



# Опыт применения препарата Спинраза (МНН: нусинерсен) у взрослых пациентов со спинальной мышечной атрофией

*Спинальная мышечная атрофия (СМА) – тяжелое наследственное нервно-мышечное заболевание, характеризующееся быстрым прогрессированием мышечной слабости и ранней инвалидизацией.*

*На сегодняшний день разработаны методы патогенетической терапии СМА, направленные на стабилизацию, улучшение течения заболевания и повышение качества жизни пациентов.*

*Заместитель главного врача, руководитель нейроцентра ГБУЗ «Городская многопрофильная больница № 2» (Санкт-Петербург), д.м.н., профессор кафедры неврологии ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова» Дмитрий Игоревич РУДЕНКО рассказал об эффективности препарата нусинерсен (Спинраза) при СМА.*

**С**пинальная мышечная атрофия (СМА) обусловлена недостатком белка SMN (survival of motor neuron – выживаемость моторных нейронов). Для поддержания функционирования мотонейронов спинного мозга необходима определенная концентрация белка SMN. В его отсутствие двигательные нейроны центральной нервной системы дегенерируют, что приводит к атрофии и слабости мышц<sup>1</sup>.

Недостаток белка SMN вызван генетическим дефектом на 5-й хромосоме в гене SMN1. В свою очередь различная тяжесть клинических проявлений СМА зависит от модифицирующих факторов, основным из которых считается количество копий гена SMN2. Как показывают результаты исследований, большее количество копий гена SMN2 коррелирует с более мягким течением СМА<sup>2</sup>.

В зависимости от количества копий гена SMN2 выделяют несколько типов СМА. Так, у пациентов с типом I могут быть

одна-две копии гена, с типом II – две-три. У пациентов с типом III количество копий гена SMN2 достигает трех-четырех. При выявлении четырех копий гена SMN у пациентов с СМА заболевание проявляется во взрослом возрасте и протекает более благоприятно. Без патогенетической терапии пациенты с СМА II и III типов постепенно утрачивают двигательные навыки. При этом процесс утраты двигательных нейронов начинается с момента рождения, претерпевая определенные изменения в зависимости от возраста<sup>3</sup>.

Прогрессирование СМА можно разделить на три фазы. В доклинической фазе клинические проявления заболевания практически отсутствуют. Прогрессирование СМА свидетельствует о наступлении подострой фазы, когда утрата моторных единиц достигает критического порога и становится клинически значимой. Далее наступает хроническая фаза, когда утрата моторных единиц приостанавливается и выходит на плато.

Когорта взрослых пациентов с СМА неоднородна. В повседневной клинической практике встречаются взрослые пациенты с СМА III типа (болезнь Кугельберга – Веландера, или ювенильная СМА), пациенты с манифестацией заболевания и установленным диагнозом в детстве, получавшие и не получавшие терапию.

Безусловно, естественное течение СМА ухудшает состояние пациента, поэтому целью лечения СМА являются стабилизация и дальнейшее улучшение состояния больного. По данным опроса, стабилизация состояния крайне важна, прежде всего для повседневной жизненной активности. Для многих пациентов с СМА самостоятельность в повседневной жизни – приоритетная цель. Так, 81% респондентов отметили, что стабилизация заболевания ассоциируется со значимым прогрессом в лечении<sup>4</sup>.

Таким образом, лечение пациентов с СМА предполагает использование современных препаратов

<sup>1</sup> Lunn M.R., Wang C.H. Spinal muscular atrophy. Lancet. 2008; 371 (9630): 2120–2133.

<sup>2</sup> Wirth B., Garbes L., Riessland M. How genetic modifiers influence the phenotype of spinal muscular atrophy and suggest future therapeutic approaches. Curr. Opin. Genet. Dev. 2013; 23 (3): 330–338.

<sup>3</sup> 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; 22 (8): 1027–1049.

