

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.^{2,7} Иако децата можат да имаат симптоми, тие ќе имаат нормални когнитивни реакции и внимание; нивните когнитивни способности нема да бидат погодени.¹

ХИПОТОНИЈА^{1,7}

- Децата со хипотонија често се опишуваат како „кревки“⁸ поради слабоста во рацете и нозете.^{1,7}
- Симетричната слабост која повеќе е проксимална отколку дистална³, значи дека детето ќе има потешкотии да ги крева рацете и нозете, но ќе ја задржи функцијата на прстите⁸
- Нозете на детето можат да изгледаат послаби отколку рацете³
- Во потешки случаи, детето може да има положба на лежечка жаба^{1,9}

АРЕФЛЕКСИЈА²

- Карактеристично за СМА е отсуство или намалени длабоки тетивни рефлексии,^{1,2} а тоа е важен дел од прегледот на детето во случај на хипотонија²
- Проценка на длабоките тетивни рефлексии може да се постигне преку внимателно набљудување на реакцијата на децата преку брзи удари на тетивите со специјално чеканче¹⁰

КОНТРОЛА НА ГЛАВАТА¹¹

- Ако детето изгледа дека не може да ја подигне главата или има слаба подвижност на истата,^{1,3,8} може да се примени тест за подигање на детето држејќи го со рацете во седечка положба, за да се потврди навалувањето на главата назад.¹²
- Кај дете кое не се развива правилно, сигурно ќе се појави навалување на главата наназад, со целосно издолжен врат.^{1,11-13}
- Можеби тие не можат да ја кренат главата над нивото на грбот кога ги држат хоризонтално со лицето надолу?

ОТЕЖНАТО ДИШЕЊЕ^{7,8}

- Слабоста на мускулите помеѓу ребрата и ослабената дијафрагма може да му даде на детето звончест облик на градите и парадоксално дишење, кое честопати се нарекува „стомачно дишење“¹

ОТЕЖНАТО ГОЛТАЊЕ^{1,3}

- Потешкотиите со цицањето, хранењето или голтањето можат да укажуваат на слабост на јазикот и голтањето, кои се типични за СМА^{1,3,11}
- Во потешки случаи, можат да се појават случаи на гушење, повторувачка аспирација или бавен и намален раст^{1,8,11}

ТРЕПЕРЕЊА НА ЈАЗИКОТ¹⁻³

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

СЛАБ ПЛАЧ И КАШЛАЊЕ³

- Детето со СМА може да има слаб плач^{3,8}
- Слабоста на респираторните мускули, исто така, може да предизвика сериозни потешкотии при кашлање⁸

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 возраст¹, често во 10-тиот месец.⁷ Иако децата можат да имаат симптоми, тие ќе имаат нормални когнитивни реакции и нормален говорен развој.¹⁵

ХИПОТОНИЈА¹

- 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 СМА²
- Може да се појави и слабост во рацете и нозете¹
- Детето може да има потешкотии при фаќање и кревање предмети¹⁶
- Детето не може да стои поради неговата изразена слабост и веројатно нема да може да оди самостојно^{1,3}

АРЕФЛЕКСИЈА²

- Карактеристично за СМА е отсуство или намалени длабоки тетивни рефлексии^{1,2} и ова е важен дел од прегледот на детето во случај на хипотонија²
- Проценка 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 РАЦЕТЕ³

- Кога детето ги истегнува прстите или се обидува да фати предмет со рацете, може да забележите благо треперење^{3,17}
- Може да се појави и треперење на мускулите на рамото¹⁷

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

- Детето може да има посериозни ограничувања во движењето на долните отколку на горните екстремитети¹⁹
- Може да се забележи прогресивна сколиоза, (искривување на реброт), најчесто во форма на буквата S, контрактури главно на колената и на глуждовите, како и вкочанетост на карлицата^{1-3,18,19}

РЕСПИРАТОРНИ СИМПТОМИ²

- Рестриктивното белодробно заболување може да биде резултат на прогресивно слабеење на меѓуребрениите мускули² особено ако детето има и сколиоза⁴
- Знаците на рестриктивна белодробна болест вклучуваат намален вкупен капацитет, како и намален витален капацитет со зачуван волумен на издишување²⁰

ЗАДОЦНЕТИ/ОТСУТНИ ДОСТИГНУВАЊА ВО МОТОРНИОТ РАЗВОЈ^{2,3}

- Иако детето можеби ги постигнало фазите на својот развој, тие најверојатно биле задоцнети²
- По одредено време, се забележува постепено влошување на моторните функции, ќе отсуствува седнувањето и станувањето или стоењето без помош²



ВЕДНАШ КОНТАКТИРАЈТЕ ПЕДИЈАТАР
ДОКОЛКУ ГИ ЗАБЕЛЕЖИТЕ ОВИЕ ЗНАЦИ^{4,14}

1. Kolb SJ, Kissel JT. *Neurol Clin.* 2015;33(4):831-46. 2. Adam MP, Mirzaz 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. Достапно на: <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).* Достапно на: <http://www.gosh.nhs.uk/file/1841/download?token=0TvMwb9q>. 13. Hammersmith Infant Neurological Examination (v07.07.17). Достапно на: 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.* Достапно на: <https://smauk.org.uk/toys-and-play-a-guide-for-professionals>. 17. SMA Europe (Type 2). Достапно на: <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.*

Нашата работа е поддржана од:

