

# ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΓΙΑ ΤΗ ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΪΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ (SMA)

Ορισμένα συμπτώματα της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας (SMA) είναι εύκολα αναγνωρίσιμα, αλλά μπορεί να αλληλεπικαλύπτονται με άλλες κοινές παιδικές νευρομυϊκές παθήσεις (NMD)<sup>1,2</sup>

Η κλινική ομοιότητα, η σπανιότητα των παιδικών νευρομυϊκών παθήσεων και το μεγάλο εύρος των διαφορικών διαγνώσεων μπορούν να συνδυάζονται καθιστώντας δύσκολη μία γρήγορη και άμεση διάγνωση<sup>3,4</sup>



Η συνεκτίμηση των ανησυχιών του φροντιστή, της κλινικής σας εξέτασης και του ιατρικού ιστορικού μπορεί να σας βοηθήσει να κάνετε διαφορική διάγνωση<sup>3-5</sup>

Ιστορικό	Τι θα περιμένετε να συναντήσετε στην νωτιαία μυϊκή ατροφία
Ιστορικό γέννησης και νεογνικό ιστορικό <sup>3</sup>	Μη συνεπείς συσχετίσεις <sup>6-8</sup>
Οικογενειακό ιστορικό <sup>3</sup>	Μη συνεπείς συσχετίσεις <sup>6-8</sup>
Ιστορικό διατροφής/σίτισης <sup>3</sup>	Ιστορικό δυσκολιών στην πρόσληψη τροφής και την κατάποση <sup>6,8</sup>
Χρονοδιάγραμμα επίτευξης κινητικών οροσήμων <sup>3,4</sup>	Ιστορικό καθυστέρησης ή απουσίας επίτευξης κινητικών οροσήμων <sup>6-8</sup>
Ηλικία εμφάνισης συμπτωμάτων <sup>4</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Τύπος 1: Ηλικία 0-6 μηνών<sup>6,7,9</sup></li> <li>• Τύπος 2: 6-18 μηνών<sup>6,9</sup></li> </ul>
Κοινωνική και γλωσσική ανάπτυξη <sup>3</sup>	Μη συνεπείς συσχετίσεις, φυσιολογική ανάπτυξη της γνωστικής λειτουργίας και του λόγου <sup>6,10</sup>

Κλινική εξέταση	Τι θα περιμένετε να συναντήσετε στην νωτιαία μυϊκή ατροφία
Τόνος <sup>4</sup>	Υποτονία <sup>6,7,9</sup>
Δύναμη <sup>4</sup>	<p><b>Ηλικία 0-6 μηνών</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Η συμμετρική αδυναμία είναι περισσότερο εγγύς παρά περιφερική, στα άκρα (εμφανέστερα στα πόδια) και στον κορμό<sup>6-8</sup></li> <li>• Η αδυναμία στο πρόσωπο αναπτύσσεται αργότερα στη νόσο<sup>6,7</sup></li> </ul> <p><b>Ηλικία 6-18 μηνών</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Μειωμένος μυϊκός τόνος και δύναμη στα πόδια και τα χέρια, ίσως με ιστορικό ανεπαρκούς μυϊκού τόνου στους πρώτους μήνες ζωής<sup>6,7</sup></li> </ul>
Άλλα κινητικά ευρήματα <sup>6-8</sup>	<p><b>Ηλικία 0-6 μηνών</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Δεσμιδώσεις της γλώσσας και ατροφία<sup>6-8</sup></li> <li>• Υποτονία κεφαλής, αδυναμία ανύψωσης κεφαλής ή πτωχός έλεγχος κεφαλής<sup>6,8,12,13</sup></li> <li>• Η δυσκολία στην αναπνοή προκαλείται από την αδυναμία των μεσοπλευρίων μυών, η οποία οδηγεί σε μοτίβο παράδοξης αναπνοής<sup>6,7,9,13</sup></li> <li>• Η αδυναμία των αναπνευστικών μυών μπορεί να οδηγήσει σε αδύναμο βήχα<sup>8,13</sup></li> </ul> <p><b>Ηλικία 6-18 μηνών</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ελαφρύ τρέμουλο στα δάκτυλα ή στα χέρια<sup>8,11</sup></li> <li>• Η προϊούσα αδυναμία των μεσοπλευρίων μυών οδηγεί σε περιοριστικού τύπου πνευμονοπάθεια<sup>6,7</sup></li> </ul>
Βαθιά τενόντια αντανακλαστικά <sup>3</sup>	Απώλεια αντανακλαστικών, απουσία ή μείωση βαθέων τενόντιων αντανακλαστικών <sup>6,7</sup>
Ποιότητα κλάματος <sup>3</sup>	Αδύναμο κλάμα <sup>8</sup>
Δερματικές ανωμαλίες <sup>3</sup>	Κανένα σημείο <sup>6-8</sup>
Ανωμαλίες εσωτερικού οργάνου <sup>3,4</sup>	Απουσία σημείου <sup>6-8</sup>
Σκολίωση και συσπάσεις των αρθρώσεων <sup>6,8</sup>	Μεταγενέστερη ανάπτυξη σε ασθενείς με Τύπο 2 (6-18 μηνών) <sup>6,8,9</sup>
Κλινική εξέταση των γονέων <sup>3</sup>	Κανένα εύρημα, αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα <sup>7</sup>