<sup>4</sup> Rouault F., Vanessa Christie-Brown V., Broekgaarden R., et al. Disease impact on general well-being and therapeutic expectations of European type II and type III spinal muscular atrophy patients. Neuromuscul. Disord. 2017; 27 (5): 428–438.



## Межрегиональная научно-практическая конференция неврологов Санкт-Петербурга и Северо-Западного федерального округа РФ (XX Северная школа)

с доказанной клинической эффективностью. В исследованиях CS12 и SHINE были включены пациенты с СМА, получавшие нусинерсен (препарат Спинраза)<sup>5</sup>. На момент начала исследований семь пациентов были в возрасте старше 13 лет. Продолжительность наблюдения составила 5,3–6,8 года. На фоне лечения препаратом Спинраза у пациентов наступили стабилизация или улучшение состояния. В частности, по данным расширенной оценки двигательной функции (шкала Хаммерсмит – HFMSE), двигательные функции значительно улучшились. Кроме того, в исследованиях зафиксированы стабилизация функции верхних конечностей и улучшение навыков ходьбы при периоде наблюдения пять-шесть лет, что говорит о долгосрочной эффективности нусинерсена.

На сегодняшний день Спинраза – самый изученный препарат для терапии СМА. Лечение этим препаратом получили свыше 11 000 пациентов с СМА во всем мире. Опыт применения препарата при СМА превышает восемь лет.

В течение многих лет в мире проводятся многообещающие клинические исследования эффективности нусинерсена у более чем 346 пациентов с СМА разного возраста. Однако большой опыт применения препарата в реальной практике позволяет оценить его эффективность и безопасность и в тех группах пациентов, которые изначально не были включены в программу клинических исследований.

Например, большой интерес представляют результаты неинтервенционного многоцентрового наблюдательного когортного исследования, в котором изучали эффективность препарата Спин-

раза у 139 взрослых пациентов в возрасте 16–65 лет с генетически подтвержденным диагнозом СМА II–III типов в десяти клинических центрах Германии. 124 (89%) пациента были включены в срез данных шестимесячного интервала получения терапии, 92 (66%) – десятимесячного, 57 (41%) – в 14-месячный анализ<sup>6</sup>.

Первичную конечную точку исследования – двигательную активность оценивали по шкале HFMSE относительно исходного уровня через шесть, десять и 14 месяцев лечения. В качестве вторичных конечных точек дополнительно оценивали функцию верхних конечностей по шкале RULM и изменение средней дистанции по результатам теста шестиминутной ходьбы относительно исходного уровня через шесть, десять и 14 месяцев.

Кроме того, исследователи анализировали терапию препаратом Спинраза в подгруппах пациентов с СМА II и III типов, среди ходячих и неходячих больных, при наличии или отсутствии проведенного спондилодеза. В ходе наблюдения оценивали также нежелательные явления на фоне лечения.

В исследуемых группах средний возраст начала терапии составил 36 (16–65) лет. Среди участников исследования большинство имели СМА III типа (62–65%). По данным шестимесячного анализа терапии препаратом Спинраза, у 23% из 124 пациентов был выполнен спондилодез до включения в исследование, 63% были неамбулаторными, не способными к самостоятельной ходьбе.

При естественном течении СМА оценка по шкале HFMSE снижается на 0,5–1 балл в год, по шкале RULM – на 0,4 балла в год. Пройденная дистанция, по результатам теста шестиминутной ходьбы, снижается на 1,5 м в год.

Следует отметить, что изменение результатов по шкале HFMSE более чем на 3 балла, по шкале RULM более чем на 2 балла, изменение в показателях теста шестиминутной ходьбы более чем на 30 м считается клинически значимым улучшением состояния пациента с СМА.

