

MJESEC SVJESNOSTI O SMA

KOLOVOZ

INCIDENCIJA 1:6000-1:10000

SPINALNA MIŠIĆNA ATROFIJA (SMA)

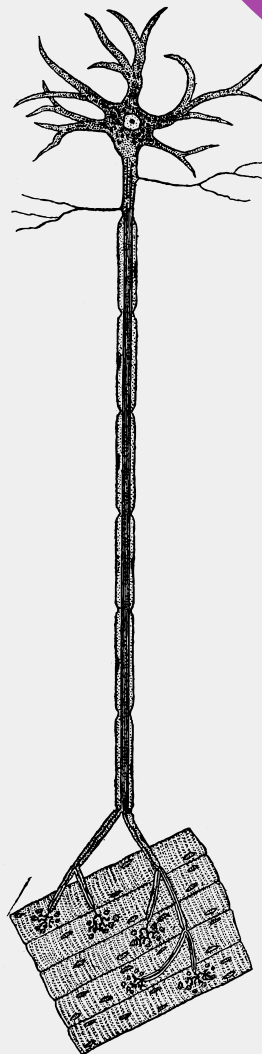
rijetka bolest

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 najrijedi

Simptomi ovise o tipu SMA



SIMPTOMI SMA - TIP I

WERDNIG-HOFFMANNOVA BOLEST

HIPOREFLEKSIJA

HIPOTONIJA

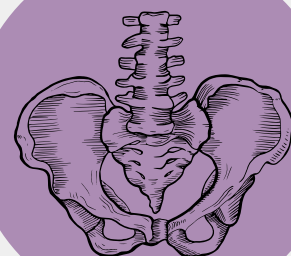
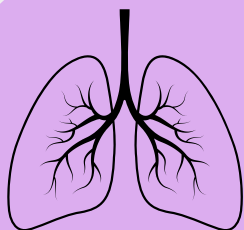
TRZAJI MIŠIĆA JEZIKA



OTEŽANO SISANJE

OTEŽANO GUTANJE

OTEŽANO DISANJE



SIMPTOMI SMA - TIP II

INTERMEDIJARNI TIP

HIPOTONIJA

HIPOREFLEKSIJA

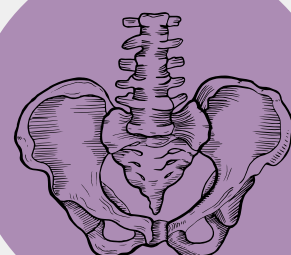
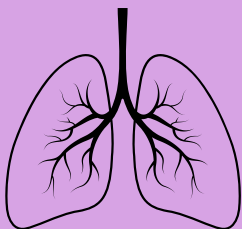
SLABA PODRHTAVANJA RUKU



SKOLIOZA I KONTRAKTURE

PROBLEMI S DISANJEM

MOTORIČKE TEŠKOĆE



SIMPTOMI SMA - TIP III

WOHLFART-KUGELBERG-WELANDEROVA BOLEST

NALAZI SLIČNI TIPU 1

BOLEST SPORO NAPREDUJE

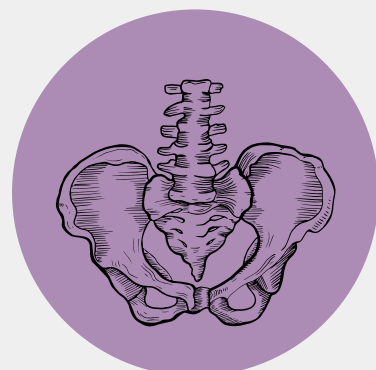
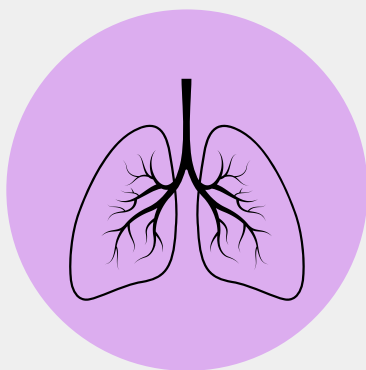
SIMETRIČNA SLABOST MIŠIĆA



PROPADANJE MIŠIĆA

ZAHVAĆENOST KVADRICEPSA
I FLEKSORA KUKA

OGRANIČENI POKRETI
RUKU I NOGU



SIMPTOMI SMA - TIP IV

DOMINANTAN, RECESIVAN ILI X VEZAN

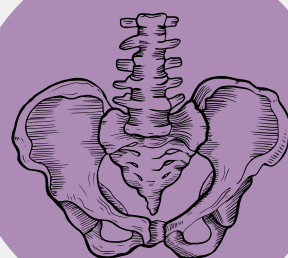
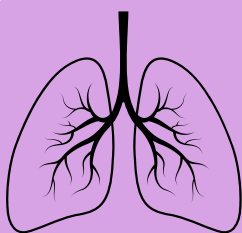


