

ZWRÓĆ UWAGĘ NA WCZESNE OBJAWY RDZENIOWEGO ZANIKU MIĘŚNI (SMA)¹⁻³

SMA to wyścig z czasem. Szybka diagnoza odgrywa tutaj kluczową rolę, ponieważ uszkodzenia, które pojawiają się przed podjęciem leczenia, są nieodwracalne^{4,5}. Zwróć uwagę na poniższe objawy podczas rutynowych badań kontrolnych, a także upewnij się, czy rodzice lub opiekunowie zgłaszają jakiegokolwiek wątpliwości^{3,6}



OBJAWY SMA: 0-6 MIESIĘCY

Bardzo wczesne objawy SMA pojawiają się zwykle do 6. miesiąca życia², często w wieku 3 miesięcy^{1,2,7}. Dzieci mogą mieć objawy w postaci zaburzeń motorycznych, pomimo że ich zdolności poznawcze są prawidłowe¹



HIPOTONIA^{1,7}

- Dziecko z hipotonią często jest opisywane jako „wiotkie”⁸ z powodu osłabienia mięśni rąk i nóg¹⁷
- Symetryczne osłabienie, które jest bardziej proksymalne niż dystalne³, oznacza, że dziecko będzie miało trudności z podnoszeniem ramion i nóg, ale zachowa zdolność ruchu rąk i palców⁸
- Nogi dziecka mogą wydawać się słabsze od ramion³
- W cięższych postaciach SMA układ ciała leżącego dziecka może przypominać żabę¹⁹



BRAK ODRUCHÓW²

- Charakterystyczne dla SMA są osłabione odruchy głębokie (ścięgniste) lub ich brak¹². Ich ocena jest podstawową częścią badania w przypadku hipotonii⁹
- Badanie odruchów ścięgnistych polega na ocenie reakcji odruchowych na uderzenia młoteczką neurologiczną w odpowiednie ścięgna¹⁰



TRUDNOŚCI Z UNOSZENIEM GŁOWY¹¹

- Jeżeli wydaje się, że dziecko nie jest w stanie podnieść głowy lub ma słabą kontrolę głowy^{1,3,8}, można potwierdzić ten objaw, podciągając dziecko za rękę do siedzenia¹²
- U dziecka, które nie rozwija się prawidłowo, głowa zazwyczaj zwisa z tyłu za tułowiem, na całkowicie rozciągniętej szyi¹¹⁻¹³
- Dziecko trzymane poziomo twarzą w dół nie może podnieść głowy powyżej linii pleców⁹



TRUDNOŚCI Z ODDYCHANIEM^{7,8}

- Osłabienie mięśni międzyżebrowych kompensowane pracą przepony może skutkować dzwonowatym kształtem klatki piersiowej i paradoksalnym wzorcem oddechowym, nazywanym czasami oddychaniem torem brzuszny¹



TRUDNOŚCI Z POŁYKANIEM^{1,3}

- Trudności ze ssaniem, karmieniem lub przełykaniem mogą świadczyć o typowym dla SMA osłabieniu języka i mięśni odpowiedzialnych za przełykanie^{1,3,11}
- W bardziej zaawansowanych przypadkach może dochodzić do zadławień, powtarzających się zachłyśnięć, a także spowolnienia lub zmniejszenia wzrostu^{1,8,11}



FASCYKULACJE JĘZYKA¹⁻³

- U dziecka z SMA często występują fasykulacje (skurcze) języka w połączeniu z atrofią¹⁻³



CICHY PŁACZ I SŁABY KASZEL³

- U dziecka z SMA można zaobserwować cichy płacz^{3,8}
- Osłabienie mięśni oddechowych może również powodować słaby, nieefektywny kaszel i trudności z odkrztuszaniem⁸

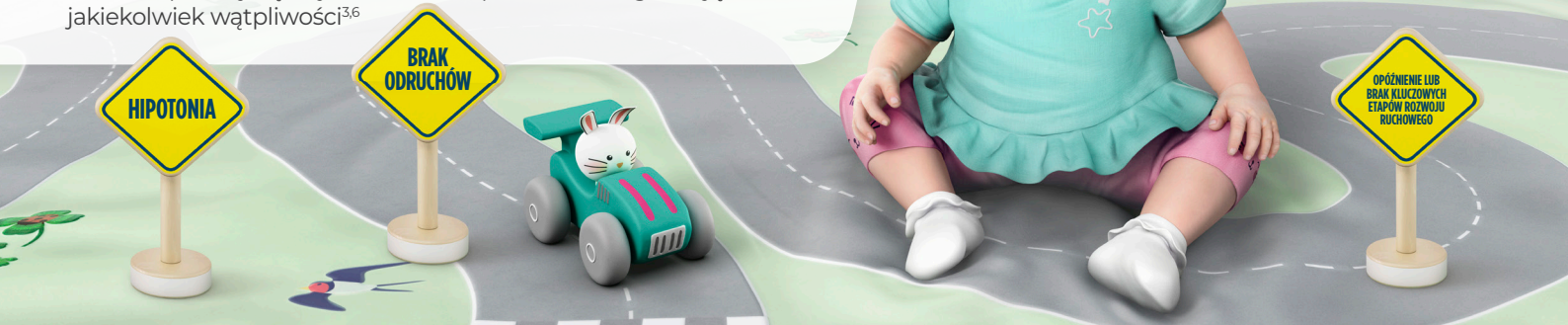
JEŚLI ZAUWAŻYSZ TE OBJAWY, NIEZWŁOCZNIE SKIERUJ PACJENTA DO NEUROLOGA DZIECIĘCEGO^{4,14}



