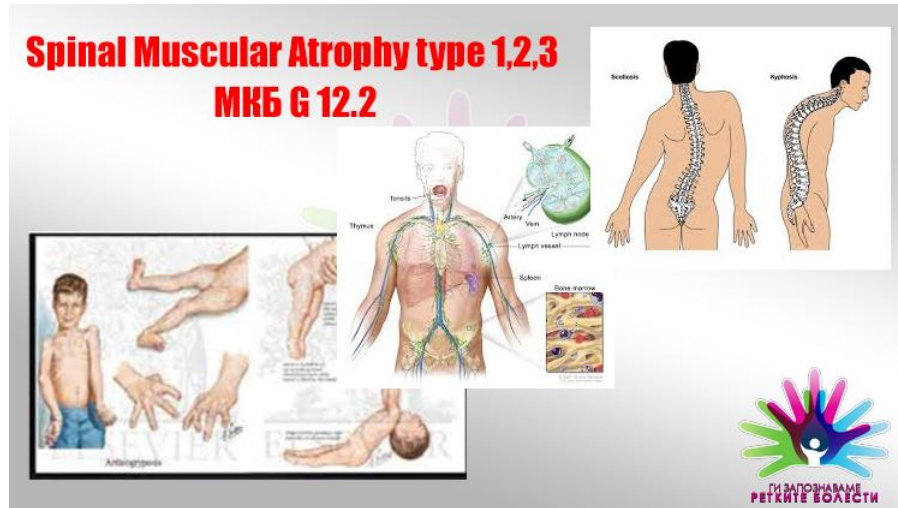


Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

СПИНАЛНА МУСКУЛНА АТРОФИЈА (СМА)

Spinal Muscular Atrophy type 1, 2, 3 - МКБ G 12.2



Спинална мускулна атрофија (СМА) е дел од генетски и клинички хетерогена група на ретки исцрпувачки нарушувања кои се карактеризираат со дегенерација на пониските моторни неврони и последователна атрофија (губење) на разни мускулни групи во телото. Бидејќи нервите се оштетени, мускулите не добиваат правилно сигнали од мозокот и така доаѓа до нивно трошење, или атрофирање. Ова трошење на мускулите може да доведе до проблеми со дишењето како и со движењето (моторни) активности, како што се ползење, седење, одење, јадење и контрола на главата. Интелигенцијата кај овие пациенти не е засегната, напротив, многу деца со СМА се особено бистри.

Спинална мускулна атрофија е последица на мутација или делеција на генот за преживување на моторниот неврон 1 (survival of motor neuron 1=SMN1). Намалените нивоа на SMN протеините доведуваат до прогресивна невромускулна дегенерација. Се јавува кај 1 од 10.000 новороденчиња и претставува водечка генетска причина за смрт кај доенчиња и мали деца. Поврзана е со висока стапка на смртност особено кај најтешките форми на болеста, додека другите полесни форми на болеста овозможуваат лицата да водат нормален живот само со лесна мускулна слабост. СМА се наследува по автосомна рецесивна шема, што значи дека за детето да биде погодено, и двајцата родители мора да бидат носители на абнормален ген, и потоа двајцата мора да го пренесат овој ген на нивните деца. СМА во голема мера варира во сериозноста. Поради ова, таа е традиционално поделена на различни “типови” одговарајќи на различни нивоа на тежина и класифицирани според моторни пресвртници кои се постигнати.

Постојат околу 7 видови на СМА, но овде ќе ги споменеме трите основни:

СМА тип 1 обично се појавува пред 6 месеци, децата се значително млтави, не можат да ја држат главата самостојно, никогаш не седат, имаат сериозни проблеми со дишењето и



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

голтањето и бараат голема и постојана медицинска нега и поддршка. Се смета дека повеќето од нив не го дочекуваат својот 2 роденден.

СМА тип 2 се дијагностицира до 15 месечна возраст, лицата никогаш не одат, некои од нив може да седат самостојно до одредена возраст, некои можат и да застанат со помош на ортози или стојалка, респираторни проблеми развиваат подоцна, а можни се и проблеми со голтањето. Во 99% случаи развиваат сколиоза која понатаму, ако не се корегира оперативно, може да го отежне дишењето и да предизвика други компликации. Животниот век е скратен (многу варијабилно), но во голема мера зависи од соодветната нега.

СМА тип 3 ги појавува симптомите различно, од 3-та година до периодот на адолесценција. Оние со тип 3 одат, но може да ја изгубат способноста подоцна во животот. Забележливи се почести паѓања и тешкотии со трчање или станување од подот.

Состојби поврзани со СМА:

- сколиоза
- контрактури
- гради во вид на своно
- пектус (вдлабнатост помеѓу градите)
- седење и/или лежење во жабечка позиција на нозе
- слабост во рацете, проблеми со фината моторика
- констипации, проблеми со варење на храната, рефлукс
- тешкотии со дишењето кои предизвикуваат: опаѓање на капацитетот на плуката,
- намалена концентрација на кислород, потење во сон, замор, малаксаност

Кај СМА тип 1 дополнително:

- зависни од респиратор
- хранење исклучително преку гастростома, насална канила или ПЕГ
- постојана лежечка позиција со мал агол
- неможност за движење на било кој дел од телото, освен очите, некогаш и прстите.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN



MEDIS

