

Προσοχή για πρώιμα συμπτώματα νωτιαίας μυϊκής ατροφίας (SMA)¹⁻³

Η ταχεία διάγνωση της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας είναι ζωτικής σημασίας επειδή η βλάβη που προκαλείται πριν από τη θεραπεία είναι μη αναστρέψιμη.^{4,5} Ελέγξτε για τα παρακάτω συμπτώματα στις εξετάσεις ρουτίνας ή εάν οι γονείς ή οι φροντιστές έχουν τυχόν ανησυχίες^{3,6}



ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ ΝΩΤΙΑΙΑΣ ΜΥΪΚΗΣ ΑΤΡΟΦΙΑΣ: ΗΛΙΚΙΑ 0-6 ΜΗΝΩΝ

Τα πολύ πρώιμα συμπτώματα της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας (SMA) τυπικά παρατηρούνται έως και την ηλικία των 6 μηνών,^{1,2} συχνά μέχρι την ηλικία των 3 μηνών.^{2,7} Παρόλο που τα μωρά μπορεί να είναι συμπτωματικά, θα παραμένουν σε εγρήγορση και με ενεργή την προσοχή τους. Η γνωστική τους λειτουργία δεν επηρεάζεται¹



Υποτονία^{1,7}

- Ένα μωρό με υποτονία συνήθως περιγράφεται ως «ευλύγιστο»⁸ λόγω της αδυναμίας στα χέρια και τα πόδια του.^{1,7}
- Η συμμετρική αδυναμία που είναι περισσότερο εγγύς παρά περιφερική³ σημαίνει ότι το μωρό θα έχει δυσκολία να σηκώσει τα χέρια και τα πόδια του, αλλά θα μπορεί να χρησιμοποιεί τα χέρια και τα δάκτυλά του.⁸
- Τα πόδια του μωρού μπορεί να φαίνονται πιο αδύναμα σε σύγκριση με τα χέρια του.³
- Σε σοβαρές περιπτώσεις, το μωρό μπορεί να έχει βατραχοειδή στάση όταν είναι ξαπλωμένο.^{1,9}



Απώλεια αντανακλαστικών²

- Η απουσία ή η μείωση των βαθέων τενόντιων αντανακλαστικών είναι χαρακτηριστικές της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας^{1,2} και αποτελούν κρίσιμο μέρος της εξέτασης του μωρού σε περιπτώσεις υποτονίας.⁹
- Η αξιολόγηση των βαθέων τενόντιων αντανακλαστικών μπορεί να επιτευχθεί με στενή παρακολούθηση της ανταπόκρισης του μωρού σε γρήγορα χτυπήματα στον τένοντα με ένα ειδικό σφυρί¹⁰



Υποτονία κεφαλής¹¹

- Εάν φαίνεται ότι το μωρό δεν μπορεί να σηκώσει το κεφάλι του ή έχει πτωχό έλεγχο της κεφαλής,^{1,3,8} μπορεί να χρησιμοποιηθεί η δοκιμασία έλξης για έγερση σε καθιστή θέση (pull-to-sit test) προκειμένου να εξακριβωθεί η υποτονία κεφαλής.¹²
- Για ένα μωρό που δεν έχει την τυπική ανάπτυξη, είναι πιθανό το κεφάλι του να μένει πίσω σε σχέση με τον κορμό του, με τον λαιμό του τελείως τεντωμένο.^{1,11-13}
- Μπορεί να μη σηκώνει το κεφάλι του πάνω από τη γραμμή της πλάτης του όταν το κρατάτε οριζόντια με το πρόσωπο προς τα κάτω.⁹



Δυσκολία στην αναπνοή^{7,8}

- Η αδυναμία των μεσοπλευρίων μυών με περιορισμένη χρήση του διαφράγματος μπορεί να δώσει «σχήμα καμπάνας» στον θώρακα του παιδιού και να οδηγήσει σε μοτίβο παράδοξης αναπνοής, το οποίο ορισμένες φορές αναφέρεται ως κοιλιακή αναπνοή.¹