Анализ данных исследования продемонстрировал, что препарат Спинраза обеспечивает клинически значимое улучшение двигательной функции в реальной когорте взрослых пациентов с СМА, при этом выраженность улучшения со временем увеличивается. Зафиксировано значительное среднее увеличение по шкале HFMSE +3,12 балла, по шкале RULM +1,09 балла от исходных данных через 14 месяцев лечения. Данные теста шестиминутной ходьбы также показали преимущества терапии препаратом Спинраза: среднее изменение от исходного уровня составило +46 м. Эти данные свидетельствуют об эффективности препарата Спинраза у взрослых пациентов с СМА.

В ходе исследования были также выявлены факторы, влияющие на выраженность ответа на лечение. Так, при сравнении групп пациентов, имевших перед началом терапии высокий (> 35) и низкий (< 35) балл по HFMSE, отмечалось более значительное улучшение у пациентов, у которых исходные баллы были выше. В свою очередь при сравнении групп пациентов неамбулаторных (неходячих) и амбулаторных (ходячих) более выраженное улучшение моторной функции наблюдалось в группе ходячих пациентов. Установлено, что эффект от лечения препаратом Спинраза у пациентов без спондилодеза был более выраженным, чем у пациентов с наличием такового. Как правило, препарат Спинраза хорошо переносился и не вы-

<sup>5</sup> Montes J., Young S.D., Mazzone E.S., et al. Nusinersen improves walking distance and reduces fatigue in later-onset spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve*. 2019; 60 (4): 409–414.

<sup>6</sup> Hagenacker T., Wurster C.D., Günther R., et al. Nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a non-interventional, multicentre, observational cohort study. *Lancet Neurol*. 2020; 19 (4): 317–325.



зывает серьезных нежелательных явлений. Наиболее частыми побочными реакциями на лечение были головная боль, боль в спине и тошнота. Интересно, что частота возникновения нежелательных реакций при продолжении терапии со временем значительно снижалась.

Таким образом, результаты исследования позволяют сделать вывод, что терапия препаратом Спинраза приводит к изменению траектории течения СМА.

В другом многоцентровом клиническом исследовании оценивали безопасность и эффективность нусинерсена у 116 взрослых пациентов с проксимальной СМА II и III типов в 18 центрах Италии. Схема лечения включала стандартный протокол введения Спинразы: нагрузочные дозы исходно, на 14-й, 28-й и 63-й дни и поддерживающая доза каждые четыре месяца в соответствии с инструкцией по применению препарата. Помимо двигательной активности, которая оценивалась по шкалам HFMSE, RULM и тесту шестиминутной ходьбы, в исследовании оценивали функцию внешнего дыхания, а также выраженность ответа на терапию в зависимости от типа СМА<sup>7</sup>.

Результаты исследования показали, что у взрослых пациентов с СМА на фоне лечения нусинерсеном наблюдались клинически значимые изменения показателей двигательных функций по шкалам HFMSE, RULM и тесту шестиминутной ходьбы. Зарегистрирован положительный прирост показателей двигательных функций на всем протяжении исследования: через шесть месяцев на терапию препаратом Спинраза ответили 53% пациентов, через десять месяцев – 63%, через 14 месяцев – 69%. Данное исследование подтверждает безопасность

и эффективность препарата Спинраза у взрослых пациентов с СМА, особенно III типа. Исследователи также отметили, что эффект от терапии препаратом Спинраза во времени возрастает. Выборка пациентов с СМА II типа была незначительной, что не позволило сделать определенных выводов относительно этой категории пациентов, несмотря на наличие положительных тенденций.

Два выше приведенных исследования обладают высокой научной ценностью для определения эффективности препарата Спинраза у пациентов взрослого возраста. Однако они относятся к когортным исследованиям в рамках реальной клинической практики и не являются рандомизированными и плацебо-контролируемыми по дизайну. Именно поэтому важно обратить внимание на то, что в 2021 г. были опубликованы результаты обзора и метаанализа данных клинических исследований эффективности препарата Спинраза у пациентов с СМА II и III типов. Безусловно, данный метаанализ характеризуется очень высоким уровнем убедительности и достоверности доказательств.

