



آتروفی عضلانی نخاعی (SMA) در کودکان گروه هدف : بیمار و خانواده



کد پمفلت (۰۵) ۱۴۰۴	
آتروفی عضلانی نخاعی (SMA) در کودکان	
گردآورنده	الهام سرتکی (سوپروایزر آموزش سلامت)
استاد علمی	دکتر محمد خواجه زاده بندری (فوق تخصص مغز اعصاب کودکان)
منبع	<ul style="list-style-type: none"> World Health Organization (WHO) Centers for Disease Control and Prevention (CDC) National Institutes of Health (NIH) UpToDate – Spinal Muscular Atrophy

SMA چیست؟

آتروفی عضلانی نخاعی یا SMA یک بیماری ژنتیکی و ارثی است که باعث ضعف و تحلیل رفتن عضلات می شود. این بیماری به دلیل آسیب به سلول های عصبی کنترل کننده عضلات (نورون های حرکتی) ایجاد می شود.

علت بروز بیماری SMA

- به دلیل جهش در ژن SMN1 ایجاد می شود.
- بیماری به صورت اتوزوم مغلوب منتقل می شود.
- اگر هر دو والد ناقل ژن معیوب باشند، احتمال ابتلای فرزند وجود دارد

علائم شایع در کودکان

علائم بسته به نوع بیماری متفاوت است ، اما شایع ترین نشانه ها شامل :

- ✓ ضعف عضلانی
- ✓ شل بودن عضلات
- ✓ تأخیر در نشستن، ایستادن یا راه رفتن
- ✓ مشکل در بلع و تغذیه
- ✓ مشکلات تنفسی در موارد شدید

انواع SMA

- ◆ نوع ۱ (شدید): بروز در نوزادی
- ◆ نوع ۲: بروز در کودکی
- ◆ نوع ۳: بروز در سنین بالاتر کودکی
- ◆ نوع ۴: بروز در بزرگسالی

تشخیص SMA معمولاً با:

- * آزمایش ژنتیک خون
- * بررسی سابقه خانوادگی
- * معاینه بالینی توسط پزشک متخصص

درمان SMA

✓ امروزه درمان های مؤثر برای SMA وجود دارد

□ هدف درمان ها:

- بهبود قدرت عضلانی
- جلوگیری از پیشرفت بیماری
- بهبود کیفیت زندگی کودک

درمان ها می توانند شامل :

- داروهای تخصصی SMA
- فیزیوتراپی منظم
- حمایت تغذیه ای
- مراقبت های تنفسی

تشخیص و شروع زودهنگام درمان بسیار حیاتی است

نکات مهم برای والدین

- * پیگیری منظم و ویزیت پزشک
- * انجام توانبخشی طبق برنامه
- * توجه به مشکلات تنفسی و تغذیه ای
- * حمایت عاطفی از کودک و خانواده

آیا SMA قابل پیشگیری است؟

- مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج یا بارداری
- انجام غربالگری ناقلین ژنتیکی در خانواده های