

TI JE HERO I RRALLË!

DOSJE:
SËMUNDJE
TË RRALLA

ZBULONI SHENJAT E HERSHME TË ATROFISË
MUSKULARE SPINALE (SMA)¹⁻³



Kur flasim për SMA-në kemi të bëjmë me një garë me kohën, ku diagnostikimi i shpejtë është thelbësor sepse dëmtimi që shkaktohet përpara mjekimit është i pakthyeshëm.^{4,5} Kontrolloni shenjat në vizitat e rregullta apo nëse prindërit ose kujdestarët shprehin çfarëdo shqetësimi.^{3,6}

SHENJAT E SMA-së: MOSHA 0-6 MUAJ

Shenjat tejet të hershme të SMA-së zakonisht mund të zbulohen në 6 muajt e parë të jetës,^{1,2} shpesh në moshën 3 mujore.^{2,7} Edhe pse fëmijët mund të jenë simptomatikë, ata do të kenë reagime kognitive dhe vëmendje normale; aftësitë e tyre kognitive nuk do të preken.¹

HIPOTONIA^{1,7}

- Fëmija me hipotoni përshkruhet shpesh si i 'brishtë' për shkak të dobësisë në duar dhe në këmbë.^{1,7}
- Dobësia simetrike që është më tepër proximale sesa distale⁸ do të thotë se fëmija do të ketë vështirësi me ngritjen e duarve dhe këmbëve, por do t'i ruajë funksionet e duarve dhe gishtërinjëve.⁹
- Këmbët e fëmijës mund të dukën më të dobëta se duart.⁸
- Në rastet e rënda, fëmija mund të ketë pozitën e bretkosës së shtrirë.¹⁰

AREFLEKSIA²

- Karakteristike e SMA-së është mungesa apo reduktimi i refleksive të tetivave të thella^{1,2} dhe kjo është pjesë e rëndësishme e kontrollit të fëmijës në rastet e hipotonisë.²
- Vlerësimi i refleksive të tetivave të thella mund të arrihet përmes vëzhgimit të kujdesshëm të reagimit të fëmijëve ndaj goditjeve të shpejta të tetiva me çekatin e posaçëm.¹³

PËRKULJA E KOKËS MBRAPA¹¹

- Nëse fëmija duket se nuk mund të ngrejë kokën ose ka lëvizshmëri të dobët të kokës,^{11,12} mund të zbatohet testi i tërheqjes së fëmijës për duarsh në pozicionin ulur, që të vërtetohet ngelja e kokës mbrapa.¹¹
- Te një fëmijë që nuk zhvillohet siç duhet, me gjasë do të vërehet ngelja e kokës mbrapa trupit me qafën plotësisht të zgjatur gjatë tërheqjes për në pozicionin ulur.^{11,12}
- Ndoshta fëmija nuk mund ta ngrejë dot kokën mbi nivelin e shpinës kur ta mbani atë horizontalisht me fytyrë poshtë.¹¹

FRYMËMARRJA E VËSHTRËSUAR^{7,14}

- Dobësia e muskujve ndërmjet brinjëve dhe me diafragmën të dobësuar mund t'i japë fëmijës formën kambanore të gjoksit dhe një frymëmarrje paradoksale, që shpesh herë quhet edhe "frymëmarrje nga barku".¹⁴

GËLLTITJA E VËSHTRËSUAR^{1,3}

- Vështirësitë me thithjen, të ushqyerit, apo me sekretimin nga goja (pështyma) mund të tregojnë për dobësinë e gjuhës dhe gëlltimit të cilat janë tipike për SMA-në.^{1,11}
- Në rastet më të vështira mund të paraqiten rastet e ngulftjes, aspirimeve të përsëritura apo ngecja në rritje.^{4,11}

FASCIKULACIONET E GJUHËS^{1,3}

- Shpesh fëmija me SMA ka fascikulacione të gjuhës apo dridhje të gjuhës bashkë me atrofi.¹⁴

E QARA DHE KOLLIT E DOBËT¹

- Fëmija me SMA mund të ketë qarje të dobët.¹⁴
- Dobësia e muskujve respiratorë mund të shkaktojë gjithashtu vështirësi serioze me kollitjen.⁹



KONTAKTONI MENJËHERË NEUROLOGUN
PEDIATËR NËSE VËRINI KËTO SHENJAT^{13,14}

SHENJAT E SMA-së: MOSHA 6-18 MUAJ

Shenjat e hershme të SMA-së zakonisht mund të vërehen deri në moshën 18 muajsh,¹ shpesh në moshën 10 muajsh.⁷ Edhe pse fëmijët mund të jenë simptomatikë, ata do të kenë reagim normal kognitiv dhe zhvillim normal të të folurit.¹⁴

