

SPINÁLNA MUSKULÁRNA ATROFIA (SMA)

SMA je zriedkavé, geneticky podmienené nervosvalové ochorenie, pri ktorom svaly nedostávajú signály z nervov, slabnú a zmenšujú sa. Postihuje vôľou ovládané, kostrové svaly.

Postupná strata prenosu signálu na svaly



Najčastejšie prejavy SMA



Svalová slabosť – svaly chrbta, dýchacie svaly, prehltacie svaly, skracovanie svalov



Problémy s prehltaním a jedením – riziko vdýchnutia potravy a podvýživy



Infekcie dýchacích ciest – zápaly pľúc až zlyhávanie pľúc



Ortopedické komplikácie – rednutie kostí, skrivenie chrbtice



Postupná strata pohybových schopností – lezenie, sedenie, chodenie



Zlyhanie srdcovo-cievneho systému

Genetika SMA

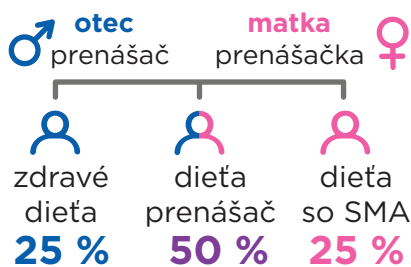
SMA je **dedičné ochorenie**.

Človek sa síce narodí s chybným génom, ale ochorenie sa nemusí ihneď prejavíť. To, kedy sa ochorenie prejaví, **závisí od typu chyby v géne**.

Približne

1 z 8 000 až 10 000 osôb má diagnostikovanú SMA.

Ako sa dedí SMA?



SMA sa prenáša **rovnako na chlapcov ako aj dievčatá**.

Diagnostika SMA

Pri najzávažnejších formách majú lekári podozrenie na SMA ihneď pri narodení. Pri menej výrazných prejavoch si príznaky všimnú najmä **rodičia v spolupráci s detským lekárom**. Na definitívne potvrdenie diagnózy je potrebné vykonať **molekulárno-genetické vyšetrenie**. Indikuje ho **neuroológ** a vykonáva **klinický genetik**.

Aké typy SMA poznáme?

SMA typ 0

prvé príznaky pred narodením



svalová slabosť, skrútenia svalov, časté zlyhávanie dýchania a nutnosť umelej pľúcnej ventilácie

vek dožitia 1 mesiac

výskyt menej ako 5 %

SMA typ 1

prvé príznaky do 6. mesiaca



svalová slabosť, slabý plač, zaostávanie vo vývoji (napr. sať mlieko, neschopnosť udržať hlavičku,)

vek dožitia menej ako 2 roky

výskyt 45 %

SMA typ 2

prvé príznaky od 6. do 18. mesiaca



symetrická svalová slabosť, viac na dolných končatinách, slabé šlachovo svalové reflexy

vek dožitia viac ako 2 roky

výskyt 20 %

SMA typ 3

prvé príznaky po 18. mesiaci



porucha chôdze a problémy so vstávaním zo sedu, riziko skrútenia svalov, krivenie chrbtice

