

DIFERENCIJALNA DIJAGNOZA SPINALNE MIŠIĆNE ATROFIJE (SMA)

Određeni znakovi SMA lako se prepoznaju, ali simptomi se mogu preklapati s drugim uobičajenim neuromišićnim bolestima (NMB) u novorođenčadi^{1,2}

Ta klinička sličnost, rijetkost NMB-a i širok raspon diferencijalnih dijagnoza u kombinaciji, može otežati brzu i izravnu dijagnozu^{3,4}



Zabrinutost njegovatelja, klinički pregled i povijest bolesti zajedno mogu vam pomoći u postavljanju diferencijalne dijagnoze³⁻⁵

POVIJEST	ŠTO BISTE MOGLI OČEKIVATI AKO VAŠE DIJETE IMA SMA
Porod i neonatalna povijest ³	Nema dosljednih veza ⁶⁻⁸
Obiteljska povijest ³	Nema dosljednih veza ⁶⁻⁸
Povijest prehrane/hranjenja ³	Povijest poteškoća s hranjenjem i gutanjem ^{6,8}
Vremenski okvir etapa u motoričkom razvoju ^{3,4}	Povijest zakašnjelih ili izostalih etapa u motoričkom razvoju ⁶⁻⁸
Dob u kojoj se pojavljuju simptomi ⁴	<ul style="list-style-type: none"> • Tip 1: 0–6 mjeseci^{6,7,9} • Tip 2: 6–18 mjeseci^{6,9}
Društveni i jezični razvoj ³	Nema dosljednih veza, kognitivni razvoj i razvoj govora normalni ^{6,10}

KLINIČKI PREGLED	ŠTO BISTE MOGLI OČEKIVATI AKO VAŠE DIJETE IMA SMA
Tonus ⁴	Hipotonija ^{6,7,9}
Snaga ⁴	<p>Dob 0–6 mjeseci</p> <ul style="list-style-type: none"> • Simetrična slabost koja je više proksimalna nego distalna, u udovima (uočljivija u nogama) i trupu⁶⁻⁸ • Kasnije se razvija slabost lica^{6,7} <p>Dob 6–18 mjeseci</p> <ul style="list-style-type: none"> • Smanjeni mišićni tonus i snaga u nogama i rukama, možda s poviješću lošeg mišićnog tonusa u prvih nekoliko mjeseci života^{6,7}
Ostali elementi motoričkog razvoja ⁶⁻⁸	<p>Dob 0–6 mjeseci</p> <ul style="list-style-type: none"> • Fascikulacije jezika i atrofija⁶⁻⁸ • Zabačenost glavice, nemogućnost podizanja glavice ili slaba pokretljivost glavice^{6,8,12,13} • Otežano disanje uzrokovano je slabošću međurebrenih mišića, što dovodi do paradoksalnog obrasca disanja^{6,7,9,13} • Slabost respiratornih mišića može dovesti do slabog kašlja^{8,13} <p>Dob 6–18 mjeseci</p> <ul style="list-style-type: none"> • Blago drhtanje prstiju ili ruku^{8,11} • Progresivna slabost međurebrenih mišića dovodi do restriktivne bolesti pluća^{6,7}
Duboki tetivni refleksi ³	Arefleksija, odsutni ili smanjeni duboki tetivni refleksi ^{6,7}
Karakteristike plača ³	Slab plač ⁸
Abnormalnosti kože ³	Nema ih ⁶⁻⁸
Abnormalnosti unutarnjih organa ^{3,4}	Nema ih ⁶⁻⁸
Skolioza i kontrakcije zglobova ^{6,8}	Razvijaju se kasnije kod pacijenata s tipom 2 (6–18 mjeseci) ^{6,8,9}
Fizički pregled roditelja ³	Nema nalaza, autosomno recesivno nasljeđivanje ⁷

POREMEĆAJI KOJE TREBA UZETI U OBZIR PRI DIFERENCIJALNOJ DIJAGNOZI SMA⁷

	POREMEĆAJ	ZNAKOVI KOJE DIJELI SA SMA	ZNAKOVI KOJI SE RAZLIKUJU OD SMA
UZRAST 0–6 MJESECI	X-vezana infantilna spinalna mišićna atrofija	Hipotonija, slabost, arefleksija	Višestruke kongenitalne kontrakcije i intrauterini prijelomi
	Prader-Willijev sindrom	Hipotonija, poteškoće pri gutanju	Slabo disanje je rijetko
	Miotonična distrofija tip 1	Hipotonija, slabost mišića	Izražena slabost lica
	Kongenitalna mišićna distrofija	Hipotonija, slabost mišića	Zahvaćenost SŽS, očiju i mogući povišeni tonus
	Poremećaj Zellwegerovog spektra	Hipotonija	Hepatosplenomegalija i SŽS
	Kongenitalni mijastenički sindromi	Hipotonija	Oftalmoplegija, ptoza i epizodno zatajenje disanja
	Pompeova bolest	Hipotonija	Kardiomegalija
UZRAST > 6 MJESECI	Guillain-Barreov sindrom	Slabost mišića	Subakutni početak bolesti i zahvaćenost osjeta
	Duchenneova mišićna distrofija	Slabost mišića, motorna regresija	Koncentracija kreatin kinaze u serumu > 10–20x od normalne
	Nedostatak heksozaminidaze A	Bolest donjih motoričkih neurona	Sporo napredovanje, progresivna distonija, spinocerebralna degeneracija, kognitivni/ psihijatrijski simptomi
	Fazio-Londeov sindrom	Bulbarna slabost	Ograničen na donje moždane živce, smrt za 1–5 godina
	Monomelična amiotrofija	Slabost mišića	Mogu biti zahvaćeni uglavnom vratni mišići i jezik

Tablica prilagođena iz Prior et al. 2019.⁷

RANI PREGLED PREDSTAVLJA KLJUČNI KORAK PREMA TOČNOJ DIJAGNOZI^{14,15}

HITNO SE OBRATITE PEDIJATRIJSKOM NEUROLOGU AKO PRIMIJETITE ZNAKOVE^{14,15}



#SIMPTOMI

SMA
sma.hr

1. McDonald CM. *Phys Med Rehabil Clin N Am.* 2012; 23 (3): 495–563. 2. Lee HN i 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 i Spandinos DA. *Exp Ther Med.* 2018;15:3673–9. 5. Lisi EC i Cohn RD. *Dev Med Child Neurol.* 2011;53(7):586–99. 6. Kolb SJ i Kissel JT. *Neurol Clin.* 2015; 33 (4): 831–46. 7. Prior TW, Leach ME, Finanger E. *Spinal Muscular Atrophy.* 24. veljače 2000. [Ažurirano 14. studenog 2019.]. U: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., urednici. *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). Dostupno na: <https://www.smaeurope.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/> Datum pristupa: listopad 2021. 12. Markowitz JA et al. *JOGNN.* 2004; 33:12–20. 13. SMA Europe (2020). Type 1. Dostupno na: <https://www.smaeurope.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/> Datum pristupa: listopad 2021. Novartis je ovaj materijal razvio samo u obrazovne svrhe. HR2110138662 | Od: 06/10/2021 Do: 05/10/2022