10.1007/s00415-008-0929-0
31. Glanzman AM, Mazzone E, Main M, et al. The children's hospital of philadelphia infant test of neuromuscular disorders (CHOP INTEND): test development and reliability. *Neuromuscul Disord.* 2010;20(3):155–161. doi: 10.1016/j.nmd.2009.11.014
32. Mazzone E, Bianco F, Martinelli D, et al. Assessing upper limb function in nonambulant SMA patients: development of a new module. *Neuromuscul Disord.* 2011;21(6):406–412. doi: 10.1016/j.nmd.2011.02.014

33. Vuillerot C, Payan C, Iwaz J, et al. MFM Spinal Muscular Atrophy Study Group Responsiveness of the motor function measure in patients with spinal muscular atrophy. *Arch Phys Med Rehabil*. 2013;94(8):1555–1561. doi: 10.1016/j.apmr.2013.01.014
34. Montes J, McDermott MP, Martens WB, et al. Six-Minute Walk Test demonstrates motor fatigue in spinal muscular atrophy. *Neurology*. 2010;74(10):833–838. doi: 10.1212/WNL.0b013e3181d3e308
35. Montes J, Garber CE, Kramer SS, et al. Single-blind, randomized, controlled clinical trial of exercise in ambulatory spinal muscular atrophy: why are the results negative? *J Neuromuscul Dis*. 2015;2(4):463–470. doi: 10.3233/JND-150101
36. Madsen KL, Hansen RS, Preisler N, et al. Training improves oxidative capacity, but not function, in spinal muscular atrophy type III. *Muscle Nerve*. 2015;52(2):240–244. doi: 10.1002/mus.24527
37. Lewelt A, Krossschell KJ, Stoddard GJ, et al. Resistance strength training exercise in children with spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve*. 2015;52(4):559–567. doi: 10.1002/mus.24568
38. Hartley S, Stockley R. It's more than just physical therapy: reported utilization of physiotherapy services for adults with neuromuscular disorders attending a specialist centre. *Disabil Rehabil*. 2013;35(4):282–290. doi: 10.3109/09638288.2012.691940
39. Fujak A, Kopschina C, Forst R, et al. Use of orthoses and orthopaedic technical devices in proximal spinal muscular atrophy. Results of survey in 194 SMA patients. *Disabil Rehabil Assist Technol*. 2011;6(4):305–311. doi: 10.3109/17483107.2010.525292
40. Cunha MC, Oliveira AS, Labronici RH, Gabbai AA. Spinal muscular atrophy type II (intermediary) and III (Kugelberg-Welander). Evolution of 50 patients with physiotherapy and hydrotherapy in a swimming pool. *Arg Neuropsychiatr*. 1996;54(3):402–406. doi: 10.1590/s0004-282x1996000300007
41. Salem Y, Gropack SJ. Aquatic therapy for a child with type III spinal muscular atrophy: a case report. *Phys Occup Ther Pediatr*. 2010;30(4):313–324. doi: 10.3109/01942638.2010.493097
42. Lemke D, Rothwell E, Newcomb TM, Swoboda KJ. Perceptions of equine-assisted activities and therapies by parents and children with spinal muscular atrophy. *Pediatr Phys Ther*. 2014;26(2):237–244. doi: 10.1097/PEP.0000000000000027
43. Dunaway S, Montes J, O'Hagen J, et al. Independent mobility after early introduction of a power wheelchair in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol*. 2013;28(5):576–582. doi: 10.1177/0883073812449383
44. 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
45. Sauvagnac-Quera R, Vabre C, Azzi V, et al. Prevention and treatment of scoliosis by Garches Brace in children with type Ib SMA. *Ann Phys Rehabil Med*. 2016;59:92. doi: 10.1016/j.rehab.2016.07.207
46. Mercuri E, Bertini E, Iannaccone ST. Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges. *Lancet Neurol*. 2012;11(5):443–452. doi: 10.1016/S1474-4422(12)70061-3