RIJEDAK OBLIK SMA

SPORA PROGRESIJA

POJAVA SIMPTOMA U ODRASLOJ DOBI

Javljaju se blage (motorne) teškoće u hodanju



GASTROINTESTINALNE I NUTRITIVNE KOMPLIKACIJE

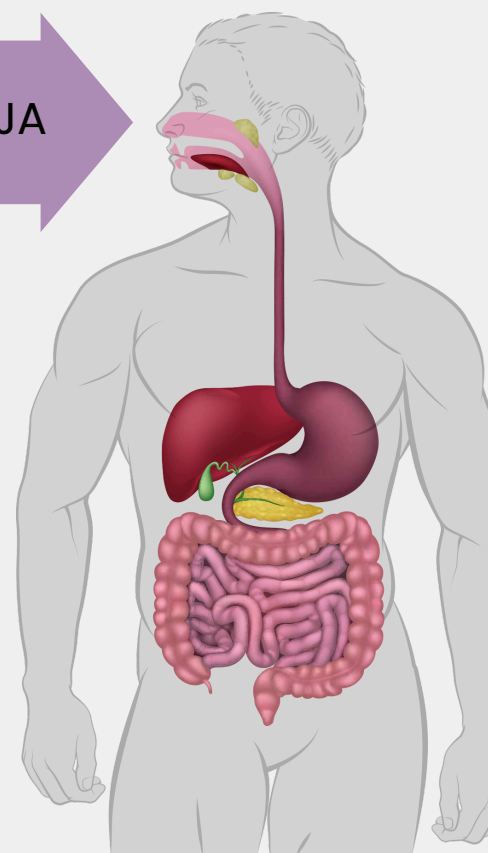
Komplikacije gastrointestinalnog trakta (GIT) su češće kod osoba koje ne mogu sjediti ili stajati

TEŠKOĆE HRANJENJA

OTEŽANO GUTANJE

REFLUKS I KONSTIPACIJA

USPORENO GASTRIČNO
PRAŽNENJE I
OPSTIPACIJA



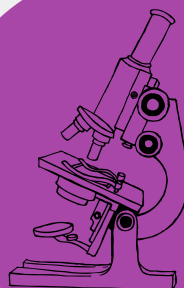
DIJAGNOSTICIRANJE SMA

KLINIČKI SPECIJALISTIČKI PREGLEDI

EMNG (elektromioneurografija)

GENSKA (DNA) ANALIZA

Pravovremena dijagnoza je od neprocjenjivog značaja



DIJAGNOSTICIRANJE SMA PUTEM SKRINING TESTA

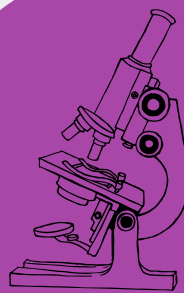
SKRINING TEST ZA SMA

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

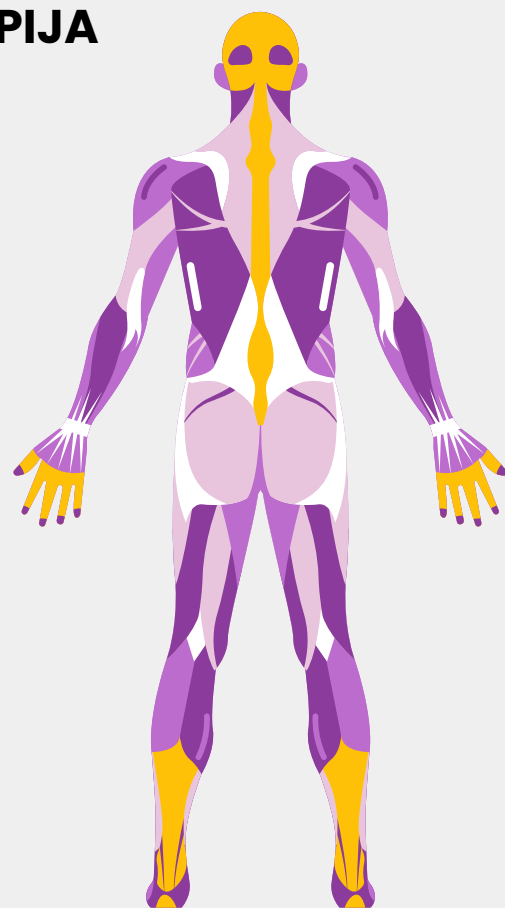
PSIHOLOŠKO SAVJETOVANJE

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>