

بیماری SMA چیست

و چگونه ایجاد میشود

بیماری SMA تقریباً از هر ...

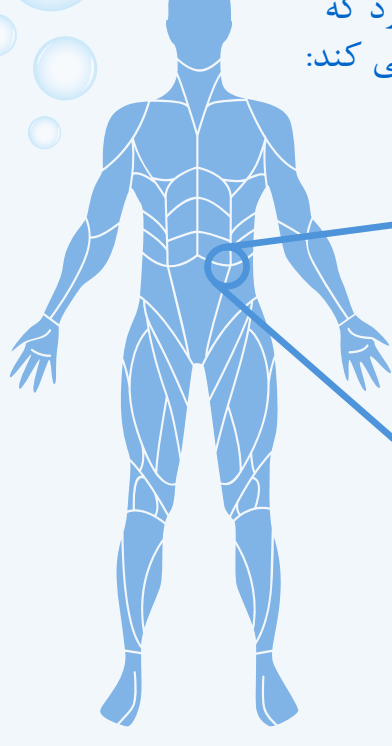


۱۱,۰۰۰ نفر تولد زنده در دنیا در ۱ نفر از ۱۰,۰۰۰ می‌دهد

این بیماری معمولاً در کودکی تشخیص داده می‌شود و شایع ترین علت مرگ ناشی از نقص ژنتیک در اطفال است^۱



SMA به دلیل جهش در ژن *SMN1* رخ می‌دهد که موجب ماندگاری پایین پروتئین (*SMN*) می‌شود. پروتئین *SMN* در سرتاسر بدن وجود دارد و نقش حیاتی در کارکرد صحیح عضلات ایفا می‌کند.^۲



بدن دو ژن شبیه به هم دارد که پروتئین *SMN* را تولید می‌کند:



SMN1

همه پروتئین *SMN* مورد نیاز بدن را تولید میکند

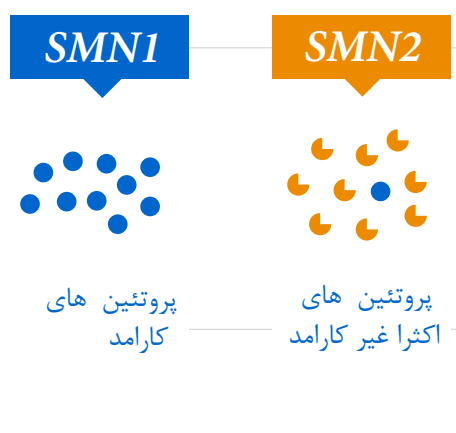
SMN2²

تنها مقدار کمی از پروتئین *SMN* مورد نیاز برای عملکرد مناسب عضلات بدن را تولید میکند. (تقریباً ۱۰٪)

این بیماری مربوط به کل بدن است که عضلات و سایر اعضای بدن را تحت تاثیر قرار می‌دهد

