

Программа диагностики спинальной мышечной атрофии  
Image



## Программа диагностики спинальной мышечной атрофии

**Обратите внимание на ранние симптомы спинальной мышечной атрофии (СМА)<sup>1-3</sup>**

**Отправьте на диагностику**

Ребенок должен быть направлен в специализированное учреждение, имеющее опыт в диагностике нервно-мышечных заболеваний<sup>4</sup>, сразу после того, как вы заподозрили симптомы СМА<sup>5,6</sup>.

**Быстрое направление на диагностику позволит<sup>4,5</sup>:**

Image



Получить специализированную помощь на ранних стадиях<sup>5</sup>.



Провести своевременно генетический анализ<sup>6</sup>.



Замедлить прогрессирование заболевания благодаря раннему терапевтическому вмешательству<sup>4,5</sup>.



Достичь оптимальных результатов лечения<sup>4,5</sup>.

**Организация постоянного врачебного наблюдения**

Image



Будьте внимательны к симптомам СМА<sup>3</sup>.



Если вы подозреваете СМА, действуйте немедленно<sup>2</sup>.



Направьте пациента к профильному специалисту для генетической диагностики СМА<sup>5,6</sup>.

Обеспокоенность близких пациента, связанная с задержкой развития ребенка, может вызвать затруднения при общении<sup>7,8</sup>. Очень важно использовать свой клинический опыт и знания, поскольку ранняя диагностика СМА имеет принципиальное значение<sup>5,9</sup>.

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<sup>4</sup>.

## Симптомы СМА

[С 0 до 6 месяцев](#) [С 6 до 18 месяцев](#)

**Задержка в диагностике часто встречается при СМА<sup>5,20</sup>.**

**Программы скрининга новорожденных помогают выявить СМА в первую неделю жизни до развития признаков заболевания, что благоприятным образом влияет на прогноз заболевания<sup>21</sup>.**

**Если вы подозреваете СМА у своего пациента, помните, что потеря двигательных нейронов необратима<sup>18,22,23</sup>.**

**Каждый день имеет значение!**

## **Детские нервно-мышечные заболевания**

Симптомы СМА могут совпадать с другими распространенными детскими нервно-мышечными заболеваниями<sup>24,25</sup>.

Схожими признаками являются гипотония, мышечная слабость и арефлексия<sup>24,25</sup>.

Image



Гипотония является наиболее распространенной причиной для направления к врачу у детей с детскими нервно-мышечными заболеваниями<sup>25</sup>.

Image



СМА является одной из наиболее частых причин гипотонии у младенцев<sup>26</sup>.

При детских нервно-мышечных заболеваниях поражаются многие органы, а при тяжелых формах могут развиваться жизнеугрожающие осложнения<sup>25</sup>.

**Общие симптомы детских нервно-мышечных заболеваний, которые наблюдают родители<sup>25</sup>:**

Image



**Распространенные детские нервно-мышечные заболевания<sup>24</sup>:**

Image

Спинальная мышечная атрофия	Мышечная дистрофия Дюшенна	Мышечная дистрофия Беккера	Врожденная миопатия	Врожденная мышечная дистрофия	Миотоническая дистрофия 1 типа
-----------------------------	----------------------------	----------------------------	---------------------	-------------------------------	--------------------------------

**Чтобы отличить различные типы заболеваний этой группы от других болезней, наряду с другими анализами и обследованиями крайне важно провести генетический анализ<sup>25</sup>.**

## **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. Qian Y, et al. BMC Neurology. 2015;15:217.
5. Pera MC, et al. PLoS One. 2020;15(3):e0230677.
6. Клинические рекомендации «Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q», [https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/593\\_3](https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/593_3) (дата доступа: апрель 2025 г.)
7. Leyenaar J, et al. Paediatr Child Health. 2005;10(7):397–400.
8. Zimmerman B and Hubbard JB. Deep Tendon Reflexes (Stretch Reflexes) [Updated 2020 Jul 31]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan.
9. Markowitz JA, et al. JOGNN. 2004;33:12–20.
10. Great Ormond Street Hospital for Children NHS. Brief Developmental Assessment (BDA). Available at: <http://www.gosh.nhs.uk/file/1841/download?token=oTvMwb9q>. апрель 2025 г.
11. Hammersmith Infant Neurological Examination (v07.07.17). Available at: [https://bpna.org.uk/userfiles/HINE%20proforma\\_07\\_07\\_17.pdf](https://bpna.org.uk/userfiles/HINE%20proforma_07_07_17.pdf). Апрель 2025 г.
12. Spinal Muscular Atrophy UK (2019). Toys, Play & Activities for Babies and Young Children who have Spinal Muscular Atrophy. Available at: <https://smauk.org.uk/toys-and-play-a-guide-for-professionals>. апрель 2025 г.
13. SMA Europe (2020). About SMA. Available at: <https://www.sma-europe.eu/about-sma/>. Апрель 2025 г.
14. Fujak A, et al. BMC Musculoskelet Disord. 2013 Oct 4;14:283.
15. Wang HY, et al. Arch Phys Med Rehabil. 2004;85(10):1689–93.
16. Martinez-Pitre PJ, Sabbula BR, Cascella M. Restrictive Lung Disease. [Updated 2020 Jul 15]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan.
17. Shababi M, et al. J Anat. 2014;224(1):15–28.
18. Govoni A, et al. Mol Neurobiol. 2018;55(8):6307–18.
19. Mercuri E, et al. Neuromuscul Disord. 2018;28(2):103–15.
20. Lin CW, et al. Pediatr Neurol. 2015;53(4):293–300.
21. European Alliance for Newborn Screening in Spinal Muscular Atrophy (2020). Available at: <https://www.sma-europe.eu/newborn-screening-in-sma>. Апрель 2025 г.
22. Kirschner J, et al. Eur J Paediatr Neurol. 2020 Jul 9:S1090–3798(20)30142–2. Published online ahead of print.
23. Glascock J, et al. J Neuromuscul Dis. 2018;5(2):145–58.
24. Lee HN and Lee Y-M. J Genet Med. 2018;15(2):55–63.
25. McDonald CM. Phys Med Rehabil Clin N Am. 2012;23(3):495–563.
26. Lisi EC and Cohn RD. Dev Med Child Neurol. 2011;53(7):586–99.

11410463/ONAABE/web/05.25/0

---

## Теги

- Неврология

---

## Source URL:

<https://www.pro.novartis.ru/therapeutic-areas/neurology/sma/information/diagnosys-program>