

УДК 614.2; 616-009.55

DOI 10.24412/2312-2935-2023-3-655-667

ПРОБЛЕМЫ НОРМАТИВНО-ПРАВОВОГО РЕГУЛИРОВАНИЯ ОРГАНИЗАЦИИ ПРОВЕДЕНИЯ РЕАБИЛИТАЦИОННЫХ МЕРОПРИЯТИЙ ПАЦИЕНТАМ СО СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ 5q В РОССИИ

А.Я. Гайдук^{1,2}, А.В. Гажева², О.В. Песнева³, Е.Ф. Маханова⁴, Я.В. Власов^{1,3}

¹ ФГБОУ ВО «Самарский Государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Самара

² ГБУ «Научно-исследовательский институт организации здравоохранения и медицинского менеджмента» Департамента здравоохранения города Москвы, г. Москва

³ Общественная организация «Всероссийский союз пациентов», г. Москва

⁴ ГУЗ «Городская поликлиника № 1» им. С. М. Кирова, г. Ульяновск

Спинальная мышечная атрофия (СМА) - редкое генетическое заболевание, в большинстве случаев возникающее в детском возрасте и без лечения приводящее к инвалидности и смерти до наступления совершеннолетия. Одной из основ коррекции функциональных нарушений у пациентов со СМА и формирования их в роли функциональных членов общества является медицинская реабилитация.

Целью исследования является анализ нормативно-правового аппарата (обеспечения), регулирующего организацию и проведение медицинской реабилитации на предмет полноты данных, необходимых для организации медицинской реабилитации пациентов со СМА 5q надлежащего качества.

Материалы и методы: для набора материала проводился поиск с использованием баз данных «eLibrary», «CyberLeninka», «PubMed», информационная система «Гарант», сайт Министерства здравоохранения РФ, а также веб-библиотеки ФГБОУ ВО СамГМУ Минздрава России и НИИ ОЗММДЗМ.

Результаты и обсуждение. Пункты 14 и 15 Приказа МЗ РФ N 878н от 23 октября 2019 г. предполагают, что Клинические рекомендации по ведению детей со СМА 5q должны содержать информацию о реабилитационной маршрутизации детей со СМА 5q, а также об интерпретации результатов оценки моторных функций пациентов в контексте определения реабилитационного статуса и потенциала, в том числе, в динамике. Данный документ не содержит перечисленных сведений. На настоящий момент отсутствуют Клинические рекомендации по ведению взрослых со СМА 5q, на основе которых должна осуществляться их медицинская реабилитация, в соответствии с пунктом 6 Приказа Министерства здравоохранения РФ от 31 июля 2020 г. № 788н. Маршрутизация взрослых пациентов определяется в соответствии лишь со шкалой реабилитационной маршрутизации (ШРМ), которая не учитывает особенностей пациентов со СМА. Упомянутые выше нормативно-правовые акты не учитывают специфики моторных нарушений и не рекомендуют использование специализированных шкал при определении реабилитационного статуса, диагноза и прогноза пациентов со СМА.

Выводы. Текущее состояние нормативно-правового аппарата, регулирующего организацию и проведение мероприятий по медицинской реабилитации для пациентов со СМА 5q в России, не является оптимальным и не позволяет организовать и провести реабилитационные мероприятия надлежащего качества. Требуется доработка Клинических рекомендаций по

ведению детей со СМА 5q. Организация и проведение мероприятий по медицинской реабилитации взрослым пациентам со СМА в России требует разработки соответствующих клинических рекомендаций. Приказ Министерства здравоохранения РФ от 31 июля 2020 г. № 788н должен быть изменен. Необходима валидизация шкал оценки моторных навыков в России.

Ключевые слова: организация здравоохранения, клинические рекомендации, наследственные нервно-мышечные заболевания, реабилитация, спинальная мышечная атрофия

REGULATORY PROBLEMS OF THE REHABILITATION ORGANIZATION FOR PATIENTS WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY 5q IN RUSSIA

A.J. Gayduk^{1,2}, A.V. Gazheva², O.V. Pesneva³, E.F. Makhanova⁴, Ya.V. Vlasov^{1,3}

¹*Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education «Samara State Medical University» of the Ministry of Healthcare of the Russian Federation, Samara*

²*State budgetary institution «Research Institute for Healthcare Organization and Medical Management of Moscow Healthcare Department», Moscow*

³*Autonomous non-profit Organization «Russian Patients Association», Moscow*

⁴*State Healthcare Institution "City Polyclinic No. 1" named after S. M. Kirova, Ulyanovsk*

Spinal muscular atrophy (SMA) is a rare genetic disease that in most cases occurs in childhood and, if left untreated, leads to disability and death before adulthood. Over the past two years, the leadership of the Russian Federation has taken important steps to improve the quality of medical care for patients with SMA 5q. One of the bases for the correction of functional disorders in patients with SMA and their formation in the role of a functional member of society is the implementation of a complex of rehabilitation measures, including medical rehabilitation.