Δυσκαταποσία (δυσκολία στην κατάποση)^{1,3}

- Οι δυσκολίες στον θηλασμό, την πρόσληψη τροφής ή τη διαχείριση των στοματικών εκκρίσεων (σίελου) μπορεί να υποδεικνύουν αδυναμία στη γλώσσα και την κατάποση, η οποία είναι τυπική στη νωτιαία μυϊκή ατροφία.^{1,3,11}
- Σε πιο προχωρημένες περιπτώσεις, μπορεί να υπάρχουν ιστορικό πνιγμού, υποτροπιάζουσα εισρόφηση, ή αργή ή μειωμένη ανάπτυξη.^{1,8,11}



Ινιδισμοί γλώσσας¹⁻³

- Ένα μωρό με νωτιαία μυϊκή ατροφία μπορεί να εμφανίζει συχνά ινιδισμούς της γλώσσας ή συσπάσεις της γλώσσας, μαζί με ατροφία.¹⁻³



Αδύναμο κλάμα και βήχας³

- Ένα μωρό με νωτιαία μυϊκή ατροφία μπορεί να έχει αδύναμο κλάμα.^{3,8}
- Η αδυναμία των αναπνευστικών μυών μπορεί επίσης να προκαλέσει σοβαρές δυσκολίες με τον βήχα.⁸

ΑΠΕΥΘΥΝΘΕΙΤΕ ΕΠΕΙΓΟΝΤΩΣ
ΣΕ ΠΑΙΔΟΝΕΥΡΟΛΟΓΟ ΕΑΝ
ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΕΤΕ ΤΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ^{4,14}



ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ **SMA**
signsofSMA.com/gr

Προσοχή για πρώιμα συμπτώματα νωτιαίας μυϊκής ατροφίας (SMA)¹⁻³

Ως επαγγελματίας υγείας είστε σε θέση να εντοπίσετε αν ένα μωρό αναπτύσσεται όπως θα έπρεπε.⁶ Ελέγξτε για τα παρακάτω συμπτώματα στις εξετάσεις ρουτίνας ή εάν οι γονείς ή οι φροντιστές έχουν τυχόν ανησυχίες^{3,6}



ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ ΝΩΤΙΑΙΑΣ ΜΥΪΚΗΣ ΑΤΡΟΦΙΑΣ: ΗΛΙΚΙΑ 6-18 ΜΗΝΩΝ

Τα πρώιμα συμπτώματα της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας (SMA) τυπικά παρατηρούνται έως και την ηλικία των 18 μηνών,¹ συχνά μέχρι την ηλικία των 10 μηνών.⁷ Παρόλο που τα μωρά μπορεί να είναι συμπτωματικά, θα παραμένουν σε εγρήγορση με φυσιολογική ανάπτυξη του λόγου¹⁵



Υποτονία¹

- Ο μειωμένος μυϊκός τόνος και η μειωμένη δύναμη στην εξέταση, ίσως με ιστορικό πτωχού μυϊκού τόνου στους πρώτους μήνες ζωής είναι βασικό σημείο της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας²
- Μπορεί να υπάρχει κάποια αδυναμία στα χέρια και τα πόδια¹
- Το μωρό μπορεί να έχει δυσκολία στο να φτάσει και να πιάσει αντικείμενα¹⁶
- Το μωρό δεν μπορεί να σταθεί λόγω της έντονης αδυναμίας των ποδιών και είναι απίθανο να μπορέσει να περπατήσει μόνο του¹³



Απώλεια αντανακλαστικών²

- Η απουσία ή η μείωση των βαθέν τενόντιων αντανακλαστικών είναι χαρακτηριστικές της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας² και αποτελούν κρίσιμο μέρος της εξέτασης του μωρού σε περιπτώσεις υποτονίας⁹
- Η αξιολόγηση των βαθέν τενόντιων αντανακλαστικών μπορεί να επιτευχθεί με στενή παρακολούθηση της ανταπόκρισης του μωρού σε γρήγορα χτυπήματα στον τένοντα με ένα ειδικό σφυρί¹⁰



