

RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI (SMA) – DIAGNOSTYKA RÓŻNICOWA

Niektóre objawy SMA są łatwe do rozpoznania, ale mogą też przypominać objawy innych powszechnie występujących chorób nerwowo-mięśniowych u dzieci (NMD)^{1,2}

To kliniczne podobieństwo, a także rzadkie występowanie chorób nerwowo-mięśniowych i szeroki zakres diagnostyki różnicowej mogą utrudniać szybkie postawienie rozpoznania^{3,4}



Uwzględnienie zaobserwowanych przez opiekuna objawów, wyników badań i wywiadu lekarskiego może pomóc w przeprowadzeniu diagnostyki różnicowej³⁻⁵

WYWIAD MEDYCZNY	CZEGO MOŻNA SIĘ SPODZIEWAĆ W SMA
Wywiad dotyczący porodu i okresu noworodkowego ³	Brak związku ⁶⁻⁸
Wywiad rodzinny ³	Brak związku ⁶⁻⁸
Historia żywienia/karmienia ³	Trudności z karmieniem i połykaniem w wywiadzie ^{6,8}
Osiągnięcie kluczowych etapów rozwoju na osi czasu ^{3,4}	Opóźnione lub utracone kluczowe etapy rozwoju motorycznego ⁶⁻⁸
Wiek, w którym wystąpiły objawy ⁴	<ul style="list-style-type: none"> • Typ 1: 0–6 miesięcy^{6,7,9} • Typ 2: 6–18 miesięcy^{6,9}
Rozwój społeczny i rozwój mowy ³	Brak związku, normalny rozwój poznawczy i rozwój mowy ^{6,10}

BADANIE LEKARSKIE	CZEGO MOŻNA SIĘ SPODZIEWAĆ W SMA
Napięcie mięśniowe ⁴	Hipotonia ^{6,7,9}
Siła mięśni ⁴	<p>0–6 miesięcy</p> <ul style="list-style-type: none"> • Symetryczne, raczej proksymalne niż dystalne, osłabienie siły mięśniowej w kończynach (bardziej zauważalne w kończynach dolnych) i tułowiu⁶⁻⁸ • Osłabienie mięśni twarzy rozwija się na późniejszym etapie choroby^{6,7} <p>6–18 miesięcy</p> <ul style="list-style-type: none"> • Osłabienie napięcia i siły mięśni w kończynach górnych i dolnych • Czasami w wywiadzie również słabe napięcie mięśni w pierwszych miesiącach życia^{6,7}
Dodatkowe obserwacje dotyczące rozwoju ruchowego ⁶⁻⁸	<p>0–6 miesięcy</p> <ul style="list-style-type: none"> • Fascykulacje i atrofia języka⁶⁻⁸ • Trudności z unoszeniem głowy – brak możliwości lub słaba kontrola nad utrzymaniem głowy^{6,8,12,13} • Trudności w oddychaniu spowodowane osłabieniem mięśni międzyżebrowych, skutkujące paradoksalnym wzorcem oddychania^{6,7,9,13} • Osłabienie mięśni oddechowych może prowadzić do osłabionego, nieefektywnego kaszlu^{8,13} <p>6–18 miesięcy</p> <ul style="list-style-type: none"> • Drżenie drobnofaliste palców lub rąk^{8,11} • Postępujące osłabienie mięśni międzyżebrowych, prowadzące do chorób płuc typu restrykcyjnego^{6,7}
Odruchy głębokie (ścięgniste) ³	Arefleksja, brak lub osłabienie odruchów ścięgnistych ^{6,7}
Płacz ³	Słaby, cichy płacz ⁸
Nieprawidłowości skórne ³	Brak ⁶⁻⁸
Nieprawidłowości w funkcjonowaniu narządów wewnętrznych ^{3,4}	Brak ⁶⁻⁸
Skolioza i przykurcze ^{6,8}	Rozwijają się później u pacjentów z typem 2 (6–18 miesięcy) ^{6,8,9}
Badanie genetyczne rodziców ³	Brak ustaleń, dziedziczenie autosomalne recesywne ⁷

DIAGNOSTYKA RÓŻNICOWA SMA⁷

	JEDNOSTKA CHOROBOWA	OBJAWY WSPÓLNE Z SMA	OBJAWY INNE NIŻ W SMA
0-6 MIESIĘCY	Niemowlęcy rdzeniowy zanik mięśni sprzężony z chromosomem X	Hipotonia, osłabienie, brak odruchów	Liczne przykurcze wrodzone i złamania wewnętrzzmaciczne
	Zespół Pradera-Williego	Hipotonia, trudności w połykaniu	Niewielki wysięk oddechowy występuje rzadko
	Dystrofia miotoniczna typu 1	Hipotonia, osłabienie siły mięśni	Widoczne osłabienie mięśni twarzy
	Wrodzona dystrofia mięśniowa	Hipotonia, osłabienie siły mięśni	Zajęcie OUN, możliwe zwiększone napięcie
	Spektrum zespołu Zellwegera	Hipotonia	Hepatosplenomegalia i dysmorfia twarzy oraz czaszki, wrodzone wady serca, głębokie upośledzenie psychoruchowe
	Wrodzony zespół miasteniczny	Hipotonia	Oftalmoplegia, opadanie powiek, cechy dysmorficzne: podłużna twarz i podniebienie gotyckie
	Choroba Pompego	Hipotonia	Kardiomegalia
	> 6 MIESIĘCY	Zespół Guillaina-Barrégo	Oslabienie mięśni
Dystrofia mięśniowa Duchenne'a		Oslabienie mięśni, regresja ruchowa	Stężenie kinazy kreatynowej w surowicy > 10-20 × norma
Niedobór heksozaminidazy A		Upośledzenie motoryki	Zaburzenia poznawcze, niedorozwój umysłowy, upośledzenie słuchu i wzroku
Zespół Fazio-Londe		Oslabienie siły mięśni opuszkowych	Ograniczenie do dolnych nerwów czaszki
Amiotrofia monomeliczna		Oslabienie mięśni	Może dotyczyć głównie mięśni szyi i języka

Tabela przygotowana na podstawie poprzedniej wersji Prior TW et al. 2019⁷.

WCZESNE SKIEROWANIE PACJENTA DO NEUROLOGA STANOWI KLUCZ DO TRAFNEJ DIAGNOZY^{14,15}

JEŚLI ZAUWAŻYSZ TE OBJAWY, NIEZWŁOCZNIE SKIERUJ PACJENTA DO NEUROLOGA DZIECIĘCEGO^{14,15}



#OBJAWY SMA
objawySMA.pl

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. Mamas 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.* 24 lutego 2000 r. [Zaktualizowano 14 list. 2019 r.]. W: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., red. *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 (Typ 2). Tekst dostępny online pod adresem: <https://www.smaeurope.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/>. Data dostępu: styczeń 2024 r. 12. Markowitz JA et al. *JOGNN.* 2004;33:12-20. 13. SMA Europe (2020). Typ 1. Tekst dostępny online pod adresem: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/>. Data dostępu: styczeń 2024 r. Materiał opracowany przez Novartis wyłącznie w celach edukacyjnych. © 2024 Novartis Gene Therapies. All rights reserved. PL2401030574 01/2024