

ДИАГНОСТИКА спинальной мышечной атрофии (СМА) у взрослых

СМА является **одним из наиболее частых** генетических заболеваний, в том числе **у взрослых**

Распространенность
~1 на 6000–10000
новорожденных^{1,2}

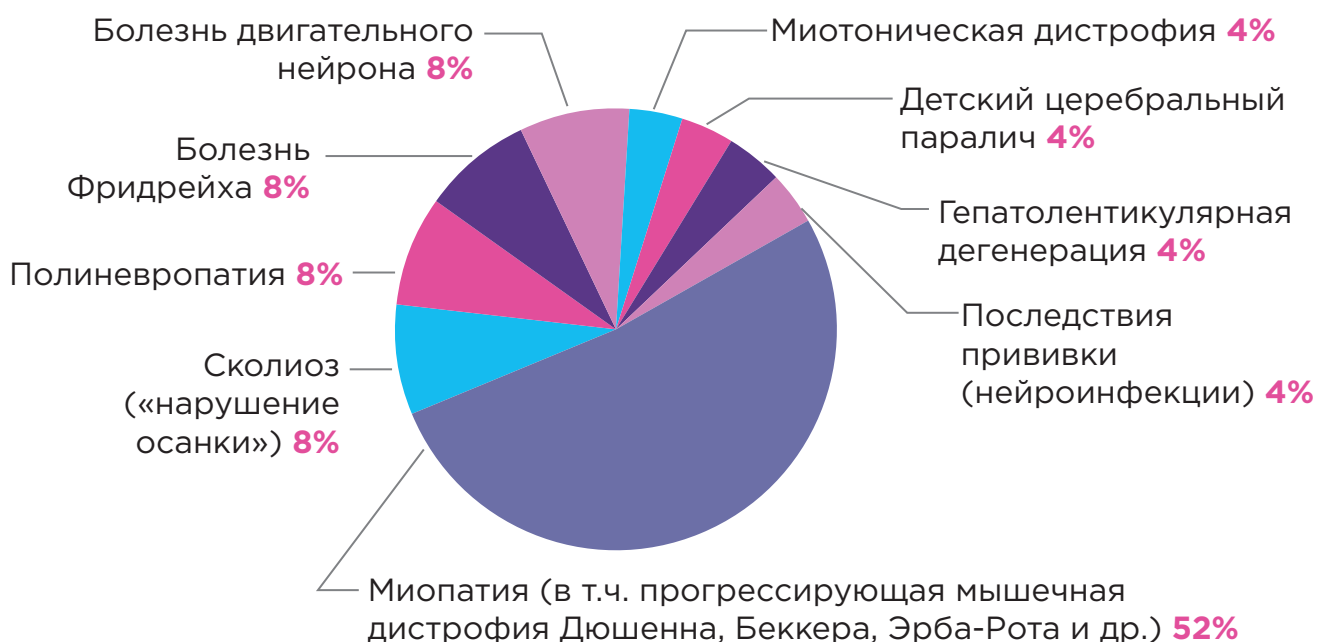
Прогнозируемая популяция в РФ
составляет 1203–1776 пациентов,
из которых **~1/3 взрослых**
пациентов³

Для СМА 3 и 4 типа характерен **поздний дебют заболевания**, а **задержка** установления правильного диагноза в среднем составляет **9 лет**⁴

Параметр	СМА 3 и 4 типа
Средний возраст установки диагноза	16,9 ± 11,5 лет
Задержка диагноза	9 ± 8,8 лет
Первый диагноз СМА	29 %

У взрослых пациентов со СМА часто устанавливается **другой неврологический диагноз**⁴

«Маски» СМА у взрослых пациентов



ПАТОГНОМОНИЧНЫЕ СИМПТОМЫ — «красные флаги», позволяющие заподозрить СМА^{1,5}

- Симметричная слабость с преобладанием слабости в проксимальных группах мышц над дистальными (как правило, слабость в ногах сильнее, чем в руках)
- Фасцикуляции языка
- Чувствительность сохраняется, а присутствие глубоких сухожильных рефлексов зависит от возраста манифестации и от продолжительности заболевания
- Сколиоз, ограничение движений, требуется помощь при ходьбе, или использование вспомогательных средств передвижения
- Отсутствие нарушения интеллекта или снижения внимания
- Нарушение дыхания, диафрагмальное дыхания
- Нарушения глотания, трудность с приёмом пищи

! Для пациентов со СМА **НЕ ХАРАКТЕРНО** повышение мышечного тонуса и повышение сухожильных рефлексов

Дифференциальная диагностика СМА у взрослых⁶

Заболевание	Тип наследования	Сходства со СМА	Отличия от СМА
Спинальная и бульбарная мышечная атрофия (болезнь Кеннеди)	Сцепленное с X-хромосомой	Проксимальная мышечная слабость, атрофия мышц, фасцикуляции	Постепенно прогрессирует; гинекомастия, атрофия яичек, снижение фертильности
Боковой амиотрофический склероз	Аутосомно-рецессивный Аутосомно-доминантный Сцепленное с X-хромосомой	Может начинаться с чистых симптомов болезни двигательного нейрона	Прогрессирующая нейродегенерация; вовлекает верхние и нижние двигательные нейроны
Синдром Гийена-Барре	Не наследуется	Мышечная слабость	Подострое начало, сенсорное поражение
Дефицит гексозаминидазы А (ювенильный, хронический и взрослый варианты)	Аутосомно-рецессивный	Симптомы болезни двигательного нейрона	Медленное прогрессирование, прогрессирующая дистония, спиноцеребеллярная дегенерация, когнитивные/психиатрические нарушения
Мономелическая амиотрофия	Данных нет	Мышечная слабость	Преимущественно шейный отдел; может поражаться язык (редко); другие черепные нервы не повреждаются

При подозрении на СМА направьте пациента на бесплатную генетическую диагностику*

Телефон горячей линии: 8-800-100-17-35



Чат-бот, WhatsApp



Чат-бот, Viber



Чат-бот, Telegram

Или сделайте заявку в личном кабинете на сайте диагностикасма.рф

*В случае технических ограничений или отсутствия возможности взятия крови у пациента в ЛПУ, возможно согласование сторонних ЛПУ/лабораторий, или запрос выезда медсестры на дом.