

SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ (SMA)

- SMA, beyin sapı motor nukleusları ve alt motor nöronların ön boynuz hücreleri dejenerasyonuna sekonder olarak gelişen iskelet kaslarının atrofisi ve ilerleyici zayıflığı ile karakterize hereditör nörodejeneratif hastalıklardır.



- Üst motor nöron ile ilgili patolojik değişiklikler ve duysal tutulum klinik olarak yoktur.
- Otopsi çalışmaları sonucu alt motor nöron sayısında ileri derecede azalma meydana geldiği ayrıca sağlam hücrelerde de atrofik değişiklikler ve dejenerasyonun olduğu bildirilmiştir.
- SMA, Survival Motor Neuron geni üzerindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkmakta ve otozomal resesif geçiş göstermektedir.

- İnsidansı ülkelere göre farklılık göstermekle birlikte genel olarak 1/6000-10000 olup, genel popülasyonda taşıyıcılık sıklığı 1/40-60 civarındadır.
- DMD den sonra ikinci en sık görülen pediatrik nöromusküler hastalıktır. Ayrıca kistik fibrozisten sonra ikinci sıklıkta görülen fatal hastalıktır.

- **Uluslararası SMA konsorsiyumu çocukluk yaşında başlayan SMA'yı başlangıç yaşı ve motor fonksiyon becerisine göre 4 fenotip içinde sınıflandırmıştır.**

SMA Tip 1: Werding -Hoffman Hastalığı

- **Klinik olarak en ağır seyreden ve en sık görülen formudur.**
- **SMA tanısı konulan hastaların yaklaşık %50 si Tip 1'dir.**
- **Kendi içinde Akut ve Kronik İnfantil SMA olarak 2' ye ayrılır.**

SMA Tip 1: Werding -Hoffman Hastalığı Akut İnfantil SMA

- **Semptomlar doğumu izleyen ilk 3 ayda başlar, genellikle 2 yaşından önce solunum komplikasyonlarından dolayı ölüm çok sık görülür.**
- **Şiddetli zayıflık ve hızlı ilerleme ile karakterizedir.**
- **Yaşam süresi genellikle 1-3 yıl arasındadır**

SMA Tip 1: Werding -Hoffman Hastalığı Akut İnfantil SMA

- **Çocuk doğduğunda hipotoni ve simetrik flask paralizi vardır, baş ve gövde kontrolü yoktur.**
- **Boyun kaslarının zayıflığından dolayı çocuk kollarından tutulup kaldırılmak istendiğinde baş arkaya düşer.**
- **Kaslar ince ve az gelişmiştir, palpasyonla kaslarda gevseklik bulunur, ekstremitelerin yerçekimine karşı olan hareketleri tipik olarak gözlemlenemez.**
- **Genel zayıflık, hipotoni, derin tendon reflekslerinin yokluğu, hiç yürüyememesi, nadiren oturabilmesi esas belirtileridir.**

SMA Tip 1: Werding -Hoffman Hastalığı Akut İnfantil SMA

- **Bulbar denervasyon nedeniyle yutma ve emme gibi aktivitelerde güçlük çekerler.**
- **Solunum kaslarının da etkilenmesi nedeniyle öksürme ve sekresyon atmada sıkıntı yaşarlar dolayısıyla solunum yolu enfeksiyonlarından dolayı doğumdan sonra ilk iki yıl içerisinde kaybedilirler.**

SMA Tip 1: Werding -Hoffman Hastalığı Kronik İnfantil SMA

- **Başlangıç yaşı aynı, genellikle 10 yaşından daha uzun yaşayabilirler.**
- **Motor gelişim gecikir, hasta oturabilir ya da ayakta durabilir. Başını kaldırabilir, ekstremitelerini hareket ettirebilir.**
- **Derin tendon refleksleri hastalığın başlangıcında alınmakla birlikte daha sonraları alınanaz.**