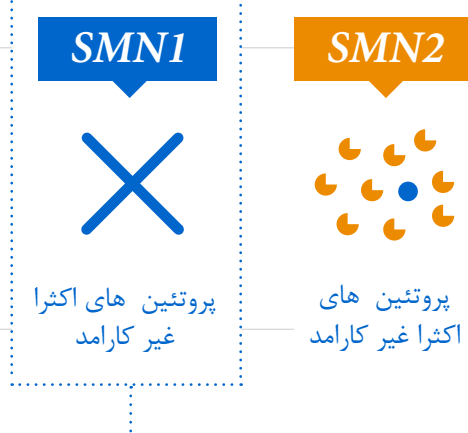
افراد سالم

ژن *SMN1* قادر است به اندازه کافی برای عملکرد نرمال بدن پروتئین تولید کند

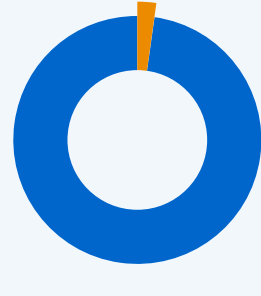


افراد مبتلا به بیماری

وابسته به ژن پشتیبان *SMN2* هستند که مقدار ناکافی پروتئین *SMN* تولید میکند^۳

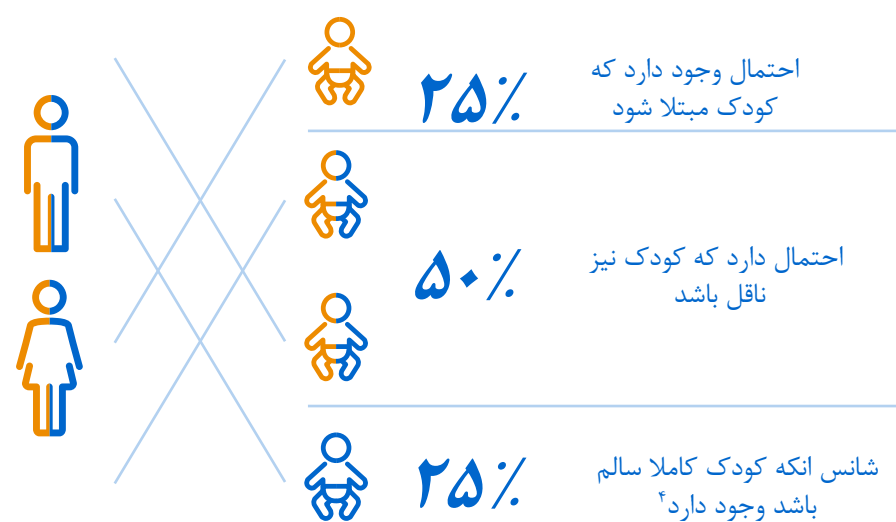


سطح پایین پروتئین *SMN* ناکارآمد منجر به پیشرفت ضعف و عدم کارکرد سلول های عصبی میشود و در نهایت کنترل عضلات از بین خواهند رفت



۱ نفر در هر ۴۵ ناقل هستند^۳

زمانی که دو فرد ناقل دارای ژل معیوب بچه دار می‌شوند:^۴



ناقل فردی است که بیماری SMA را ندارد اما یک کپی سالم و یک کپی جهش یافته از ژن *SMN1* سالم را دارند. غالباً افراد ناقل از وجود این ژن اطلاعی ندارند^۴

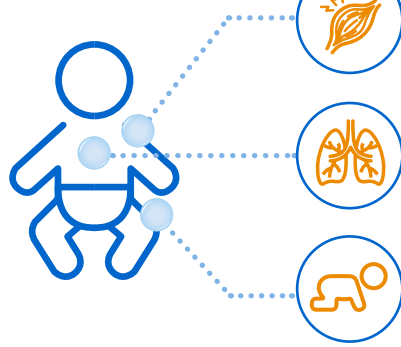
هر فرد مبتلا به بیماری SMA با دیگری متفاوت است، اما...

بیماری SMA بر اساس سن در ۳ نوع اصلی خود را نشان میدهد.

نوع ۱

در کودکان زیر شش ماه رخ می‌دهد که عمر نوزاد را کم میکند^۵

تعداد کمی از اطفال پس از دو سالگی زنده می‌مانند.



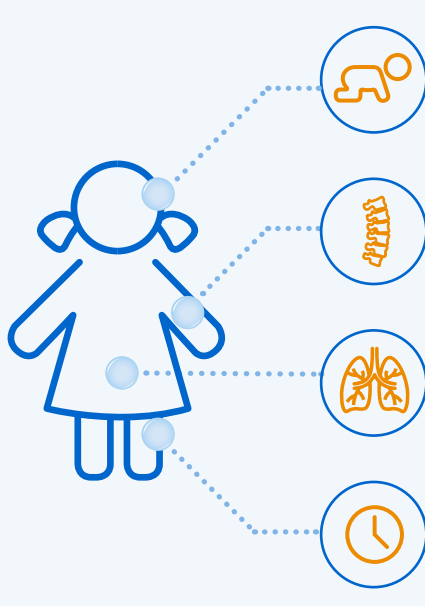
نوزادان اغلب به دلیل ضعف عضلانی قوی نیستند و در کنترل و بلند کردن سر، دست و پا دچار مشکل میباشند.

