

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 vi-jim 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"⁸ për shkak të dobësisë në duar dhe në këmbë.^{1,7}
- Dobësia simetrike që është më tepër proksimale sesa distale³ do të thotë se fëmija do të ketë vështirësi me ngritjen e duarve dhe këmbëve, por do t'i ruajë funksionet e duarve dhe gishtërinjëve⁸
- Këmbët e fëmijës mund të duken më të dobëta se duart³
- Në rastet e rënda, fëmija mund të ketë pozitën e bretkosës së shtrirë.^{1,9}

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 hipotonisë⁹
- Vlerësimi i refleksive të tetivave të thella mund të arrihet përmes vëzhgimit të kujdesshëm të reagimit të fëmijëve ndaj goditjeve të shpejta në tetiva me çekanin e posaçëm¹⁰

PËRKULJA E KOKËS MBRAPA¹¹

- Nëse fëmija duket se nuk mund të ngrejë kokën ose ka lëvizshmëri të dobët të kokës,^{1,3,8} mund të zbatohet testi i tërheqjes së fëmijës për duarsh në pozicionin ulur, që të vërtetohet ngelja e kokës mbrapa¹²
- Te një fëmijë që nuk zhvillohet sic duhet, me gjasë do të vërehet ngelja e kokës mbrapa trupit me qafën plotësisht të zgjatur gjatë tërheqjes për në pozicionin ulur.^{1,11-13}
- Ndoshta fëmija nuk mund ta ngrejë dot kokën mbi nivelin e shpinës kur ta mbani atë horizontalisht me fytyrë poshtë⁹

FRYMËMARRJA E VËSHTRËSUAR^{7,8}

- Dobësia e muskujve ndërmjet brinjëve dhe me diafragmën të dobësuar mund t'i jape fëmijës formën kamanore të gjoksit dhe një frymëmarrje paradoksale, që shpesh herë quhet edhe "frymëmarrje nga barku"¹

GËLLTITJA E VËSHTRËSUAR^{1,3}

- Vështirësitë me thithjen, të ushqyerit, apo me sekretimin nga goja (pështyma) mund të tregojnë për dobësinë e gjuhës dhe gëlltitjes të cilat janë tipike për SMA-në.^{1,3,11}
- Në rastet më të vështira mund të paraqiten rastet e ngulfatjes, aspirimeve të përsëritura apo ngecja në rritje.^{1,8,11}

FASCIKULACIONET E GJUHËS¹⁻³

- Shpesh fëmija me SMA ka fascikulacione të gjuhës apo dridhje të gjuhës bashkë me atrofi.¹⁻³

E QARA DHE KOLLIT E DOBËT³

- Fëmija me SMA mund të ketë qarje të dobët.^{3,8}
- Dobësia e muskujve respiratorë mund të shkaktojë gjithashtu vështirësi serioze me kollitjen.⁸

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

Si punonjës shëndetësor keni rastin unik të zbuloni nëse fëmija është duke u zhvilluar siç duhet.⁶ Kontrolloni shenjat e mëposhtme në kontrollet e rregullta ose nëse prindërit apo kujdestarët shprehin çfarëdo shqetësimi^{3,6}

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 folurit.¹⁵

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.²
- 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.¹⁶
- 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 vëtem.^{1,3}

AREFLEKSIA²

- Karakteristike në 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.⁹
- Vlerësimi i refleksive të tetivave të thella mund të arrihet përmes vëzhgimit të kujdesshëm të reagimit të fëmijëve ndaj goditjeve të shpejta në tetiva me çekanin e posaçëm.¹⁰

DRIDHJA E LEHTË³

- Kur fëmija shtrin gishtat ose tenton të kapë një send me duar mund të vëreni një dridhje të lehtë.^{3,17}
- Gjithashtu mund të shfaqet edhe një dridhje e muskujve të supit.¹⁷

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

- Fëmija mund të ketë kufizime më serioze të lëvizjeve në ekstremitetet e poshtme se në ato të sipërme.¹⁹
- 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.^{1-3,18,19}

SIMPTOMAT RESPIRATORE²

- Sëmundja restriktive e mushkërive mund të jetë pasojë e dobësimi progresiv të muskujve ndërmjet brinjëve² 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 arritur 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.²



KONTAKTONI MENJËHERË NEUROLOGUN PEDIATËR NËSE VËRENI KËTO SHENJA^{4,14}

1. Kolb SJ, Kissel JT. Neurol Clin. 2015;33(4):831-46. 2. Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023. PMID: 20301295. 3. Wang CH, et al. J Child Neurol. 2007;22(8):1027-49. 4. Govoni A, et al. Mol Neurobiol. 2018;55(8):6307-18. 5. Stifani 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(3):e0230677. 8. SMA Europe (2020). Type 1. <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/>. 9. Leyenaar J, et al. Paediatr Child Health. 2005;10(7):397-400. 10. Zimmerman B, Hubbard JB. Deep Tendon Reflexes (Stretch Reflexes). 11. Markowitz JA, et al. JOGNN. 2004;33:12-20. 12. Great Ormond Street Hospital for Children NHS. Brief Developmental Assessment (BDA). <http://www.gosh.nhs.uk/file/1841/download?token=0TvMwb9q>. 13. Hammersmith Infant Neurological Examination (v07.07.17). https://bpna.org.uk/userfiles/HINE%20proforma_07_07_17.pdf. 14. Mercuri E, et al. Neuromuscul Disord. 2018;28(2):103-15. 15. Shababi M, et al. J Anat. 2014;224(1):15-28. 16. Spinal Muscular Atrophy UK (2019). Toys and play for babies and children who have spinal muscular atrophy - A professional's guide. <https://smauk.org.uk/toys-and-play-a-guide-for-professionals>. 17. SMA Europe (Type 2). <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/>. 18. Fujak A, et al. BMC Musculoskelet Disord. 2013;14:283. 19. Wang HY, et al. Arch Phys Med Rehabil. 2004;85(10):1689-93. 20. Martinez-Pitre PJ, Sabbula BR, Cascella M. Restrictive Lung Disease. 2022 Jul 25. In: StatPearls Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan-. PMID: 32809715.

Puna jonë është e mbështetur nga:

