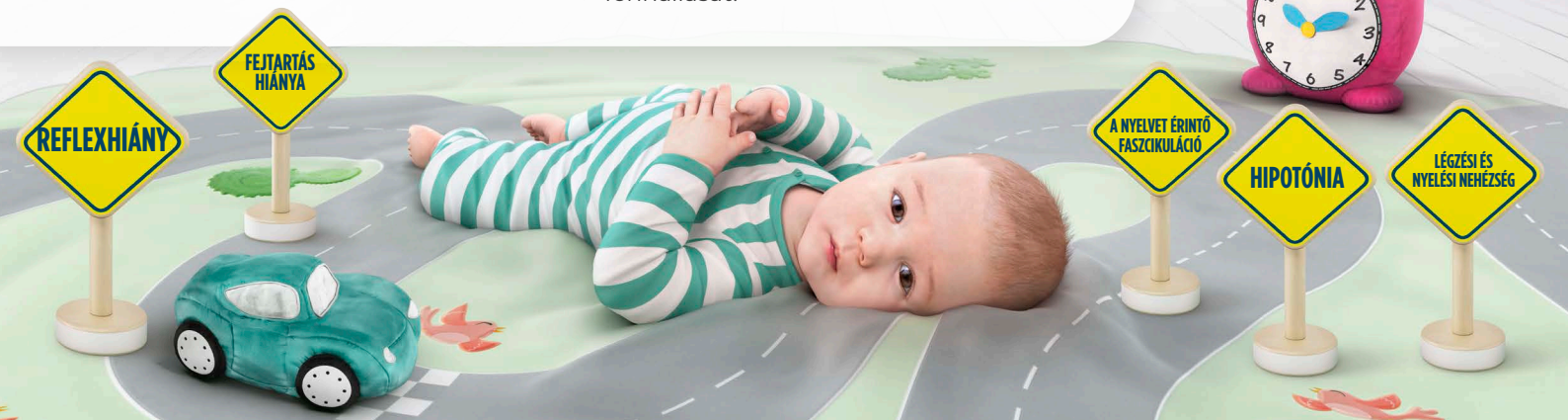


# FIGYELJÜNK FEL A SPINÁLIS MUSZKULÁRIS ATRÓFIA (SMA) KEZDETI TÜNETEIRE! 1-3

Az SMA versenyfutás az idővel: a gyors diagnosztizálás létkérdés, mert a kezelés előtt fellépő károsodás nem visszafordítható.<sup>4,5</sup> A rutinvizsgálatok során, illetve ha a szülők vagy gondviselők részéről aggályok merülnek fel, ellenőrizze az alábbi jelek fennállását!<sup>3,6</sup>



## SMA-TÜNETEK 0-6 HÓNAPOS KORBAN

Az SMA nagyon korai jelei jellemzően 6 hónapos életkorig,<sup>1,2</sup> gyakran már 3 hónapos korig észlelhetők.<sup>2,7</sup> A csecsemőknek lehetnek ugyan tüneteik, de továbbra is képesek reagálni és figyelni; a kognitív képességeikre nincs hatással.<sup>1</sup>



### HIPOTÓNIA<sup>1,7</sup>

- A hipotóniás csecsemőket gyakran az „ernyedt” kifejezéssel jellemzik<sup>8</sup> a karjaik és a lábaik gyengesége miatt.<sup>1,7</sup>
- Az „inkább proximális, mint disztális” szimmetrikus gyengeség<sup>3</sup> azt jelenti, hogy egy csecsemő a karjait és a lábait felemelni nehezen tudja, de a kézfejét és az ujjait így is képes használni.<sup>8</sup>
- A csecsemő lábai gyengébbnek tűnnek a karjainál.<sup>3</sup>
- Súlyosabb esetekben fekvéskor a csecsemő békátartást vehet fel.<sup>1,9</sup>



### REFLEXHIÁNY<sup>2</sup>

- Az SMA-ra jellemzők a hiányzó vagy csökkent mély ínreflexek,<sup>1,2</sup> és hipotóniás esetekben ez kritikus eleme a csecsemő vizsgálatának.<sup>9</sup>
- A mély ínreflexek értékelése elvégezhető egy speciális kalapáccsal – annak a gondos megfigyelésével, hogy a csecsemő hogyan reagál az ínra való koppintásokra.<sup>10</sup>



### FEJTARTÁS HIÁNYA<sup>11</sup>

- Ha egy csecsemő mintha nem tudná felemelni a fejét, illetve a fejtartása bizonytalan,<sup>1,3,8</sup> a fejtartás hiányát ellenőrizhetjük azzal a próbával, hogy a csecsemőt felhúzzuk ülő helyzetbe.<sup>12</sup>
- Ha egy csecsemő nem normálisan fejlődik, a feje valószínűleg a törzse mögött fog lógni, úgy, hogy a nyaka teljesen nyújtott helyzetben lesz.<sup>1,11-13</sup>
- Amikor arccal lefelé vízszintesen tartják, lehet, hogy nem emeli fel a fejét a háta vonala fölé.<sup>9</sup>