حتی ممکن هست این نوزادان برای نفس کشیدن دچار مشکل بشوند.

و هرگز بدون کمک قادر به نشستن نخواهند بود.

نوع ۲

در کودکان ۷-۱۸ ماه رخ می‌دهد و منجر به ضعف عضلانی می‌گردد و می‌تواند طول عمر را کوتاه کند^۶



کودکان درگیر با SMA هرگز قادر به راه رفتن نخواهند بود

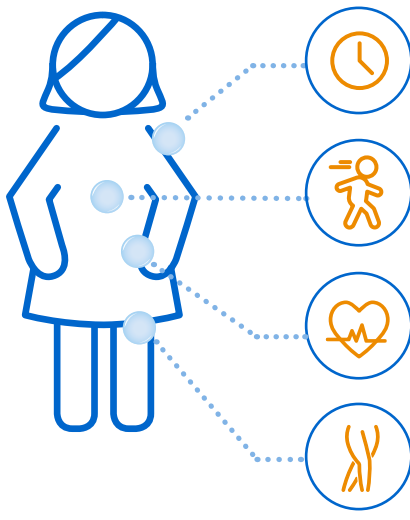
در طول زمان عضلات ضعیف می‌شود و در بعضی افراد ستون فقرات دچار خمیدگی خواهد شد که به آن اسکولیوزیس گفته میشود

تعداد زیادی دچار مشکلات واضح در تنفس و بلع غذا خواهند شد.

عده زیادی از افراد میتوانند بشینند اما متأسفانه در طول زمان این توانایی را از دست خواهند داد.

نوع ۳

بعد از سن ۱۸ ماهگی رخ می‌دهد و شاید تا اواخر دوران کودکی نمایان نشود.^۷



افراد ممکن است دچار ضعف عضلانی شوند که در طول زمان وخیمتر میشود.

تعداد زیادی از کودکان درگیر با نوع سه بیماری SMA قدم برداشتن را یاد خواهند گرفت اما همزمان با بالغ شدن این افراد در طول زمان این توانایی از دست خواهد رفت.

طول عمر معمولاً تغییر نخواهد کرد

ممکن است یا با بیشتر از دست ها دچار ضعف شوند.

اگرچه این بیماری معمولاً در کودکی تشخیص داده می‌شود اما می‌تواند آنها را در هر سنی از کودکی تا بلوغ تحت تاثیر قرار دهد و هرچه علائم در سنین پایین تر آشکار شوند شدت بیماری نیز بیشتر می‌باشد^۸

تحقیقات در حال بررسی عملکرد سایر سلول ها و اعضای بدن مانند...



سیستم عروقی

قلب

... که ممکن هست به دلیل سطح پایین پروتئین *SMN* از نظر عملکردی تحت تاثیر قرار بگیرند.^۹

1. Belter L et al. Journal of Neuromuscular Diseases 5, 2018;167-176

2. Bowerman et al. Disease Models & Mechanisms, 2017;(10):943-954

3. Verhaart L, et al. Orphanet J Rare Dis. 2017; 12:124

4. Cure SMA. About SMA. Available at: www.curesma.org/sma/about-sma/. Last accessed: March 2019.

5. SMA Europe. Type 1. Available at: www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/. Last accessed: March 2019.

6. SMA Europe. Type 2. Available at: www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/. Last accessed: March 2019.

7. SMA Europe. About SMA. Available at: www.sma-europe.eu/essentials/. Last accessed: March 2019.

8. SMA Europe. Type 3. Available at: www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-3/. Last accessed: March 2019

9. Simone et al. Cell Mol Life Sci. 2016; 73(5): 1003-1020