SMA Tip 1: Werding -Hoffman Hastalığı Kronik İnfantil SMA

- **Kasların tutulumu akut infantil SMA ile benzerlik gösterir.**
- **Gövde ve proksimal ekstremiteler el ve ayaklardan daha şiddetli tutulur.**
- **Şiddetli kifoskolyoz, iskelet deformiteleri, ilerleyici kontraktürler görülür.**

SMA Tip 2: Ara Form

- **7-18 ay arası başlangıç gösterir.**
- **Bebeğin daha önceki dönemde gelişimi normaldir ve Tip 1 deki hızlı progresyon bu tipte yoktur.**
- **Hastalar desteksiz oturabilir, bazıları emekleyebilirler, hatta ayakta durmayı başarabilirler. Fakat desteksiz ayakta durma ve yürümeyi başaramazlar.**

SMA Tip 2: Ara Form

- **Derin tendon refleksleri kaybolmuştur ve üst ekstremitelerinde tremor yaygındır.**
- **Kifoskolyoz, göğüs kafesi anormallikleri ve eklem kontraktürleri sıklıkla ve hayatın ilk yıllarında görülmektedir.**
- **Solunum kaslarının tutulumuna bağlı olarak solunum yolu enfeksiyonlarına yatkınlıkları fazladır.**
- **Yutma problemi görülebilir fakat nadirdir.**
- **Solunum ve yutma fonksiyonlarının etkilenimine bağlı olarak yaşam süreleri değişmektedir.**

SMA Tip 3: Kugelberg-Welander Hastalığı

- **2 ile 15 yaşlar arası başlar.**
- **Yavaş seyreder, çocuk tutulduktan sonra koşma, merdiven çıkma ve yerden ayağa kalkma gibi aktivitelerde ilerleyici güçlükler görülür.**
- **Motor gelişimde gecikme (orta derece) ve koşmada yetersizlik erken belirtilerdir.**
- **Baldır kaslarında sıklıkla orta derecede psödohipertrofi vardır. Erkek çocuklarda bu durum Duchenne veya Becker Musküler Distrofi izlenimi verebilir.**

SMA Tip 3: Kugelberg-Welander Hastalığı

- **Kranial sinirler tarafından innerve edilen kasların zayıflığının hafif olduğu bildirilmiştir.**
- **Derin tendon refleksleri normal, azalmış veya yok olabilir.**
- **Sıklıkla rijid iskelet deformiteleri görülmez. Bununla beraber kalça kaslarının zayıflığından dolayı kompensatuar lordotik postür gelişir**

SMA Tip 3: Kugelberg-Welander Hastalığı

- **Klinik belirtilerin oluşmasında en az 10 yıl sonra 20-30 yaşlarında ambulasyonlarını kaybedebilirler.**
- **Ambulasyonunu kaybeden hastalarda ise skolyoz gibi spinal deformiteler gelişebilir ve harekette azalmaya bağlı olarak osteoporoz ve obezite gibi ek sorunlar da eşlik edebilir.**
- **Yutma ve çiğneme kaslarının etkilenimi nadirdir. Solunum kas zayıflığı da diğer tiplerdeki kadar şiddetli değildir. Yaşam süreleri normal sayılabilir.**

SMA Tip 4

- Hayatın 2. ve 3. Dekatında görülür.
- Hastalar yetişkinlik döneminde de bağımsız yürümeye devam edebilir.
- Solunum ve yutma fonksiyonlarının etkilenmediği ılımlı bir formdur.

SMA - TEDAVİ

- **Bilinen kesin tedavisi henüz yoktur.**
- **Son yıllarda hastalığın moleküler düzeyinin daha iyi anlaşılmasıyla birlikte hastalığın takip ve bakımıyla ilgili standardizasyon geliştirilmiştir.**

SMA - FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

SMA'da fizyoterapinin amacı;

- kas ve eklemleri koruyarak oluşabilecek limitasyonları ve deformiteleri önlemek,
- solunum fonksiyonlarını en iyi düzeyde tutmak ve akciğer komplikasyonlarından korumak,
- hastaların yaşam kalitelerini ve sosyal katılımlarını artırmaktır.