Результаты метаанализа подтвердили выводы исследователей из Германии и Италии. В отличие от пациентов, не получавших лечения, у больных, применявших препарат Спинраза, значительно улучшились двигательные функции по шкале HFMSE. При этом возраст пациентов, тип СМА и способность к самостоятельному передвижению значения не имели<sup>8</sup>. Через 14 месяцев наблюдения у пациентов с СМА на фоне лечения отмечалось увеличение балла на 3,27 по шкале HFMSE. Оценка по шкале RULM у пациентов, получавших препарат Спинраза (+0,64 балла), была выше, чем у тех, кто не получал лечения,

после поправки на тип СМА и возраст. Кроме того, терапия препаратом Спинраза привела к значительному увеличению дистанции в тесте шестиминутной ходьбы по сравнению с отсутствием лечения независимо от возраста: различие между группами составило 28,09 м. Таким образом, результаты метаанализа подтвердили эффективность препарата Спинраза у пациентов с СМА в реальной клинической практике и предоставили качественно новый уровень доказательности.

Далее профессор Д.И. Руденко рассказал о практическом опыте ведения взрослых пациентов с СМА в ГБУЗ «Городская многопрофильная больница № 2» (Санкт-Петербург) и охарактеризовал клинические фенотипы отдельных пациентов.

Пациент 18 лет. Диагноз: СМА 5q II типа, три копии гена *SMN2*. Начало заболевания в возрасте шести месяцев, диагноз установлен в девять месяцев. Пациент лежачий, страдает вентиляционной дыхательной недостаточностью. Среди клинических проявлений заболевания – атрофия и фасцикуляция мышц языка, типичный для СМА характер грудной клетки – колоколообразная, тяжелая контрактура локтевых и лучезапястных суставов, кифосколиотическая деформация. Пациенту выполнен спондилодез.

Пациент, 39 лет. Диагноз: СМА III типа, три копии гена *SMN2*. Клинические проявления – легкая атрофия мышц плечевого пояса и нижних конечностей, фасцикуляция мышц языка, мышц плечевого пояса. Пациент сохраняет самостоятельность.

Пациент, 33 года. Диагноз: СМА III типа, три копии гена *SMN2*. Первые признаки заболевания проявились в 16 лет. Генетически подтвержденный диагноз СМА

<sup>7</sup> Maggi L., Bello L., Bonanno S., et al. Nusinersen safety and effects on motor function in adult spinal muscular atrophy type 2 and 3. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry*. 2020; 91 (11): 1166–1174.

<sup>8</sup> Coratti G., Cutrona C., Pera M., et al. Motor function in type 2 and 3 SMA patients treated with Nusinersen: a critical review and meta-analysis. *Orphanet J. Rare Dis*. 2021; 16 (1): 430.

