

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.^{4,5} A rutinvizsgálatok során, illetve ha a szülők vagy gondviselők részéről aggályok merülnek fel, ellenőrizze az alábbi jelek fennállását!



AZ SMA JELEI: 0-6 HÓNAPOS ÉLETKOR

Az SMA nagyon korai jelei általában 6 hónapos korig észrevehetőek,^{1,2} gyakran már 3 hónapos korban.^{2,7} Bár a csecsemőknek lehetnek tüneteik, de éberek és figyelmesek maradnak, a kognitív képességeiket nem érinti a betegség!¹



HIPOTÓNIA^{1,7}

- A hipotóniás csecsemőket gyakran az „ernyedtt”⁸ kifejezéssel jellemzik a karjaik és a lábaik gyengesége miatt^{1,7}
- Az inkább proximális, mint disztális szimmetrikus gyengeség³ azt jelenti, hogy a csecsemő nehezen tudja felemelni a karjait és a lábait, de tudja használni a kezeit és az ujjait⁸
- A csecsemő lábai gyengébbnek tűnhetnek, mint a karjai³
- Súlyosabb esetekben a csecsemő fekvő helyzetben békátartást vehet fel^{1,9}



REFLEXHIÁNY²

- Az SMA-ra jellemzők a hiányzó vagy csökkent mély ínreflexek^{1,2}, és hipotóniás esetekben ez kritikus eleme a csecsemő vizsgálatának⁹
- A mély ínreflexek értékelése egy speciális kalapáccsal végezhető el, annak a gondos megfigyelésével, hogy a csecsemő hogyan reagál az ínra mért élénk ütésekre¹⁰



FEJTARTÁS HIÁNYA¹¹

- Ha úgy tűnik, hogy a csecsemő nem tudja felemelni a fejét, vagy nem tudja megfelelően kontrollálni a fejét,^{1,3,8} a fejtartás hiányát azzal ellenőrizhetjük, ha a csecsemőt felhúzzuk ülő helyzetbe¹²
- Ha egy csecsemő nem normálisan fejlődik, a feje valószínűleg a törzse mögött fog lógni, úgy, hogy a nyaka teljesen nyújtott helyzetben lesz^{1,11-13}
- Amikor arccal lefelé vízszintesen tartják, lehet, hogy nem emeli fel a fejét a gerincvonala fölé⁹



LÉGZÉSI NEHÉZSÉG^{7,8}

- A bordaközi izmok gyengesége és a rekeszizom relatív megkíméltsége következtében a csecsemő mellkasa harangformájú, légzésmintázata pedig paradox, amit olykor „hasi légzésnek” is neveznek¹



NYELÉSI NEHÉZSÉG^{1,3}

- A szopást, a táplálkozást vagy a nyáleválasztás kontrollját érintő nehézségek a nyelv és a nyelés gyengeségére utalhatnak, amely az SMA-ra jellemző^{1,3,11}
- Előrehaladottabb esetekben félrenyelés, ismétlődő aspiráció, vagy lassú vagy csökkent mértékű növekedés szerepelhet a kórtörténetben^{1,8,11}



NYELVET ÉRINTŐ FASZCIKULÁCIÓ¹⁻³

- SMA-ban szenvedő csecsemőknél gyakran előfordulnak a nyelvet érintő fasciculációk, azaz a nyelv rángatózása, atrófiával együtt¹⁻³



GYENGE SÍRÁS ÉS KÖHÖGÉS³

- Az SMA-ban szenvedő csecsemőknél előfordul, hogy gyenge a sírásuk^{3,8}
- A légzőizmok gyengesége súlyos köhögési nehézségeket is okozhat⁸

**SÜRGŐSEN UTALJA BE A BETEGET
GYERMEKNEUROLÓGUSHOZ,
HA EZEKET A JELEKET LÁTJA^{4,14}**



#AZ **SMA** JELEI
signsofSMA.com

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

Önnek mint egészségügyi szakembernek megvan az a kivételes lehetősége, hogy észreveheti, ha egy csecsemő nem normálisan fejlődik.⁶ A rutinvizsgálatok során, illetve ha a szülők vagy gondviselők részéről aggályok merülnek fel, ellenőrizze az alábbi jelek fennállását!¹⁵



AZ SMA JELEI: 6-18 HÓNAPOS ÉLETKOR

Az SMA korai jelei általában 18 hónapos korig észrevehetőek¹, gyakran már 10 hónapos korban.⁷ Bár a gyermekeknek lehetnek tüneteik, de éberek maradnak, beszédfejlődésük pedig normális marad¹⁵