SMA - FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- **SMA'lı hastalarda bilateral kalça çıkığı sık görülür.**
- **Hastaların kas zayıflıkları ve eklem deformitelerine yönelik germe ve kuvvetlendirme egzersizleri önemlidir.**
- **Fonksiyonel egzersizler ihtiyaca yönelik olarak yaptırılmalıdır.**
- **Hastalığın erken dönemlerinde eklemler oldukça mobildir ve beklenenden daha fazla EHA ya sahip olabilirler.**
- **Hastaların çoğu yürüyemediği ve ayakta duramadığı için erken dönemde spinal deformite gelişme riski de yüksektir.**

SMA - FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- Hastaların yardımcı cihaz ihtiyacı da doğru belirlenmeli, ayakta durma veya oturmada gerekli yardımcı cihazlar ve modifikasyonlar hastanın ihtiyacına uygun olarak verilmelidir.



SMA - FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- Ayrıca gece moldu gibi eklem deformitelerini önlemeye yönelik ortez ihtiyaçları da belirlenerek uygun cihaz önerilmelidir.
- Spinal deformitelerin oluşmasını ve ilerlemesini önlemeye yönelik uygun spinal ortezler verilmelidir.



SMA - FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- **Solunum fizyoterapisi önemlidir.**
- **Solunum kaslarının zayıflığı sekresyon atılmasına engel olur ve akciğer enfeksiyonlarına hazırlayıcı rol oynar.**
- **Sekresyonların atılması için pozisyonlama ile birlikte çeşitli drenaj yöntemleri ve aspirasyon yöntemleri uygulanmalı ve aileye de eğitim verilmelidir.**

WERDİNG HOFFMAN TİP 1 SMA FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

Akut İnfantil SMA

- Beslenme problemleri görülür. Bazen tüpte beslenme daha uygun olur, ancak inhalasyon pnömoni riski vardır.
- Normal gelişime göre oturma döneminde modifiye oturma desteği kullanılarak oturtulması önerilmektedir, bu oturma pozisyonunda yaşına uygun aktiviteler verilir.
- Solunum enfeksiyonları sıklıkla görülür. Solunum yetmezliğine bağlı ölüm çok fazladır.
- Antibiyotikler kullanılır.
- Postüral drenaj ve yatakta yüzüstü pozisyonunda yatmak faydalı olabilir.

WERDNİG HOFFMAN TİP 1 SMA FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

Kronik İnfantil SMA

- Yaşamın ilk yılında kontraktürleri önlemek, oturma pozisyonunu fasilite etmek, yaşına uygun oyun ve gelişimi sağlamak hedeflenir.
- Dik pozisyonda ayakta duruşu sağlamak için (tilt board gibi) gerekli düzenek yapılmalıdır.
- Hafif uzun yürüme cihazları ve bir walker bazı hastaların yürümesine yardımcı olur.

WERDNİG HOFFMAN TİP 1 SMA FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- Bağımsız olarak oturma yeteneği kazanması için gerekli çalışmalar yapılmalıdır.
- Oturma pozisyonunu sağlamak için oturma adaptasyonları ve spinal orteز uygulaması yapılır.
- Bunların skolyozun ilerlemesini önleyemeyeceği belirtilmektedir.

WERDNİĞ HOFFMAN TİP 1 SMA FİZİYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- Çocuk için gerekli çevresel düzenlemelerin yapılması uygundur.
- Banyo, elbise giyme ve yemek yemeyi daha kolaylaştırıcı araç gereçler yapılmalıdır.
- Hastaya uzun süreli solunum tedavisi verilebilir, solunum desteği geceleri de sürdürülebilir.
- Bazen de solunum cihazı elektrikli tekerlekli sandalyesine monte edilerek mobilitesini de sürdürmesi sağlanabilir.

