

SPINALNA MIŠIČNA ATROFIJA

mag. Katarina Kesič Dimic, prof. def.

(objavljeno v reviji Viva, januar 2006)

Spinalna mišična atrofija spada med živčno-mišična obolenja. Pri tem obolenju gre za postopno propadanje mišičnih vlaken, kar najbolj prizadane mišice, ki sodelujejo pri plazenju, hoji, držanju vratu in glave ter požiranju. Prizadete so mišice po celem telesu, najtežje pa tiste, ki so blizu trupa (rame, boki, hrbet). Šibkost mišic oziroma ohromelost je večinoma pogostejša v nogah kot rokah.

S spinalno mišično atrofijo se rodi približno en otrok na 6 000 rojstev, raziskovalci pa trdijo, da je nekje vsaka šestdeseta oseba genetski prenašalec tega obolenja.

Pri večini otrok z obolenjem so prizadete tudi mišice, ki skrbijo za dihanje, kar lahko vodi do nagnjenosti k pljučnicam in ostalim težavam z dihanjem. Težav s čutenjem ti otroci nimajo, tako da čutijo na primer dotike, mraz, vročino,...

Veliko teh otrok je nadpovprečno bistrih, pogosto so zelo družabni in razgledani.

Obolenje se prenaša s staršev na potomce avtosomno recesivno. Če sta na primer oba starša prenašalca tega obolenja, imata 25% možnosti, da se jima rodi otrok s spinalno mišično atrofijo. Ali drugače: en otrok od štirih.

Raziskave so pokazale, da je večina oblik spinalne mišične atrofije posledica spremembe na genu, ki je nameščen na petem kromosomu.

Nekatere študije celo pravijo, da je spinalna mišična atrofija najpogostejši genetsko pogojen vzrok smrti dojenčkov. Zaradi ponavljajočih se težav z dihanjem pa veliko teh otrok lahko umre še pred dopolnjenim drugim letom starosti. Na žalost le malo otrok s tipom obolenja I dočaka puberteto ali zgodnjo mladost.

Oseba s spinalno mišično atrofijo nima gena (ali je le-ta mutiran), ki sicer proizvaja protein ključen za preživetje in zdravje motoričnih nevronov (motorični nevroni so živčne celice v hrbtenjači, ki celemu telesu pošiljajo navodila za gibanje). Zaradi pomankanja tega proteina se lahko živčne celice skrčijo, atrofirajo in nenazadnje

odmrejo, kar se kaže v mišični šibkosti. Posledično lahko pride tudi do slabitve okostja, pogoste pa so tudi deformacije hrbtenice.

Tipi SMA

Glede na posameznikov dosežen razvojni mejnik v grobem ločimo štiri glavne tipe spinalne mišične atrofije. Se pa oboleli za istim tipom prav tako razlikujejo med seboj.

Tip I (Werdnig-Hoffmannovo obolenje)

Večina otrok s tem obolenjem dobi diagnozo že zelo zgodaj; in sicer nekje med 3. in 6. mesecem starosti. Pogosto se lahko zgodi, da matere poročajo o zelo šibkem gibanju ploda v zadnjih mesecih nosečnosti.

Ti otroci ne sedijo samostojno (brez opore). Večinoma ne shodijo in imajo težave z držanjem glave. Ni spontanega brcanja, ki se sicer pojavlja pri zdravih dojenčkih. Težave se pojavljajo pri hranjenju in požiranju. Mišice trupa so šibke, prsni koš je navadno manjši. Zaradi dihanja s trebušno prepono lahko pride do vgreznjenosti prsnega koša; prav tako so lahko pljuča slabše razvita. Težave se pojavljajo pri izkašljevanju in dihanju (predvsem med spanjem).

Tip II (intermediarni tip)

Diagnoza pri tem obolenju se postavi nekje med 14. in 24. mesecem starosti. Ti otroci lahko samostojno sedijo, vendar le če jih nekdo posedi. Nekateri lahko stojijo ali celo hodijo ob opori. Večinoma dihajo s trebušno prepono, težko se odkašljajo in imajo težave z dihanjem med spanjem. V času hitre rasti je pri večini prisotna skolioza (deformacija hrbtenice), zato nekateri potrebujejo operacije.

Tip III (Kugelberg-Welandrovo obolenje oz. mladostni tip)

Diagnoza je lahko postavljena nekje med drugim letom in vse tja do mladostništva. Ti otroci lahko samostojno sedijo in hodijo, vendar imajo pri hoji težave (večkrat padejo, težko se pobirajo, težko tečejo,...). Težave s hranjenjem in požiranjem niso tipične. Včasih postanejo popolnoma gibalno ovirani šele v odraslosti.

Tip IV

Simptomi se večinoma začnejo kazati po 35. letu, čeprav pri nekaterih lahko težave nastopijo že po 18. letu. Ta oblika je bolj redka, slabšanje stanja pa je počasnejše.