# СПИПРАЗА СПОСОБСТВУЕТ УЛУЧШЕНИЮ И СТАБИЛИЗАЦИИ ДВИГАТЕЛЬНЫХ ФУНКЦИЙ У ВЗРОСЛЫХ ПАЦИЕНТОВ СО СМА<sup>3</sup>

**Лорен**  
возраст 20 лет

СМА III типа  
Получает терапию препаратом СПИПРАЗА

КОМПАНИЯ  
**10000**  
ПАЦИЕНТОВ  
из 10 стран по всему миру



## РАСКРОЙТЕ ИХ ВНУТРЕННИЙ ПОТЕНЦИАЛ СО СПИПРАЗОЙ

**СПИПРАЗА** ▼  
(Нусинерсен) раствор для интратекального введения 2,4 мг/мл (12 мг / 5 мл)

### КРАТКАЯ ИНФОРМАЦИЯ ПО МЕДИЦИНСКОМУ ПРИМЕНЕНИЮ СПИПРАЗЫ.

**Регистрационный номер:** ЛП-005730. **Торговое наименование:** Спинраза. **МНН:** нусинерсен. **Лекарственная форма:** раствор для интратекального введения. **Фармакотерапевтическая группа:** Прочие препараты для лечения заболеваний костно-мышечной системы. **Показания к применению:** Препарат Спинраза показан для лечения спинальной мышечной атрофии (СМА). **Противопоказания:** Гиперчувствительность к действующему или любому из вспомогательных веществ. **Меры предосторожности при применении:** Процедура люмбальной пункции сопровождается риском возникновения нежелательных реакций, таких как, головная боль, боль в спине, рвота. Могут быть использованы визуализационные техники для облегчения интратекального введения препарата Спинраза пациентам со сколиозом. При наличии клинических показаний, рекомендовано выполнять лабораторные тесты для определения количества тромбоцитов и показателей свертываемости крови перед введением препарата Спинраза. При наличии клинических показаний, рекомендовано выполнять количественное определение белка в моче (предпочтительно в первой утренней порции мочи). Преимущества и риски лечения нусинерсеном пациентов с вентрикулоперитонеальным шунтом в настоящее время неизвестны. **Способ применения и дозы:** Препарат Спинраза предназначен для интратекального введения. Рекомендованная доза составляет 12 мг (5 мл). Следует начинать терапию препаратом Спинраза как можно раньше после постановки диагноза. Режим введения: в первый день лечения (день 0), в день 14, 28, 63. Далее дозу следует вводить 1 раз в 4 месяца. В случае задержки или пропуска введения дозы препарат Спинраза следует ввести как можно ранее, при этом интервал между дозами должен быть не менее 14 дней; далее следует продолжить введение с назначенной частотой. Инструкции по приготовлению и введению дозы: 1. Необходимо визуально оценить состояние раствора до использования. Использовать можно только прозрачные и бесцветные растворы, не содержащие никаких частиц. Использовать внешние фильтры не требуется. 2. Приготовление и введение препарата Спинраза должны осуществляться в асептических условиях. 3. Перед введением флакон следует достать из холодильника и согреть до комнатной температуры, не прибегая к внешним источникам тепла. 4. Если флакон не был открыт и раствор не использовался, флакон может быть возвращен в холодильник. После извлечения из холодильника и картонной пачки флакон может храниться

при температуре не выше 25 °С в течение не более 30 ч. 5. Непосредственно перед введением, центр пробки флакона протыкают иглой шприца и извлекают требуемый объем раствора. Раствор не следует разводить. В случае, если раствор не использовался в течение 6 ч после его набора в шприц, раствор следует утилизировать. 6. Для введения препарата Спинраза может потребоваться седация, если это показано на основании клинического состояния пациента. 7. Можно рассмотреть вопрос о применении ультразвукового (или иного визуализационного) контроля при интратекальном введении препарата Спинраза, в особенности в более ранних возрастных группах и у пациентов со сколиозом. 8. Перед введением препарата Спинраза рекомендуется извлечь объем ЦСЖ, эквивалентный вводимому объему препарата Спинраза. 9. Препарат Спинраза вводится интратекально болюсно на протяжении 1-3 минут с помощью иглы для спинальной анестезии. Не допускается проводить инъекцию в тех участках кожи, где имеются признаки инфекционного или воспалительного процесса. 10. Любое неиспользованное содержимое флакона следует утилизировать. **Побочное действие.** Нежелательные реакции, связанные с люмбальной пункцией, зарегистрированные в исследовании CS4 (поздняя манифестация СМА), наблюдавшиеся с частотой как минимум на 5% выше у пациентов, получавших препарат Спинраза, по сравнению с пациентами из контрольной группы, получавшими плацебо: головная боль, рвота, боль в спине. В пострегистрационном периоде наблюдались серьезные инфекции, например, менингит. Имелись сообщения о случаях гидроцефалии. Частота возникновения подобных реакций неизвестна. **Условия хранения:** При температуре 2-8 °С в оригинальной упаковке (флакон в пачке) для защиты от света. Не замораживать. Допускается хранение в оригинальной упаковке (флакон в пачке) при температуре не выше 30 °С в течение не более 14 дней. В случае неиспользования в течение этих 14 дней повторное хранение при температуре 2-8 °С не допускается. Хранить в недоступном для детей месте. **Срок годности:** 3 года. **Условия отпуска:** Отпускают по рецепту. **Держатель (владелец) регистрационного удостоверения:** Биоген Айдек Лимитед, Великобритания. **Организация, уполномоченная держателем (владельцем) РУ принимать сведения о рекламациях, нежелательных лекарственных реакциях и предоставлять потребителям дополнительные данные о препарате:** ООО «Джонсон & Джонсон», Россия, 121614, г. Москва, ул. Крылатская, д. 17 корп. 2. Тел.: +7 (495) 755-83-57, факс: +7 (495) 755-83-58