TİP 2 SMA FİZİYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- **İskelet deformitelerinin özellikle skolyozun önlenmesi çok önemlidir.**
- **Çocuk hafif spinal destekle düz pozisyonda desteklenir.**
- **Skolyoz 50° den fazla ise cerrahi işlem yapılır. Milwaukee korsesi verilir.**
- **Bu çocuklar ambulasyonlarını 4 yaşından itibaren koltuk değnekleri ile sürdürebilirler veya tekerlekli sandalyeye bağımlı olabilirler.**
- **Kontraktürlerin önlenmesi için düzenli tedavi gereklidir.**

SMA TİP 3- KUGELBERG-WALENDER FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- **Zayıflık gelişene kadar tedaviye ihtiyaç göstermeyebilir.**
- **Büyüme genellikle normaldir.**
- **TS ye bağımlı ise skolyoz ve kontraktürler gelişebilir.**
- **Deformite gelişmesini önlemek için splint uygulamaları, sandalyenin uygun olarak düzenlenmesi ve fizik tedavinin uygulanması gereklidir.**

SMA TİP 3- KUGELBERG-WALENDER FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- **Ayak zayıf fakat henüz deforme değilse hafif PAFO lar (plastik AFO) ayak bileği kontraktürlerini önleyebilir.**
- **Immobilizasyon pek çok soruna yol açar.**
- **Bu dönemde deride yara, osteoporoz , böbrek taşı, iskelet ağrısı ve solunum problemleri gelişebilir.**
- **Tekrarlayıcı enfeksiyonlar ve bronşektazi meydana gelir.**
- **Dikkatli bir şekilde solunum tekniklerinin kullanılması gereklidir.**

HEREDİTER MOTOR VE SENSORY (DUYUSAL) NÖROPATİLER (HMSN)

[Charcot-Marie-Tooth (CMT)]

HEREDİTER MOTOR VE SENSORY (DUYUSAL) NÖROPATİLER (HMSN) [Charcot-Marie-Tooth (CMT)]

- **Periferal sinirin anormal gelişimi ya da dejenerasyonu ile karakterizedir.**
- **CMT sınıflandırması kompleks ve yeni genler ve mutasyonların araştırılmasına bağlı olarak devamlı güncellenmektedir.**
- **Demiyelinize formlarda ana olarak periferal sinir aksonlarını çevreleyen miyelin kılıf etkilenir. Myelin kılıfın ana fonksiyonu sinir iletiminin hızını, dolayısıyla da verimliliğini artırmaktır. Bu sebeple elektrofizyolojik çalışmalarda en göze çarpan bulgu düşük sinir iletim hızıdır.**

HEREDİTER MOTOR VE SENSORY (DUYUSAL) NÖROPATİLER (HMSN)

[Charcot-Marie-Tooth (CMT)]

- **Aksonal formlarda, aksonun kendisi etkilenmiştir.**
- **Bu tip vakalarda, nörofizyolojik çalışmalarda sinir iletim hızlarında değişiklikler gözlemlenmez.**
- **Duyu aksonları etkilenimi sonucu dizestezi ve paresteziler şeklinde duyu bozuklukları oluşur**

HEREDİTER MOTOR VE SENSORY (DUYUSAL) NÖROPATİLER (HMSN) [Charcot-Marie-Tooth (CMT)]

- **Vakalar CMT1 tipinde(demiyelinize formlar, daha düşük sinir iletim hızlarında ve otozomal dominant geçişli),**
- **CMT2 tipinde (aksonal ve genellikle dominant kalıtım paterninde)**
- **Ayrıca da Dejerine -Sottas hastalığı olarak da bilinen CMT3 tipinde (şiddetli demiyelinizasyon/ hipomiyelinizasyon ve otozomal resesif geçişli) olabilir.**

CMT1 - HMSN TİP 1 (Peroneal Musküler Atrofinin [Charcot-Marie-Tooth] Hipertrofik Formu)

- **Peroneal Musküler atrofinin en sık görülen formudur.**
- **Semptomlar hastaların 2/3 ünde hayatın ilk 10 yılı içerisinde başlar.**
- **Bütün vakalarda semptomlar 20 yaşından önce başlamış olur.**

CMT1 - HMSN TİP 1 (Peroneal Musküler Atrofinin [Charcot-Marie-Tooth] Hipertrofik Formu)

