

MJESEC SVJESNOSTI O SMA

KOLOVOZ

INCIDENCIJA 1:6000-1:10000

SPINALNA MIŠIĆNA ATROFIJA (SMA)

rijetka bolest

progresivna

monogenetska
bolest

nasljedna

4 tipa



*Bolest koju karakterizira oštećenje donjeg motoričkog
neurona i slabost mišića*



UZROK SMA



SMA uzrokuje mutacija gena SMN1, što rezultira niskim nivom preživljavanja proteina motoričkog neurona (SMN)

Bez SMN proteina, motorički neuroni u leđnoj moždini prestaju raditi i mišići postaju sve slabiji (atrofiraju)

Klinički se razlikuje nekoliko tipova: SMA I, II, III i IV, pri čemu je SMA I najteži oblik bolesti dok je SMA IV najrijeđi

Simptomi ovise o tipu SMA



SIMPTOMI SMA - TIP I

WERDNIG-HOFFMANNOVA BOLEST

HIPOREFLEKSIJA

HIPOTONIJA

TRZAJI MIŠIĆA JEZIKA



OTEŽANO SISANJE

OTEŽANO GUTANJE

OTEŽANO DISANJE



SIMPTOMI SMA - TIP II

INTERMEDIJARNI TIP

HIPOTONIJA

HIPOREFLEKSIJA

SLABA PODRHTAVANJA RUKU



SKOLIOZA I KONTRAKTURE

PROBLEMI S DISANJEM

MOTORIČKE TEŠKOĆE



SIMPTOMI SMA - TIP III

WOHLFART-KUGELBERG-WELANDEROVA BOLEST

NALAZI SLIČNI TIPU I

BOLEST SPORO NAPREDUJE

SIMETRIČNA SLABOST MIŠIĆA



PROPADANJE MIŠIĆA

ZAHVAĆENOST KVADRICEPSA
I FLEKSORA KUKA

OGRANIČENI POKRETI
RUKU I NOGU



SIMPTOMI SMA - TIP IV

DOMINANTAN, RECESIVAN ILI X VEZAN



RIJEDAK OBLIK SMA

SPORA PROGRESIJA

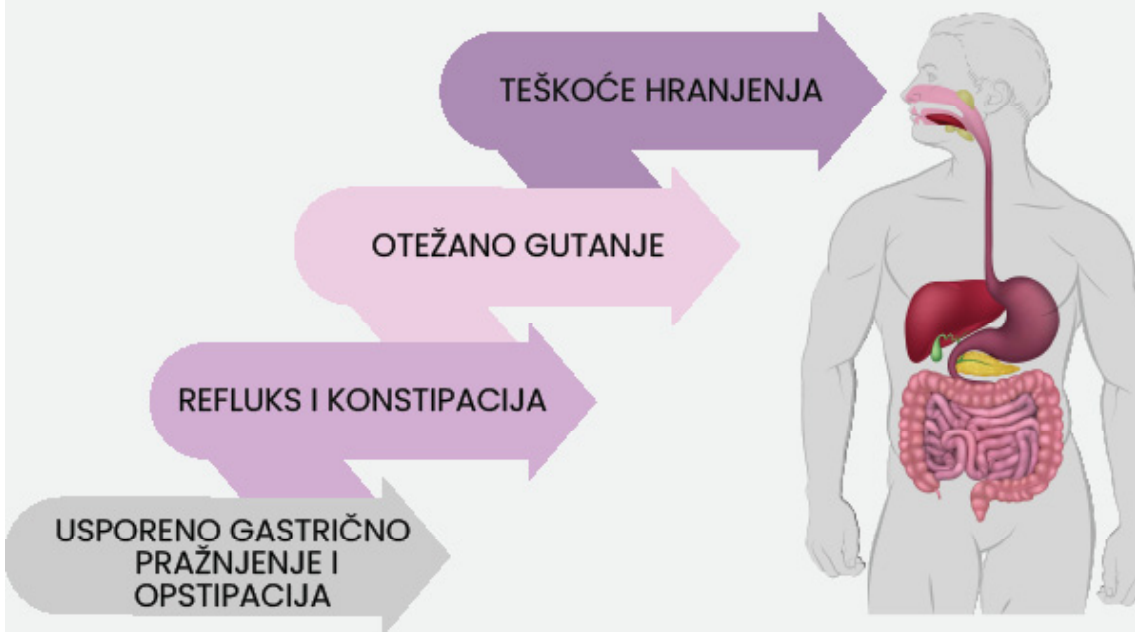
POJAVA SIMPTOMA U ODRASLOJ DOBI

Javljaju se blage (motorne) teškoće u hodanju



GASTROINTESTINALNE I NUTRITIVNE KOMPLIKACIJE

Komplikacije gastrointestinalnog trakta (GIT) su češće kod osoba koje ne mogu sjediti ili stajati



DIJAGNOSTICIRANJE SMA

KLINIČKI SPECIJALISTIČKI PREGLEDI

EMNG (elektromioneurografija)

GENSKA (DNA) ANALIZA

Pravovremena dijagnoza je od neprocjenjivog značaja



DIJAGNOSTICIRANJE SMA PUTEM SKRINING TESTA

SKRINING TEST ZA SMA

testiranje na postojanje određene
genetičke mutacije

postupak kojim se otkrivaju prirodene bolesti
u novorođenačkoj populaciji

vrši se uzorkovanjem kapi krvi iz pete
novorođenačeta u prvim danima života

***U RH se za SMA provodi novorođenački probir
od 1. ožujka 2023.***



REHABILITACIJA I LIJEČENJE



KONTINUIRANA FIZIKALNA TERAPIJA



PROVOĐENJE RADNE TERAPIJE



PSIHOLOŠKO SAVJETOVANJE



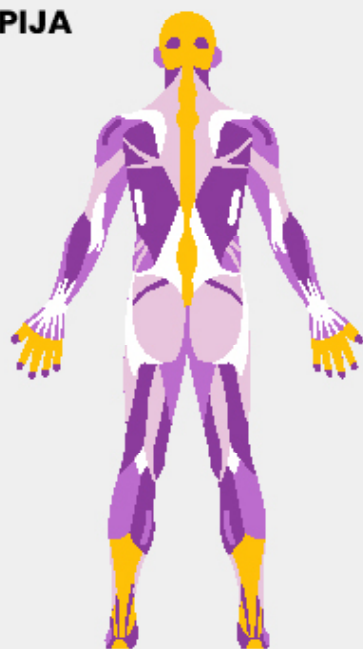
ORTOPEDSKO LIJEČENJE



FARMAKOLOŠKO LIJEČENJE

- *GENSKA ZAMJENSKA TERAPIJA*

- *GENETSKA MODIFICIRAJUĆA TERAPIJA*





DRUŠTVO DISTROFIČARA ZAGREB

Zagreb, Dalmatinska 1

tel.: 01 48 48 908

IBAN: HR 60 2360000 1101462323

OIB: 79315449004



<https://www.ddz.hr/>



<http://tiny.cc/ddz>



Brošura je izrađena u sklopu programa “Mostovi za psihosocijalnu podršku mišićnoj distrofiji” financiranog od strane Ministarstva zdravstva.