

# 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

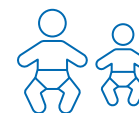
**Более поздние признаки:**

- бульбарные нарушения (слабость мышц ротовой полости и глотки (слабый крик)
- слабое удержание 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>**

\*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-will 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 | СМА                                                                                 | Врожденная миотоническая дистрофия I типа | Синдром Прадера-Вилли                  | Врожденные миопатии                     | Болезнь Помпе                 | Обозначения                                                                                                                                   |
|------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------|----------------------------------------|-----------------------------------------|-------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Заболеваемость               | 1 на 10 000                                                                         | 1:3 500–1:16 000                          | 1:10,000–1:30,000                      | 1:26,000                                | 1:40,000                      | <div>Типичные симптомы СМА</div> <div>Типичные клинические симптомы других заболеваний</div> <div>Неподтвержденные клинические симптомы</div> |
| Гипотония                    |                                                                                     | Выраженная гипотония                      |                                        |                                         |                               |                                                                                                                                               |
| Гипо- или арефлексия         |                                                                                     | Поражение ЦНС                             |                                        |                                         |                               |                                                                                                                                               |
| Фасцикуляции языка           |                                                                                     |                                           |                                        |                                         |                               |                                                                                                                                               |
| Дыхательная недостаточность  |                                                                                     |                                           |                                        |                                         | Нарушения дыхания             |                                                                                                                                               |
| Слабость                     | Симметричные нарушения, проксимальные > дистальных, слабость рук > слабость в ногах |                                           | Слабый крик                            | Проксимальные > дистальных              |                               |                                                                                                                                               |
| Вялое сосание                |                                                                                     |                                           |                                        |                                         |                               |                                                                                                                                               |
| Слабость лицевых мышц        |                                                                                     |                                           |                                        |                                         |                               |                                                                                                                                               |
| Гепатомегалия                |                                                                                     |                                           |                                        |                                         |                               |                                                                                                                                               |
| Кардиомегалия                |                                                                                     |                                           |                                        |                                         |                               |                                                                                                                                               |
| 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 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. 11410578/ONABE/dig/04.25/0