HIPOTONIA¹

- Tonusi dhe fuqia e dobësuar e muskujve gjatë ekzaminimit, bashkë me të dhëna për tonus muskular të dobët që në muajt e parë të jetës janë shenjat kryesore të SMA-së.⁷
- Mund të jetë e pranishme edhe një dobësi në këmbë dhe në duar.¹
- Fëmija mund të ketë vështirësi në kapjen dhe ngritjen e sendeve.¹⁴
- Fëmija nuk mund të qëndrojë në këmbë për shkak të dobësisë së shprehur të tyre dhe ka gjasa të vogla se do të mund të ecë në vëmë.¹⁴

AREFLEKSIA²

- Karakteristike e SMA-së është mungesa apo reduktimi i refleksive të tetivave të thella^{1,2} dhe kjo është pjesë e rëndësishme e kontrollit të fëmijës në rastet e hipotonisë.²
- Vlerësimi i refleksive të tetivave të thella mund të arrihet përmes vëzhgimit të kujdesshëm të reagimit të fëmijëve ndaj goditjeve të shpejta të tetiva me çekatin e posaçëm.¹³

DRIDHJA E LEHTË³

- Kur fëmija shtrin gishtat ose tenton të kapë një send me duar mund të vëreni një dridhje të lehtë.^{1,7}
- Gjithashtu mund të shfaqet edhe një dridhje e muskujve të supit.¹⁷

SKOLIOZA PROGRESIVE DHE KONTRAKSIONET E GJYMTRYRËVE^{1-3,18}

- Fëmija mund të ketë kufizime më serioze të lëvizjeve në ekstremitetet e poshtme se në ato të sipërme.¹⁸
- Mund të vërehet skoliozë progresive, më së shpeshti në formën e shkronjës C, kontraktura kryesisht të gjunjëve dhe të kyçit të këmbës, si dhe ngurtësimi i legenit.^{1-3,18}

SIMPTOMAT RESPIRATORË³

- Sëmundja restriktive e mushkërive mund të jetë pasojë e dobësimit progresiv të muskujve ndërmjet brinjëve¹⁹ veçanërisht nëse fëmija ka edhe skoliozën.¹
- Shenjat e sëmundjes restriktive të mushkërive përfshijnë zvogëlimin e kapacitetit të përgjithshëm të mushkërive, me vëllimin normal ekspirator.²⁰

ETAPAT E VONUARA/TË MUNGUARA NË ZHVILLIMIN MOTORIK^{2,3}

- Edhe pse fëmija mund t'i ketë aritur etapat e zhvillimit, ato me gjasë janë arritur me vonë.²
- Pas një kohe të caktuar vërehet përkeqësimi gradual i funksioneve motorike, dhe disa faza zhvillimore, si ulja pa mbështetje ose qëndrimi në këmbë nuk do të mund të arrihen.³

1. Koth SJ, Kiesel JT. *Neurol Clin*. 2015;32(4):631-46. 2. Adams MP, Mince GM, Pagan RA, Wallace SE, Been LH, Grigg RW, Amemiya A, editors. *GeneReviews® [Internet]*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023. PMID: 2031295. 3. Wang CH, et al. *J Child Neurol*. 2007;22(9):1027-49. 4. Govoni A, et al. *Mol Neurobiol*. 2018;50(9):2007-18. 5. Stiffani N. *Front Cell Neurosci*. 2014;8:283. 6. Qian Y, et al. *BMC Neurology*. 2015;15:217. 7. Penn MC, et al. *PLoS One*. 2020;15(2):e0220677. 8. SMA Europe (2020). Type 1. <https://www.sma-europe.eu/en/about-us/genes-and-symptoms/sma-type-1/>. 9. Leyenaar J, et al. *Pediatr Child Health*. 2005;107(7):397-400. 10. Zimmerman B, Hubbard JB, Deep Tendron Refscoe (Stevens Reflex). 11. Markovits JA, et al. *JGIM*. 2004;19(12):20. 12. Great Ormond Street Hospital for Children NHS. *Brief Developmental Assessment (BDA)*. <http://www.gosh.nhs.uk/files/1841/download?token=07VfM6h9>. 13. *Hamsterzucht Institut Neurologische Examinations (07.07.17)*. https://opus.org.uk/userfiles/HNH%20Profirma_07_07_17.pdf. 14. Mecucci C, et al. *NeuroMuscul Disord*. 2018;28(2):103-11. 15. Stalabrø M, et al. *J Anat*. 2004;254(1):25-28. 16. *Spiral Muscular Atrophy UK (2020)*. <https://www.sma-europe.eu/en/about-us/genes-and-symptoms/sma-type-2/>. 17. Fujik A, et al. *BMC Musculoskelet Disord*. 2012;14:283. 18. Wang JY, et al. *Arch Phys Med Rehabil*. 2004;85(10):1689-93. 19. Martinez-Pfize P, Salskals BR, Camella M. *Restrictive Lung Disease*. 2022. Jul 25. In: *StatPearls: Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022. Jan -*. PMID: 32809715.

Puna jonë është e mbështetur nga:

