

Алгоритм дифференциальной диагностики СМА

Учитывая относительно высокую частоту СМА, необходимо подозревать диагноз СМА во всех случаях тяжелой мышечной гипотонии

Диагноз СМА 5q формируется на основании жалоб, анамнеза, характерных клинических симптомов проксимальной мышечной гипотонии и мышечной слабости, с дальнейшим подтверждением диагноза результатами молекулярно-генетического тестирования².

К основным симптомам, которые являются основанием для обязательного исключения СМА 5q относятся²:

- Симметричная гипотрофия и гипотония мышц проксимальных отделов конечностей
- Симметричное снижение или выпадение глубоких сухожильных рефлексов конечностей
- Мышечные фасцикуляции, распределение которых может носить как генерализованный, так и сегментарный характер
- Постуральный тремор рук

Клинические симптомы СМА зависят от возраста дебюта заболевания^{3,4}:

У младенцев до 6 мес³⁻⁴

- Симптомокомплекс «вялого ребенка»⁴:
 - снижение мышечного тонуса,
 - распластанная поза («поза лягушки»)
 - увеличение амплитуды движений в суставах
 - неспособность приобретения возрастных двигательных навыков
- диафрагмальное дыхание без возможности осуществления двух глубоких вдохов подряд
- трудности с сосанием и глотанием

- фасцикуляции мышц языка
- наличие контрактур в коленных и лучезапястных суставах

У детей от 6 до 18 мес³

- симметричная проксимальная мышечная гипотония и гипотрофия
- задержка моторного развития — невозможность стоять, ходить
- симметричное снижение или выпадение глубоких сухожильных рефлексов конечностей
- фасцикуляции мышц языка
- тремор пальцев вытянутых рук
- подергивания мышц проксимальных отделов конечностей
- слабость межреберной мускулатуры, диафрагмальное дыхание.

У детей старше 18 мес и подростков²

- ассиметричная проксимальная мышечная гипотония и гипотрофия – нижние конечности поражены сильнее, чем верхние
- падения или трудности при подъеме и спуске по лестнице, беге, наклоне, подъеме из положения сидя
- положительный симптом Говерса: пациент, для того чтобы подняться из положения на корточках, опирается руками на пол, затем поднимается, опираясь руками на колени
- возможно развитие нарушения ходьбы – дизбазия по типу «утиной походки»
- мышечные фасцикуляции
- постуральный тремор рук

У взрослых²

- симметричная гипотрофия и гипотония мышц проксимальных отделов конечностей
- симметричное снижение или выпадение глубоких сухожильных рефлексов конечностей
- мышечные фасцикуляции, распределение которых может носить как генерализованный, так и сегментарный характер
- постуральный тремор рук
- положительный симптом Говерса: пациент, для того чтобы подняться из положения на корточках, опирается руками на пол, затем поднимается, опираясь руками на колени
- возможно развитие нарушения ходьбы – дизбазия по типу «утиной походки»

Схожая клиническая картина может наблюдаться при других неврологических заболеваниях, что затрудняет диагностику СМА.

У 29% пациентов со СМА 2 типа и 70% пациентов со СМА 3 типа первый неврологический диагноз устанавливается неверно.⁵

