

ТИ СИ РЕДОК ХЕРОЈ!

Досие:
Ретки
болести

ОТКРИЈТЕ ГИ РАНИТЕ ЗНАЦИ НА
СПИНАЛНА МУСКУЛНА АТРОФИЈА (СМА)¹⁻³

ЖИВОТ
ПРЕДИЗВИЦИ

Кога се работи за СМА, тоа е трка со времето, каде раното дијагностицирање е од суштинско значење, бидејќи штетата која настанува е неповратна.^{4,5}

СИМПТОМИ НА СМА: ВОЗРАСТ 0-6 МЕСЕЦИ

Раните знаци на СМА обично можат да се откријат во првите 6 месеци од животот,^{1,2} често на возраст од 3 месеци.^{5,6} Иако децата можат да имаат симптоми, тие ќе имаат нормални когнитивни реакции и внимание; ивизните когнитивни способности нема да бидат погодени.⁷

ИПИТОНИЈА^{1,7}

- Децата со хипотонија често се опишуваат како „крвки“⁸ поради слабоста во рацете и нозете.^{1,1}
- Симетричната слабост која повеќе е проксимална околу дистална¹, значи дека детето ќе има потешкотии да ги крева рацете и нозете, но ќе ја задржи функцијата на рацете и прстите⁸
- Нозете на детето можат да изгледаат послаби околу рацете¹
- Во потешки случаи, детето може да има полкоба на локочна жаба^{1,9}

АРЕФЛЕКСИЈА⁷

- Карактеристично за СМА е отсуството или намалувањето на рефлексите на длабоките тетивни^{1,2} а тоа е важен дел од прегледот на детето во случај на хипотонија⁷
- Проценката на длабоките тетивни рефлексии може да се постигне преку внимателно набљудување на реакцијата на децата преку брзи удари на тетивите со специјално чеканче¹⁰

НАВАЛУВАЊЕ НА ГЛАВАТА НАЗАД¹¹

- Ако детето изгледа дека не може да ја подигне главата или има слаба подвижност на вратот,^{11,12} може да се примени тест за подигање на детето држејќи го со рацете во седечка положба, за да се потврди навалувањето на главата назад.¹¹
- Кај дете кое не се развива правилно, сигурно ќе се појави навалување на главата назад, со целосно издолжен врат^{11,13}
- Можеби тие не можат да ја кревнат главата над нивното на грбот кога ги држат хоризонтално со лицето надолу⁸

ОТЕЖНАТО ДИШЕЊЕ^{7,8}

- Слабоста на мускулите помеѓу ребрата и ослабената дијафрагма може да му даде на детето вонреден облик на градите и парадоксално дишење, кое честопати се нарекува „стомачно дишење“⁸

ОТЕЖНАТО ГОЛТАЊЕ¹³

- Потешкотии со цицанњето, хранењето или голтањето можат да укажуваат на слабост на јазикот и голтањето, кои се типични за СМА^{1,14}
- Во потешки случаи, можат да се појават случаи на гушење, повторена аспирација или баевн и намален раст^{1,15}

ЈАЗИЧНИ ФАСЦИКУЛАЦИИ¹⁻³

- Детето со СМА често ќе има фасцикулации или треперење на јазикот заедно со атрофија¹⁻³

СЛАБ ПЛАЧ И КАШЛАЊЕ⁸

- Детето со СМА може да има слаб плач^{1,16}
- Слабоста на респираторните мускули, исто така, може да предизвика сериозни потешкотии при кашлање⁸



ВЕДНАШ КОНТАКТИРАЈТЕ ПЕДИЈАТАР
ДОКОЛКУ ГИ ЗАБЕЛЕЖИТЕ ОВИЕ ЗНАЦИ^{14,14}

ОТКРИЈТЕ ГИ РАНИТЕ ЗНАЦИ НА
СПИНАЛНА МУСКУЛНА АТРОФИЈА (СМА)¹⁻³

Проверете ги следните знаци при редовните прегледи кај лекарот или, пак, ако родителите или старателите имаат било каква загриженост. Како здравствен работник, имате должност да проверите дали детето се развива правилно.

