

# MJESEC SVJESNOSTI O SMA

**KOLOVOZ**

**INCIDENCIJA 1:6000-1:10000**

# SPINALNA MIŠIĆNA ATROFIJA (SMA)

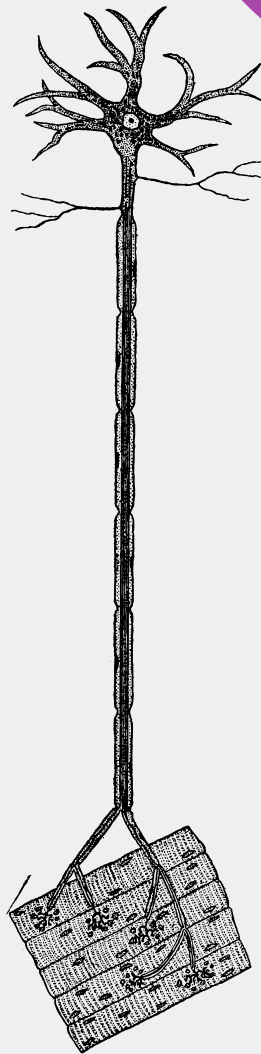
rijetka bolest

progresivna

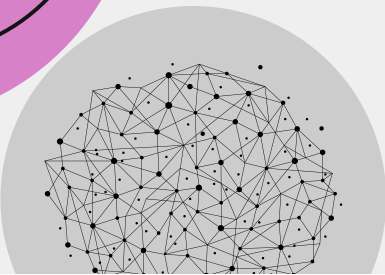
monogenetska  
bolest

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

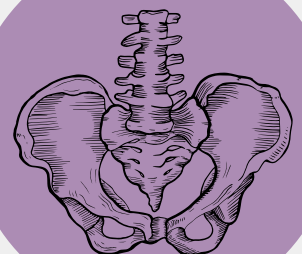
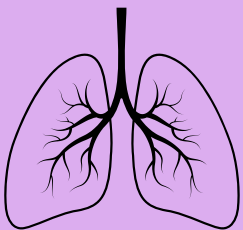
TRZAJI MIŠIĆA JEZIKA



OTEŽANO SISANJE

OTEŽANO GUTANJE

OTEŽANO DISANJE



# SIMPTOMI SMA - TIP II

## INTERMEDIJARNI TIP

HIPOTONIJA

HIPOREFLEKSIJA

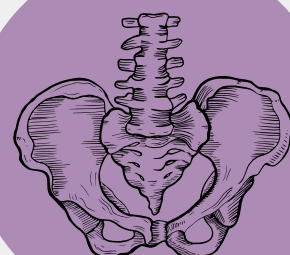
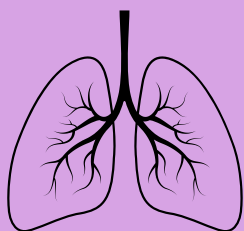
SLABA PODRHTAVANJA RUKU



SKOLIOZA I KONTRAKTURE

PROBLEMI S DISANJEM

MOTORIČKE TEŠKOĆE



# SIMPTOMI SMA - TIP III

## WOHLFART-KUGELBERG-WELANDEROVA BOLEST

NALAZI SLIČNI TIPU 1

BOLEST SPORO NAPREDUJE

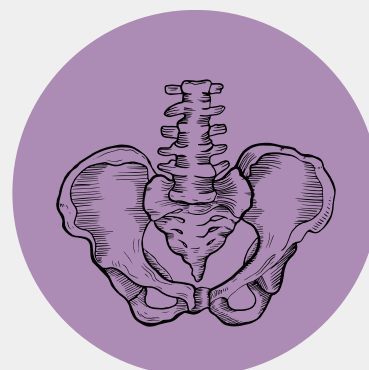
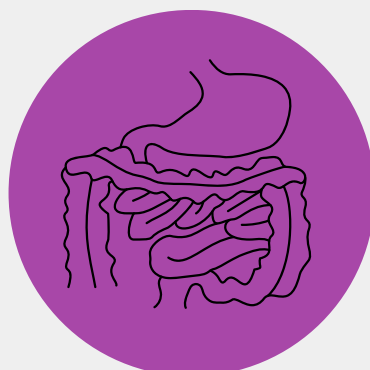
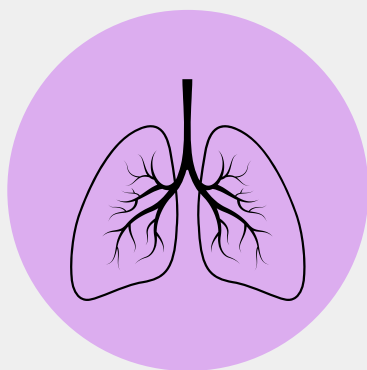
SIMETRIČNA SLABOST MIŠIĆA



