

Симптомы СМА: возраст 0–6 месяцев

Симптомы СМА: возраст 0–6 месяцев

Image



Спинальная мышечная атрофия (СМА) — это гонка против времени, где быстрая диагностика жизненно важна, потому что последствия заболевания необратимы ^{4,5}. Проверьте наличие симптомов, перечисленных ниже, при регулярных осмотрах или при обращении близких пациента в связи с жалобами на задержку развития ^{3,6}.

Симптомы СМА: возраст 0–6 месяцев

Очень ранние симптомы СМА обычно наблюдаются в возрасте до 6 месяцев ^{1,2}, часто в возрасте до 3 месяцев ^{2,5}.

Несмотря на наличие симптомов, дети остаются внимательными и их когнитивные функции не нарушены ¹.

Image

Гипотония ^{1,7}

- Ребенка с гипотонией часто описывают как вялого из-за слабости в руках и ногах ^{1,7}.
- Симметричная слабость больше в проксимальных отделах, чем в дистальных ³, означает, что ребенку трудно поднимать ручки и ножки, но при этом он продолжает пользоваться руками и пальцами ⁸.
- В некоторых случаях ребенок может принимать позу лягушки при лежании ^{1,9}.

Image

Арефлексия ²

- Отсутствие или снижение глубоких сухожильных рефлексов характерны для СМА ^{1,2} , и это важная часть обследования ребенка в случаях гипотонии ⁹ .
- Оценка глубоких сухожильных рефлексов производится путем тщательного наблюдения за реакцией ребенка на резкие удары по сухожилию неврологическим молотком ¹⁰ .

Image

Слабость при удержании головы ¹¹

- Если создается впечатление, что ребенок не может поднять голову или плохо ее контролирует ^{1,3,8}, то подтягивание ребенка к себе за ручки поможет определить степень слабости при удерживании головы ¹².
- У ребенка, развитие которого отличается от нормального, при поднятии за ручки запрокидывается голова ^{1,11-13}.
- Он не может поднять голову выше спины, если его держать горизонтально лицом вниз ⁹.

Image

Затрудненное дыхание ^{7,8}

- Слабость межреберных мышц при нормальной работе диафрагмы может придать грудной клетке ребенка форму «колокольчика» и парадоксальный характер дыхания, иногда называемый «брюшным дыханием» ¹.

Image

Затрудненное глотание ^{1,3}

- Трудности с сосанием, кормлением или контролем выделений изо рта (слюны) могут указывать на слабость языка и проблемы с глотанием, типичные для СМА ^{1,3,11}.
- В более запущенных случаях может наблюдаться удушье в анамнезе, рецидивирующая аспирация, замедление роста ^{1,8,11}.

Image

Фасцикуляция языка ¹⁻³

- У ребенка со СМА часто возникают фасцикуляции (или подергивания) языка наряду с атрофией ¹⁻³.

Image

Слабый плач и кашель

- У ребенка со СМА может наблюдаться слабый плач.
- Слабость дыхательных мышц также может вызвать серьезные затруднения при кашле .

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/ru-ru/therapeutical-areas/neurology/sma/information/sma-symptoms-0-6>