#OBJAWY **SMA**
objawySMA.pl

ZWRÓĆ UWAGĘ NA WCZESNE OBJAWY RDZENIOWEGO ZANIKU MIĘŚNI (SMA)¹⁻³

Jako pracownik systemu ochrony zdrowia masz wyjątkową możliwość sprawdzenia, czy dziecko rozwija się tak, jak powinno⁶. Sprawdź poniższe objawy podczas rutynowych badań kontrolnych, a także upewnij się, czy rodzice lub opiekunowie zgłaszają jakiegokolwiek wątpliwości^{3,6}



OBJAWY SMA: 6-18 MIESIĘCY

Objawy SMA typu 2 zazwyczaj pojawiają się między 6. a 18. miesiącem życia¹, często zanim dziecko ukończy 10 miesięcy⁷. Dzieci mogą mieć objawy w postaci zaburzeń motorycznych, pomimo że prawidłowo reagują na bodźce, a ich zdolności poznawcze i rozwój mowy mogą nie być zaburzone¹⁵



HIPOTONIA¹

- Kluczowy objaw SMA obserwowany w badaniach w pierwszych miesiącach życia to zmniejszenie napięcia i siły mięśni²
- Może również występować osłabienie mięśni kończyn górnych i dolnych¹
- Dziecko może mieć trudności z sięganiem po przedmioty i ich podnoszeniem¹⁶
- Wyraźne osłabienie nóg sprawia, że dziecko nie może stać i z reguły nie chodzi samodzielnie^{1,3}



BRAK ODRUCHÓW²

- Charakterystyczne dla SMA są osłabione odruchy głębokie (ścięgniste) lub ich brak². Ich ocena stanowi podstawową część badania dziecka w przypadku hipotonii⁹
- Badanie odruchów ścięgnistych polega na ocenie reakcji odruchowych na uderzenia młoteczką neurologiczną w odpowiedniej ścięgna¹⁰



DRŻENIE DROBNOFALISTE³

- Kiedy dziecko wyciąga rączki i próbuje chwycić przedmiot, można zauważyć delikatne drżenie^{3,17}
- Mogą również występować skurcze mięśni barkowych¹⁷



POSTĘPUJĄCA SKOLIOZA I PRZYKURCZE MIĘŚNI^{1-3,18}

- Ograniczenie ruchu kończyn dolnych może być poważniejsze niż kończyn górnych¹⁹
- Można również zaobserwować postępującą skoliozę, z reguły w kształcie litery C, skurcze, zwłaszcza w okolicach kolan i kostek, a także przechylenie się miednicy na bok^{1-3,18,19}



OBJAWY ODDECHOWE²

- Postępujące osłabienie mięśni międzyżebrowych może powodować choroby płuc typu restrykcyjnego², szczególnie jeżeli dziecko ma również skoliozę¹
- Objawy restrykcyjnej choroby płuc obejmują zmniejszoną całkowitą pojemność płuc (TLC) i natężoną pojemność życiową (FVC) przy zachowanej objętości wydechowej²⁰



OPÓŹNIENIE LUB BRAK KLUCZOWYCH ETAPÓW ROZWOJU RUCHOWEGO^{2,3}

- Dziecko mogło osiągnąć kluczowe etapy w rozwoju motorycznym¹⁻³, ale najprawdopodobniej z opóźnieniem²
- Docelowo obserwuje się stopniowe pogorszenie funkcji motorycznych, a niektóre kluczowe etapy w rozwoju, takie jak samodzielne siedzenie lub stanie, zostają utracone²

JEŚLI ZAUWAŻYSZ TE OBJAWY, NIEZWŁOCZNIE SKIERUJ PACJENTA DO NEUROLOGA DZIECIĘCEGO^{4,14}



#OBJAWY SMA
objawySMA.pl

1. Kolb SJ and Kissel JT. *Neural Clin.* 2015;33(4):831-46. 2. Prior TW, Leach ME, Finanger E. *Spinal Muscular Atrophy*. 24 lutego 2000 r. [Zaktualizowano 14 list. 2019 r.]. W: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., red. *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). Typ 1. Tekst dostępny online pod adresem: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/>. Data dostępu: styczeń 2024 r. 9. Leyenaar J, et al. *Paediatr Child Health.* 2005;10(7):397-400. 10. Zimmerman B, Hubbard JB. *Deep Tendon Reflexes (Stretch Reflexes)* [Zaktualizowano: 31 lip. 2020 r.]. W: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; styczeń 2020 r. 11. Markowitz JA, et al. *JOGNN.* 2004;33:12-20. 12. Great Ormond Street Hospital for Children NHS. *Brief Developmental Assessment (BDA)*. Tekst dostępny online pod adresem: <http://www.gosh.nhs.uk/file/1641/download?token=otVWmb9q>. Data dostępu: styczeń 2024 r. 13. Hammersmith Infant Neurological Examination [v070717]. Tekst dostępny online pod adresem: https://bpna.org.uk/userfiles/HINE%20proforma_07_07_17.pdf. Data dostępu: styczeń 2024 r. 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*. Tekst dostępny online pod adresem: <https://smauk.org.uk/toys-and-play-a-guide-for-professionals>. Data dostępu: styczeń 2024 r. 17. SMA Europe (Typ 2). Tekst dostępny online pod adresem: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/>. Data dostępu: styczeń 2024 r. 18. Fujak A, et al. *BMC Musculoskelet Disord.* 4 października 2013 r.;14:283. 19. Wang HY, et al. *Arch Phys Med Rehabil.* 2004;85(10):1689-93. 20. Martinez-Pitre P, Sabbula BR, Casella M. *Restrictive Lung Disease*. [Zaktualizowano: 15 lipca 2020 r.]. W: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; styczeń 2020 r.