▼ Медицинских работников просят сообщать о любых подозреваемых нежелательных реакциях на лекарственный препарат через национальную систему отчетности. Чтобы сообщить о проблемах безопасности, обратиться в ООО «Джонсон & Джонсон» или обратиться к действующей инструкции по медицинскому применению лекарственного препарата.

Фотографии приведены исключительно в качестве иллюстраций и отражают результаты, достигнутые у конкретных пациентов. Индивидуальные результаты могут отличаться.

Инструкцию по применению препарата СПИПРАЗА Вы можете получить у представителя компании ООО «Джонсон & Джонсон».

1. Инструкция по медицинскому применению лекарственного препарата Спинраза (МНН: нусинерсен), раствор для интратекального введения, ЛП-005730 от 03.06.2021
2. Q4 & Full Year 2019 Biogen 2020, poster <https://investors.biogen.com/static-files/ce31eed8-8862-4bec-a63f-77c0fd6e15a1>
3. Hagenacker T, et al. Nusinersen in Adults With 5q Spinal Muscular Atrophy: A Non-Interventional, Multicentre, Observational Cohort Study. Lancet 2020; 4:317-25.

Материал предназначен для медицинских и фармацевтических работников  
Дата выпуска: сентябрь 2021

CP-182937 Реклама

**Biogen** **Janssen**  
PHARMACEUTICAL COMPANIES  
OF **Johnson & Johnson**

Организация, принимающая претензии потребителей:  
ООО «Джонсон & Джонсон»,  
Россия, 121614, Москва, ул. Крылатская, д. 17 корп. 2.  
Контактные телефоны: тел.: (495) 755-83-57, факс: (495) 755-83-58



Препарат Спинраза представляет собой антисмысловой олигонуклеотид, структура которого специально разработана для лечения пациентов с СМА с использованием инновационных технологий. Спинраза – единственный препарат для лечения СМА, зарекомендовавший себя как в условиях реальной клинической практики в течение длительного времени, так и в клинических исследованиях с участием пациентов разного возраста. Препарат Спинраза одобрен в России для лечения пациентов с СМА

установлен только спустя девять лет. На данный момент у пациента отмечается выраженная тяжелая проксимальная мышечная слабость.

Пациентка, 22 года. Диагноз: СМА III типа, три копии гена *SMN2*. Начало заболевания в возрасте после трех лет. У пациентки клинически выраженная фасцикуляция мышц языка, тяжелая проксимальная мышечная слабость, тремор в пальцах рук, контрактуры мышц. В связи с тяжелой кифосколиотической деформацией позвоночника выполнен спондилодез.

Пациентка, 31 год. Диагноз: СМА II типа, три копии гена *SMN2*. Генетическое подтверждение диагноза СМА в 26 лет, до этого наблюдалась с диагнозом мышечной дистрофии. Среди клинических признаков заболевания – фасцикуляция мышц языка, контрактуры мышц, тяжелая проксимальная мышечная слабость, кифолосколиоз. Проведена установка металлоконструкции (спондилодез).