Zdravljenje

Uradno priznanega zdravila za našteta obolenja še ni, vendar to še ne pomeni, da ni nobene druge oblike zdravljenja. Obolelim se priporoča različne oblike terapij (npr. z vodo, delovna terapija, dihalne vaje, raztezne vaje,...). Priporočeni so tudi razni pripomočki, ki omogočajo držo telesa v različnih položajih. Predvsem so priporočeni pri izvajanju pouka, saj dolgotrajno sedenje na invalidskem vozičku prav tako lahko povzroči zaplete (kontrakture).

Neža

Neža je stara 12 let in obiskuje sedmi razred devetletne osnovne šole na Gorenjskem. Ima spinalno mišično atrofijo tip II. Že od prvega razreda se šola po programu redne osnovne šole. Zaradi težke gibalne oviranosti je dobila spremljevalko, v vlogi katere je kar njena mami. Neža je zelo bistro in razgledano dekle, rada hodi v šolo in se udeležuje mnogih tekmovanj, kjer dosega lepe uspehe.

V šolo jo vsako jutro pripelje mami s prilagojenim kombijem. Zraven se pripelje tudi bratec Rok, ki obiskuje četrti razred na isti šoli. Pred šolo ima Neža rezerviran svoj parkirni prostor, ki je označen z znakom za gibalno ovirane osebe. Vse preveč pogosto pa se zgodi, da v jutranji naglici marsikateri starš, ki pripelje svojega otroka v šolo, znaka noče videti in parkira na Nežinem prostoru. Tako lahko nastane popolna zmeda, ker zaradi zasedenosti preostalih parkirnih mest ne morejo nikjer parkirati in tako Neža zamudi pouk. Neosveščenost ljudi jo tudi najbolj žalosti. Neža potrebuje veliko več časa, da pride ven iz kombija kot kak drugi otrok. Mami ji mora najprej odpeti poseben varnostni jermen, ki preprečuje premikanje invalidskega vozička med vožnjo, potem pa se mora še zapeljati po klančini navzdol. Zamudi se tudi s šolskim dvigalom, ki je zaklenjeno in na žalost oddaljeno od učilnic kjer ima pouk.

Mami je z njo ves čas pouka. Pomaga ji pri pripravi in organizaciji šolskih potrebščin in pripomočkov na mizi. Kadar je Neža nameščena v posebnem stojalu (swivel walker), da spremeni držo telesa, ji zapisuje tudi zapiske. Mami veliko pomaga tudi

učiteljem pri prilagajanju pouka, predvsem pri fotokopiranju prosojnic in zapiskov. V pomoč ji je tudi pri malici. Ko gredo sošolci k športni vzgoji, pa onidve izvajata fizioterapevtske vaje. Tu je seveda Neža v prednosti, saj je mami končala Fakulteto za šport in se še dodatno veliko izobrazila na tem področju.

Če je mami kdaj zaradi kakršnegakoli razloga odsotna, pa Neži pomagajo sošolci, ki so jo sprejeli medse, saj so skupaj že od vsega začetka šolanja.

Neža pravi, da se je svojih težav že navadila in da imajo drugi veliko več dilem z njenim stanjem kot ona sama. Rada ima odkritost. Njen govor je malce drugačen (skandiran) in se ga je treba navaditi. Pravi, da raje vidi, če jo vprašaš, ko česa ne razumeš, ne pa da samo kimaš. Kajti ve, da tisti, ki ji samo kimajo, zagotovo ne razumejo kaj jim govori.

Neža je v zgodnjem otroštvu; nekje do sedmega leta, še lahko hodila ob opori (hodulje). Potem pa so mišice postale prešibke in je dobila invalidski voziček.

Ker ima težave z dihanjem in izkašljevanjem, je ponoči redno priključena na respirator, ki ji pomaga pri dihanju. Le tako lahko dobi v kri zadostno količino kisika. Sicer je podnevi utrujena, jo boli glava in ima vrtoglavico.

Zavarovalnica gibalno oviranim otrokom nameni okoli 1.6 milijona tolarjev za nakup invalidskega vozička. Če je voziček dražji, morajo razliko doplačati starši sami. Za ostale »nadstandardne« pripomočke (npr. prilagoditve stanovanja in vozila) se morajo družine znajti same. Za dvigalo v hiši so družini pomagali prijatelji. Klančino za kombi je izdelal Nežin oče, ki se na zadeve na srečo spozna, kombi pa so dobili preko sponzorjev in dobrih ljudi (posameznikov-darovalcev) v dobrodelni akciji. Stroške za dvigalo v šoli pa sta krila Ministrstvo za šolstvo in dotična občina.

Družina hodi na dopust v Izolo, natančneje v Dom dva topola, ki je popolnoma prilagojen za potrebe gibalno oviranih oseb. Prilagojena je tudi plaža in dostop v morje z vozičkom.

Neža pravi, da zelo rada plava in riše. Zime pa ne mara preveč, ker jo hitro začne zebsti v prste na rokah in nogah.

Sicer je Neža čisto navaden otrok. Z bratcem Rokom rada igrata računalniške igrice ali pa se kartata. Pri tem se prav tako sporečeta. Le stepeta se ne na enak način, kot smo se topli vsi ostali. In Rok rad poudari, da pazi na svojo Nežo.