The aim of the study is to analyze the legal framework governing the organization and conduct of medical rehabilitation for the completeness of the data necessary for the organization and conduct of medical rehabilitation of patients with SMA 5q of proper quality.

Materials and methods. To collect material, we carried out a search using the eLibrary, CyberLeninka, PubMed databases, the Garant information system, the website of the Ministry of Health of the Russian Federation, as well as the web library of the Samara State Medical University of the Ministry of Health of Russia and the Research Institute of Research Institute for Healthcare Organization and Medical Management of Moscow Healthcare Department.

Results and discussion. Paragraphs 14 and 15 of the Order of the Ministry of Health of the Russian Federation N 878n dated October 23, 2019 suggest that the Clinical Guidelines for the management of children with SMA 5q should contain information on the rehabilitation routing of children with SMA 5q, as well as on the interpretation of the results assessing the motor functions of patients in the context of determining the rehabilitation status and potential, including in dynamics. This document does not contain the listed information. At the moment, there are no accepted Clinical Guidelines for the management of adult patients with SMA 5q, on the basis of which medical rehabilitation of adult patients with SMA should be carried out, in accordance with paragraph 6 of the Order of the Ministry of Health of the Russian Federation dated July 31, 2020 No. 788n. Routing of adult patients is determined according to Rehabilitation Routing Scale (RRS) only, which does not take into account the characteristics of adult patients with SMA. The regulations mentioned above do not take into

account the specifics of motor disorders and do not recommend the use of motor skills assessment scales in determining the rehabilitation status, diagnosis and prognosis of patients with SMA.

Conclusions. The current state of the legal framework governing the organization and conduct of medical rehabilitation activities for patients with SMA 5q in Russia is not optimal and does not allow organizing and conducting rehabilitation activities of adequate quality. Improvement of the Clinical Guidelines for the management of children with SMA 5q is required. Organization and implementation of measures for medical rehabilitation of adult patients with SMA in Russia requires the development of appropriate clinical guidelines. Order of the Ministry of Health of the Russian Federation of July 31, 2020 No. 788n should be changed. There is a need for validation of scales for assessing motor skills in Russia.

Keywords: healthcare organization, clinical guidelines, hereditary neuromuscular diseases, rehabilitation, spinal muscular atrophy

Введение. Спинальные мышечные атрофии (СМА) - это генетически гетерогенная группа наследственных заболеваний ЦНС, клинически проявляющаяся потерей моторных навыков, постепенным развитием симметричных периферических параличей и атрофией поперечнополосатой мускулатуры, включая дыхательную, глоточную и сердечную [1].

Распространенность СМА в России и в мире составляет 8,5–10,3 на 100000 новорождённых, частота носительства от 1 на 35 до 1 на 60 [2]. В РФ СМА включена в список орфанных (редких) заболеваний.

Чаще всего СМА возникает из-за дефицита белка выживаемости мотонейронов (БВМН, survival of motor neuron protein, SMN), который, как правило, вызывается мутациями в гене *SMN1*, находящемся на длинном плече 5 хромосомы в 3 бэнде 1 области, в этом случае заболевание обозначают как СМА 5q [3].

СМА 5q чаще развивается в детском возрасте, и является основной наследственной причиной смертельных исходов у младенцев [4].

За последние два года руководством РФ были предприняты важные шаги по улучшению качества оказания медицинской помощи пациентам со СМА 5q. Так, с 2021 года терапия пациентов со СМА в России проводится с применением патогенетических препаратов, обеспечение которыми финансируется из фонда «Круг Добра». В целях совершенствования ранней диагностики СМА 5q в РФ с 31 декабря 2022 г. заболевание внесено в программу расширенного неонатального скрининга на всей территории России.

