

Симптомы СМА: возраст 6–18 месяцев

Симптомы СМА: возраст 6–18 месяцев

Image



Вам следует провести оценку развития ребенка в соответствии с возрастными нормами как при обычном осмотре, так и при обращении близких пациента с жалобами на задержку развития ^{3,6}.

Симптомы СМА: возраст 6–18 месяцев

Ранние симптомы СМА обычно наблюдаются в возрасте до 18 месяцев, часто в возрасте 10 месяцев. Несмотря на наличие симптомов, в речевом развитии детей не отмечается нарушений .

Image

Гипотония¹

- Снижение тонуса и силы в мышцах, которое может наблюдаться, начиная с первых месяцев жизни, является ключевым симптомом СМА².
- Может присутствовать некоторая слабость в ручках и ножках¹.
- Ребенку может быть трудно тянуться и брать предметы¹⁶.
- Ребенок не может стоять из-за выраженной слабости в ногах и не может самостоятельно ходить^{1,3}.

Image

Арефлексия²

- Отсутствие или снижение глубоких сухожильных рефлексов характерны для СМА², и это важная часть обследования ребенка в случаях гипотонии⁹.
- Оценка глубоких сухожильных рефлексов производится путем тщательного наблюдения за реакцией ребенка на резкие удары по сухожилию неврологическим молотком¹⁰.

Image

Мелкий тремор³

- Когда ребенок вытягивает пальцы или пытается схватить предмет руками, может наблюдаться мелкий тремор^{3,7}.
- Также можно наблюдать подергивание плечами¹⁷.

Image

Прогрессирующий сколиоз и суставные контрактуры³

- У ребенка могут быть более серьезные ограничения движений в нижних конечностях, чем в верхних¹⁹.
- Также может наблюдаться прогрессирующий сколиоз, скорее всего С-образный, контрактуры, особенно коленного и голеностопного суставов, а также перекос таза^{1-3,18,19}.

Image

Респираторные симптомы

- Рестриктивные нарушения легких могут быть результатом прогрессирующей слабости межреберных мышц, характерной для СМА , особенно если у ребенка также есть сколиоз¹.
- Признаки рестриктивных нарушений легких включают снижение общего объема и форсированной жизненной емкости легких при сохранении объема выдоха²⁰.

Image

Задержка/регресс моторного развития

- Хотя ребенок, возможно, достиг ранних этапов моторного развития, вероятнее всего, эти этапы были достигнуты с отставанием^{1,3}.
- Впоследствии наблюдается постепенное снижение двигательной функции, и некоторые достигнутые навыки, такие как сидение или стояние без поддержки, будут утрачены².

Список литературы

1. Kolb SJ and Kissel JT. *Neurol Clin.* 2015;33(4):831–46.
2. 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.
3. Wang CH, et al. *J Child Neurol.* 2007;22(8):1027–49.
4. Govoni A, et al. *Mol Neurobiol.* 2018;55(8):6307–18.
5. Stifani N. *Front Cell Neurosci.* 2014;8:293.
6. Qian Y, et al. *BMC Neurology.* 2015;15:217.
7. Pera MC, et al. *PLoS One.* 2020;15(3):e0230677.
8. SMA Europe (About SMA). Available at: <https://www.sma-europe.eu/about-sma>. Дата обращения: апрель 2025 г.
9. Leyenaar J, et al. *Paediatr Child Health.* 2005;10(7): 397–400.
10. Zimmerman B, Hubbard JB. Deep Tendon Reflexes (Stretch Reflexes) [Updated 2020 Jul 31]. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan.
11. Markowitz JA et al. *JOGNN.* 2004;33:12–20.

12. Great Ormond Street Hospital for Children NHS. Brief Developmental Assessment (BDA). Available at: <https://www.gosh.nhs.uk/file/1841/download?token=oTvMwb9q>. Дата доступа: апрель 2025 г.
13. Hammersmith Infant Neurological Examination (v07.07.17). Available at: https://bpna.org.uk/userfiles/HINE%20proforma_07_07_17.pdf. Дата доступа: апрель 2025 г.
14. Mercuri E, et al. Neuromuscul Disord. 2018;28(2):103-15.
15. Shababi M, et al. J Anat. 2014;224(1):15-28.
16. Spinal Muscular Atrophy UK (2019). Toys, Play & Activities for Babies and Young Children who have Spinal Muscular Atrophy. Available at: <https://smauk.org.uk/support-information/recently-diagnosed-with-sma/toys-play-activities>. Дата доступа: апрель 2025 г.
17. SMA Europe (About SMA). Available at: <https://www.sma-europe.eu/about-sma>. Дата доступа: апрель 2025 г.
18. Fujak A, et al. BMC Musculoskelet Disord. 2013 Oct 4;14:283.
19. Wang HY, et al. Arch Phys Med Rehabil. 2004;85(10):1689-93.
20. Martinez-Pitre PJ, Sabbula BR, Cascella M. Restrictive Lung Disease. [Updated 2020 Jul 15]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan.

11410463/ONAABE/web/05.25/0

Теги

- Неврология
-

Source URL:

<https://www.pro.novartis.ru/therapeutical-areas/neurology/sma/information/sma-symptoms-6-18>