vek dožitia normálny vek dožitia

výskyt 30 %

SMA typ 4

prvé príznaky v dospelosti



svalová slabosť, postupná strata schopnosti samostatnej chôdze

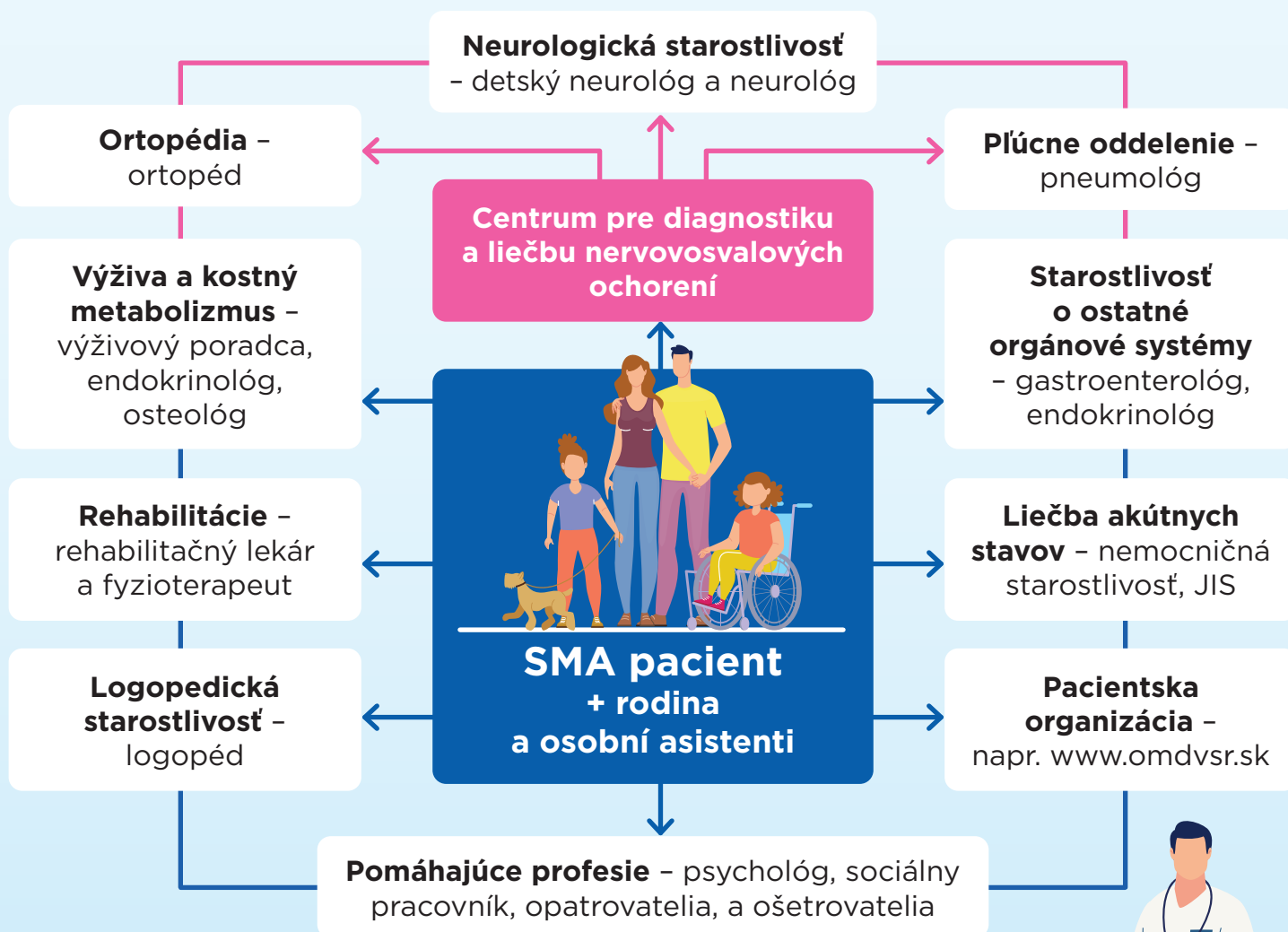
vek dožitia normálny vek dožitia

výskyt menej ako 5 %

SPINÁLNA MUSKULÁRNA ATROFIA (SMA)

Základom starostlivosti o pacienta so SMA je **multidisciplinárny prístup**, ktorý zabezpečuje tím špecialistov. Sieť starostlivosti o pacienta so SMA reaguje na potreby pacienta a jeho rodiny.

Kde a kto sa stará o pacienta so SMA?



Dostupnosť liečby

SMA je **liečiteľná choroba**. Na rôzne formy SMA existujú viaceré liečebné možnosti. Každá pôsobí iným mechanizmom, ale **všetky ovplyvňujú gén**. Aj preto je výber lieku individuálny. O vhodnej liečbe SMA rozhodne lekár na základe zhodnotenia celkového zdravotného stavu a výsledkov genetických vyšetrení.



Akútne situácie

Najčastejšími akútnymi problémami pacientov so SMA sú **infekcie pľúc a problémy s dýchaním**. Pri intenzívnej starostlivosti je potrebné zabezpečiť dostatočný príjem tekutín a živín. Každý pacient so SMA by mal mať poruke Plán akútnej starostlivosti. Podrobný plán nájdete v **Spríevodcovi pre pacientov, ich rodiny a opatrovateľov**.