Одной из основ коррекции функциональных нарушений у пациентов со СМА и формирования их в роли функционального члена общества является проведение комплекса реабилитационных мероприятий, в том числе, медицинской реабилитации. Медицинская реабилитация представляет собой “комплекс мероприятий медицинского и психологического

характера, направленных на полное или частичное восстановление нарушенных и (или) компенсацию утраченных функций пораженного органа либо системы организма, поддержание функций организма в процессе завершения остро развившегося патологического процесса или обострения хронического патологического процесса в организме, а также на предупреждение, раннюю диагностику и коррекцию возможных нарушений функций поврежденных органов либо систем организма, предупреждение и снижение степени возможной инвалидности, улучшение качества жизни, сохранение работоспособности пациента и его социальную интеграцию в общество”.

Целью данной работы является исследование нормативно-правового аппарата, регулирующего организацию и проведение медицинской реабилитации на предмет полноты данных, необходимых для организации и проведения медицинской реабилитации пациентов со СМА 5q надлежащего качества.

Материалы и методы. Для набора материала проводился поиск с использованием баз данных «eLibrary», «CyberLeninka», «PubMed», информационная система «Гарант», сайт Министерства здравоохранения РФ, а также веб-библиотеки ФГБОУ ВО СамГМУ Минздрава России и НИИ ОЗММДЗМ. Найдено 12 федеральных и региональных нормативно-правовых актов, 1 клинические рекомендации, 7 учебно-методических пособий и 38 статей в рецензируемых изданиях. В анализ включены 3 федеральных нормативно-правовых акта, 1 клинические рекомендации, 7 учебно-методических пособий и 10 статей в рецензируемых изданиях.

Результаты. Анализ нормативно-правовой документации выявил некоторые особенности организации медицинской реабилитации для детей и взрослых.

В соответствии с пунктом 7 Приказа МЗ РФ N 878н от 23 октября 2019 года «Об утверждении Порядка организации медицинской реабилитации детей», медицинская реабилитация детей осуществляется «в зависимости от сложности проведения медицинской реабилитации с учетом тяжести состояния ребенка, течения (формы) заболевания, стадии течения и наличия осложнений основного и/или сопутствующих заболеваний» по 5 уровням курации. В соответствии с пунктом 10 Приказа Министерства здравоохранения РФ от 31 июля 2020 г. № 788н "Об утверждении Порядка организации медицинской реабилитации взрослых", индивидуальная маршрутизация пациента определяется с помощью шкалы реабилитационной маршрутизации (ШРМ).

В соответствии с пунктом 15 Приказа МЗ РФ N 878н от 23 октября 2019 года «Об утверждении Порядка организации медицинской реабилитации детей», оценка клинического состояния здоровья ребенка, оценка его исходного реабилитационного статуса, реабилитационного потенциала, установление реабилитационного диагноза, формирование цели и плана проведения реабилитационных мероприятий, оценка в динамике клинического состояния здоровья, оценка реабилитационного статуса ребенка в динамике, оценка эффективности проведенных реабилитационных мероприятий, а также выдача медицинских рекомендаций о необходимости проведения реабилитационных мероприятий, разрешенных к применению в домашних условиях, и других видов реабилитации осуществляется лечащим врачом медицинской организации, оказывающей медицинскую реабилитацию. Пункт 9 Приказа Министерства здравоохранения РФ от 31 июля 2020 г. № 788н "Об утверждении Порядка организации медицинской реабилитации взрослых", устанавливает, что данные функции для взрослых выполняет «мультидисциплинарная реабилитационная команда (МДРК) под руководством врача по физической и реабилитационной медицине/врача по медицинской реабилитации». Для взрослых, в отличие от детей, в процессе реабилитационных мероприятий выполняется также «оценка факторов риска проведения реабилитационных мероприятий и факторов, ограничивающих их проведение», однако, «приказ для взрослых» не включает в функции МДРК оценку клинического состояния здоровья пациента перед началом реабилитационных мероприятий и в динамике, оценку реабилитационного статуса в динамике и оценку реабилитационного прогноза.

Приказ МЗ РФ № 788н от 31 июля 2020 г. "Об утверждении Порядка организации медицинской реабилитации взрослых" не определяет методику оценки реабилитационного потенциала взрослых со СМА 5q, а в качестве инструмента определения маршрута пациента закрепляет ШРМ.