Как отметил докладчик, большинство взрослых пациентов с СМА, обращающихся за специализированной медицинской помощью, занимают активную жизненную позицию, сохраняют работоспособность. Поэтому для них особенно важно эффективно справляться с болезнью и повысить качество жизни.

На сегодняшний день в ГБУЗ «Городская многопрофильная больница № 2» накоплен значительный опыт применения препарата Спинраза. Разработан алгоритм принятия решения о назначении терапии и последующей маршрутизации пациентов с СМА. Прежде всего проводится беседа врача с пациентом и его родственниками. Затем в ходе медицинского консилиума регистрируются показания к терапии препаратом Спинраза. Лечащий врач оценивает имеющиеся у пациента ортопедические осложнения. До начала терапии в объеме обследования проводят компьютерную и магнитно-резонансную томографию. Пациент проходит осмотр у невролога, нейрохирурга. Следующий этап – передача заключения врачебной комиссии больницы в Комитет по здравоохранению Санкт-Петербурга для осуществления закупки препарата Спинраза, после чего препарат поступает в одну из аптек города. Пациент получает рецепт в своем базовом лечебно-профилактическом учреждении на бесплатное получение препарата Спинраза и направление в ГБУЗ «Городская многопрофильная больница № 2» в отделение нервно-мышечных заболеваний. На базе больницы проводится не только лечение, но и мультидисциплинарное сопровождение пациента с СМА. Получение препарата в аптеке и его транспортировка в стационар с соблюдением холодовой цепи происходят в день госпитализации пациента. При наличии грубой кифосколиотической деформации препарат вводится с использованием рентгенологической навигации.

Всего с 2020 г. в нейрочентре ГБУЗ «Городская многопрофильная больница № 2» наблюдались 13 пациентов с СМА в возрасте старше 18 лет, получавших лечение препаратом Спинраза, из них семь мужчин и шесть женщин в возрасте 20–41 год. Пациентов с СМА II типа было 23%, III типа – 77%. У трех пациентов с СМА II типа

было три копии гена *SMN2*, у четырех пациентов с СМА III типа – четыре копии *SMN2*, у пяти пациентов с СМА III типа – три копии гена *SMN2*. Из 13 пациентов с СМА только четверо сохранили способность к самостоятельной ходьбе, девять были неамбулаторными (неходячими).

При наблюдении за пациентами сбор данных осуществлялся во время регулярных визитов пациентов: до начала терапии, на 63-й, 300-й дни и впоследствии каждые четыре месяца. Двигательные функции пациентов оценивали по шкалам HFMSE, RULM и результатам теста шестиминутной ходьбы. Кроме того, анализировали нежелательные явления, возникшие на фоне терапии.

За 12-месячный период наблюдения ни у одного из пациентов, получавших терапию препаратом Спинраза, не отмечалось ухудшения состояния по тестируемым шкалам двигательной активности. У амбулаторных пациентов зафиксировано увеличение показателей двигательных функций по шкале HFMSE и теста шестиминутной ходьбы на два балла к четвертому визиту (63-й день). К шестому визиту (300-й день) прослеживалась положительная динамика как у амбулаторных пациентов, так и у пациентов, утративших способность к ходьбе.

Переносимость препарата Спинраза была хорошей с минимальными нежелательными явлениями в виде легкой головной боли и боли в спине, не нарушавших качество жизни пациентов с СМА. Подводя итог, профессор Д.И. Руденко подчеркнул, что препарат Спинраза хорошо зарекомендовал себя в лечении взрослых пациентов с СМА в реальной клинической практике. На фоне терапии препаратом Спинраза у пациентов с СМА наблюдается значительное улучшение моторной функции, а также отмечается ряд изменений, положительно влияющих на качество жизни как пациентов, так и членов их семей. \*