- **Peroneal ve anterior tibial kasların zayıflığı ile birlikte düşük ayak ve yürümede güçlük vardır.**
- **Genellikle ayak deformitesi ortaya çıkar.**
- **Pes cavus ayağı çaprazlayan uzun fleksör ve ekstansörlerin hareketi ve ayağın intrinsik kasları arasındaki kas dengesizliğine bağlı olarak gelişir.**
- **Bacanın distal kaslarındaki zayıflık ilk göze çarpan bulgudur. Daha sonra bacakta daha proksimal kaslara ve küçük el kaslarına yayılır.**

CMT1 - HMSN TİP 1 (Peroneal Musküler Atrofinin [Charcot-Marie-Tooth] Hipertrofik Formu)

- **Şiddetli vakalarda bacağın anterior bölgesi ve küçük ayak kaslarının paralizi ve tam atrofi gelişir.**
- **Etkilenmiş kaslarda fasikülasyonlar ve kramplar görülebilir.**
- **Vakaların yarısından fazlasında bütün tendon refleksi kaybolmuştur.**
- **Semptomatik duyu tutulumu sık değildir, fakat genellikle distalde pozisyon ve vibrasyon duyusunun yetersizliği vardır.**

CMT1 - HMSN TİP 1 (Peroneal Musküler Atrofinin [Charcot-Marie-Tooth] Hipertrofik Formu)

- Hastaların %14 ünde skolyoz gelişir, fakat diğer iskelet deformiteleri sık değildir.**
- Brust ve arkadaşları hastaların %37 sinde anormal yürüme, %26 sinda bacak ve ayakların zayıflığı, % 16 sinda ayak deformitesi ve çocuklukta gecikmiş yürüme, ayaklarda duysal semptomlar ve ellerde zayıflık bildirmişlerdir.**

CMT1 - HMSN TİP 1 (Peroneal Musküler Atrofinin [Charcot-Marie-Tooth] Hipertrofik Formu)

- **Hastalık genellikle yavaş ilerler, fakat bazı vakalarda rutin seyreder daha sonra şiddetli bir ilerleme gösterir.**
- **Tremorun görülmesi sıktır(%30).**
- **Bu hastalıkta motor sinir ileti hızı diğer nöropatilerin herhangi birinden daha yavaş olabilir.**
- **Kas biyopsisinde etkilenmiş kaslarda anormallikler bulunmuştur.**

CMT2 - HMSN TİP 2 (Peroneal Musküler Atrofinin [Charcot-Marie-Tooth] Nöral Formu)

- **Normale yakın sinir ileti hızı ile karakterizedir.**
- **Genellikle dominant herediter karakter taşır.**
- **Genellikle 10-20 yaşları arasında başlar, fakat 10 yaş altında da başladığı bildirilmiştir.**
- **Nöral formun iki tipinin olduğu, birinin çocuklukta başladığı diğerinin orta yaşta başladığı açıklanmıştır.**

CMT2 - HMSN TİP 2 (Peroneal Musküler Atrofinin [Charcot-Marie-Tooth] Nöral Formu)

- **Hastalık genellikle orta derecede seyreder.**
- **Proksimal tendon refleksleri sıklıkla vardır.**
- **Kifoskolyoz çok sık görülmez ve pes cavus daha az görülür.**
- **İlerleme hızı yavaştır, hastalık çok şiddetli değildir.**
- **Tremor ve ataksi sıklıkla görülen bulgulardan değildir.**
- **Sinir iletim hızı hafifçe yavaşlamıştır.**

CMT3 - ÇOCUKLUKTA HİPERTROFİK NÖROPATİ (DEJENERİNE SOTTAS HASTALIĞI)

- **Otozomal resessif herediter karakter taşır.**
- **Çocukluk çağında başlayan bu ilerleyici hastalıkta bilateral ayak deformitesi vardır.**
- **Yürüme güçleşmiş ve gecikmistir.**
- **Bütün 4 ekstremitenin distal atrofisiyle birlikte şiddetli sensorimotor nöropati vardır.**

