

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

Теги

- Неврология
-

Source URL:

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