

Atrofiile musculare spinale (AMS) numesc un grup de 3 boli neuromusculare caracterizate prin [degenerescenta](#) neuronilor motori (cei care comanda muschii voluntari).

AMS reprezinta unele dintre cele mai frecvente boli ereditare (transmise de la o generatie la alta). Este important diagnosticul acestora deoarece in timp duc la slabiciune musculara si chiar moarte.

Simptomele atrofiilor musculare spinale

AMS tip I (atrofia musculara spinala infantila sau boala Werdnig-Hoffmann):

- are debutul cel mai recent (uneori poate fi detectata intrauterin, prin miscari fetale diminuate) si cea mai rapida evolutie spre **deces** (chiar in primul an de viata);
 - slabiciune, hipotonie** (diminuarea tonusului muscular), **abolirea reflexelor osteotendinoase** (musculare);
 - contracturi articulare;**
 - la nastere pot fi observate: **cianoza** (coloratie albastruie a tegumentelor si mucoaselor), **artrogripoza** (articulatii curbate congenitale multiple) sau **deformari** ale scheletului si articulatiilor;
 - incepe cu **atrofia** (degenerarea) si **paralizia** (imposibilitatea miscarii) musculaturii spatelui, ajungand pana la cea a membrilor;
 - fasciculatii** (contractii involuntare musculare).
-

AMS tip II (atrofia musculara spinala cronica a copilariei sau boala Dubowitz):

- este cea mai comuna forma, care debuteaza intre 6 si 12 luni si evolueaza lent;
- debuteaza cu **slabiciunea musculaturii** membrelor inferioare si a trunchiului, ajungand la **dificultati ale mersului**;
- afectarea muschilor respiratori **ingreuneaza respiratia**;
- tremor postural al degetelor** (apare cand sunt tinute intr-o pozitie antigravitationala);
- pot aparea: **pseudohipertrofia** (hipertrofie falsa) **gastrocnemianului** (principalul muschi al gambei) si **deformari musculo-scheletale**;
- cauza decesului e reprezentata de **infectii respiratorii** de obicei.

AMS tip III (atrofia musculara spinala juvenila sau boala Wohlfart-Kugelberg-Welander):

- apare dupa varsta de 18 luni si are o evolutie mai blanda;
- daca boala debuteaza inainte ca persoana sa invete sa mearga, aceasta **pierde capacitatea de a merge pe jos** pana la adolescenta.



Cauzele atrofiilor musculare spinale

In majoritatea cazurilor s-a demonstrat ca aceste boli apar datorita unei **gene**(unitatea ce caracterizeaza materialul genetic)

anormale

cu care se naste bolnavul. Aceasta gena -

SMN1

- este responsabila de producerea proteinei

S

urvival

M

otor

N

euron

1

(proteina de supravietuire a neuronilor), deficitara in AMS.

Evolutia atrofiilor musculare spinale

Doar bolnavii de **AMS tip III** reusesc sa supravietuiasca dupa anii copilariei, dar si la ei pot aparea **slabiciunea progresiva** sau **debilitatea**(insuficienta dezvoltarii intelectuale).

Complicatiile **AMS**: -**aspiratia** (patrunderea unor lichide in caile aeriene);
-**contractii** ale muschilor si tendoanelor;
-**infectii respiratorii**;
-**scolioza** (devierea coloanei vertebrale in plan frontal).

Diagnosticul atrofiilor musculare spinale

Prin:

- prezenta **simptomelor**;
- proba sanguina, prin care se evidentiaza nivelul de **CPK** (creatin fosfokinaza, enzima specifica muschilor) si se face **testul genetic**;
- **electromiografia** (test pentru inregistrarea activitatii electrice a muschilor);
- **IRM** (Imagistica prin **Rezonanta Magnetica**) al coloanei vertebrale;
- **biopsie musculara** (prelevarea unui fragment muscular pentru a fi examinat).

testul

Tratamentul atrofiilor musculare spinale

NU exista tratament pentru aceste boli, dar se incearca stapanirea simptomelor si prevenirea complicatiilor cu:

- terapie fizica**;
- scaun cu rotile, aparat de respirat**, hranirea cu ajutorul unui **tub**;
- alimentatie sanatoasa**;
- chirurgie** pentru deformarile coloanei vertebrale.

AMS sunt boli in care **sfatul genetic** este deosebit de important, nu doar pentru diagnosticarea bolnavilor, ci si pentru familie, care poate transmite boala descendentei. Pacientii trebuie ingrijiti corespunzator, deoarece organismul devine foarte fragil cand e stapanit de o asemenea patologie.

Bibliografie:

- R. Harrison: *Harrison's Principles of Internal Medicine* (16th edition), Tinsley;
- <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/000996.htm> ;
- http://backandneck.about.com/od/childrensissues/ss/sma_8.htm .

** sursa :divahair.ro