

DIFFERENTIËLE DIAGNOSE VAN SPINALE SPIERATROFIE (SMA)

Sommige signalen van SMA zijn eenvoudig te herkennen, maar de symptomen kunnen overlappen met andere vaak voorkomende neuromusculaire aandoeningen (NMD's) bij zuigelingen^{1,2}

Die klinische overeenkomsten, de zeldzaamheid van NMD's en de brede waaier van differentiële diagnoses kunnen er samen toe leiden dat het moeilijk is om snel en rechtstreeks de diagnose te stellen^{3,4}



De combinatie van de bezorgdheden van de mantelzorg, uw klinisch onderzoek en de medische anamnese kunnen helpen om de differentiële diagnose te stellen³⁻⁵

ANAMNESE	WELKE BEVINDINGEN KUNT U VERWACHTEN BIJ SMA?
Anamnese van de geboorte en de neonatale periode ³	Geen consequente associaties ⁶⁻⁸
Familiale anamnese ³	Geen consequente associaties ⁶⁻⁸
Anamnese van het dieet en het voeden ³	Voorgeschiedenis van problemen bij het voeden en slikken ^{6,8}
Tijdlijn van het bereiken van motorische mijlpalen ^{3,4}	Voorgeschiedenis van vertraagde of verloren motorische mijlpalen ⁶⁻⁸
Leeftijd waarop de symptomen begonnen zijn ⁴	<ul style="list-style-type: none"> Type 1: 0-6 maanden^{6,7,9} Type 2: 6-18 maanden^{6,9}
Sociale en taalkundige ontwikkeling ³	Geen consequente associaties, cognitie en spraakontwikkeling normaal ^{6,10}

KLINISCH ONDERZOEK	WELKE BEVINDINGEN KUNT U VERWACHTEN BIJ SMA?
Tonus ⁴	Hypotonie ^{6,7,9}
Kracht ⁴	<p>0-6 maanden</p> <ul style="list-style-type: none"> Symmetrische zwakte, proximaal uitgesprokener dan distaal, in de ledematen (duidelijker merkbaar in de benen) en de romp⁶⁻⁸ In het verdere ziekteverloop treedt spierzwakte in het gezicht op^{6,7} <p>6-18 maanden</p> <ul style="list-style-type: none"> Een verminderde spierspanning en -kracht in de benen en armen, eventueel met een voorgeschiedenis van lage spierspanning in de eerste levensmaanden^{6,7}
Andere motorische symptomen ⁶⁻⁸	<p>0-6 maanden</p> <ul style="list-style-type: none"> Fasciculaties en atrofie van de tong⁶⁻⁸ Hoofd niet rechtop kunnen houden, kunnen omhoog brengen of een slechte controle van hoofdbewegingen^{6,8,12,13} De ademhalingsproblemen worden veroorzaakt door zwakte van de intercostale spieren, die tot een paradoxaal ademhalingspatroon leidt^{6,7,9,13} Zwakte van de ademhalingspijpen kan tot een zwakke hoest leiden^{8,13} <p>6-18 maanden</p> <ul style="list-style-type: none"> Fijne tremor in de vingers of handen^{8,11} Progressieve zwakte in de intercostale spieren leidt tot restrictieve longziekte^{6,7}
Diepe peesreflexen ³	Areflexie, afwezige of verminderde diepe peesreflexen ^{6,7}
Kwaliteit van het huilen ³	Zwak huilen ⁸
Huidafwijkingen ³	Geen ⁶⁻⁸
Afwijkingen van de inwendige organen ^{3,4}	Niet aanwezig ⁶⁻⁸
Scoliose en gewrichtscontracturen ^{6,8}	Ontwikkelen zich later bij patiënten met Type 2 (6-18 maanden) ^{6,8,9}
Lichamelijk onderzoek van de ouders ³	Geen bevindingen, autosomaal recessieve overerving ⁷

AANDOENINGEN WAARAAN GEDACHT MOET WORDEN BIJ DE DIFFERENTIËLE DIAGNOSE VAN SMA⁷

	AANDOENING	SIGNALLEN DIE GEMEENSCHAPPELIJK ZIJN MET DIE VAN SMA	SIGNALLEN DIE VERSCHILLEN VAN DIE VAN SMA
0-6 MAANDEN	X-gebonden spinale spieratrofie bij zuigelingen	Hypotonie, zwakte, areflexie	Multipele congenitale contracturen en intra-uteriene fracturen
	Prader-Willisyndroom	Hypotonie, problemen bij het slikken	Weinig ademhalingsinspanning is zeldzaam
	Myotone dystrofie type 1	Hypotonie, spierzwakte	Uitgesproken zwakte van het gelaat
	Congenitale spierdystrofie	Hypotonie, spierzwakte	Aantasting van het CZS, de ogen en eventueel een verhoogde tonus
	Zellwegerspectrumstoornis	Hypotonie	Hepatosplenomegalie en CZS
	Congenitale myasteniesyndromen	Hypotonie	Oftalmoplegie, ptose en episodisch respiratoir falen
	Ziekte van Pompe	Hypotonie	Cardiomegalie
LEEFTIJD > 6 MAANDEN	Guillain-Barrésyndroom	Spierzwakte	Subacuut begin en aantasting van de sensorische banen
	Spierdystrofie van Duchenne	Spierzwakte, motorische regressie	Plasmaspiegel van creatinekinase >10-20x normale waarde
	Hexosaminidase A-deficiëntie	Aandoening van de distale motorische neuronen	Trage progressie, progressieve dystonie, spinocerebellaire degeneratie, cognitieve/psychische symptomen
	Fazio-Londesyndroom	Zwakte van de bulbaire spieren	Beperkt tot de onderste craniale zenuwen, overlijden binnen 1-5 jaar
	Monomelische amyotrofie	Spierzwakte	Vooraf cervicaal en de tong kan aangetast zijn

Tabel naar Prior et al. 2019.⁷

UW VROEGE DOORVERWIJZING VORMT EEN CRUCIALE STAP NAAR DE JUISTE DIAGNOSE^{14,15}

VERWIJS DRINGEND DOOR NAAR EEN PEDIATRISCHE NEUROLOOG ALS U DE SIGNALLEN OPMERKT^{14,15}



#SIGNALENVAN **SMA**
signsofsma.com/nl

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. 24 februari 2000 [bijgewerkt 14 november 2019]. 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). Geraadpleegd van: <https://www.smaeurope.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/>. Datum geraadpleegd: April 2021. 12. Markowitz JA et al. *JOGNN.* 2004;33:12-20. 13. SMA Europe (2020). Type 1. Geraadpleegd van: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/>. Datum geraadpleegd: April 2021.

Dit materiaal is uitsluitend voor educatieve doeleinden ontwikkeld door Novartis.
BE-UNB-21-0025 | Datum: April 2021.