

GERINCVELŐ-EREDETŰ IZOMSORVADÁS (SMA) DIFFERENCIÁLDIAGNÓZISA

Az SMA bizonyos jelei könnyen azonosíthatók, de a tünetek átfedésbe kerülhetnek más gyakori csecsemőkori neuromuszkuláris betegségek (NMD-k) tüneteivel^{1,2}

Ez a klinikai hasonlóság, az NMD-k ritka előfordulása és a szőisméltás differenciáldiagnózisok széles skálája együttesen megnehezítheti a gyors és közvetlen diagnózist^{3,4}



A gondozói aggályok, a klinikai kivizsgálás és a kórtörténet integrálása segíthet a pontos diagnózis felállításában³⁻⁵

KÓRTÖRTÉNET	AMIT VÁRHATÓAN TALÁL SMA ESETÉN
Születési és újszülöttkori előzmények ³	Nincs konzisztens összefüggés ⁶⁻⁸
Családi előzmények ³	SMA-val diagnosztizált testvér(ek) és/vagy olyan szülők, akik ismertek a túlélési motoneuron 1 (survival motor neuron 1, SMN1) gén mutációjának (mutációinak) hordozói ⁷
Étrendi/etelési előzmények ³	Etetési és nyelési nehézségek a kórtörténetben ^{6,8}
Motoros mérföldkövek elérésének idővonala ^{3,4}	Késedelmes vagy elmaradt motoros fejlődési mérföldkövek a kórtörténetben ⁶⁻⁸
Életkor a tünetek megjelenésekor ⁴	1. típus: 0–6 hónap^{6,7,9} 2. típus: 6–18 hónap^{6,9}
Közösségi és nyelvi fejlődés ³	Nincs konzisztens összefüggés, a gondolkodás és a beszéd fejlődése normális ^{6,10}

KLINIKAI KIVIZSGÁLÁS	AMIT VÁRHATÓAN TALÁL SMA ESETÉN
Izomtónus ⁴	Hipotónia ^{6,7,9}
Izomerő ⁴	0–6 hónapos életkor - Inkább proximális, mint disztális szimmetrikus gyengeség a végtagokban (a lábakban észrevehetőbb) és a törzsben⁶⁻⁸ - Az arc gyengesége a betegség későbbi szakaszában alakul ki^{6,7} 6–18 hónapos életkor - Csökkent izomtónus és izomerő a lábakban és a karokban, esetleg a kórtörténetben gyenge izomtónus az élet első hónapjaiban^{6,7}
Egyéb motoros eredmények ⁶⁻⁸	0–6 hónapos életkor - Nyelvet érintő faszcikulációk és atrófia⁶⁻⁸ - Fejtartás hiánya, nem tudja felemelni a fejét, vagy gyenge a fejkontroll^{6,8,12,13} - Nehézlégzés, amelyet a bordaközi izmok gyengesége okoz, ami paradox légzésmintázathoz vezet^{6,7,9,13} - A légzőizmok gyengesége gyenge köhögéshez vezethet^{8,13} 6–18 hónapos életkor - Finom tremor az ujjakban vagy a kézben^{8,11} - A bordaközi izom progresszív gyengesége restriktív tüdőbetegséghez vezet^{6,7}
Mély ínreflexek ³	Reflex hiánya, hiányzó vagy csökkent mély ínreflexek ^{6,7}
Sírás minősége ³	Gyenge sírás ⁸
Bőrelváltozások ³	Nincs ⁶⁻⁸
Belső szervi rendellenességek ^{3,4}	Nincs ⁶⁻⁸
Szkoliozisz és ízületi kontraktúrák ^{6,8}	Később alakul ki 2. típusú betegeknél (6–18 hónapos életkor) ^{6,8,9}
Szülők fizikális vizsgálata ³	Nincs eredmény, autoszomális recesszív öröklés ⁷

AZ SMA DIFFERENCIÁLDIAGNÓZISÁBAN FIGYELEMBE VEENDŐ RENDELLENESSÉGEK⁷

	RENDELLENESSÉG	SMA-VAL KÖZÖS JELEK	SMA-TÓL ELTÉRŐ JELEK
O-6 HÓNAPOS ÉLETKOR	X-kromoszómához kötött csecsemőkori gerincvelő-eredetű izomsorvadás	Hipotónia, gyengeség, areflexia	Több veleszületett kontraktúra és méhen belüli törés
	Prader-Willi szindróma	Hipotónia, nyelési nehézség	Ritkán fordul elő gyenge légzés
	1-es típusú miotóniás disztrófia	Hipotónia, izomgyengeség	Szembetűnő arcgengeség
	Veleszületett izomdystrophia	Hipotónia, izomgyengeség	Központi idegrendszer (KIR), szem érintettsége és lehetséges fokozott tónus
	Zellweger spektrum zavar	Hipotónia	Hepatosplenomegalia és központi idegrendszeri érintettség
	Veleszületett myasthenia szindrómák	Hipotónia	Ophthalmoplegia, ptosis és epizodikus légzési elégtelenség
	Pompe-kór	Hipotónia	Cardiomegalia
ÉLETKOR > 6 HÓNAP	Guillain-Barré szindróma	Izomgyengeség	Szubakut kezdet és érzékszervi érintettség
	Duchenne-féle izomdisztrófia	Izomgyengeség, motoros regresszió	Szérum kreatin-kináz koncentráció a normál érték 10–20-szorosánál nagyobb
	Hexozaminidáz-A hiány	Alsó motoneuron betegség	Lassú progresszió, progresszív disztónia, spinocerebelláris degeneráció, kognitív/pszichiátriai érintettség
	Fazio-Londe szindróma	Bulbáris gyengeség	Az agyidegek alsó részére korlátozódik, halálozás 1–5 éven belül
	Monomelikus amiotrófia	Izomgyengeség	Elsősorban a nyakat, valamint a nyelvet is érintheti

Táblázat adaptálva: Prior et al. 2019.⁷

A KORAI BEUTALÁS KULCSFONTOSSÁGÚ LÉPÉS A PONTOS DIAGNÓZISHOZ^{14,15}

**SÜRGŐSEN UTALJA A BETEGET
GYERMEKNEUROLÓGUSHOZ,
HA EZEKET A JELEKET LÁTJA^{14,15}**



#AZ **SMA** JELEI
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 [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 UK (2023). *Symptoms & Effects of Sg Spinal Muscular Atrophy – Type 2*. Elérhető: <https://smauk.org.uk/symptoms-smatype2>. Hozzáférés dátuma: 2023. május. 12. Markowitz JA et al. *JOGNN*. 2004;33:12–20. 13. SMA UK (2023). *Symptoms & Effects of Sg Spinal Muscular Atrophy – Type 1*. Elérhető: <https://smauk.org.uk/symptoms-smatype1>. Hozzáférés dátuma: 2023. június. 14. Govoni A, et al. *Mol Neurobio*. 2018;55(8):6307–18. 15. Mercuri E, et al. *Neuromuscular Disorders*. 2018;28(2):103–15.
Ezt az anyagot a Novartis kizárólag oktatási célokra dolgozta ki.