Razvoj

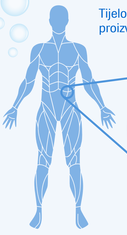
SPINALNE MIŠIĆNE ATROFIJE

Spinalna mišićna atrofija (SMA) utječe približno na...

1 od **10 000** novorođenčadi diljem svijeta[1]

Obično se dijagnosticira u djetinjstvu i najčešći je genetski uzrok smrti dojenčadi[2]

SMA uzrokuje ***mutacija*** *gena SMN1, što rezultira niskom razinom SMN proteina. SMN protein se nalazi u cijelom tijelu i ima važnu ulogu u funkciji mišića.[2]*



Tijelo ima dva slična gena za proizvodnju SMN proteina:

SMN1
proizvodi kompletan dio SMN proteina nužnog za funkcioniranje

SMN2[2]
proizvodi mali dio SMN proteina nužnog za funkcioniranje (10 %)

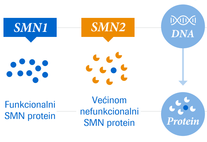
SMA je bolest ***cijelog tijela*** *uključujući* ***mišiće i druge organe****.*

Zdrave osobe

SMN1 gen može proizvesti **dovoljno proteina za normalno funkcioniranje tijela**

Osobe oboljele od SMA

moraju se osloniti na „back up" gen SMN2, koji proizvodi **nedovoljne količine** funkcionalnog SMN proteina[2].



Niska razina funkcionalnog SMN proteina dovodi do progresivnog ***slabljenja i propadanja živčanih stanica*** *koje upravljaju mišićima.*

1 od 45
ljudi je nositelj gena.[1]

Kod dvoje ljudi koji su nositelji mutiranoga gena događa se sljedeće:[3]

25% rizik da će dijete imati SMA

50% izgleda da će dijete također biti nositelj gena

25% izgleda da dijete neće biti zahvaćeno[3]

Nositelj je netko tko nema SMA, nego 1 normalnu kopiju SNM1 gena i 1 kopiju mutiranog SMN1 gena.[3]

Nositelji obično nisu upoznati sa svojim mutiranim genom.[3]

Svaka osoba sa SMA je različita, ali...

...postoje **3** *glavna tipa SMA prema dobi kad se simptomi javljaju:*

Tip 1

Razvija se kod djece mlađe od 6 mjeseci i ograničava životni vijek.[2,4]

Djeca su obično "hipotonična" jer su im mišići znatno oslabljeni i neprestano se bore kako bi kontrolirala glavu te podizala ruke i noge

Mogu imati problema s disanjem

Nikad neće moći sjediti bez pomoći

Tip 2

Razvija se kod djece u dobi od 7 do 18 mjeseci i uzrokuje slabljenje mišića. Također može skratiti životni vijek.[2,5]

Djeca sa SMA tip 2 nikad neće prohodati.

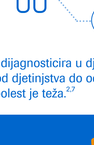
Kako su mišići s vremenom slabiji, neki pacijenti mogu razviti zakrivljenost kralježnice (skoliozu).

Mnogi će imati problema s disanjem.

Mnogi postignu mogućnost sjedenja, ali se ta mogućnost s vremenom izgubi.

Tip 3

Razvija se nakon dobi od 18 mjeseci i može biti neotkriven do kasnoga djetinjstva [2,6]



Ljudi mogu imati slabost mišića koja se s vremenom može pogoršavati.

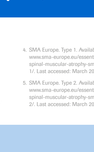
Mnoga djeca sa SMA tipom 3 naučit će hodati, ali će tu sposobnost izgubiti kako se približavaju adolescenciji.

Životni vijek obično nije umanjen.

Noge mogu biti više zahvaćene od ruku.

Iako se SMA uglavnom dijagnosticira u djetinjstvu, može pogoditi ljude u bilo kojoj dobi, od djetinjstva do odrasle dobi. Međutim, što se simptomi prije pojave, bolest je teža.[2,7]

Trenutačna istraživanja pokazuju kako na druge stanice i organe, uključujući...



...mogu utjecati niske razine funkcionalnog SMN proteina.[8]

1. Verhaart I, et al. Orphanet J Rare Dis. 2017; 12:124
2. Bowerman et al. Disease Models & Mechanisms. 2017;10:943-954
3. Cure SMA. Carriers of SMA. Available at: www.curesma.org/carriers-of-sma/ Last accessed: July 2020
4. SMA Europe. Type 1. Available at: www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/. Last accessed: March 2019.
5. SMA Europe. Type 2. Available at: www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/. Last accessed: March 2019.
6. SMA Europe. About SMA. Available at: www.sma-europe.eu/essentials/. Last accessed: March 2019.
7. SMA Europe. Type 3. Available at: www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-3/. Last accessed: March 2019
8. Simone et al. Cell Mol Life Sci. 2016; 73(5): 1003–1020

M-HR-00000242
Srpanj 2020.