В соответствии с пунктами 14, 15 Приказа МЗ РФ N 878н от 23 октября 2019 года «Об утверждении Порядка организации медицинской реабилитации детей», «медицинская реабилитация осуществляется в соответствии с клиническими рекомендациями и в соответствии с пунктами 7 - 9, 21 настоящего Порядка». Медицинская реабилитация взрослых, в соответствии с пунктом 6 Приказа Министерства здравоохранения РФ от 31 июля 2020 г. № 788н "Об утверждении Порядка организации медицинской реабилитации взрослых", «осуществляется на основе клинических рекомендаций и с учетом стандартов медицинской помощи».

Клинические рекомендации МЗ РФ по ведению пациентов детского возраста с проксимальной спинальной мышечной атрофией 5q (2021) не содержат данных о реабилитационной маршрутизации детей со СМА 5q, то есть, о выборе этапа медицинской реабилитации и группы медицинской организации, оказывающей медицинскую реабилитацию, о сроках ее проведения. Данный документ также не дает методики интерпретации результатов проведения оценки моторных функций пациентов по рекомендуемым шкалам в контексте определения индивидуального реабилитационного потенциала и его динамики. На настоящий момент не существует принятых Клинических рекомендаций по ведению взрослых пациентов со СМА 5q.

Анализ прочей литературы выявил, что существуют разработки, направленные на комплексную оценку реабилитационных статуса и потенциала детей с ограниченными возможностями, в том числе, в динамике, с акцентом на разносторонние перспективы реабилитации (абилитации), учитывающие средовые и психологические факторы. Например, практические рекомендации по комплексной оценке реабилитационного потенциала детей с ограниченными возможностями здоровья (Чигарова, 2017) применяют, кроме оценки ограничений основных категорий жизнедеятельности и нарушений, оценку использования технических и вспомогательных средств реабилитации, оценку психической сферы, оценку социально-бытовых навыков и социально-средовой ориентации [5].

Существует также практика определения реабилитационных статуса и потенциала для маршрутизации пациентов на основе локальных методов. Так, например, ФГБУ «ЦКБ с поликлиникой» УД Президента РФ для определения реабилитационного статуса, потенциала и маршрутизации взрослых пациентов с различной патологией использует ШРМ, представленную в Приложении 1 Приказа МЗ РФ № 788н от 31 июля 2020 г. "Об утверждении Порядка организации медицинской реабилитации взрослых". Зарубежные учреждения, как правило, для комплексной оценки реабилитационных данных пациентов официально используют МКФ, тем не менее, некоторые из них применяют собственные методы. Например, Казахстанский Республиканский детский реабилитационный центр (АО «РДРЦ») для оценки этих параметров использует данные шкалы классификации больших моторных функций при церебральном параличе (GMFCS), шкалы Бартел, шкалы функциональной независимости (FIM) и других инструментов [6].

Клинические рекомендации по ведению детей со СМА 5q рекомендуют для использования несколько шкал оценки моторных навыков, но только в контексте диагностики

клинического типа СМА. Тест состояния моторики у младенцев (the Test of Infant Motor Performance Screening Items) [7], шкала неврологического осмотра младенцев (the Hammersmith infant neurological examination, HINE) [8] и тест детской больницы Филадельфии для оценки двигательных функций при нервно-мышечных заболеваниях у новорождённых (The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders, CHOP-INTEND) [9] используются в оценке моторных функций детей в возрасте от месяца до двух лет, а также и более старших пациентов, не достигших способности сидеть. Шкала измерения моторной функции (Motor Function Measure, MFM) [10] и расширенная функциональная шкала Хаммерсмит для оценки моторных функций (the Hammersmith Functional Motor Scale Expanded, HFMSSE) [11] предназначены для пациентов со СМА II и III типов в возрасте старше двух лет, способных сидеть и ходить, однако, HFMSSE составлена таким образом, что позволяет учитывать различия между пациентами, способными и не способными ходить. Шестиминутный тест (6-Minute Walk Test, 6MWT) [12] используется для исследования пациентов от 3 лет, способных ходить, а пересмотренный модуль оценки двигательных функций верхних конечностей (Revised Upper Limb Module, RULM) применяют у пациентов от 30 месяцев, утративших способности к самостоятельному передвижению. Ни одна из данных шкал пока не валидизирована в РФ (Клин.рек. МЗ РФ по СМА 5q, 2021).