СИМПТОМИ НА СМА: ВОЗРАСТ 6-18 МЕСЕЦИ

Раните симптоми на СМА обично можат да се откријат до 18 месечна возраст,¹ често во 10-тиот месец.¹ Иако децата можат да имаат симптоми, тие ќе имаат нормални когнитивни реакции и нормален говорен развој.¹⁸

ИПИТОНИЈА¹

- Намален тонус и мускулна сила за време на прегледот, можеби со историја на слаб мускулен тонус во првите месеци од животот, се главните знаци на СМА¹
- Може да се појави и слабост во и рацете и нозете¹
- Детето може да има потешкотии при фаќање и кревање предмети¹⁸
- Детето не може да стои поради неговата изразена слабост и веројатно нема да може да оди самостојно^{1,1}

АРЕФЛЕКСИЈА²

- Карактеристично за СМА е отсуството или намалувањето на длабоките тетивни рефлексии^{1,2} и ова е важен дел од прегледот на детето во случај на хипотонија²
- Проценката на длабоките тетивни рефлексии може да се постигне преку внимателно набљудување на реакцијата на децата со брзи удари на тетивите со специјално чеканче¹⁰

БЛАГО ТРЕПЕРЕЊЕ НА РАЦЕТЕ¹

- Кога детето ги истегнува прстите или се обидува да фати предмет со рацете, може да забележите благо треперење^{1,11}
- Може да се појави и треперење на мускулите на рамото¹¹

ПРОГРЕСИВНА СКОЛИОЗА И КОНТРАКТУРИ НА ЕКСТРЕМИТЕТИТЕ^{1-3,18}

- Детето може да има сериозни ограничувања во движењето на долните околу на горните екстремитети¹⁹
- Може да се утврди прогресивна сколиоза, најчесто во форма на буквата S, контрактури главно на колелната и на глуждите, како и вонредност на карлицата^{1,18,19}

РЕСПИРАТОРНИ СИМПТОМИ²

- Рестриктивното белодробно заболување може да биде резултат на прогресивно слабеење на меѓуребрните мускули² особено ако детето има и сколиоза²
- Знаците на рестриктивната белодробна болест вклучуваат намален вентрален капацитет, како и намален витален капацитет со зачуван волумен на вдишување²⁰

ЗАДОЦНЕТИ/ОТСУТНИ ДОСТИГНУВАЊА ВО МОТОРНИОТ РАЗВОЈ^{1,18}

- Иако детето можеби ги постигнало фазите на својот развој, тие најверојатно биле задоцнети¹
- По одредено време, се забележува постепено влошување на моторните функции, ќе отсуствува седнувањето и стапувањето или стоенењето без помош¹

1. Kolb S.J. *Klinefelter JT. Neurol Clin.* 2005;33(4):833-46. 2. Adam MP, Mirzaei GM, Pappas RA, Wallace SE, Bean LH, Griep RW, Azenzaya A, editors. *GeneReviews* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. PMID: 20361295. 3. Wang CH, et al. *J Child Neurol* 2007;22(8):1027-40. 4. Gessari A, et al. *Mol Neurobiol.* 2018;50(5):4307-18. 5. Stohler N. *Front Cell Neurosci.* 2014;8:293. 6. Qian Y et al. *BMC Neurology.* 2015;15:217. 7. Pera MC, et al. *PLoS One.* 2020;15(2):e0230677. 8. SMA Europe (2020). Type 1. Доступно на: <https://www.sma-europe.eu/en/articles/spinal-muscular-atrophy-sma-type-1/>. 9. Luyken J, et al. *Pediatric Child Health.* 2005;11(7):397-400. 10. Zimmerman B, Skulshard JB. *Deep Tendon Reflexes (Stretch Reflexes)*. 11. Mackowitz JA et al. *JGIM.* 2004;19(12):30. 12. Great Ormond Street Hospital for Children NHS. *Brief Developmental Assessment (BDA)*. Доступно на: <http://www.gosh.nhs.uk/files/1941/download?token=07MwBt6g>. 13. Neuroexamwith Infant Neurological Examination (07 07 17). Доступно на: https://open.org.uk/userfiles/HQEN20proforma_07_07_17.pdf. 14. Mennari E, et al. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(2):302-15. 15. Shababi M, et al. *J Anat.* 2014;234(1):15-20. 16. *Spinal Muscular Atrophy UK (2016). Toys and play for babies and children who have spinal muscular atrophy - A professional's guide.* Доступно на: <https://smak.org.uk/toys-and-play-a-guides-for-professionals/>. 17. SMA Europe (Type 2). Доступно на: <https://www.sma-europe.eu/en/articles/spinal-muscular-atrophy-sma-type-2/>. 18. Fujak A, et al. *BMC Musculoskelet Disord.* 2012;14:283. 19. Wang HY, et al. *Arch Phys Med Rehabil.* 2004;85(10):1886-90. 20. Martirio-Perez FJ, Saldaña-BR, Casado M. *Restrictive Lung Disease.* 2022. Jul 25. In: *StatPearls Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022. Jan.. PMID: 32889725.*

Нашата работа е поддржана од:

