

SMA HASTALIĞI NEDİR?

Spinal müsküler atrofi (SMA), emekleme, yürüme, dik oturma, baş hareketlerini kontrol etme yeteneğini etkileyen, kaslarda zayıflama yanı sıra kasların incilmesi ve küçülmesi olarak bilinen atrofiye neden olan nadir görülen genetik bir hastalıktır. SMA türlerinde nefes alma ve yutmayı sağlayan kaslarda zarar görülür. SMA çoğunlukla bebekleri ve çocukları etkiler ancak yetişkinlerde de görülebilir. SMA tipine semptomlar daha şiddetli olabilir. Gen değiştirme ve hastalık değiştirici tedaviler umut verse de kesin bir tedavisi bulunmamaktadır.



YENİ MAH. 131 SK. NO 1
İDİL / ŞIRNAK

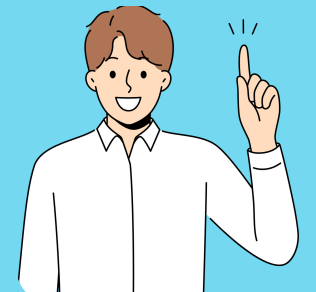
idilramm@gmail.com

04865513323



SMA HASTALIĞININ BELİRTİLERİ NELERDİR?

- Kaslarda zayıflık, güçsüzlük, hareket etmede zorluk çekme
- Oturma, emekleme, yürüme gibi kaba motor becerilerinde gecikme
- Kas seğirmeleri
- Baş kontrolünde zayıflık
- Emme ve yutma gücü çökme
- Skolyoz gibi kemik ve eklem sorunları
- Solunum sorunları yaşama
- Yeme ve yutmada güçlük
- Nefes almada zorlanma
- Seste cılızlık ve dilde seğirme
- Yürüme esnasında sıklıkla düşme, yürüme yeteneğinde azalma
- Yerde oturduktan sonra ayağa kalkmada zorluk
- Reflekslerde azalma
- Kramplar
- Ellerde titreme
- Bebeklerde yaşıtlardan geri kalma

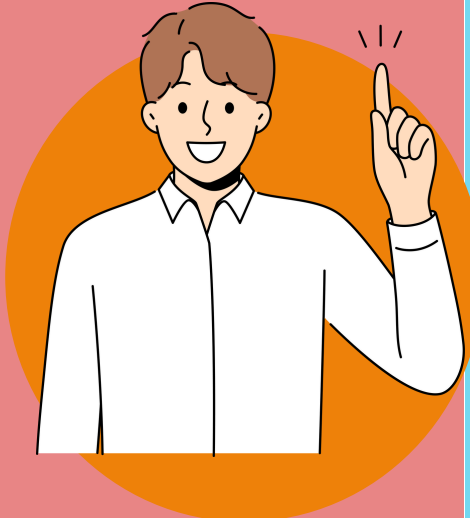


SMA TANISI NASIL KONULUR?

SMA hastalığı belirtileri ile doktora başvuran kişinin önce tıbbi öyküsü öğrenilir, fiziksel muayenesi yapılır. Hekim, EMG (elektromiyografi) veya bir kas biyopsi isteyebilir. Ayrıca zayıflayan kaslarda kreatin kinaz değerleri için bir kan testi yapılması istenebilir. Doktorlar, klinik bulgular neticesinde (çocuğunuzun semptomlarına ve diğer teşhis çalışmalarına dayanarak) SMA hastalığından şüpheleniyorsa, teşhisini doğrulamak amacıyla kan örneği alınarak yapılan genetik testi gerekli görebilir, zira genetik testi kromozom 5 ile ilişkili SMA hastalığının, yani tip 1 - 4 SMA hastalığının varlığını teşhis etmenin en kesin yoludur. SMA tanısı %95 delesyon tanısı olarak DNA testi sonucuyla konur. Geriye kalan %5 oranındaki bozukluk diğer hasar veren mutasyonlar şeklinde gelişebilir.



**AYRINTILI BİLGİ
İÇİN
BİZE ULAŞIN**



SMA HASTALIĞI TEDAVİSİ NASILDIR?

SMA hastalığı için bilinen kesin bir tedavi yöntemi yoktur. SMA'dan etkilenen çocukların tedavi aşamalarında; hastalığın yol açtığı semptomları yönetmeye, komplikasyonları önlemeye ve hastaların yaşam kalitelerini iyileştirmeye odaklanılır. Doktorunuz çocuğunuz için SMA tipine, durumun ciddiyetine ve çocuğun yaşına göre SMA hastalığının tedavisi için en iyi seçenekleri belirleyecektir.