Для оценки когнитивных расстройств у пациентов со СМА детского возраста применяют детскую шкалу Векслера пятого пересмотра (Wechsler Intelligence Scale for Children – WISC-V), тесты языкового интеллекта (Batterie d'Evaluation du Language; Test de vocabulaire actif e passif; North Syntax screening test), стандартные прогрессивные матрицы Равена (the Raven's Coloured and Standard Progressive Matrices), детский тест Кауфмана (the Kaufman Assessment Battery for Children), шкалу функциональной самостоятельности (the Wee-FIM); оценка когнитивных функций также проводится при помощи тестов с подбором пар слов при использовании регистратора движений глаз [13]. Как правило, пациенты со СМА 5q когнитивно сохранены, и данные инструменты используются чаще в исследовательских целях [14].

Обсуждение. Таким образом, пункты 14 и 15 Приказа МЗ РФ N 878н от 23 октября 2019 года «Об утверждении Порядка организации медицинской реабилитации детей» предполагают, что Клинические рекомендации по ведению детей со СМА 5q должны содержать информацию о реабилитационной маршрутизации детей со СМА 5q, а также об интерпретации результатов проведения оценки моторных функций пациентов в контексте

определения реабилитационного статуса и потенциала, в том числе, в динамике. Данный документ не содержит перечисленных сведений.

На настоящий момент не существует принятых Клинических рекомендаций по ведению взрослых пациентов со СМА 5q, на основе которых должна осуществляться медицинская реабилитация взрослых пациентов со СМА, в соответствии с пунктом 6 Приказа Министерства здравоохранения РФ от 31 июля 2020 г. № 788н "Об утверждении Порядка организации медицинской реабилитации взрослых". Маршрутизация взрослых пациентов определяется в соответствии лишь с ШРМ, которая не учитывает особенностей взрослых пациентов со СМА.

Федеральный приказ по детской реабилитации в определении реабилитационных диагноза, статуса и потенциала, учитывает участие «факторов среды обитания, ограничивающих (способствующих) проведение(ю) реабилитационных мероприятий (в том числе, приверженность (комплаентность) законного представителя и (или) ребенка к лечению», однако, в действующих клинических рекомендациях не представлены инструменты, необходимые для оценки средовой и психологической составляющих реабилитационного потенциала детей со СМА 5q. Вышеуказанный приказ по реабилитации взрослых также не описывает инструменты оценки средовой и психологической составляющих реабилитационных диагноза, статуса и потенциала пациента со СМА 5q, кроме представленных МКФ; их также не учитывает ШРМ.

Особенности реабилитационного диагноза, статуса и прогноза пациентов со СМА 5q могут быть отражены результатами оценки выраженности моторных проявлений с помощью специализированных шкал, применяющихся в зависимости от возраста и индивидуального фенотипа, которые рекомендованы для диагностики СМА Клиническими рекомендациями по ведению детей со СМА 5q. В целом, чем ниже выраженность моторных проявлений, тем легче может быть реабилитационный диагноз и статус, и выше реабилитационный потенциал пациента, тем не менее, однозначное разграничение между смежными уровнями этих параметров на данный момент невозможно, и требует мероприятий по разработке алгоритма интерпретации результатов указанных шкал рабочей группой экспертов.

Заключение. Текущее состояние нормативно-правового аппарата, регулирующего организацию и проведение мероприятий по медицинской реабилитации для пациентов со СМА 5q не является оптимальным и не позволяет организовать и провести реабилитационные мероприятия надлежащего качества. Требуется доработка Клинических рекомендаций по

ведению детей со СМА 5q со внесением сведений о реабилитационной маршрутизации детей со СМА 5q, а именно, о выборе этапа медицинской реабилитации и группы медицинской организации, оказывающей медицинскую реабилитацию, о сроках ее проведения. Необходима также проработка методики интерпретации результатов проведения оценки моторных функций пациентов по рекомендуемым шкалам в контексте определения индивидуального реабилитационного диагноза, статуса и потенциала, в том числе, в динамике. Необходима валидизация данных шкал в России. Прояснению также подлежит вопрос учета «факторов среды обитания, ограничивающих (способствующих) проведение(ю) реабилитационных мероприятий (в том числе, приверженность (комплаентность) законного представителя и (или) ребенка к лечению» в определении реабилитационных диагноза, статуса и потенциала.

Организация и проведение мероприятий по медицинской реабилитации взрослым пациентам со СМА в России требует разработки соответствующих клинических рекомендаций. Кроме того, Приказ Министерства здравоохранения РФ от 31 июля 2020 г. № 788н "Об утверждении Порядка организации медицинской реабилитации взрослых" должен учитывать особенности пациентов со СМА при организации реабилитационных мероприятий, в связи с чем, по мнению авторов, в него необходимо внести изменения, закрепляющие Клинические рекомендации по ведению взрослых пациентов со СМА 5q в качестве документа, в соответствии с которым будут организовываться и проводиться реабилитационные мероприятия.