CMT3 - ÇOCUKLUKTA HİPERTROFİK NÖROPATİ (DEJENERİNE SOTTAS HASTALIĞI)

- **Hafif dokunma, pozisyon ve vibrasyon duyusu özellikle etkilenmiştir.**
- **Bacaklarda hafif şekilde ağrı meydana gelir.**
- **Sensorial ataksiyle birlikte hareketlerin hantallaşması, nistagmus ve ışığa karşı zayıf pupillar reaksiyon gibi bulgulara önemli özelliklerdir.**
- **Tendon refleksleri kaybolmuştur.**

HMSN- CMT FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- **CMT nin henüz etkili bir tedavi yöntemi yoktur, bu hastalar için destekleyici tedaviler uygulanmaktadır.**
- **Destekleyici tedavi kapsamında fizyoterapi ve rehabilitasyon uygulamaları, iskelet ve yumuşak doku deformiteleri için cerrahi uygulamalar ve semptomatik ilaç tedavileri yer almaktadır.**
- **Bu grupta nörolog ve diğer profesyoneller arasında yakın iş birliğiyle multidisipliner bir tedavi yaklaşımına ihtiyaç vardır.**

HMSN- CMT FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- **Fizyoterapistler aktivite ve katılımı etkileyen fonksiyonel bozuklukları değerlendirmeli.**
- **Hereditör nöropatilerde distalde yer alan kas zayıflıkları, el ve ayak deformiteleri, spinal deformiteler, ağrı ve yorgunluk fonksiyonu bozan başlıca bozukluklardır.**

HMSN- CMT FİZİYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- **CMT tedavisinde şiddeti hafiften orta dereceliye doğru değişen egzersiz uygulamalarının etkili ve güvenilir olduğu, alt ekstremitelerde kas kuvvetinde ve yürüme yeteneğinde anlamlı gelişmelere yol açtığı belirlenmiştir.**

HMSN- CMT FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- CMT li hastalarda azalmış maksimum oksijen tüketimi ve düşük fonksiyonel aerobik kapasite görülür.
- Bazı çalışmalar aerobik egzersizin CMT li hastalarda fonksiyonel yeteneği ve aerobik kapasiteyi geliştirebileceğini göstermiştir.
- CMT de aşırı kullanım sonucu kaslarda zayıflık riski olduğu için yüksek dirençli egzersizden kaçınılmalıdır.

HMSN- CMT FİZİYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- **Tendon kısalıklarını gidermek ve önlemek için pasif germe önerilmesine rağmen kanıtlar yetersizdir.**
- **Postür ve dengeyi geliştirmeye yönelik yaklaşımlar yararlıdır.**

HMSN- CMT FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- **Bu hastalıkta peroneal ve anterior tibial kasların zayıflığı vardır.**
- **Sıklıkla düşük ayak gelişir ve kuvvetli olan tibialis posterior kasının etkisiyle ayakta inversiyona gidiş vardır.**
- **Erken safhada AFO kullanılması gereklidir.**
- **Hastalığın ileri aşamasında ise ayak bileğindeki instabiliteyi kontrol etmek amacıyla AFO verilir.**

HMSN- CMT FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- **Ayak parmaklarında çekiç parmak gelişir.**
- **Başlangıçta basit germe ve splint uygulaması parmaklar üzerinde rahatlatıcı etki yapar.**
- **Giyilen ayakkabıda modifikasyonlar yapılır. Ayakkabının ön kısmı derin ve geniş olmalıdır.**

HMSN- CMT FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- CMT vakalarında bu hastalığa özgü Marionette Gait adı verilen bir yürüyüş şekli gelişmektedir.
- Yürüyüş fazında sallanma fazındaki ekstremitelerde pelvik elevasyon, pelvik rotasyon, kalça ve dizin fleksiyonu vardır.
- Skolyoz CMT de sık görülmez (%10).Egri genellikle orta ve hafif şiddettedir, tedaviye ihtiyaç göstermez.
- Kifoza sıklıkla skolyoz ile birlikte görülür.Eğrinin şiddetine göre uygun korse kullanılır.

