

Оценка целесообразности проведения генетического исследования у пациентов с подозрением на спинальную мышечную атрофию с дебютом

до 18 месяцев

Клинические признаки	Баллы	Да/Нет
ОСНОВНЫЕ		
Диффузная мышечная гипотония	2	
Задержка моторного развития и/или регресс моторных навыков	2	
Отсутствие сухожильных рефлексов	1	
Тремор/Фасцикуляции языка	2	
Постуральный тремор пальцев/Тремор пальцев вытянутых рук	2	
Формирование сколиоза/Формирование контрактур крупных суставов	1	
ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ		
Гиповентиляция/апноэ сна	1	
«Седловидная» деформация грудной клетки	1	
Слабый плач	1	
Парадоксальное дыхание с втяжением уступчивых мест грудной клетки и выпячиванием живота	1	

СМА вероятно, если выполнены все три условия
Есть хотя бы один основной признак
Есть хотя бы один дополнительный признак
Общая сумма баллов по основным и дополнительным признакам ≥ 3

Сумма баллов

ФИО врача _____

Подпись _____

Разработано по материалам: Шаркова И.В., Дадали Е.Л., Никитин С.С. Критерии диагностики спинальной мышечной атрофии 5q. Нервно-мышечные болезни. 2021;11(3):37-44.

Материал предназначен для медицинских и фармацевтических работников.

СР-311655 | апрель 2022

ООО «Джонсон & Джонсон»

Россия, 121614, Москва, ул. Крылатская, 17, корп. 2

Тел.: +7 (495) 755-83-57, факс: +7 (495) 755-83-58

Материал вспомогательного характера.

Оценка целесообразности проведения генетического исследования у пациентов с подозрением на спинальную мышечную атрофию с дебютом

после 18 месяцев

Клинические признаки	Баллы	Да/Нет
ОСНОВНЫЕ		
Мышечная гипотония, более выраженная в проксимальных отделах нижних конечностей и тазовом поясе	2	
Приемы Говерса	1	
Тремор пальцев вытянутых рук	2	
Фасцикуляции языка и/или других групп мышц	2	
Отсутствие сухожильных рефлексов	1	
Ночная гиповентиляция/апноэ сна	1	
ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ		
Ретракция ахилловых сухожилий	0,25	
Сколиоз	0,25	
Псевдогипертрофии икроножных мышц	0,25	
Повышение уровня КФК до 2000 Ед/л	0,25	

СМА вероятно, если выполнены все три условия
Есть хотя бы один основной признак
Есть хотя бы один дополнительный признак
Общая сумма баллов по основным и дополнительным признакам ≥ 3

Сумма баллов

ФИО врача _____

Подпись _____

Разработано по материалам: Шаркова И.В., Дадали Е.Л., Никитин С.С. Критерии диагностики спинальной мышечной атрофии 5q. Нервно-мышечные болезни. 2021;11(3):37-44.

Материал предназначен для медицинских и фармацевтических работников.

СР-311655 | апрель 2022

ООО «Джонсон & Джонсон»

Россия, 121614, Москва, ул. Крылатская, 17, корп. 2

Тел.: +7 (495) 755-83-57, факс: +7 (495) 755-83-58

Материал вспомогательного характера.