Список литературы

1. Забненкова ВВ, Дадали ЕЛ, Поляков АВ (2013). Проксимальная спинальная мышечная атрофия типов I–IV: особенности молекулярно-генетической диагностики. Нервно-мышечные болезни, (3):27-31. doi:10.17650/2222-8721-2013-0-3-27-31
2. Kimizu, T., Ida, S., Okamoto, K., et al. (2021). Spinal Muscular Atrophy: Diagnosis, Incidence, and Newborn Screening in Japan. International journal of neonatal screening, 7(3), 45. doi:10.3390/ijns7030045
3. Singh NN, Shishimorova M, Cao LC, Gangwani L, Singh RN (2009). "A short antisense oligonucleotide masking a unique intronic motif prevents skipping of a critical exon in spinal muscular atrophy". RNA Biology. 6 (3): 341–50. doi:10.4161/rna.6.3.8723
4. Araujo Ap, Araujo M, Swoboda KJ. Vascular perfusion abnormalities in infants with spinal muscular atrophy. J Pediatr. 2009;155(2):292-294. doi:10.1016/j.jpeds.2009.01.071

5. Комплексная оценка реабилитационного потенциала детей с ограниченными возможностями здоровья. Диагностическая карта ребенка. – Практические рекомендации. И.И. Чигарова. – Казань: Офсет-Сервис, 2017. – 32 с.

6. Диагностические шкалы и тесты в нейрореабилитации. Руководство для врачей. Булекбаева Ш.А., Лисовский Е.В., Ризванова А.Р., Дарибаев Ж.Р. Астана: АО «Республиканский детский реабилитационный центр», 2015. -146с. ISBN 978-601-305-106-2

7. Dos Santos Chiquetti EM, Valentini NC. Test of Infant Motor Performance for Infants in Brazil: Unidimensional Model, Item Difficulty, and Motor Function. *Pediatr Phys Ther.* 2020;32(4):390-397. doi:10.1097/PEP.0000000000000745

8. Pietruszewski L, Nelin MA, Batterson N, et al. Hammersmith Infant Neurological Examination Clinical Use to Recommend Therapist Assessment of Functional Hand Asymmetries. *Pediatr Phys Ther.* 2021;33(4):200-206. doi:10.1097/PEP.0000000000000822

9. Cech D, Biedry NL. Commentary on "Validation of the Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND)". *Pediatr Phys Ther.* 2011;23(4):327. doi:10.1097/PEP.0b013e3182352896

10. Trundell D, Le Scouiller S, Le Goff L, Gorni K, Vuillerot C. Assessment of the validity and reliability of the 32-item Motor Function Measure in individuals with Type 2 or non-ambulant Type 3 spinal muscular atrophy. *PLoS One.* 2020;15(9):e0238786. Published 2020 Sep 18. doi:10.1371/journal.pone.0238786

11. Stolte B, Bois JM, Bolz S, et al. Minimal clinically important differences in functional motor scores in adults with spinal muscular atrophy. *Eur J Neurol.* 2020;27(12):2586-2594. doi:10.1111/ene.14472

12. Agarwala P, Salzman SH. Six-Minute Walk Test: Clinical Role, Technique, Coding, and Reimbursement. *Chest.* 2020;157(3):603-611. doi:10.1016/j.chest.2019.10.014

13. Masson R, Brusa C, Scoto M, Baranello G. Brain, cognition, and language development in spinal muscular atrophy type 1: a scoping review. *Dev Med Child Neurol.* 2021;63(5):527-536. doi:10.1111/dmcn.14798

14. Гайдук А.Я., Камминг П., Черникова В.В., и др. Комплексная нейропсихиатрическая и лабораторно-инструментальная диагностика в определении тактики терапевтического ведения пациентов со спинальной мышечной атрофией: региональный опыт. *Российский медико-биологический вестник имени академика И.П. Павлова.* 2022;30 (3):323–334. doi: 10.17816/PAVLOVJ100672

