

Gerincvelői izomsorvadás (Spinalis muscularis atrophia SMA)

Mi az SMA?

Az **SMA** (spinal muscular atrophy), azaz gerincvelői izomsorvadás, egy örökletes, folyamatosan súlyosbodó izomgyengeséggel járó betegség. **A genetikai eredetű gyermekkori elhalálozás vezető oka világszerte**, előfordulása 1: 6-10 000 újszülött, ami **10-15 új beteget jelent évente Magyarországon**. A betegség különböző súlyossággal, különböző életkorokban jelenthet meg.

Az SMA tünetei:

Izomhypotonia: A csecsemőkori formában nagyon kifejezett izomhypotonia figyelhető meg. Ilyenkor a csecsemő lábai hanyattfekvő helyzetben úgynevezett „békaláb” tartásban teljesen széttárva a fekvő felületen vannak.

Enyhe izomhypotonia jelenléte csecsemőkorban viszonylag gyakori jelenség, az esetek legnagyobb részében alkati, és nem befolyásolja a gyermek mozgásfejlődését. **Azonban a hypotonia jelenléte utalhat izombetegségre is**, ezért keresni kell az egyéb tüneteket, illetve hypotonia jelenléte esetén a gyermeket orvosi vizsgálatra, amennyiben a gyermekorvos úgy ítéli meg, fejlődésneurológiai szakrendelésre kell irányítani!

A betegség előrehaladtával az izomgyengeség és hypotonia következtében jellegzetes **harang alakú mellkas** alakul ki (felül keskenyebb a rekesz felé szélesedik), illetve **paradox légzés** jelenik meg, amikor belégzéskor a mellkas süllyed, a has előemelkedik, ez pihegő légzést eredményez.

Izomgyengeség: A csecsemőkori formában sokszor **mozgásszegénység** (nagyon „nyugodt” baba) képében jelenik meg. A csecsemő a szokásosnál kevesebbet mozog, ritkábban és kevésbé mozgatja a végtagjait, gyakran lábával antigravitációs mozgásra nem képes, azaz egyáltalán nem képes megemelni, nem tartja korának megfelelően a fejét. A későbbi formákban jellemző az alsó végtagi túlsúlyú izomgyengeség, illetve a törzsközeli izmok gyengesége (mely miatt pl. a guggolásból felállás, lépcsőn járás nehezített).

SMA esetében a mozgásteljesítmény fokozatosan romlik. A korai kezdetű esetekben a romlás akár hetek alatt jelentős mértékű lehet.

Fasciculatio: Az izmok nagyon finom gyors összerándulásai, ami akár alig észrevehető remegés formáját is öltheti. Leginkább észrevehető a nyelven, illetve a hüvelykujjat mozgató izmokban

Hypo / Areflexia: Neurológiai vizsgálat során észlelhető, a mélyreflexek hiányát / csökkent voltát jelenti.

Az SMA megjelenési formái

SMA 0 - A tünetek magzati korban kezdődnek. Súlyos hypotonia, légzészavar jellemző, a mozgásfejlődés egyáltalán nem indul be. Az életkilátások jelentősen korlátozottak.

SMA I. típus – A tünetek **0-6 hónapos korban kezdődnek**. Súlyosabb formában a mozgásfejlődés nem indul be, illetve csak minimális fejkontroll alakul ki. Enyhébb formáiban a mozgásfejlődés megindul, de az önálló ülési képesség kialakulása előtt megtorpan és visszafejlődés tapasztalható. A csecsemő elveszíti az addig megszerzett mozgási képességeit. Kezelés nélkül az állapot fokozatosan esetenként gyorsan romlik. A légzőizmok érintettsége miatt légzészavar, a súlyos hypotonia miatt táplálási nehézség is kialakul. A csecsemő sírása hangja gyenge. A várható élettartam kezelés nélkül átlagosan 10 hónap! Ez a típus a leggyakoribb forma. Magyarországon **évente kb. 5-10 gyermek** születik ezzel a formával.

SMA II. típus A tünetek **7-18 hónapos kor között kezdődnek**. A gyermek megtanul önállóan ülni, esetenként állni is, de önálló járás már nem alakul ki. Ebben a formában kezdetben az alsó végtag gyengesége szembetűnőbb. Az addig jól fejlődő gyermeknél késik a járás / állás kialakulása.

