

Спинальная мышечная атрофия (СМА) I типа — диагностический алгоритм

Время — счет идет на нейроны¹

Подозрение
на заболевание

Первичные
настораживающие
признаки²⁻⁷



Дополнительные
признаки²⁻⁷



Рекомендована
дифференциальная
диагностика^{2, 3, 8-13}



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 сестры²⁻⁵**
С выявленной СМА или
подозрением на нее

Родители²⁻⁵
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*^{*14}

*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.

Только для медицинских и фармацевтических работников. Для распространения в местах проведения медицинских или фармацевтических выставок, семинаров, конференций и иных подобных мероприятий. ООО «Новартис Фарма», 2021. 125315, Москва, Ленинградский пр., д.70. Тел.: 8 (495) 967 12 70, факс: 8 (495) 967 12 68.

Дифференциальная диагностика СМА I типа¹⁻⁸

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	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы
Гипо- или арефлексия	Типичные симптомы СМА	Поражение ЦНС	Неподтвержденные клинические симптомы	Типичные клинические симптомы других заболеваний	Неподтвержденные клинические симптомы
Фасцикуляции языка	Типичные симптомы СМА	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы
Дыхательная недостаточность	Типичные симптомы СМА	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы	Нарушения дыхания
Слабость	Симметричные нарушения, проксимальные > дистальных, слабость рук > слабость в ногах	Неподтвержденные клинические симптомы	Слабый крик	Проксимальные > дистальных	Неподтвержденные клинические симптомы
Вялое сосание	Типичные симптомы СМА	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы
Слабость лицевых мышц	Типичные симптомы СМА	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы
Гепатомегалия	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы
Кардиомегалия	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы	Неподтвержденные клинические симптомы
	Основные отличия от СМА	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 fininger 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. 273879/C&G/Digital/08.21/0

Только для медицинских и фармацевтических работников. Для распространения в местах проведения медицинских или фармацевтических выставок, семинаров, конференций и иных подобных мероприятий. ООО «Новартис Фарма», 2021. 125315, Москва, Ленинградский пр., д.70. Тел.: 8 (495) 967 12 70, факс: 8 (495) 967 12 68.