PROPADANJE MIŠIĆA

ZAHVAĆENOST KVADRICEPSA  
I FLEKSORA KUKA

OGRANIČENI POKRETI  
RUKU I NOGU



# SIMPTOMI SMA - TIP IV

DOMINANTAN, RECESIVAN ILI X VEZAN



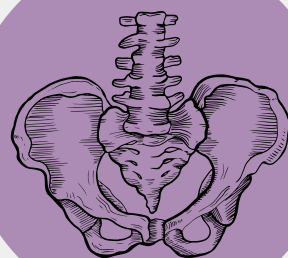
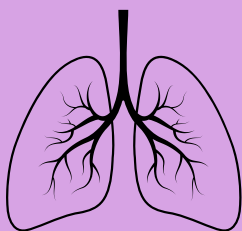
RIJEDAK OBLIK SMA

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*

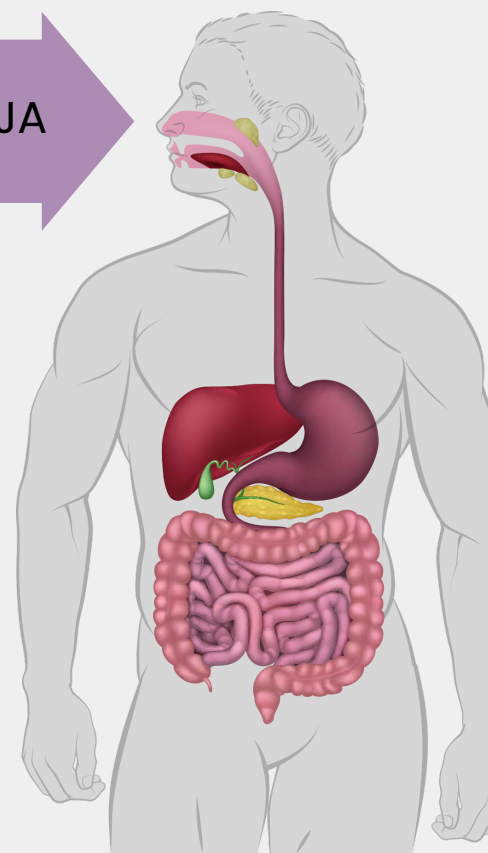
---

TEŠKOĆE HRANJENJA

OTEŽANO GUTANJE

REFLUKS I KONSTIPACIJA

USPORENO GASTRIČNO  
PRAŽNENJE I  
OPSTIPACIJA



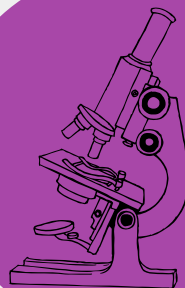
# DIJAGNOSTICIRANJE SMA

KLINIČKI SPECIJALISTIČKI PREGLEDI

EMNG (elektromioneurografija)

GENSKA (DNA) ANALIZA

*Pravovremena dijagnoza je od neprocjenjivog značaja*



# DIJAGNOSTICIRANJE SMA PUTEM SKRINING TESTA

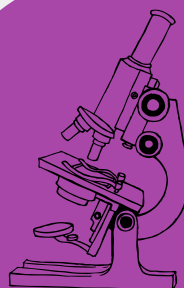
## SKRINING TEST ZA SMA

testiranje na postojanje određene  
genetičke mutacije

postupak kojim se otkrivaju prirodene bolesti  
u novorođenačkoj populaciji

vrši se uzorkovanjem kapi krvi iz pete  
novorođenčeta 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**

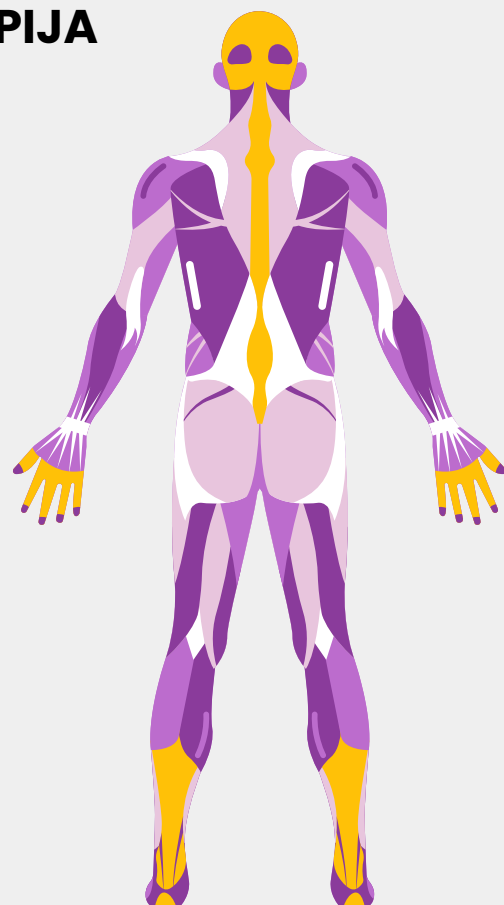
**ORTOPEDSKO LIJEČENJE**

**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.