

# ДИАГНОСТИКА спинальной мышечной атрофии (СМА) у детей

СМА является **одним из наиболее частых** генетических заболеваний, дебют которого может произойти **в любом возрасте**

## Данные естественного развития заболевания

ДЕБЮТ ЗАБОЛЕВАНИЯ	Ранний дебют	<b>Тип 0</b> Дебют заболевания: пренатальный период <sup>1</sup>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Ожидаемая продолжительность жизни короткая (обычно &lt; 1 месяца)<sup>1</sup></li></ul>
		<b>Тип 1</b> Дебют заболевания: 0–6 месяцев <sup>1,2</sup>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Отсутствие способности сидеть<sup>1</sup></li><li>• Ожидаемая продолжительность жизни короткая (&lt; 2 лет)<sup>2</sup></li></ul>
	Поздний дебют	<b>Тип 2</b> Дебют заболевания: <18 месяцев <sup>2</sup>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Способность сидеть<sup>1,2</sup></li><li>• Отсутствие способности ходить<sup>1,2</sup></li><li>• Выживание до взрослого возраста (прогноз зависит от поражения органов дыхания)<sup>2</sup></li></ul>
		<b>Тип 3</b> Дебют заболевания: >18 месяцев <sup>2</sup>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Способность самостоятельно ходить<sup>1</sup><ul style="list-style-type: none"><li>- Нужна помощь</li><li>- Потеря способности с течением времени</li></ul></li><li>• Нормальная продолжительность жизни<sup>1</sup></li></ul>
		<b>Тип 4</b> Дебют заболевания: 10–30 лет <sup>3</sup>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Способность самостоятельно ходить<sup>1</sup><ul style="list-style-type: none"><li>- Способность может быть затронута позже в течение жизни</li></ul></li><li>• Нормальная продолжительность жизни<sup>1</sup></li></ul>

## ПАТОГНОМОНИЧНЫЕ СИМПТОМЫ — «красные флаги», позволяющие заподозрить СМА<sup>1,4</sup>

- 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 дыхание
- Нарушения глотания, трудность с приёмом пищи

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

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](http://диагностикасма.рф)

## При более позднем дебюте диагностика может быть затруднена, что требует настороженности в отношении СМА

Задержка с установлением диагноза может составлять **более 2,9 лет**<sup>1</sup>

У **30%** пациентов со СМА 2 типа и **71%** пациентов со СМА 3-4 типа первым устанавливается **другой неврологический диагноз**<sup>1</sup>

### «Маски» СМА и дифференциальная диагностика у детей<sup>5</sup>

Заболевание	Ген	Тип наследования	Сходства со СМА	Отличия от СМА
X-сцепленная младенческая СМА	UBA1	Сцепленное с X-хромосомой	Гипотония, слабость, арефлексия	Множественные врожденные контрактуры, внутриутробные переломы
Болезнь Помпе	GAA	Аутосомно-рецессивный	Гипотония	Кардиомегалия
Врожденные миастенические синдромы	CHAT, CHRNE, COLQ, DOK7, GFPT1, RAPSN	Аутосомно-рецессивный Аутосомно-доминантный	Гипотония	Офтальмоплегия, птоз, эпизодическая дыхательная недостаточность
Миотоническая дистрофия 1 типа	DMPK	Аутосомно-доминантный	Гипотония, слабость	Выраженная слабость лицевой мускулатуры
Врожденная мышечная дистрофия	Многие гены	Аутосомно-рецессивный	Симптомы болезни двигательного нейрона	Медленное прогрессирование, прогрессирующая дистония, спиноцеребеллярная дегенерация, когнитивные/психиатрические нарушения
Болезни спектра синдрома Цельвегера	Гены семейства PEX	Аутосомно-рецессивный	Гипотония	Гепатоспленомегалия, поражение ЦНС
Синдром Прадера-Уилли	15q11.2-q13	Дефект импринтинга	Гипотония, трудности с кормлением	Слабое дыхание встречается редко
GARS1 – связанная младенческая СМА	GARS1	Аутосомно-доминантный	Гипотония, слабость, арефлексия	Диафрагмальный паралич, поражение чувствительной сферы
SMARD1 (СМА с дыхательной недостаточностью)	IGHMBP2	Аутосомно-рецессивный	Слабость, дыхательная недостаточность, гипили арефлексия	Дистальная преимущественная слабость, диафрагмальный паралич
Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна	Сцепленное с X-хромосомой	Мышечная слабость, прогрессирование расстройства движений	Концентрация КФК в крови в 10–20 раз выше нормы	—
Синдром Фацио-Лонде	—	Аутосомно-рецессивный	Прогрессирующий бульбарный паралич	Ограничен нижними черепными нервами; прогрессирует до смерти через 1–5 лет
Мономелическая амиотрофия	—	—	Мышечная слабость	Преимущественно шейный отдел; может поражаться язык (редко); другие черепные нервы не повреждаются
Ботулизм	—	Не является	Проксимальная мышечная слабость, снижение рефлексов	Выраженный паралич черепных нервов, острое начало
Другие: периферические невропатии, мышечные дистрофии				

1. Kolb SJ, Kissel JT. *Neurol Clin* 2015;33:831–846; 2. Wang CH et al. *J Child Neurol* 2007;22:1027; 3. Farrar MA et al. *Ann Neurol* 2017;81:355–368; 3. Шпилюкова Ю. А., Иллариошкин С. Н. Нервно-мышечные болезни 2022;12(4):37–45. 4. D'Amico A, et al. *Orphanet J Rare Dis*. 2011 Nov 2;6:71. 5. Адаптировано из: Prior TW, et al. *Spinal Muscular Atrophy*. 2000 Feb 24 [updated 2020 Dec 3]. In: Adam MP, et al. *GeneReviews*<sup>®</sup> [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2023. PMID: 20301526.

Информация предназначена для специалистов здравоохранения