### LÉGZÉSI NEHÉZSÉG<sup>7,8</sup>

- A bordaközi izmok gyengesége és a rekeszizom megkímélt funkciója következtében a csecsemő mellkasa harangformájú, a légzésmintázata pedig paradox (ezt hasi légzésnek is szokás nevezni).<sup>1</sup>



### NYELÉSI NEHÉZSÉG<sup>1,3</sup>

- A szopást, a táplálkozást, illetve a nyáleválasztás kontrollját érintő nehézségek a nyelv és a nyelés SMA-ra jellemző gyengeségére utalhatnak.<sup>1,3,11</sup>
- Előrehaladottabb esetekben lehet, hogy előfordult már félrenyelés, illetve fennállhat az ismétlődő aspiráció (idegen anyag akaratlan bejutása a légutakba), illetve a lassú vagy csökkent mértékű növekedés jelensége.<sup>1,8,11</sup>



### A NYELVET ÉRINTŐ FASCIKULÁCIÓ<sup>1-3</sup>

- Az SMA-s csecsemőknél sok esetben előfordulnak a nyelvet érintő fascikulációk, illetve a nyelv rángatózása, atrófiával együtt.<sup>1-3</sup>



### GYENGE SÍRÁS ÉS KÖHÖGÉS<sup>3</sup>

- Az SMA-s csecsemőknél előfordul, hogy gyenge a sírásuk.<sup>3,8</sup>
- A légzőizmok gyengesége súlyos köhögési nehézségeket is okozhat.<sup>8</sup>

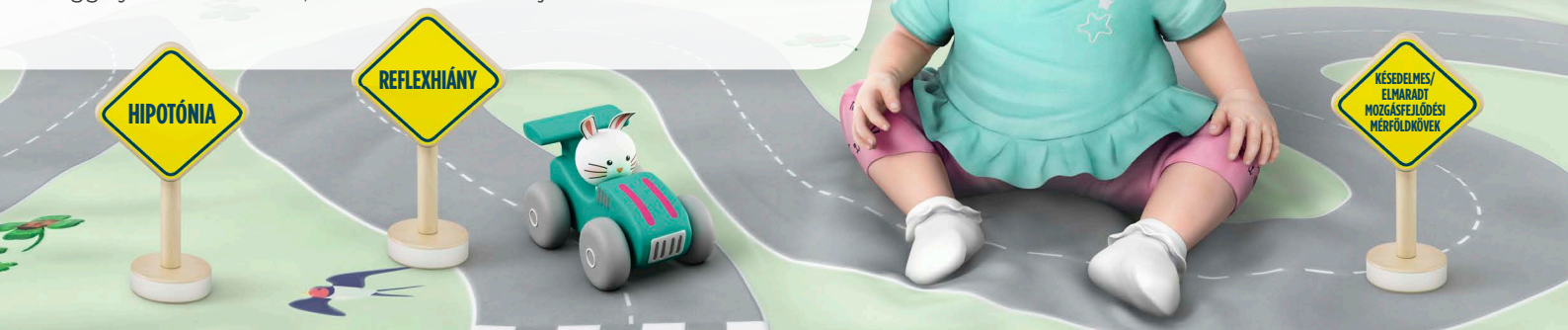
HA LÁTJA A BETEGSÉG JELEIT, SÜRGŐSEN UTALJA BE A BETEGET GYERMEKNEUROLÓGUSHOZ!<sup>4,14</sup>



#SIGNSOFSMA  
**SMA**  
signsofSMA.com

# FIGYELJÜNK FEL A SPINÁLIS MUSZKULÁRIS ATRÓFIA (SMA) KEZDETI TÜNETEIRE!<sup>1-3</sup>

Önnek mint egészségügyi szakembernek megvan az a kivételes lehetősége, hogy észreveheti, ha egy csecsemő nem normálisan fejlődik.<sup>6</sup> A rutinvizsgálatok során, illetve ha a szülők vagy gondviselők részéről aggályok merülnek fel, ellenőrizze az alábbi jelek fennállását!<sup>3,6</sup>



## SMA-TÜNETEK 6-18 HÓNAPOS KORBAN

Az SMA korai jelei jellemzően 18 hónapos életkorig,<sup>1</sup> gyakran már 10 hónapos korig észlelhetők.<sup>7</sup> A csecsemőknek lehetnek ugyan tüneteik, de a reagálóképességük, valamint a beszédképességük fejlődése továbbra is normális.<sup>15</sup>



### HIPOTÓNIA<sup>1</sup>

- Lényeges jele az SMA-nak a csökkent izomtónus és erősség a kivizsgálás során; esetleg az élet első néhány hónapjában gyenge izomtónussal.<sup>2</sup>
- Fennállhat némi gyengeség a lábokban és a karokban.<sup>1</sup>
- A csecsemő lehet, hogy nehezen tud odanyúlni tárgyakért, valamint felvenni azokat.<sup>16</sup>
- A csecsemő a lábak kifejezett gyengesége miatt nem tud állni, és magától nemigen jár.<sup>13</sup>



