

- Uvod • Simptomi • Dijagnoza i liječenje

Uvod

Spinalne mišićne atrofije su nasljedne bolesti pri kojima propadaju nervne stanice kičmene moždine i moždanog stabla uzrokujući mišićnu slabost i propadanje koji napreduju.

Simptomi

Simptomi se najprije jave u najranijoj životnoj dobi i u djetinjstvu. Mišićna slabost pri akutnoj spinalnoj mišićnoj atrofiji (Werdnig-Hoffmannova bolest) nastaje u dojenčadi u dobi od 2-4 mjeseca. Bolest se nasljeđuje autosomno recesivno, što znači da su potrebna dva nedominantna gena, po jedan od svakog roditelja.

Djeca sa intermedijarnom mišićnom atrofijom ostaju normalnom godinu ili dvije i tada razviju slabost, jače u nogama nego u rukama. Obično ne dobiju disajne, srčane ili moždane nervne probleme. Bolest napreduje polako.

Hronična spinalna mišićna atrofija (Wohlfart-Kugelberg-Welanderova bolest) počinje u djece između 2-e i 17-te godine i polako se pogoršava pa ljudi sa ovom bolešću žive dulje nego oni sa drugim tipovima spinalne mišićne atrofije. Slabost i propadanje mišića započinje u nogama a kasnije se širi u ruke.

Dijagnoza i liječenje

Doktori treba da posumnjaju na ove rijetke bolesti kada mala djeca razvijaju neobjašnjivu slabost i mišićno propadanje. Kako su te bolesti nasljedne, u postavljanju dijagnoze može pomoći obiteljska anamneza. Za neke od tih bolesti nađen je specifični pogrešan gen. Pomoć u postavljanju dijagnoze pruža i EMG (elektromiografija). U dijagnosticiranju tih bolesti ne pomaže amniocenteza, pretraga kojom se analizira mala količina majčine amnionske tekućine tokom trudnoće.

Nema specifičnog liječenja. Ponekad pomaže fizikalna terapija, nošenje remena i posebnih naprava.