

5

SPINALNA
MIŠIĆNA ATROFIJA

Spinalna mišićna atrofija 1 (SMA1), poznata i kao Werdnig-Hoffmannova bolest, genetski je neuromišićni poremećaj koji utječe na živčane stanice koje kontroliraju voljne mišiće (motorički neuroni). Bez liječenja, simptomi SMA1 postaju očitiji prije 6. mjeseca starosti i uključuju pogoršanje mišićne slabosti i loš mišićni tonus (hipotonija) zbog gubitka donjih motornih neurona u leđnoj moždini i moždanom deblu. Prisutni su i problemi s hranjenjem i disanjem. SMA1 uzrokuje promjene (patogene varijante koje se nazivaju i mutacijama) u genu SMN1 i tipično se nasljeđuje na autosomno recesivni način.

Na dijagnozu SMA1 sumnja se na temelju simptoma, a potvrđuje se genetskim testiranjem. U prosincu 2016. nusinersen (Spinraza) postao je prvi lijek za SMA1 kojeg je odobrila Američka agencija za hranu i lijekove (FDA). Stalno liječenje nusinersenom omogućava mnogim bebama koje boluju od SMA1 da dostignu i održe

razvojna postignuća prikladna za dob, uključujući sjedenje, puzanje i hodaње. U prosjeku se smanjuju i problemi s disanjem, prehranom i prijemi u bolnice. Međutim, odgovor na liječenje se razlikuje. Moguće je da neke bebe koje boluju od SMA1 uopće neće reagirati na nusinersen ili mogu imati zdravstvene komplikacije koje sprečavaju primjenu tog liječenja. Ostale vrste liječenja i dalje se primjenjuju.

Spinalna mišićna atrofija tipa 2 (SMA2) genetski je neuromišićni poremećaj koji utječe na živčane stanice koje kontroliraju voljne mišiće (motorički neuroni). Bez liječenja razvija se progresivna mišićna slabost u beba koje boluju od SMA2 u dobi između 6. i 12. mjeseca. Bebe koje boluju od SMA2 mogu sjediti bez potpore, međutim, ne mogu samostalno stajati ili hodati. Razvijaju se i problemi s hranjenjem i disanjem. SMA2 uzrokuje promjene (patogene varijante koje se nazivaju i mutacijama) u genu SMN1 i nasljeđuje se na autosomno recesivni način.

Proksimalna spinalna mišićna atrofija tipa 3 (SMA3) relativno je blagi oblik proksimalne spinalne mišićne atrofije koju karakteriziraju slabost mišića i hipotonija koja je posljedica degeneracije i gubitka donjih motornih neurona u leđnoj moždini i jezgri moždanog debla.

Bolest se pojavljuje nakon prve godine života (obično između djetinjstva i adolescencije), nakon stjecanja sposobnosti hodaња. Neki autori razlikuju dvije podvrste (SMA3a i SMA3b): SMA3a definira pacijente kod kojih se bolest pojavi prije navršene 3. godine života, dok SMA3b definira pacijente kod kojih se bolest pojavi nakon 3. godine života. Česte su poteškoće u hodaњу, trčanja te spuštanja i penjanja stepenicama. Mišićna slabost pretežno utječe na mišiće nogu i kuka, a zatim se širi na ramena i ruke. Noge su uvijek teže pogođene od ruku. Često je slabo drhtanje prstiju i skolioza, te izostanak patelarnog refleksa.