References

1. Zabnenkova VV, Dadali EL, Polyakov AV (2013). Proksimal'naya spinal'naya myshechnaya atrofiya tipov I–IV: osobennosti molekulyarno-geneticheskoy diagnostiki [Proximal spinal muscular atrophy types I-IV: Specific features of molecular genetic diagnosis]. *Nervno-myshechnye bolezni [Neuromuscular Diseases]*, (3):27-31 (InRussian) doi:10.17650/2222-8721-2013-0-3-27-31
2. Kimizu, T., Ida, S., Okamoto, K., et al. (2021). Spinal Muscular Atrophy: Diagnosis, Incidence, and Newborn Screening in Japan. *International journal of neonatal screening*, 7(3), 45. doi:10.3390/ijns7030045
3. Singh NN, Shishimorova M, Cao LC, Gangwani L, Singh RN (2009). "A short antisense oligonucleotide masking a unique intronic motif prevents skipping of a critical exon in spinal muscular atrophy". *RNA Biology*. 6 (3): 341–50. doi:10.4161/rna.6.3.8723
4. Araujo Ap, Araujo M, Swoboda KJ. Vascular perfusion abnormalities in infants with spinal muscular atrophy. *J Pediatr*. 2009;155(2):292-294. doi:10.1016/j.jpeds.2009.01.071
5. Chigarova I.I. Kompleksnaja ocenka reabilitacionnogo potenciala detej s ogranichennymi vozmozhnostjami zdorov'ja. Diagnosticheskaja karta rebenka – Prakticheskie rekomendacii [Comprehensive assessment of the rehabilitation potential of children with disabilities. Diagnostic card of the child. Practical recommendations]. Kazan': Ofset-Servis; 2017 (InRussian)
6. Bulekbaeva Sh.A., Lisovsky E.V., Rizvanova A.R., Daribaev Zh.R. Diagnosticheskie shkaly i testy v nejroreabilitacii. Rukovodstvo dlja vrachej [Diagnostic scales and tests in neurorehabilitation. Guide for doctors] Astana: AO «Respublikanskij detskij reabilitacionnyj centr» [Astana: JSC Republican Children's Rehabilitation Center]; 2015. ISBN 978-601-305-106-2 (InRussian)
7. Dos Santos Chiquetti EM, Valentini NC. Test of Infant Motor Performance for Infants in Brazil: Unidimensional Model, Item Difficulty, and Motor Function. *Pediatr Phys Ther*. 2020;32(4):390-397. doi:10.1097/PEP.0000000000000745
8. Pietruszewski L, Nelin MA, Batterson N, et al. Hammersmith Infant Neurological Examination Clinical Use to Recommend Therapist Assessment of Functional Hand Asymmetries. *Pediatr Phys Ther*. 2021;33(4):200-206. doi:10.1097/PEP.0000000000000822
9. Cech D, Biedry NL. Commentary on "Validation of the Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND)". *Pediatr Phys Ther*. 2011;23(4):327. doi:10.1097/PEP.0b013e3182352896

10. Trundell D, Le Scouiller S, Le Goff L, Gorni K, Vuillerot C. Assessment of the validity and reliability of the 32-item Motor Function Measure in individuals with Type 2 or non-ambulant Type 3 spinal muscular atrophy. *PLoS One*. 2020;15(9):e0238786. Published 2020 Sep 18. doi:10.1371/journal.pone.0238786
11. Stolte B, Bois JM, Bolz S, et al. Minimal clinically important differences in functional motor scores in adults with spinal muscular atrophy. *Eur J Neurol*. 2020;27(12):2586-2594. doi:10.1111/ene.14472
12. Agarwala P, Salzman SH. Six-Minute Walk Test: Clinical Role, Technique, Coding, and Reimbursement. *Chest*. 2020;157(3):603-611. doi:10.1016/j.chest.2019.10.014
13. Masson R, Brusa C, Scoto M, Baranello G. Brain, cognition, and language development in spinal muscular atrophy type 1: a scoping review. *Dev Med Child Neurol*. 2021;63(5):527-536. doi:10.1111/dmcn.14798
14. Gayduk AY, Cumming P, Chernikova VV, et. al. Kompleksnaya nejropsikhiatricheskaya i laboratorno-instrumental'naya diagnostika v opredelenii taktiki terapevticheskogo vedeniya pacientov so spinal'noj myshechnoj atrofiej: regional'nyj opyt [Complex Neuropsychiatric and Laboratory-Instrumental Diagnostics in Determination of Tactics of Therapeutic Management of Patients with Spinal Muscular Atrophy: Regional Experience]. *Rossijskij mediko-biologicheskij vestnik imeni akademika I.P. Pavlova [I.P. Pavlov Russian Medical Biological Herald]*. 2022;30(3):323-334. (InRussian) doi: 10.17816/PAVLOVJ100672

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Acknowledgments. The study did not have sponsorship.