## Διαταραχές που θα πρέπει να ληφθούν υπόψη στη διαφορική διάγνωση της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας<sup>7</sup>

	ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ	ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΚΟΙΝΑ ΜΕ ΑΥΤΑ ΤΗΣ ΝΩΤΙΑΙΑΣ ΜΥΪΚΗΣ ΑΤΡΟΦΙΑΣ	ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΔΙΑΚΡΙΤΑ ΑΠΟ ΑΥΤΑ ΤΗΣ ΝΩΤΙΑΙΑΣ ΜΥΪΚΗΣ ΑΤΡΟΦΙΑΣ
ΗΛΙΚΙΑ 0-6 ΜΗΝΩΝ	Φυλοσύνδετη παιδική νωτιαία μυϊκή ατροφία	Υποτονία, αδυναμία, απώλεια αντανακλαστικών	Πολλαπλές συγγενείς συσπάσεις και ενδομήτρια κατάγματα
	Σύνδρομο Prader-Willi	Υποτονία, δυσκολίες στην κατάποση	Η ανεπαρκής αναπνευστική προσπάθεια είναι σπάνια
	Μυοτονική δυστροφία τύπου 1	Υποτονία, μυϊκή αδυναμία	Αξιοσημείωτη αδυναμία προσώπου
	Συγγενής μυϊκή δυστροφία	Υποτονία, μυϊκή αδυναμία	ΚΝΣ (Κεντρικό Νευρικό Σύστημα), οφθαλμική εμπλοκή και πιθανός αυξημένος τόνος
	Διαταραχή του φάσματος Zellweger	Υποτονία	Ηπατοσπληνομεγαλία και ΚΝΣ (Κεντρικό Νευρικό Σύστημα)
	Συγγενή μασθενικά σύνδρομα	Υποτονία	Οφθαλμοπληγία, πτώση και επεισοδιακή αναπνευστική ανεπάρκεια
	Νόσος Pompe	Υποτονία	Καρδιομεγαλία
ΗΛΙΚΙΑΣ > 6 ΜΗΝΩΝ	Σύνδρομο Guillain-Barré	Μυϊκή αδυναμία	Υποξεία εμφάνιση και εμπλοκή της αισθητικότητας
	Μυϊκή δυστροφία Duchenne	Μυϊκή αδυναμία, κινητική οπισθοδρόμηση	Συγκέντρωση κινάσης κρεατινίνης ορού > 10-20 φορές το φυσιολογικό
	Ανεπάρκεια εξοζαμινιδάσης A	Νόσος του κατώτερου κινητικού νευρώνα	Βραδεία εξέλιξη, προϊούσα δυστονία, νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική εκφύλιση, γνωστική/ψυχιατρική εμπλοκή
	Σύνδρομο Fazio-Londe	Προμηκική αδυναμία	Περιορισμός στα κατώτερα κρανιακά νεύρα
	Μονομελική αμυοτροφία	Μυϊκή αδυναμία	Μπορεί να επηρεαστούν κυρίως ο αυχένας και η γλώσσα

Προσαρμογή πίνακα από Prior *et al.* 2019.<sup>7</sup>

## Η ΠΡΩΙΜΗ ΠΑΡΑΠΟΜΠΗ ΣΥΝΙΣΤΑ ΚΡΙΣΙΜΟ ΒΗΜΑ ΓΙΑ ΤΗΝ ΑΚΡΙΒΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ<sup>14,15</sup>

**ΑΠΕΥΘΥΝΘΕΙΤΕ ΕΠΕΙΓΟΝΤΩΣ ΣΕ ΠΑΙΔΟΝΕΥΡΟΛΟΓΟ ΕΑΝ ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΕΤΕ ΤΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ<sup>14,15</sup>**



#ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ **SMA**  
signsofSMA.com/gr

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 Spandinos 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 (Type 2). Available at: <https://www.smaeurope.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/>. Date accessed: July 2022. 12. Markowitz JA *et al. JOGNN.* 2004;33:12–20. 13. SMA Europe (2020). Type 1. Available at: Available at: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/>. Date accessed: July 2022.

Αυτό το υλικό σχεδιάστηκε από τη Novartis για εκπαιδευτικούς σκοπούς μόνο.

GR2304269258 | Ημερομηνία προετοιμασίας: Μάιος 2023.