

Дифференциальный диагноз спинальной мышечной атрофии
Image



Дифференциальный диагноз спинальной мышечной атрофии

Некоторые симптомы СМА можно легко распознать, но они могут совпадать с другими распространенными детскими нервно-мышечными заболеваниями (НМЗ)^{1,2}.

Схожесть клинической картины, редкая частота возникновения нейромышечных заболеваний и широкий спектр дифференциальных диагнозов могут затруднить быструю и точную диагностику^{3,4}.

Совокупность жалоб близких пациента, данных клинического обследования и анамнеза заболевания могут помочь вам провести дифференциальный диагноз³⁻⁵.

Image

Данные анамнеза	Что типично при СМА
Рождение и неонатальный период ³	Без существенных отклонений ⁶⁻⁸
Семейный анамнез ³	Без существенных отклонений ⁶⁻⁸
Питание/кормление ³	В анамнезе трудности с кормлением и глотанием ^{6,8}
Достижение основных показателей моторики ^{3,4}	Задержка или регресс моторного развития ⁶⁻⁸
Возраст возникновения симптомов ⁴	<ul style="list-style-type: none"> ● 1-й тип: 0–6 месяцев^{6,7,9} ● 2-й тип: 6–18 месяцев^{6,9}
Социальные навыки и речевое развитие ³	Без существенных отклонений, нормальное когнитивное и речевое развитие ^{6,10}

Image

Клиническое обследование	Что типично при СМА	
Тонус ⁴	Гипотония ^{6,7,9}	
	<p>Возраст 0–6 месяцев</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Симметричная слабость, преимущественно в проксимальных отделах по сравнению с дистальными, в конечностях (более заметна в ногах) и туловище^{6–8} ● Слабая мимика развивается позже при заболевании^{6,7} 	<p>Возраст 6–18 месяцев</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Снижение мышечного тонуса и силы в ногах и руках, которые могут наблюдаться, начиная с первых месяцев жизни^{6,7}
Другие моторные изменения ^{6–8}	<p>Возраст 0–6 месяцев</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Фасцикуляции языка (непроизвольные сокращения) и атрофия мышц^{6–8} ● Плохо удерживает, плохо контролирует или не может поднять голову^{6,8,11,12} ● Затрудненное дыхание вызвано слабостью межреберных мышц, что приводит к парадоксальному характеру дыхания^{6,7,9,11} ● Слабость дыхательных мышц может привести к ослаблению кашля^{8,11} 	<p>Возраст 6–18 месяцев</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Мелкий тремор пальцев или рук^{8,11} ● Прогрессирующая слабость межреберных мышц приводит к развитию рестриктивных изменений в легких^{6,7}
Глубокие сухожильные рефлексы ³	Арефлексия, отсутствие или снижение глубоких сухожильных рефлексов ^{6,7}	
Характер плача ³	Слабый плач ⁸	
Кожные изменения ³	Отсутствуют ^{6–8}	
Патология внутренних органов ^{3,4}	Отсутствует ^{6–8}	
Сколиоз и контрактуры суставов ^{6,8}	Развиваются позже у пациентов со 2-м типом (6–18 месяцев) ^{6,8,9}	
Медицинский осмотр родителей ³	Без выявления каких-либо изменений, аутосомно-рецессивное наследование ⁷	

Заболевания, с которыми следует дифференцировать СМА

Image

	Заболевания	Типичные для СМА симптомы	Симптомы, отличные от СМА
Возраст 0–6 месяцев	Х-сцепленная детская спинальная мышечная атрофия	Гипотония, слабость, арефлексия	Множественные врожденные контрактуры и переломы во внутриутробном периоде
	Синдром Прадера-Вилли	Гипотония, затрудненное глотание	Слабая респираторная активность встречается редко
	Миотоническая дистрофия 1 типа	Гипотония, мышечная слабость	Выраженная слабость лицевых мышц, слабая мимика
	Врожденная мышечная дистрофия	Гипотония, мышечная слабость	Поражение ЦНС, поражение глаз и возможное повышение тонуса
	Расстройство спектра Зеппвегера	Гипотония	Гепатоспленомегалия и поражение ЦНС
	Врожденные миастенические синдромы	Гипотония	Офтальмоплегия, птоз и эпизодическая дыхательная недостаточность
	Болезнь Помпе	Гипотония	Кардиомегалия
Возраст > 6 месяцев	Синдром Гийена-Барре	Мышечная слабость	Начало подострого течения и сенсорное поражение
	Мышечная дистрофия Дюшенна	Мышечная слабость, регресс двигательного развития	Концентрация креатинкиназы в сыворотке крови > 10–20 раз превышает норму
	Дефицит гексозаминидазы А	Поражение двигательных нейронов передних рогов спинного мозга	Медленное развитие, прогрессирующая дистония, спиноцеребеллярная дегенерация, когнитивные/психиатрические нарушения
	Синдром Фацио-Лонда	Бульбарный паралич	Ограничивается нижними черепными нервами, летальный исход через 1–5 лет
	Мономелиальная амиотрофия	Мышечная слабость	Могут быть поражены преимущественно шейный отдел спинного мозга с поражением верхних конечностей

Примечание.

Таблица адаптирована из Prior et al. 2019⁷.

Раннее выявление симптомов является решающим шагом на пути к точному диагнозу^{11,12}.

Список литературы

1. McDonald CM. Phys Med Rehabil Clin N Am. 2012;23(3):495–563.
2. Lee HN and Lee Y-M. J Genet Med. 2018;15(2):55–63.
3. Leyenaar J, et al. Paediatr Child Health. 2005;10(7): 397–400.
4. Mammás IN and Spandidos DA. Exp Ther Med. 2018;15:3673–9.
5. Lisi EC and Cohn RD. Dev Med Child Neurol. 2011;53(7):586–99.

6. Kolb SJ and Kissel JT. *Neurol Clin.* 2015;33(4):831–46.
7. Prior TW, Leach ME, Finanger E. Spinal Muscular Atrophy. 2000 Feb 24 [Updated 2019 Nov 14]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2020.
8. Wang CH, et al. *J Child Neurol.* 2007;22(8):1027–49.
9. Pera MC, et al. *PLoS One.* 2020;15(3):e0230677.
10. Shababi M, et al. *J Anat.* 2014;224(1):15–28.
11. SMA Europe (About SMA). Available at: <https://www.sma-europe.eu/about-sma>. Дата обращения: апрель 2025 г.
12. Markowitz JA et al. *JOGNN.* 2004;33:12–20.

11410463/ONAABE/web/05.25/0

Source URL:

<https://www.pro.novartis.com/ru-ru/therapeutical-areas/neurology/sma/information/sma-information/differencialnyy-diagnoz-spinalnoy-myshechnoy-atrofii>