Conflict of interests. The authors declare no conflict of interest.

Информация об авторах

Гайдук Арсений Янович - заведующий молодежной лабораторией инновационных технологий в нейропсихиатрии, Международный научно-образовательный центр нейропсихиатрии ФГБОУ ВО «Самарский Государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 443030, г. Самара, ул. Нагорная, 78, аспирант ГБУ «Научно-исследовательский институт организации здравоохранения и медицинского менеджмента» Департамента здравоохранения города Москвы; 121165, г. Москва, ул. Киевская, 20, e-mail: a.j.gayduk@gmail.com, ORCID: 0000-0002-4015-3162, SPIN-код: 6119-6992

Гажева Анастасия Викторовна – кандидат медицинских наук, доцент, Начальник отдела координации организационно-методической работы в здравоохранении ГБУ «Научно-исследовательский институт организации здравоохранения и медицинского менеджмента»

Департамента здравоохранения города Москвы; Россия, 121165, г. Москва, ул. Киевская, 20, e-mail: GazhevaAV@mos.zdrav.ru, ORCID: 0000-0003-2665-5606 SPIN-код: 1983-2040

Песнева Ольга Вячеславовна - помощник сопредседателя, общественная организация «Всероссийский союз общественных объединений пациентов», 125167, Москва, Нарышкинская аллея д. 5, стр. 2, e-mail: pesnevaov@mail.ru

Маханова Елена Федоровна - врач-невролог высшей квалификационной категории, ГУЗ «Городская поликлиника № 1» им. С. М. Кирова, 432071, г. Ульяновск, ул. Гагарина, д. 20, e-mail: mahanova.e.f@gmail.com

Власов Ян Владимирович – доктор медицинских наук, профессор кафедры неврологии и нейрохирургии ФГБОУ ВО «Самарский Государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 443013, г. Самара, ул. Чапаевская, 89; сопредседатель, общественная организация «Всероссийский союз общественных объединений пациентов», 125167, Москва, Нарышкинская аллея д. 5, стр. 2, e-mail: sams99@inbox.ru, ORCID: 0000-0002-9471-9088, SPIN-код: 1494-6296

Author information

Gayduk Arseny Yanovich - Head of the Youth laboratory of innovative technologies in neuropsychiatry, International centre for education and research in Neuropsychiatry, Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education «Samara State Medical University» of the Ministry of Healthcare of the Russian Federation, st. Nagornaya, 78, 443030; postgraduate student of the State budgetary institution «Research Institute for Healthcare Organization and Medical Management of Moscow Healthcare Department»; Russia, 121165, Moscow, st. Kyivskaya, 20, e-mail: a.j.gayduk@gmail.com, ORCID: 0000-0002-4015-3162, SPIN: 6119-6992;

Gazheva Anastasia Viktorovna – Candidate of Medical Sciences, Associate Professor, Head of the Department for Coordinating Organizational and Methodological Work in Health Care of the State budgetary institution «Research Institute for Healthcare Organization and Medical Management of Moscow Healthcare Department»; Russia, 121165, Moscow, st. Kyivskaya, 20, e-mail: GazhevaAV@mos.zdrav.ru, ORCID: 0000-0003-2665-5606 SPIN: 1983-2040

Pesneva Olga Vyacheslavovna - assistant co-chairman, public organization "All-Russian Union of Public Associations of Patients", 125167, Moscow, Naryshkinskaya alley, 5, building 2, e-mail: pesnevaov@mail.ru

Makhanova Elena Fedorovna - neurologist of the highest qualification category, State Health Institution "City Polyclinic No. 1" named after A.I. S. M. Kirov, 432071, Ulyanovsk, st. Gagarina, 20, e-mail: mahanova.e.f@gmail.com

Vlasov Yan Vladimirovich – Doctor of Medical Sciences, Professor of the Department of Neurology and Neurosurgery, Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education «Samara State Medical University» of the Ministry of Healthcare of the Russian Federation, 443013, Samara, st. Chapayevskaya, 89; co-chairman, public organization "All-Russian Union of Public Associations of Patients", 125167, Moscow, Naryshkinskaya alley, 5, building 2, e-mail: sams99@inbox.ru, ORCID: 0000-0002-9471-9088, SPIN: 1494-6296

Статья получена: 20.12.2022 г.
Принята к публикации: 28.09.2023 г.