### REFLEXHIÁNY<sup>2</sup>

- Az SMA-ra jellemzők a hiányzó vagy csökkent mély ínreflexek,<sup>2</sup> és hipotóniás esetekben ez kritikus eleme a csecsemő vizsgálatának.<sup>9</sup>
- A mély ínreflexek értékelése: elvégezhető egy speciális kalapáccsal – annak a gondos megfigyelésével, hogy a csecsemő hogyan reagál az ínra való koppintásokra.<sup>10</sup>



### FINOM REMEGÉS<sup>3</sup>

- Amikor a csecsemő kinyújtja az ujjait, vagy megpróbál egy tárgyat kézzel megfogni, finom remegést láthatunk.<sup>3,17</sup>
- A vállizmai is rángatózhatnak.<sup>17</sup>



### PROGRESSZÍV SZKOLIÓZIS ÉS ÍZÜLETI KONTRAKTÚRÁK<sup>1-3,18</sup>

- A csecsemő mozdulatainak a korlátozottsága az alsó végtagokban súlyosabb lehet, mint a felsőkben.<sup>19</sup>
- Tapasztalhatunk még progresszív szkoliózist (leginkább C alakban), kontraktúrákat, amelyek főleg a térdet és a bokát érintik, valamint a medence ferdeségét.<sup>1-3,18,19</sup>



### LÉGZÉSI TÜNETEK<sup>2</sup>

- A bordaközi izmok progresszív gyengesége következtében restriktív tüdőbetegség alakulhat ki<sup>2</sup> – különösen, ha a csecsemő szkoliózisban is szenved.<sup>1</sup>
- Restriktív tüdőbetegsége utaló jel a csökkent teljes tüdőkapacitás és erőltetett vitális kapacitás megőrzött kilégzési térfogat mellett.<sup>20</sup>



### MOZGÁSFEJLŐDÉSI MÉRFÖLDKÖVEK KÉSEDELME/ELMARADÁSA<sup>2,3</sup>

- Lehet, hogy a csecsemő elérte a mérföldköveket,<sup>1-3</sup> de valószínűleg később.<sup>2</sup>
- Végül a mozgásfunkció fokozatos hanyatlása tapasztalható, és elvesz néhány mérföldkönek számító képesség, mint például a segítség nélküli ülés, illetve az állás képessége.<sup>2</sup>

HA LÁTJA A BETEGSÉG JELEIT, SÜRGŐSEN UTALJA BE A BETEGET GYERMEKNEUROLÓGUSHOZ!<sup>4,14</sup>



#SIGNSOFSMA  
**SMA**  
signsofSMA.com

1. Kolb SJ and Kissel JT. *Neurol Clin.* 2015;33(4):831-46. 2. Prior TW, Leach ME, Finanger E. *Spinal Muscular Atrophy*. 2000 Feb 24 [Aktualizálva: 2019. nov. 14]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*<sup>®</sup> [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. 3. Wang CH, et al. *J Child Neurol.* 2007;22(8):1027-49. 4. Covoni 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. Hozzáférhető itt: Hozzáférhető itt: <https://www.sma-europe.eu/essential/spinal-muscular-atrophy-sma-type-1/>. Hozzáférés dátuma: 2020. október. 9. Leyenaar J, et al. *Pediatr Child Health.* 2005;10(7):397-400. 10. Zimmerman B, Hubbard JB. *Deep Tendon Reflexes (Stretch Reflexes)* [Aktualizálva: 2020. júl. 31]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan. 11. Markowitz JA, et al. *JOGN.* 2004;33:12-20. 12. Great Ormond Street Hospital for Children NHS. *Brief Developmental Assessment (BDA)*. Hozzáférhető itt: <http://www.gosh.nhs.uk/file/1841/download?token=0fMw69q>. Hozzáférés dátuma: 2020. október. 13. Hammersmith Infant Neurological Examination (v07.07.17). Hozzáférhető itt: [https://bpna.org.uk/userfiles/HINE%20proforma\\_07\\_07\\_17.pdf](https://bpna.org.uk/userfiles/HINE%20proforma_07_07_17.pdf). Hozzáférés dátuma: 2020. október. 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*. Hozzáférhető itt: <https://smauk.org.uk/toys-and-play-a-guide-for-professionals>. Hozzáférés dátuma: 2020. október. 17. SMA Europe (Type 2). Hozzáférhető itt: <https://www.sma-europe.eu/essential/spinal-muscular-atrophy-sma-type-2/>. Hozzáférés dátuma: 2020. október. 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, Casella M. *Restrictive Lung Disease*. [Aktualizálva: 2020. júl. 15]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan.

Ezt az anyagot a Novartis kizárólag oktatási célra dolgozta ki.

ALL-UNB-20-0123 | Összeállítás dátuma: 2020. október.