

OTKRIJTE RANE ZNAKOVE SPINALNE MIŠIĆNE ATROFIJE (SMA)¹⁻³

SMA je utrka s vremenom, gdje je brza dijagnoza od ključne važnosti jer je oštećenje koje se dogodi prije liječenja nepovratno.^{4,5} Provjerite znakove u nastavku na redovnim pregledima ili ako roditelji ili njegovatelji izraze bilo kakvu zabrinutost.^{3,6}



ZNAKOVİ SMA: DOB 0-6 MJESECI

Vrlo rani znakovi SMA obično se mogu primijetiti do 6 mjeseci starosti,^{1,2} često u dobi od 3 mjeseca.^{2,7} Iako djeca mogu biti simptomatična, imat će uobičajene kognitivne reakcije i pozornost; njihove kognitivne sposobnosti nisu narušene.¹



HIPOTONIJA^{1,7}

- Dijete s hipotonijom često se opisuje kao 'mlitavo'⁸ zbog slabosti u rukama i nogama¹⁷
- Simetrična slabost koja je više proksimalna nego distalna³ znači da će dijete imati poteškoća s podizanjem ruku i nogu, ali će zadržati funkcije šake i prstiju⁸
- Noge djeteta mogu izgledati slabije od ruku³
- U teškim slučajevima, dijete može imati držanje poput žabe dok leži^{1,9}



AREFLEKSIJA²

- Odsutni ili smanjeni duboki tetivni refleksi karakteristični su za SMA¹² i ključni su dio pregleda djeteta u slučajevima hipotonije⁹
- Procjena dubokih tetivnih refleksa može se postići pomnim promatranjem djetetovog odgovora na brze udarce na tetivu specijaliziranim čekićem¹⁰



ZABAČENA GLAVICA¹¹

- Ako se čini da dijete ne može podići glavu ili ima slabu pokretljivost glave,^{1,3,8} može se primijeniti test podizanja za ruke u sjedeći položaj kako bi se potvrdila zabačenost glavice¹²
- Djetetu koje se ne razvija pravilno vjerojatno će glavica biti zabačena iza trupa, pri čemu je vrat potpuno istegnut^{1,11-13}
- Možda neće dizati glavicu iznad ravnine leđa kad ih držite vodoravno licem prema dolje⁹



OTEŽANO DISANJE^{7,8}

- Slabost međubrebnih mišića s pošteđenom dijafragmom može dati djetetu zvonolik oblik prsa i paradoksalni obrazac disanja, koji se ponekad naziva i "disanjem iz truba"¹¹



OTEŽANO GUTANJE^{1,3}

- Poteškoće sa sisanjem, hranjenjem ili izlučevinama iz usne šupljine (slina) mogu ukazivati na slabost jezika i gutanja tipičnu za SMA^{1,3,11}
- U težim slučajevima mogu se javiti slučajevi gušenja, ponavljajuća aspiracija ili spor ili smanjen rast^{1,8,11}



FASCIKULACIJA JEZIKA¹⁻³

- Dijete sa SMA često će imati fascikulacije jezika ili trzanje jezika, zajedno s atrofijom¹⁻³



SLABI PLAČ I KAŠALJ³

- Dijete sa SMA može imati slab plač^{3,8}
- Slabost respiratornih mišića također može uzrokovati ozbiljne poteškoće s kašljem⁸

HITNO SE OBRATITE PEDIJATRIJSKOM NEUROLOGU AKO PRIMIJETITE ZNAKOVE^{4,14}



#SIMPTOMI **SMA**
sma.hr

OTKRIJTE RANE ZNAKOVE SPINALNE MIŠIĆNE ATROFIJE (SMA)¹⁻³

Kao zdravstveni djelatnik, imate jedinstvenu priliku otkriti razvija li se dijete kako bi trebalo.⁶ Provjerite znakove u nastavku na redovnim pregledima ili ako roditelji ili njegovatelji izraze bilo kakvu zabrinutost^{3,6}



ZNAKOVİ SMA: DOB 6-18 MJESECI

Rani znakovi SMA obično se mogu primijetiti do 18 mjeseci starosti,¹ često u dobi od 10 mjeseci.⁷ Iako djeca mogu biti simptomatična, imat će uobičajene kognitivne reakcije i normalan razvoj govora.¹⁵