SMA III. típus A tünetek **18 hónapos kor után jelennek meg**. A gyermek megtanul önállóan járni, de járása ügyetlenné billegővé válik, hamar elfárad. Nehezebbre esik a lépcsőzés, guggolásból felállás. Feltűnően sokszor esik el, támaszkodva, manőverek segítségével áll fel. A felső végtag funkciói ebben a formában kezdetben még lehetnek jók.

SMA IV. típus A megjelenés hasonló a III-as típushoz, de a tünetek felnőtt korban jelentkeznek

Milyen gyakori a betegség?

Magyarországon a hordozók aránya 1:35, azaz minden **35 emberből 1 hordozza a betegséget okozó gént**. Magyarországon az SMA-val született újszülöttek aránya 1:6-10 000.

Egy házaspárnak, ahol mindkét fél hordozó, 25 % esélye van arra, hogy beteg gyermeke szülessen.

Amennyiben akár a szélesebb családban fordult elő SMA, gyermekvállalás előtt mindenképpen érdemes a szülők vizsgálata, illetve genetikai tanácsadáson való részvétele!

Van rá kezelés?- igen!

Az SMA az izombetegségek azon rendkívül kis csoportjához tartozik, ahol a támogató kezelés mellett (gyógytorna, neurológiai, ortopédiai, pulmonológiai, gastroenterológiai stb. gondozás) gyógyszer segítségével is tudjuk befolyásolni a betegség lefolyását. 2018 óta Magyarországon is hozzáférhető (egyedi méltányossági alapon) a nuszinerszen nevű készítmény, mely az eddigi vizsgálatok alapján javítja a betegek életkilátásait és életminőségét. Továbbá számos új készítmény a klinikai vizsgálat fázisában van.

Mindenkinél hatékony a kezelés? - A siker titka a **korai kezelés!**

A gyógyszer hatékonysága az eddigi tapasztalatok alapján a terápia elkezdésének idejétől függ. Minél korábban kezdi el kapni a beteg a gyógyszert, annál nagyobb eséllyel várható a betegség természetes lefolyásának lassítása, esetenként megfordítása, illetve akár javulás is észlelhető a motoros funkcióiban. Az újszülöttkori szűrésen diagnosztizált, még tünetmentes babák kezelése esetén egyes betegeknél a betegség tünetei nem alakultak ki, vagy lényegesen enyhébb formában.

Kulcsfontosságú tehát a betegség korai felismerése! Az idő életet menthet!

Mit lehet tenni?

„Lusta baba” esetén merüljön fel az izombetegség lehetősége is!

Ha a hypotonia mozgásszegénységgel társul, vagy a csecsemő a korábban már megszerzett képességeit elveszíti, izomereje csökken, gondoljunk SMA lehetőségére! A legkisebb gyanú esetén **azonnal** jelezzük a háziorvosnak, hívjuk fel a szülő figyelmét az orvosi vizsgálat szükségességére!

A szülők hordozóságának szűrésére van lehetőség. Ennek szükségességéről és módjáról a szülők genetikai tanácsadás keretében tudhatnak meg többet.

Recesszív betegségről lévén szó a családi anamnézis az esetek túlnyomó többségében nem terhelő!

Hol talállok segítséget, további információt?

Genetikai vizsgálat:

Semmelweis Egyetem Ritka Betegségek és Genomikai Medicina Intézete

1083 Budapest, Tömő u. 25-29. földszint 1, 2, 3.

Időpontkérés: (+36 1) 459 1500 / 51190 melléken

ritkaamb@gmail.com

Istenhegyi Klinika

1125 Budapest, Zalatnai utca 2

Tel.: (+36 1) 580 8600

repcio@gendiagnosztika.hu

SMA kezelőcentrumok:

- Semmelweis Egyetem II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai osztály

Budapest, Tűzoltó u. 7-9.

Tel. (+36 1) 215 1380 / 52970, 52831 melléken

- MRE Bethesda Gyermekkorház

1146 Budapest, Bethesda utca 3.

Tel: (+36 1) 920 6000

Hasznos weboldalak:

www.smahun.hu / konferencia.smahun.hu / facebook.com/smahungary

www.smainfo.hu

Tájékoztatót készítette: SMA Magyarország Alapítvány –

Dr. Szabó-Taylor Katalin és Béry-Januskó Flóra

Szakmai lektor: dr. Szabó Léna