

A SPINÁLIS MUSZKULÁRIS ATRÓFIA (SMA) DIFFERENCIÁLDIAGNÓZISA

Az SMA bizonyos jelei rögtön felismerhetők, de a tünetek részben megegyezhetnek más gyakori gyermekkori neuromuskuláris betegségek (NMD-k) tüneteivel.^{1,2}

Ez a klinikailag hasonló jelleg, az NMD-k ritka előfordulása, valamint a differenciáldiagnózisok széles skálája együtt megnehezítheti a gyors és határozott diagnózist.^{3,4}



Ha egyszerre mérlegeljük a gondviselő aggályait, az Ön által végzett klinikai kivizsgálást és a kórelőzményeket, az segíthet Önnek a differenciáldiagnózis felállításában.³⁻⁵

ELŐZMÉNYEK	VÁRHATÓAN MIT TALÁLNA AZ SMA ESETÉBEN
Születési és neonatális előzmények ³	Nincsenek következetes összefüggések. ⁶⁻⁸
Előzmények a családban ³	Nincsenek következetes összefüggések. ⁶⁻⁸
Étrendbeli/táplálkozási előzmények ³	Voltak táplálkozási és nyelési nehézségek. ^{6,8}
Mozgásfejlődési mérföldkövek időrendje ^{3,4}	Egyes mozgásfejlődési mérföldköveket csak később vagy egyáltalán nem ért el. ⁶⁻⁸
Mely életkorban lépnek fel a tünetek ⁴	<ul style="list-style-type: none"> • 1-es típus: 0–6 hónapos^{6,7,9} • 2-es típus: 6–18 hónapos^{6,9}
Szociális és nyelvi készségek fejlődése ³	Nincsenek következetes összefüggések, a gondolkodás és a beszéd fejlődése normális. ^{6,10}

KLINIKAI KIVIZSGÁLÁS	VÁRHATÓAN MIT TALÁLNA AZ SMA ESETÉBEN
Izomtónus ⁴	Hipotónia ^{6,7,9}
Erősség ⁴	<p>0–6 hónapos kor</p> <ul style="list-style-type: none"> • olyan szimmetrikus gyengeség a végtagokban (a lábakban észrevehetőbb) és a törzsben, amely inkább proximális, mint disztális⁶⁻⁸ • A betegség folyamán később kialakul az arcyengeség.^{6,7} <p>6–18 hónapos kor</p> <ul style="list-style-type: none"> • csökkent izomtónus és erősség a lábakban és a karokban; esetleg az élet első néhány hónapjában gyenge izomtónussal^{6,7}
Egyéb tapasztalt motoros tünetek ⁶⁻⁸	<p>0–6 hónapos kor</p> <ul style="list-style-type: none"> • a nyelvet érintő faszcikulációk és atrófia⁶⁻⁸ • fejtartás hiánya; nem tudja felemelni a fejét, illetve a fejtartása bizonytalan^{6,8,12,13} • A bordaközi izmok gyengesége légzési nehézséget okoz, ami paradox légzésmintázatban nyilvánul meg.^{6,7,9,13} • A légzőizmok gyengesége következtében a köhögések ereje gyenge lehet.^{8,13} <p>6–18 hónapos kor</p> <ul style="list-style-type: none"> • finom ujj- vagy kézremegés^{8,11} • A bordaközi izmok progresszív gyengesége következtében restriktív tüdőbetegség alakul ki.^{6,7}
Mély ínreflexek ³	reflexhiány; hiányzó vagy csökkent mély ínreflexek ^{6,7}
A sírás minősége ³	gyenge sírás ⁸
A bőr rendellenességei ³	Nincs ilyen. ⁶⁻⁸
Belső szervi rendellenességek ^{3,4}	Nem áll fenn ilyen. ⁶⁻⁸
Szkoliózis és ízületi kontraktúrák ^{6,8}	A 2-es típusú (6–18. hónapos korban fellépő) betegség esetén később alakulnak ki. ^{6,8,9}
A szülők fizikális vizsgálata ³	Nincs tapasztalt tünet, autoszomális recesszív öröklődésű. ⁷

AZ SMA DIFFERENCIÁLDIAGNÓZISÁBAN FIGYELEMBE VEENDŐ RENDELLENSÉGEK⁷

	RENDELLENSÉG	SMA-RA JELLEMZŐ JELEK	SMA-RA NEM JELLEMZŐ JELEK
0-6 HÓNAPOS KOR	X-kromoszómához kötött gyermekkori spinális muskuláris atrófia	Hipotónia, gyengeség, reflexhiány	Több veleszületett kontraktúra és méhen belüli törések
	Prader-Willi-szindróma	Hipotónia, nyelési nehézségek	Ritka a gyenge légzési erő kifejtés.
	1-es típusú dystrophia myotonica	Hipotónia, izomgyengeség	Az arc feltűnő gyengesége
	Veleszületett izomdisztrófia	Hipotónia, izomgyengeség	A központi idegrendszer, szem érintettsége, valamint fokozottabb izomtónus lehetősége
	a Zellweger-tünetspektrumnak megfelelő rendellenesség	Hipotónia	Hepatoszplenomegália és központi idegrendszeri betegség
	Veleszületett miaszténiás szindrómák	Hipotónia	Oftalmoplégia, ptózis és epizodikus légzési elégtelenség
	Pompe-kór	Hipotónia	Kardiomegália
6 HÓNAP FELETTI KOR	Guillain-Barré-szindróma	Izomgyengeség	Szubakutan fellépő jelleg és szenzoros érintettség
	Duchenne-féle izomdisztrófia	Izomgyengeség, motoros funkciók regressziója	A szérum kreatininkináz-koncentrációja a normális érték 10-20-szorosánál nagyobb
	Hexózaminidáz A hiánya	Alsó motoros neuronokat érintő betegség	Lassú progresszió, progresszív disztónia, spinocerebelláris degeneráció, gondolkodási/pszichiátriai érintettség
	Fazio-Londe-szindróma	Bulbáris gyengeség	Az alsó kranialis idegekre korlátozódó állapot, halál 1-5 év múlva
	Monomelikus amiotrófia	Izomgyengeség	Túlnyomórészt nyaki, és érintheti a nyelvet

Adaptált táblázat, az eredeti forrása: Prior et al. 2019.⁷

A PONTOS DIAGNÓZISHOZ DÖNTŐ LÉPÉS, HOGY MINÉL ELŐBB BEUTALJA A BETEGET.^{14,15}

HA LÁTJA A BETEGSÉG JELEIT, SÜRGŐSEN UTALJA BE A BETEGET GYERMEKNEUROLÓGUSHOZ!^{14,15}



#SIGNSOFSMA
signsofSMA.com

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.* 2000 Feb 24 [Aktualizálva: 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). Hozzáférhető itt: <https://www.smaeurope.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/>. Hozzáférés dátuma: 2020. október. 12. Markowitz JA et al. *JOGNN.* 2004;33:12-20. 13. SMA Europe (2020). Type 1. Hozzáférhető itt: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/>. Hozzáférés dátuma: 2020. október. Ezt az anyagot a Novartis kizárólag oktatási célra dolgozta ki. ALL-UNB-20-0122 | Összeállítás dátuma: 2020. október.