

# Спинальная мышечная атрофия (СМА) I типа — диагностический алгоритм

Время — счет идет на нейроны<sup>1</sup>

Подозрение  
на заболевание

Первичные  
настораживающие  
признаки<sup>2-7</sup>



Дополнительные  
признаки<sup>2-7</sup>



Рекомендована  
дифференциальная  
диагностика<sup>2, 3, 8-13</sup>



Обследование

## СМА I типа у младенцев



**Гипотония младенцев**  
(синдром «вялого ребенка»)

**Наличие начальных  
симптомов:**

- прогрессирующая слабость
- гипо- или арефлексия
- фасцикуляции языка
- патологический характер дыхания
- слабость лицевых мышц

**Нейромышечные  
заболевания:**

- врожденные миопатии
- врожденная миотоническая дистрофия

**Более поздние признаки:**

- бульбарные нарушения (слабость мышц ротовой полости и глотки (слабый крик))
- слабое удерживание головы
- вялое сосание
- дыхательная недостаточность

**Прочие заболевания  
с мультисистемными  
проявлениями:**

- болезнь Помпе
- синдром Прадера-Вилли

или



или



**Родные братья  
или сестры<sup>2-5</sup>**

С выявленной СМА или  
подозрением на нее



**Родители<sup>2-5</sup>**

В статусе  
подтвержденного  
носителя мутаций  
в гене *SMN1*



При подозрении на СМА – генетическое тестирование на наличие мутации (делеции) в гене *SMN1* и определение количества копий гена *SMN2*<sup>\*14</sup>