47. Lunn MR, Wang CH. Spinal muscular atrophy. *Lancet*. 2008;371(9630):2120–2133. doi: 10.1016/S0140-6736(08)60921-6
48. Fujak A, Kopschina C, Forst R, et al. Use of orthoses and orthopaedic technical devices in proximal spinal muscular atrophy. Results of survey in 194 SMA patients. *Disabil Rehabil Assist Technol*. 2011;6(4):305–311. doi: 10.3109/17483107.2010.525292
49. Catteruccia M, Vuillerot C, Vaugier I, et al. Orthopedic management of scoliosis by Garches Vrace and spinal fusion in SMA type 2 children. *J Neuromuscul Dis*. 2015;2(4):453–462. doi: 10.3233/JND-150084
50. Mesfin A, Sponseller PD, Leet AI. Spinal muscular atrophy: manifestations and management. *J Am Acad Orthop Surg*. 2012;20(6):393–401. doi: 10.5435/JAAOS-20-06-393
51. Phillips DP, Roye DP, Farcy JP, et al. Surgical treatment of scoliosis in a spinal muscular atrophy population. *Spine*. 1990;15(9):942–945. doi: 10.1097/00007632-199009000-00019
52. Sponseller PD, Yang JS, Thompson GH, et al. Pelvic fixation of growing rods: comparison of constructs. *Spine*. 2009;34(16):1706–1710. doi: 10.1097/BRS.0b013e3181ab240e
53. Chng SY, Wong YQ, Hui JH, et al. Pulmonary function and scoliosis in children with spinal muscular atrophy types II and III. *J Paediatr Child Health*. 2003;39(9):673–676. doi: 10.1046/j.1440-1754.2003.00266.x
54. Modi HN, Suh SW, Hong JY, et al. Surgical correction of paralytic neuromuscular scoliosis with poor pulmonary functions. *J Spinal Disord Tech*. 2011;24(5):325–333. doi: 10.1097/BSD.0b013e3181f9f6fc
55. Sporer SM, Smith BG. Hip dislocation in patients with spinal muscular atrophy. *J Pediatr Orthop*. 2003;23(1):10–14.
56. McElroy MJ, Shaner AC, Crawford TO, et al. Growing rods for scoliosis in spinal muscular atrophy: structural effects, complications, and hospital stays. *Spine*. 2011;36(16):1305–1311. doi: 10.1097/BRS.0b013e3182194937
57. Chandran S, McCarthy J, Noonan K, et al. Early treatment of scoliosis with growing rods in children with severe spinal muscular atrophy: a preliminary report. *J Pediatr Orthop*. 2011;31(4):450–454. doi: 10.1097/BPO.0b013e31821722b1
58. Fujak A, Ingenhorst A, Heuser K, et al. Treatment of scoliosis in intermediate spinal muscular atrophy (SMA type II) in childhood. *Ortop Traumatol Rehabil*. 2005;7(2):175–179.
59. Anari JB, Spiegel DA, Baldwin KD. Neuromuscular scoliosis and pelvic fixation in 2015: where do we stand? *World J Orthop*. 2015;6(8):564–566. doi: 10.5312/wjo.v6.i8.564
60. Odent T, Ilharborde B, Miladi L, et al. Fusionless surgery in early-onset scoliosis. *Orthop Traumatol Surg Res*. 2015;101(6 Suppl):S281–S288. doi: 10.1016/j.otsr.2015.07.004
61. Yoon WW, Sedra F, Shah S, et al. Improvement of pulmonary function in children with early-onset scoliosis using magnetic growth rods. *Spine*. 2014;39(15):1196–1202. doi: 10.1097/BRS.0000000000000383
62. Figueiredo N, Kananeh SF, Siqueira HH, et al. The use of magnetically controlled growing rod device for pediatric scoliosis. *Neurosciences (Riyadh)*. 2016;21(1):17–25. doi: 10.17712/nsj.2016.1.20150266
63. La Rosa G, Oggiano L, Ruzzini L. Magnetically controlled growing rods for the management of early-onset scoliosis: a preliminary report. *J Pediatr Orthop*. 2017;37(2):79–85. doi: 10.1097/BPO.0000000000000597
64. Dannawi Z, Altaf F, Harshavardhana NS, et al. Early results of a remotely-operated magnetic growth rod in early-onset scoliosis. *Bone Joint J*. 2013;95B(1):75–80. doi: 10.1302/0301-620X.95B1.29565