HIPOTÓNIA¹

- Az SMA kulcsfontosságú jele a vizsgálat során észlelt csökkent izomtónus és izomerő, esetleg a kórtörténetben gyenge izomtónus az élet első hónapjaiban²
- Némi gyengeség jelentkezhet a lábakban és a karokban¹
- A gyermeknek nehézséget okozhat a tárgyak elérése és felvétele¹⁶
- A gyermek nem tud állni a láb kifejezett gyengesége miatt, és nem valószínű, hogy önállóan tud járni¹³



REFLEXHIÁNY²

- Az SMA-ra jellemzők a hiányzó vagy csökkent mély ínreflexek², és hipotóniás esetekben ez kritikus eleme a gyermek vizsgálatának⁹
- A mély ínreflexek értékelése egy speciális kalapáccsal végezhető el, annak a gondos megfigyelésével, hogy a gyermek hogyan reagál az ínra mért élénk ütésekre¹⁰



FINOM TREMOR³

- Amikor a gyermek kinyújtja az ujjait, vagy megpróbál egy tárgyat kézzel megfogni, finom tremor figyelhető meg^{3,17}
- A vállizmok rángatózása is előfordulhat¹⁷



PROGRESSZÍV SZKOLIÓZIS ÉS ÍZÜLETI KONTRAKTÚRÁK^{1-3,18}

- A gyermeknek az alsó végtagokban súlyosabb mozgáskorlátozottsága lehet, mint a felső végtagokban¹⁹
- Progresszív szkoliózis, flexiós kontraktúrák, különösen a térd és a boka esetében, valamint a medence ferdesége is megfigyelhető^{1-3,18,19}



LÉGZŐSZERVI TÜNETEK²

- A bordaközi izmok progresszív gyengesége következtében restriktív tüdőbetegség alakulhat ki,² különösen, ha a gyermek szkoliózisban is szenved¹
- Restriktív tüdőbetegségre utaló jel a csökkent teljes tüdőkapacitás és erőltetett vitálkapacitás, megőrzött kilégzési térfogat mellett²⁰



KÉSEDELMES/ELMARADT MOTOROS MÉRFÖLDKÖVEK^{2,3}

- Bár lehet, hogy a gyermek elérte a mérföldkövet,¹⁻³ de a normális időrendhez képest valószínűleg később²
- Végül a motoros funkciók fokozatos romlása figyelhető meg, és néhány mérföldkövet - például a segítség nélküli ülés vagy állás - elveszt²

SÜRGŐSEN UTALJA BE A BETEGET GYERMEKNEUROLÓGUSHOZ, HA EZEKET A JELEKET LÁTJA^{4,14}



#AZ **SMA** JELEI
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. [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 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. Elérhető: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma-type-1/>. Hozzáférés dátuma: 2023. június 9. 9. Leyenaar J, et al. *Pediatr Child Health.* 2005;10(7):397-400. 10. Zimmerman 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)*. Elérhető: <http://www.gosh.nhs.uk/file/184/download?token=oiVwMwB9q>. Hozzáférés dátuma: 2023. június 13. 13. Hammersmith Infant Neurological Examination (v07.07.17). Elérhető: https://bpa.org.uk/userfiles/HINE%20proforma_07_07_17.pdf. Hozzáférés dátuma: 2023. május 14. 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). *A Professional's Guide to Toys and Play for Babies and Children who have Spinal Muscular Atrophy*. Elérhető: [https://smauk.org.uk/files/Publications%20and%20Leaflets/Toys%20and%20Play%20-%20A%20Guide%20for%20Professionals%20V2_1%20\(leaflet%20\)%20March%202019.pdf](https://smauk.org.uk/files/Publications%20and%20Leaflets/Toys%20and%20Play%20-%20A%20Guide%20for%20Professionals%20V2_1%20(leaflet%20)%20March%202019.pdf). Hozzáférés dátuma: 2023. június 17. 17. SMA UK (2023). *Symptoms and Effects of Spinal Muscular Atrophy - Type 2*. Elérhető: <https://smauk.org.uk/symptoms-smatype2>. Hozzáférés dátuma: 2023. június 18. 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 P, Sabbula BR, Cascella M. *Restrictive Lung Disease*. [Updated 2020 Jul 15]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan.

Ezt az anyagot a Novartis kizárólag oktatási célokra dolgozta ki.