



ΤΙ ΕΙΝΑΙ Η ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΪΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ (SMA)

ΓΡΗΓΟΡΗ ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗ

Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (SMA) επηρεάζει περίπου **μια στις 10.000** γεννήσεις παγκοσμίως.¹



Υπάρχουν 10 βρέφη που θα γεννηθούν στην Ελλάδα και **550-600** στην Ευρωπαϊκή Ένωση.^{2,3}



~1 ΣΤΑ 54
ΑΤΟΜΑ
φέρει το γενετικό ελάττωμα⁴



Όταν και οι δυο γονείς είναι φορείς, το μωρό τους έχει **25% ΠΙΘΑΝΟΤΗΤΕΣ** να γεννηθεί με SMA.¹

Η SMA ΕΠΗΡΕΑΖΕΙ ΚΑΘΕ ΦΥΛΗ ΚΑΙ ΚΑΘΕ ΦΥΛΟ.

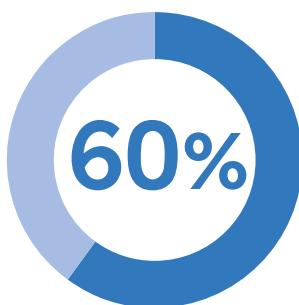
ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΪΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ

Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία είναι μια σπάνια και μοιραία γενετική ασθένεια, που οδηγεί προοδευτικά σε μυϊκή αδυναμία, παράλυση και, αν μείνει χωρίς θεραπεία, στην πιο σοβαρή της μορφή (Τύπος 1) μπορεί να οδηγήσει ακόμα και σε θάνατο. Οφείλεται στην έλλειψη του γονιδίου που είναι υπεύθυνο για μια πρωτεΐνη με μεγάλη σημασία στη λειτουργία των κινητικών νευρώνων (SMN1), με αποτέλεσμα να προκαλείται ταχεία και μη αναστρέψιμη απώλεια των κινητικών νευρώνων, επηρεάζοντας όλες τις μυϊκές λειτουργίες, συμπεριλαμβανομένης της αναπνοής, της κατάποσης και της βασικής κινητικής λειτουργίας.^{1,5}

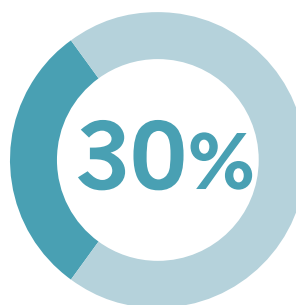
Πολλοί ιατροί πρωτοβάθμιας περίθαλψης δεν είναι εξοικειωμένοι με τη Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία, κάτι που οδηγεί στην καθυστέρηση της διάγνωσης και της αντιμετώπισής της, εξαιτίας της προσέγγισης «αναμονής εξέλιξης» του περιστατικού, όταν οι ασθενείς παρουσιάζουν τα αρχικά συμπτώματα ή παρουσιάζουν απώλεια βασικών κινήσεων. Γι' αυτό τον λόγο, οι ειδικοί της ασθένειας SMA συνιστούν παγκοσμίως καθολικό έλεγχο νεογνών, για την διευκόλυνση της ταυτοποίησης της ασθένειας, διάγνωση, θεραπεία και υποστηρικτική φροντίδα όσο το δυνατόν νωρίτερα, με στόχο την ανάσχεση της απώλειας κινητικών νευρώνων και την πρόοδο της ασθένειας.⁶

ΕΜΦΑΝΙΣΗ ΝΟΣΟΥ:^{8,9}

Η σοβαρότητα της SMA ποικίλει ανάμεσα σε ένα φάσμα τύπων που αντιστοιχούν στον αριθμό αντιγράφων του SMN2 γονιδίου, δηλαδή του «αντίγραφου ασφαλείας» το οποίο παράγει ένα μικρό κλάσμα (~10%) λειτουργικής SMN πρωτεΐνης, σε σύγκριση με το γονίδιο SMN1.⁷



ΤΥΠΟΣ 1



ΤΥΠΟΣ 2



ΤΥΠΟΣ 3

ΤΥΠΟΣ 1 | ΤΥΠΙΚΑ ΕΧΟΥΝ 1-2 ΑΝΤΙΓΡΑΦΑ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ SMN2



Αν μείνει χωρίς θεραπεία, ο Τύπος 1 της ασθένειας SMA οδηγεί σε θάνατο ή στην ανάγκη για μόνιμη αναπνευστική μηχανική υποστήριξη των ασθενών έως την ηλικία των 2 ετών, για πάνω από το 90% των περιπτώσεων.¹⁰



Ο εκφυλισμός και η απώλεια των κινητικών νευρώνων ξεκινά λίγο πριν τη γέννηση και κλιμακώνεται γρήγορα, με **πάνω από 95% απώλεια μόλις τους πρώτους 6 μήνες ζωής.**^{5,15,16}

Τα βρέφη με SMA Τύπου 1 που δεν λαμβάνουν θεραπεία, δεν θα είναι ποτέ σε θέση να επιτύχουν βασικά ορόσημα ανάπτυξης, όπως το να μπορούν να στέκονται χωρίς υποστήριξη.¹¹

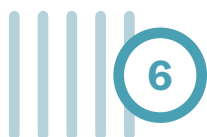
Επίσης βιώνουν:

