

# Спинальная мышечная атрофия (СМА) I типа — диагностический алгоритм

## Время — счет идет на нейроны<sup>1</sup>

Подозрение  
на заболевание

Первичные  
настораживающие  
признаки<sup>2-7</sup>



Дополнительные  
признаки<sup>2-7</sup>



Рекомендована  
дифференциальная  
диагностика<sup>2, 3, 8-13</sup>



Обследование

## СМА I типа у младенцев



**Гипотония младенцев**  
(синдром «вялого ребенка»)

**Наличие начальных  
симптомов:**

- прогрессирующая слабость
- гипо- или арефлексия
- фасцикуляции языка
- патологический характер дыхания
- слабость лицевых мышц

**Нейромышечные  
заболевания:**

- врожденные миопатии
- врожденная миотоническая дистрофия

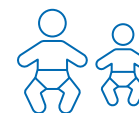
**Более поздние признаки:**

- бульбарные нарушения (слабость мышц ротовой полости и глотки (слабый крик)
- слабое удерживание головы
- вялое сосание
- дыхательная недостаточность

**Прочие заболевания  
с мультисистемными  
проявлениями:**

- болезнь Помпе
- синдром Прадера-Вилли

или



или



**Родные братья  
или сестры<sup>2-5</sup>**  
С выявленной СМА или  
подозрением на нее



**Родители<sup>2-5</sup>**  
В статусе  
подтвержденного  
носителя мутаций  
в гене *SMN1*



При подозрении на СМА – генетическое тестирование на наличие мутации (делеции) в гене *SMN1* и определение количества копий гена *SMN2*<sup>\*14</sup>

<sup>\*</sup>Генетическая диагностика с помощью: пцр, мультиплексной амплификации лигированных зондов (mlpa), клпцр или секвенированием нового поколения (ngs) на число копий smn1 и smn2.

1. Govoni A., et al. Mol neurobiol. 2 января 2018. Doi: 10.1007/s12035-017-0831-9. 2. Prior T.W. and finanger e. Ncbi bookshelf 2000. Доступно по ссылке: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/nbk1352/?report=printable>. 3. Wang C.H., et al. J child neurol. 2007; 22: 1027-49. 4. Arnold D., et al. Muscle nerve. 2015; 51(2): 157-67 5. Mendell J.R., et al. N engl j med. 2017; 377: 1713-22. 6. Lin C.W., et al. Ped neurol. 2015; 53: 293-300. 7. Qian Y., et al. BMC neurol. 2015; 15: 217 doi 10.1186/s12883-015-0473-3. 8. Bodamer O.A. et al. Spinal muscular atrophy up to date 2018. Доступно по ссылке: <https://www.uptodate.com/contents/spinal-muscular-atrophy>. 9. Oskoui M., et al. Ped pulmon. 2017; 52: 662-8. 10. Prendergast P. et al. Paediatr child health. 2010; 15: 514-8. 11. Nih U.S. national library of medicine. Доступно по ссылке: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/prader-willi-syndrome#statistics>. 12. Amburgey K., et al. Ann neuro. 2011; 70: 662-5. 13. Dasouki M., et al. Neurol clin. 2014;32:751-ix. 14. Mercuri E., et al. Neuromusc disorders. 2018; 28: 103-115.

Материал подготовлен компанией ООО «Новартис Фарма». Только для медицинских и фармацевтических работников. Для распространения на территории Российской Федерации в местах проведения медицинских или фармацевтических выставок, семинаров, конференций и иных подобных мероприятий и в предназначенных для медицинских и фармацевтических работников специализированных печатных изданиях.

ООО «Новартис Фарма», 2022. 125315, Москва, Ленинградский пр., д.70. Тел.: 8 (495) 967 12 70, факс: 8 (495) 967 12 68.

# Дифференциальная диагностика СМА I типа<sup>1-8</sup>

Дифференциальная диагностика	Обозначения				
	СМА	Врожденная миотоническая дистрофия I типа	Синдром Прадера-Вилли	Врожденные миопатии	Болезнь Помпе
Заблеваемость	1 на 10 000	1:3 500–1:16 000	1:10,000–1:30,000	1:26,000	1:40,000
Гипотония	Типичные симптомы СМА	Выраженная гипотония			
Гипо- или арефлексия		Поражение ЦНС			
Фасцикуляции языка	Типичные симптомы СМА				
Дыхательная недостаточность					Нарушения дыхания
Слабость	Типичные симптомы СМА		Слабый крик	Проксимальные > дистальных	
Вялое сосание	Типичные симптомы СМА				
Слабость лицевых мышц	Типичные симптомы СМА				
Гепатомегалия					
Кардиомегалия					
<b>Основные отличия от СМА</b>		Отсутствие фасцикуляции языка	Ослабленные дыхательные рефлексы редко	Слабость больше в проксимальных отделах	Кардиомегалия и гепатомегалия

1. Bodamer O.A. et al. Spinal muscular atrophy up to date 2018. Доступно по ссылке: <https://www.uptodate.com/contents/spinal-muscular-atrophy>. 2. Wang C.H., et al. J child neurol. 2007; 22(8): 1027–49. 3. Prior T.W. and finanger e. Ncbi bookshelf 2000. Доступно по ссылке <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/nbk1352/?report=printable>. Дата обращения: декабрь 2018 г. 4. Oskoui M., et al. Ped pulmon. 2017; 52: 662-8. 5. Prendergast P., et al. Paediatr child health. 2010; 15: 514-8. 6. Nih U.S. national library of medicine. Доступно по ссылке: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/prader-will syndrome#statistics>. 7. Amburgey K., et al. Ann neuro. 2011; 70: 662-5. 8. Dasouki M., et al. Neurol clin. 2014; 32: 751–ix. 637705/C&G/A4/04.23/0