65. Cheung KM, Cheung JP, Samartzis D, et al. Magnetically controlled growing rods for severe spinal curvature in young children: a prospective case series. *Lancet*. 2012;379(9830):1967–1974. doi: 10.1016/S0140-6736(12)60112-3
66. Fujak A, Raab W, Schuh A, et al. Operative treatment of scoliosis in proximal spinal muscular atrophy: results of 41 patients. *Arch Orthop Trauma Surg*. 2012;132(12):1697–1706. doi: 10.1007/s00402-012-1610-8
67. Livingston K, Zurakowski D, Snyder B. Growing Spine Study Group/Children's Spine Study Group. Parasol rib deformity in hypotonic neuromuscular scoliosis: a new radiographical definition and a comparison of short-term treatment outcomes with VEPTR and growing rods. *Spine*. 2015;40(13):E780–E786. doi: 10.1097/BRS.0000000000000911
68. Fujak A, Raab W, Schuh A, et al. Natural course of scoliosis in proximal spinal muscular atrophy type II and IIIa: descriptive clinical study with retrospective data collection of 126 patients. *BMC Musculoskelet Disord*. 2013;14:283. doi: 10.1186/1471-2474-14-283
69. Mills B, Bach JR, Zhao C, et al. Posterior spinal fusion in children with flaccid neuromuscular scoliosis: the role of noninvasive positive pressure ventilatory support. *J Pediatr Orthop*. 2013;33(5):488–493. doi: 10.1097/BPO.0b013e318287058f
70. Zenios M, Sampath J, Cole C, et al. Operative treatment for hip subluxation in spinal muscular atrophy. *J Bone Joint Surg Br*. 2005;87(11):1541–1544. doi: 10.1302/0301-620X.87B11.16216
71. Haaker G, Fujak A. Proximal spinal muscular atrophy: current orthopedic perspective. *Appl Clin Genet*. 2013;6(11):113–120. doi: 10.2147/TACG.S53615
72. Skalsky AJ, McDonald CM. Prevention and management of limb contractures in neuromuscular diseases. *Phys Med Rehabil Clin N Am*. 2012;23(3):675–687. doi: 10.1016/j.pmr.2012.06.009
73. Muqit MM, Moss J, Sewry C, Lane RJ. Phenotypic variability in siblings with type III spinal muscular atrophy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2004;75(12):1762–1764. doi: 10.1136/jnnp.2003.018614
74. Cunha MC, Oliveira AS, Labronici RH, Gabbai AA. Spinal muscular atrophy type II (intermediary) and III (Kugelberg-Welander). Evolution of 50 patients with physiotherapy and hydrotherapy in a swimming pool. *Arq Neuropsiquiatr*. 1996;54(3):402–406. doi: 10.1590/s0004-282x1996000300007
75. Salem Y, Gropack SJ. Aquatic therapy for a child with type III spinal muscular atrophy: a case report. *Phys Occup Ther Pediatr*. 2010;30(4):313–324. doi: 10.3109/01942638.2010.493097
76. Lemke D, Rothwell E, Newcomb TM, Swoboda KJ. Perceptions of equine-assisted activities and therapies by parents and children with spinal muscular atrophy. *Pediatr Phys Ther*. 2014;26(2):237–244. doi: 10.1097/PEP.0000000000000027
77. Dunaway S, Montes J, O'Hagen J, et al. Independent mobility after early introduction of a power wheelchair in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol*. 2013;28(5):576–582. doi: 10.1177/0883073812449383
78. Fujak A, Kopschina C, Gras F, et al. Contractures of the upper extremities in spinal muscular atrophy type II. Descriptive clinical study with retrospective data collection. *Ortop Traumatol Rehabil*. 2010;12(5):410–419.
79. Wang HY, Ju YH, Chen SM, et al. Joint range of motion limitations in children and young adults with spinal muscular atrophy. *Arch Phys Med Rehabil*. 2004;85(10):1689–1693. doi: 10.1016/j.apmr.2004.01.043
80. Seliverstov YA, Klyushnikov SA, Illarionovskiy SN. Spinal muscular atrophy: concept, differential diagnosis, treatment prospects. *Nervous Diseases*. 2015;(3):9–17. (In Russ).

ОБ АВТОРАХ

Автор, ответственный за переписку:

Мальцев Иван Сергеевич;

e-mail: mathiaslilmons@gmail.com

Пономаренко Геннадий Николаевич, д.м.н., профессор;

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7853-4473>;

eLibrary SPIN: 8234-7005

Кольцов Андрей Анатольевич, к.м.н.;

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0862-8826>;

eLibrary SPIN: 2767-3392

AUTHORS' INFO

The author responsible for the correspondence:

Ivan S. Maltsev;

e-mail: mathiaslilmons@gmail.com

Gennady N. Ponomarenko, MD, Dr. Sci. (Med.), Professor;

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7853-4473>;

eLibrary SPIN: 8234-7005

Andrey A. Koltsov, MD, Cand. Sci. (Med.);

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0862-8826>;

eLibrary SPIN: 2767-3392