HIPOTONIJA¹

- Smanjeni mišićni tonus i snaga pri pregledu, možda s poviješću lošeg mišićnog tonusa u prvih nekoliko mjeseci života, ključni je znak SMA²
- Može biti prisutna određena slabost u nogama i rukama¹
- Dijete može imati poteškoća pri dohvatanju i podizanju predmeta¹⁶
- Dijete ne može stajati zbog izražene slabosti nogu i malo je vjerojatno da će samostalno hodati¹³



AREFLEKSIJA²

- Odsutni ili smanjeni duboki tetivni refleksi karakteristični su za SMA¹² i ključni su dio pregleda djeteta u slučajevima hipotonije⁹
- Procjena dubokih tetivnih refleksa može se postići pomnim promatranjem djetetovog odgovora na brze udarce na tetivu specijaliziranim čekićem¹⁰



BLAGO DRHTANJE³

- Kada dijete ispruži prste ili pokuša uhvatiti predmet rukama, možete uočiti blago drhtanje^{3,17}
- Također se može pojaviti trzanje mišića ramena¹⁷



PROGRESIVNA SKOLIOZA I KONTRAKCIJE ZGLOBOVA^{1-3,18}

- Dijete može u donjim udovima imati ozbiljnija ograničenja kretanja nego u gornjim¹⁹
- Mogu se primijetiti i progresivna skolioza, najvjerojatnije u obliku slova C, kontrakcije, osobito koljena i gležnja, te ukošenost zdjelice^{1-3,18,19}



RESPIRATORNI SIMPTOMI²

- Restriktivna bolest pluća može biti posljedica progresivne slabosti međurebrenih mišića² osobito ako dijete ima i skoliozu¹
- Znakovi restriktivne bolesti pluća uključuju smanjeni ukupni kapacitet pluća i forsirani vitalni kapacitet s očuvanim volumenom izdisaja²⁰



ZAKAŠNJELE/IZOSTALE ETAPE U MOTORIČKOM RAZVOJU^{2,3}

- Iako je dijete možda doseglo korake u razvoju, oni su vjerojatno bili zakašniji²
- Nakon određenog vremena opaža se postupno pogoršanje motoričke funkcije i neki će koraci, poput sjedenja bez pomoći ili stajanja, izostati²

HITNO SE OBRATITE PEDIJATRIJSKOM NEUROLOGU AKO PRIMIJETITE ZNAKOVE^{4,14}



#SIMPTOMI **SMA**
sma.hr

1. Kolb SJ i Kissel JT. *Neural Clin*. 2015; 33 (4): 831-46. 2. Prior TW, Leach ME, Finanger E. *Spinal Muscular Atrophy*. 24. veljače 2000. [Ažurirano 14. studenog 2019.]. U: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., urednici. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. 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. Dostupno na: Dostupno na: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma-type-1/> Datum pristupa: listopad 2020. 9. Leyenaar J, et al. *Paediatr Child Health*. 2005; 10 (7): 397-400. 10. Zimmerman B, Hubbard JB. *Deep Tendon Reflexes (Stretch Reflexes)* [Ažurirano 31. srpnja 2020.]. U: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; siječanj 2020. 11. Markowitz JA, et al. *JOGNN*. 2004; 33: 12-20. 12. Great Ormond Street Hospital for Children NHS. *Brief Developmental Assessment (BDA)*. Dostupno na: <http://www.gosh.nhs.uk/file/1841/download?token=0Tvmv9q>. Datum pristupa: listopad 2021. 13. Hammersmith Infant Neurological Examination (v070717). Dostupno na: https://bpna.org.uk/userfiles/HINE%20proforma_07_07_17.pdf. Datum pristupa: listopad 2020. 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*. Dostupno na: <https://smauk.org.uk/toys-and-play-a-guide-for-professionals>. Datum pristupa: listopad 2021. 17. SMA Europe (Type 2). Dostupno na: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma-type-2/> Datum pristupa: listopad 2020. 18. Fujik A, et al. *BMC Musculoskelet Disord*. 4. listopada 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*. [Ažurirano 15. srpnja 2020.]. U: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; siječanj 2020.