- Δυσκολίες στην αναπνοή και την κατάποση¹²
- Ελλιπή έλεγχο του κεφαλιού¹³
- Επιδείνωση της μυϊκής αδυναμίας και χαμηλός μυϊκός τόνος (υποτονία), οδηγούν σε «κρεμασμένη» ή μη ελεγχόμενη στάση σώματος.^{11,12,14}



ΤΥΠΟΣ 2 | ΤΥΠΙΚΑ ΕΧΟΥΝ 3-4 ΑΝΤΙΓΡΑΦΑ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ SMN2

Τα συμπτώματα προκαλούν αναπηρία και εμφανίζονται σε ηλικία μεταξύ 6 και 18 μηνών.¹¹



Πάνω από το 30% των ασθενών θα χάσει τη ζωή του πριν την ηλικία των 25 ετών.¹⁷

Παιδιά με SMA τύπου 2 δεν πρόκειται να περπατήσουν ποτέ χωρίς υποστήριξη και συνήθως χρειάζονται αναπηρικό καροτσάκι.¹¹ Επιπλέον:



- Τα περισσότερα παιδιά δεν θα μπορούν να στέκονται χωρίς υποστήριξη¹¹
- Ίσως να δύνανται να κάθονται από μόνοι τους στην πρώιμη φάση της ανάπτυξής τους, αλλά συνήθως χάνουν αυτή την ικανότητα στα μέσα της εφηβείας τους¹⁸
- Ίσως να βιώσουν τρεμούλιασμα των δακτύλων τους και σκελετικές ανωμαλίες, όπως σκολίωση ή εξάρθρωση γοφού^{17,18}
- Συχνά δημιουργείται δυσκολία στην πρόσληψη τροφής και την αναπνοή^{17,18}

ΤΥΠΟΣ 3 | Τυπικά έχουν 3-4 αντίγραφα του γονιδίου SMN2



Τα συμπτώματα συνήθως εμφανίζονται από την πρώιμη παιδική ηλικία μέχρι τα πρώτα έτη ενήλικισης.¹¹

Τα άτομα με SMA Τύπου 3 έχουν δυσκολία στο περπάτημα, το τρέξιμο και στο να ανεβοκατεβαίνουν τις σκάλες.¹⁹

Επιπλέον:

- Πιθανόν να χάσουν την ικανότητα να στέκονται όρθιοι ή να περπατάνε χωρίς υποστήριξη, σε βάθος χρόνου.¹¹
- Τα πόδια τους πλύνονται πολύ πιο σοβαρά, σε σχέση με τα χέρια τους.¹⁹

1. National Organization for Rare Disorders (NORD). Spinal Muscular Atrophy. <http://rarediseases.org/rarediseases/spinal-muscular-atrophy/>. Accessed October 9, 2018. 2. Data on file 3. Verhaart IEC, Robertson A, et al. A multi-source approach to determine SMA incidence and research ready population. *J Neurol*. 2017 Jul;264(7):1465-1473. 4. Mendell JR, et al. Single-Dose Gene Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy. *New Eng J Med*. 2017;377(18):1713-1722. 5. Anderton RS and Mastaglia FL. Advances and challenges in developing a therapy for spinal muscular atrophy. *Expert Rev Neurother*. 2015;15(8):895-908. 6. Lin CW, et al. Delay in Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy: A Systematic Literature Review. *Pediatr Neurol*. 2015 Oct;53(4):293-300. 7. Lorson CL, et al. Spinal muscular atrophy: mechanisms and therapeutic strategies. *Hum Mol Genet*. 2010; 19(R1):R111-8. 8. Verhaart IEC, Robertson A, Wilson IJ, et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy – a literature review. *Orphanet J Rare Dis*. 2017;4(12):124. 9. Data on file 10. Finkel RS, McDermott MP, Kaufmann P, et al. Observational study of spinal muscular atrophy type 1 and implications for clinical trials. *Neurology*. 2014;83(9):810-7. 11. Farrar MA, et al. Emerging therapies and challenges in spinal muscular atrophy. *Ann Neurol*. 2017;81(3):355-368. 12. Spinal muscular atrophy 1. National Center for Advancing Translational Sciences. Genetic and Rare Diseases Information Center. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7883/spinal-muscular-atrophy-1>. Accessed 13 July 2018. 13. d'Ydewalle C, Sumner C. Spinal muscular atrophy therapeutics: where do we stand? *Neurotherapeutics*. 2015;12:303-316. 14. Arnold WD, et al. Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. *Muscle Nerve*. 2015;51(2):157-67. 15. Swoboda K, et al. Perspectives on Clinical Trials in Spinal Muscular Atrophy. *J Child Neurol*. 2017;22(8):957-966. 16. Bromberg MB. Updating motor unit number estimation (MUNE). *Clin Neurophysiol*. 2007;118(1):1-8. 17. Darras BT, Finkel RS Spinal Muscular Atrophy. Chapter 25 - Natural History of Spinal Muscular Atrophy. October 2016. 18. Spinal muscular atrophy 2. National Center for Advancing Translational Sciences. Genetic and Rare Diseases Information Center. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/4945/spinal-muscular-atrophy-type-2> Accessed July 13, 2018. 19. Spinal muscular atrophy 3. National Center for Advancing Translational Sciences. Genetic and Rare Diseases Information Center. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/198/spinal-muscular-atrophy-type-3> Accessed July 13, 2018