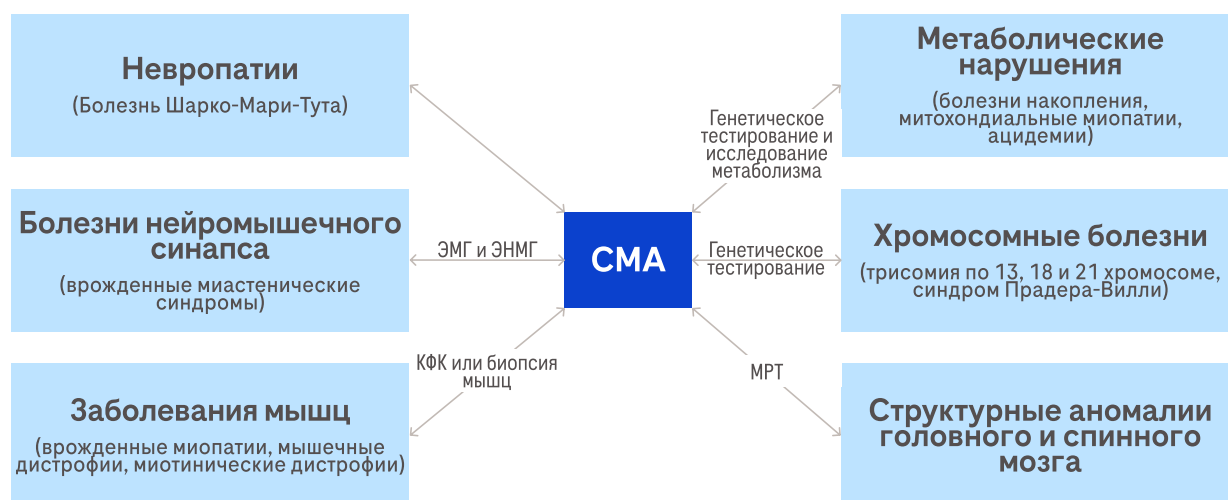
Наиболее частые диагнозы – «маски», которые устанавливаются пациентам со СМА включают⁵:

- G70 Myasthenia gravis и другие нарушения нервно-мышечного синапса:
 - G70.2 Врожденная или приобретенная миастения
 - G70.8 Другие нарушения нервно-мышечного синапса
 - G70.9 Нарушение нервно-мышечного синапса неуточненное
- G71 Первичные поражения мышц
- G72 Другие миопатии
 - G72.9 Миопатия неуточненная
- G60 Наследственная и идиопатическая невропатия
- G80 Церебральный паралич
 - G80.4 Атаксический церебральный паралич

Для дифференциальной диагностики помимо физикального осмотра рекомендованы следующие лабораторные и инструментальные методы обследования ²⁻³:

- молекулярно-генетическое исследование мутаций в гене SMN1 с определением количества копий гена SMN2
- биохимический анализ крови с определением КФК
- игольчатая электромиография (ЭМГ) и стимуляционная электронейромиография (ЭНМГ)
- магнитно-резонансная томография (МРТ) мышечной системы

Общий диагностический алгоритм дифференциальной диагностики СМА¹



Узнать больше о программе молекулярно-генетической диагностики СМА

Дополнительные материалы:

Эврисди® (рисдиплам)
Модификатор сплайсинга пре-мРНК гена выживаемости двигательных нейронов 2 (SMN2), разработанный для лечения спинальной мышечной атрофии (СМА)

Программа молекулярно-генетической диагностики СМА
Скрининг новорожденных для выявления СМА
Диагностика спинальной мышечной атрофии (СМА) у взрослых
Диагностика спинальной мышечной атрофии (СМА) у детей

Ссылки:

1. Faravelli I, et al. Spinal muscular atrophy—recent therapeutic advances for an old challenge. Nat Rev Neurol. 2015 Jun;11(6):351-9.
2. 5q-ассоциированная спинальная мышечная атрофия. Клинические рекомендации (взрослые), 2024. [Электронный ресурс]https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/780_1. Доступ от 05.03.2024.06.2023
3. Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q. Клинические рекомендации (дети), 2023. [Электронный ресурс]: https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/593_3. Доступ от 05.03.2024.06.2023
4. Прыгунова ТМ, и др. «Синдром «Вялого ребенка»: значимость для дифференциальной ди». Вопросы современной педиатрии, vol. 14, no. 5, 2015, pp. 586-590.
5. Шпилюкова Ю. А., Иллариошкин С. Н. Нервно-мышечные болезни 2022;12(4):37–45.

О портале	Положение о конфиденциальности	Вход для сотрудников
Наши авторы	Правовое соглашение	
Сообщить о нежелательном явлении	Политика оператора в отношении обработки персональных данных	
Медицинская информация	Настройки файлов cookie	
Карта сайта		

