

DIFFERENZIALDIAGNOSE DER SPINALEN MUSKELATROPHIE (SMA)

Anhand einiger Zeichen lässt sich SMA erkennen, dennoch gibt es Überschneidungen mit weiteren neuromuskulären Erkrankungen des Säuglingsalters.^{1,2}

Diese klinischen Ähnlichkeiten, die Seltenheit der verschiedenen neuromuskulären Erkrankungen und das breite Spektrum der Differenzialdiagnosen können in der Summe eine schnelle und direkte Diagnosestellung erschweren.^{3,4}



Was die Betreuungspersonen Ihnen berichten, kann in Verbindung mit Ihrer klinischen Untersuchung und der Anamnese bei der Differenzialdiagnostik helfen.³⁻⁵

| ANAMNESE | WAS BEI SMA ZU ERWARTEN IST |
|-------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Anamnese Geburts- und Neonatalphase ³ | Keine durchgängig assoziierten Faktoren ⁶⁻⁸ |
| Familienanamnese ^{3,4} | Keine durchgängig assoziierten Faktoren ⁶⁻⁸ |
| Anamnese Ernährung/Fütterung ⁴ | Fütterungs- und Schluckschwierigkeiten ^{6,8} |
| Zeitleiste der Erreichung motorischer Meilensteine ^{3,4} | Verzögertes Erreichen/Verlust motorische Meilensteine ⁶⁻⁸ |
| Alter bei Symptombeginn ³ | <ul style="list-style-type: none"> • Typ 1: 0–6 Monate^{6,7,9} • Typ 2: 6–18 Monate^{6,9} |
| Soziale und sprachliche Entwicklung ⁴ | Keine durchgängig assoziierten Faktoren; Kognitions- und Sprachentwicklung normal ^{6,10} |

| KLINISCHE UNTERSUCHUNG | WAS BEI SMA ZU ERWARTEN IST |
|--------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Muskeltonus ⁴ | Muskelhypotonie ^{6,7,9} |
| Muskelkraft ⁴ | <p>Alter: 0–6 Monate</p> <ul style="list-style-type: none"> • Symmetrische Muskelschwäche, die proximal stärker ausgeprägt ist als distal, in den Extremitäten (insbesondere den Beinen) und dem Rumpf⁶⁻⁸ • Gesichtsmuskelschwäche tritt später im Krankheitsverlauf auf^{6,7} <p>Alter: 6–18 Monate</p> <ul style="list-style-type: none"> • Herabgesetzter Muskeltonus und wenig Kraft in Armen und Beinen, in der Anamnese evtl. schlechter Muskeltonus in den ersten Lebensmonaten^{6,7} |
| Weitere motorische Befunde ⁶⁻⁸ | <p>Alter: 0–6 Monate</p> <ul style="list-style-type: none"> • Faszikulationen und Atrophie der Zunge⁶⁻⁸ • Eingeschränkte Kopfkontrolle (Head-Lag); Kind kann seinen Kopf nicht anheben bzw. zeigt eine eingeschränkte Kopfkontrolle^{6,8,12,13} • Atmungsstörung infolge schwacher Interkostalmuskulatur führt zu paradoxem Atmungsmuster^{6,7,9,13} • Schwäche der Atemmuskulatur kann zu schwachem Husten führen^{8,13} <p>Alter: 6–18 Monate</p> <ul style="list-style-type: none"> • Feinschlägiger Tremor der Finger bzw. Hände^{8,11} • Fortschreitende Schwäche der Interkostalmuskulatur führt zu restriktiver Lungenerkrankung^{6,7} |
| Tiefe Sehnenreflexe ⁴ | Areflexie – fehlende oder abgeschwächte tiefe Sehnenreflexe ^{6,7} |
| Qualität des Schreiens ⁴ | Schwaches Schreien ⁸ |
| Anomalien der Haut ³ | Keine ⁶⁻⁸ |
| Anomalien der inneren Organe ^{3,4} | Liegen nicht vor ⁶⁻⁹ |
| Skoliose und Gelenkkontrakturen ^{6,8} | Entwickeln sich später bei Patienten mit Typ 2 (6–18 Monate) ^{6,8,9} |
| Körperliche Untersuchung der Eltern ⁴ | Ohne Befund; autosomal-rezessive Vererbung ⁷ |

BEI DER DIFFERENZIALDIAGNOSTIK VON SMA ZU BERÜCKSICHTIGENDE KRANKHEITEN⁸

| | KRANKHEIT | GEMEINSAME ANZEICHEN MIT SMA | UNTERSCHIEDLICHE ANZEICHEN ZU SMA |
|-------------------|-------------------------------------------------|--------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ALTER: 0-6 MONATE | X-chromosomale infantile spinale Muskelatrophie | Muskelhypotonie, Muskelschwäche, Areflexie | Multiple kongenitale Kontrakturen und intrauterine Frakturen |
| | Prader-Willi-Syndrom | Muskelhypotonie, Schluckstörung | Abnormale Atemanstrengung ist selten |
| | Myotone Dystrophie Typ 1 | Muskelhypotonie, Muskelschwäche | Ausgeprägte Gesichtsmuskelschwäche |
| | Kongenitale Muskeldystrophie | Muskelhypotonie, Muskelschwäche | Beteiligung des ZNS und der Augen; eventuell erhöhter Tonus |
| | Syndrom des Zellweger-Spektrums | Muskelhypotonie | Hepatosplenomegalie und ZNS-Beteiligung |
| | Kongenitale myasthene Syndrome | Muskelhypotonie | Ophthalmoplegie, Ptosis und episodisch respiratorische Insuffizienz |
| | Morbus Pompe | Muskelhypotonie | Kardiomegalie |
| ALTER >6 MONATE | Guillain-Barré-Syndrom | Muskelschwäche | Subakuter Beginn; sensorische Beteiligung |
| | Duchenne-Muskeldystrophie | Muskelschwäche, motorische Regression | Kreatinkinase-Serumkonzentration >10- bis 20-fach erhöht |
| | Hexosaminidase-A-Mangel | Schädigung der Motoneurone | Langsame Progression, fortschreitende Dystonie, spinocerebellare Degeneration, kognitive/psychiatrische Beteiligung |
| | Fazio-Londe-Syndrom | Bulbäre Muskelschwäche | Begrenzt auf untere Schädelnerven; Tod nach 1-5 Jahren |
| | Monomelische Amyotrophie | Muskelschwäche | Prädominante Beteiligung von Hals und Zunge möglich |

Tabelle nach Prior et al. 2019.⁷

EIN PROAKTIVER ANSATZ BEI DER DIAGNOSE, UNTERSUCHUNG UND DEM MANAGEMENT DER SMA VERBESSERT DIE ÜBERLEBENSCHANGEN DER PATIENTEN⁴

BEI VERDACHT ZEITNAH AN EINEN NEUROPÄDIATER ÜBERWEISEN^{3,5}



#ZEICHENDER SMA
zeichenderSMA.CH

Referenzen: 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. Mammias 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 Europe (Type 2). Verfügbar unter: <https://www.smaeurope.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/>. Zuletzt eingesehen: Oktober 2022. 12. Markowitz JA et al. JOGNN. 2004;33:12-20. 13. SMA Europe (2020). Type 1. Verfügbar unter: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/>. Zuletzt eingesehen: Oktober 2022. 14. Mercuri E et al. Neuromuscular Disord. 2018; 28: 103-15. Dieses Material wurde von Novartis rein zu Aufklärungs- und Schulungszwecken entwickelt.

Novartis stellt die aufgeführten Referenzen auf Anfrage zur Verfügung.