

SMA hastalığı nedir?

Spinal müsküler atrofi (SMA) emekleme, yürüme, dik oturma, baş hareketlerini kontrol etme yeteneğini etkileyen, kaslarda zayıflama yanı sıra kasların incelmesi ve küçülmesi olarak bilinen atrofiye neden olan nadir görülen genetik bir hastalıktır. SMA türlerinde nefes alma ve yutmayı sağlayan kaslarda zarar görülür.

SMA hastalığı belirtileri:

- Kaslarda zayıflık, güvensizlik, hareket etmekte zorlanma
- Oturma, emekleme, yürüme gibi kaba motor becerilerinde gecikme
- Kas seğirmeleri
- Baş kontürolünde zayıflık
- Emme ve yutma güçlüğü qekme
- Solunum sorunları yaşama
- Seste alınlık ve dilde seğirme
- Reflekslerde azalma
- Kramplar
- Ellerde titreme

SMA hastalığı neden olur?

SMA hastalığının temel sebebi: SMN1 ve SMN2 genlerinde ortaya çıkan değişimlerdir. Bu değişimler sonucunda kişinin motor nöronlarının işlevlerinde bozulmalar görülür. SMN1 geni: hastalığa sebep olan asıl genidir. SMN2 geni ise hastalığın ilerleyeceği süreci ve şiddetini belirler.