Ελαφρύ τρέμουλο³

- Όταν το μωρό εκτείνει τα δάκτυλά του ή προσπαθεί να πιάσει ένα αντικείμενο με τα χέρια του, μπορεί να διακρίνετε ένα ελαφρύ τρέμουλο^{3,17}
- Μπορεί επίσης να έχει συσπάσεις στους μύς των ώμων¹⁷



Προϊούσα σκολίωση και συγκάμψεις των αρθρώσεων^{1-3,18}

- Το μωρό μπορεί να έχει πιο σοβαρούς περιορισμούς της κίνησης στα κάτω άκρα απ' ό,τι στα άνω άκρα¹⁹
- Μπορεί επίσης να παρατηρηθούν προϊούσα σκολίωση, με πιθανότερη τη σκολίωση σχήματος C, συγκάμψεις, ιδιαίτερα του γονάτου και του αστραγάλου, καθώς και λοξότητα της πτεύλου^{1-3,18,19}



Αναπνευστικά συμπτώματα²

- Η περιοριστικού τύπου πνευμονοπάθεια μπορεί να προκύψει ως αποτέλεσμα της προϊούσας αδυναμίας των μεσοπλευρίων μυών² ιδιαίτερα αν το μωρό έχει επίσης σκολίωση¹
- Τα σημεία της περιοριστικού τύπου πνευμονοπάθειας περιλαμβάνουν μειωμένη ολική πνευμονική χωρητικότητα και εξαναγκασμένη ζωτική χωρητικότητα με διατήρηση του εκπνεόμενου όγκου²⁰



Καθυστέρηση/απουσία κινητικών ορόσημων^{2,3}

- Παρόλο που το μωρό μπορεί να έχει επιτύχει τα ορόσημα,¹⁻³ είναι πιθανό να τα έχει επιτύχει καθυστερημένα²
- Τελικά, παρατηρείται μία σταδιακή πτώση στην κινητική λειτουργία και κάποια ορόσημα, όπως η διατήρηση καθιστής θέσης χωρίς υποστήριξη ή η διατήρηση όρθιας θέσης μπορεί να απωλεστούν²

ΑΠΕΥΘΥΝΘΕΙΤΕ ΕΠΕΙΓΟΝΤΩΣ ΣΕ ΠΑΙΔΟΝΕΥΡΟΛΟΓΟ ΕΑΝ ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΕΤΕ ΤΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ^{4,14}



ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ SMA
signsofSMA.com/gr

1. Kolb SJ and Kissel JT. *Neural Clin.* 2015;33(4):831-46. 2. Prior TW, Leach ME, Finanger E. *Spinal Muscular Atrophy*. 2000 Feb 24 [Updated 2019 Nov 14]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. 3. Wang CH, et al. *J Child Neural.* 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. Available at: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/>. Date accessed: July 2024. 9. Leyenaar J, et al. *Paediatr Child Health.* 2005;10(7): 397-400. 10. Zimmernan B, Hubbard JB. *Deep Tendon Reflexes (Stretch Reflexes)* [Updated 2020 Jul 31]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan. 11. Markowitz JA et al. *JOGNN.* 2004;33:12-20. 12. Great Ormond Street Hospital for Children NHS. Brief Developmental Assessment (BDA). Available at: <http://www.gosh.nhs.uk/file/1841/download?token=otVMwb9q>. Date accessed: May 2023. 13. Hammersmith Infant Neurological Examination (v07.07.17). Available at: https://bpa.org.uk/userfiles/HINE%20proforma_07_07_17.pdf. Date accessed: July 2024. 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. Available at: <https://smauk.org.uk/toys-and-play-a-guide-for-professionals>. Date accessed: July 2024. 17. SMA Europe (Type 2). Available at: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/>. Date accessed: July 2024. 18. Fujak A, et al. *BMC Musculoskelet Disord.* 2013 Oct 4;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.* [Updated 2020 Jul 15]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan.