

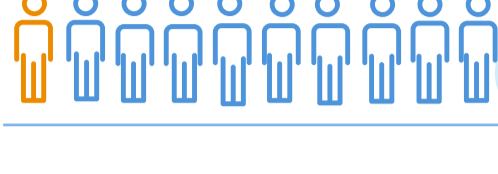
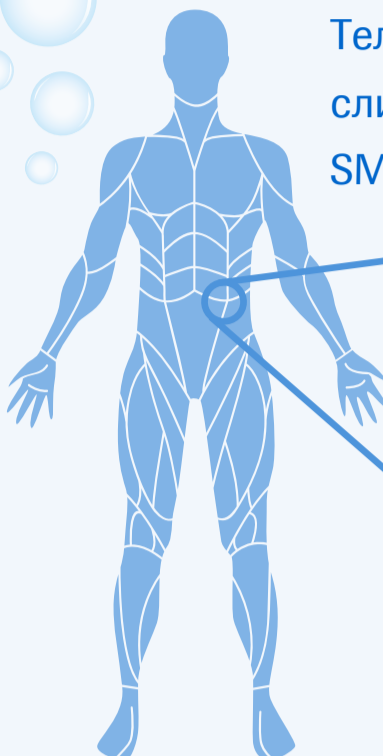
Развојот на

СПИНАЛНА МУСКУЛНА АТРОФИЈА

Спинална мускулна атрофија (СМА) афектира отприлика...



1 на 10.000

живородени на СВЕТСКО НИВО¹Типично се дијагностицира во детството и е најчестата генетска причина за смрт кај доенчиња²СМА е предизвикана од мутација на SMN1 генот, кој резултира со ниски нивоа на survival of motor neuron (SMN) протеинот кој го има низ телото и игра витална улога во функцијата на мускулите²

Телото има два многу слични гени кои го прават SMN протеинот:



SMN1

го продуцира целиот SMN протеин кој ни е потребен за функционирање

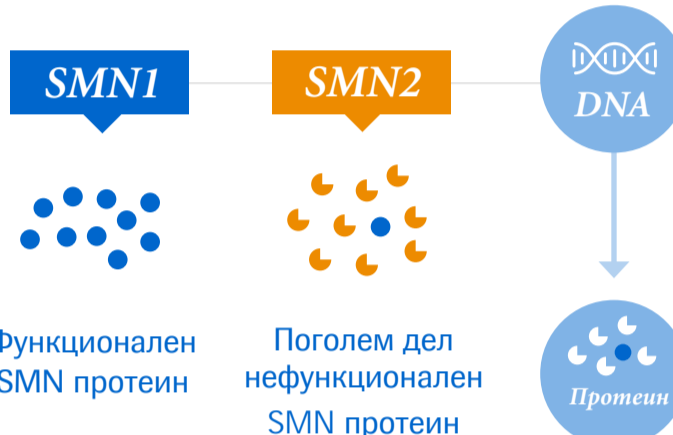
SMN2²

произведува само мал дел од SMN протеинот кој ни е потребен за функционирање (~10%)

СМА е заболување на целото тело, кое ги афектира мускулите и другите органи во телото

Здрави индивидуи

SMN1 генот е способен да произведе доволно протеин за телото да функционира нормално

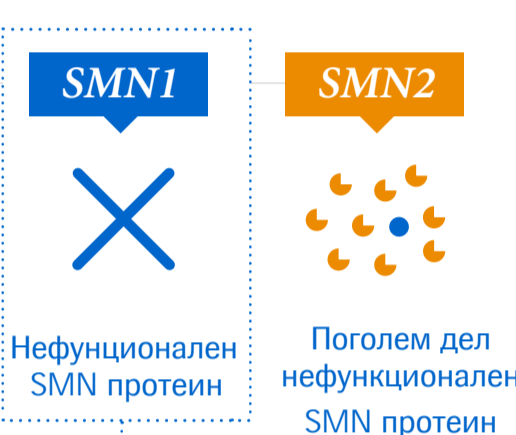


Функционален SMN протеин

Поголем дел нефункционален SMN протеин

Протеин

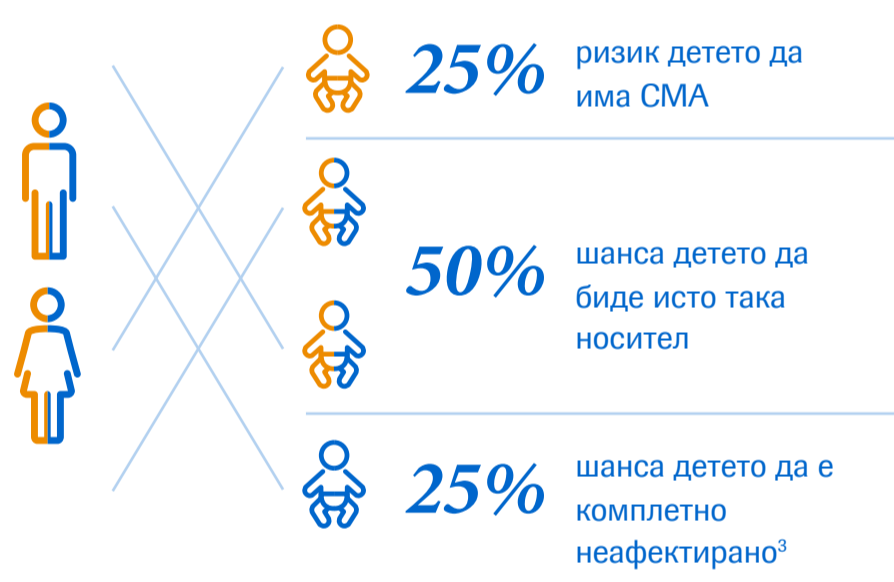
Индивидуи со СМА

Мора да се потпрат на „резервниот“ SMN2 ген, кој произведува недоволни количини на функционален SMN протеин²

Нефункционален SMN протеин

Поголем дел нефункционален SMN протеин

Ниското ниво на функционален SMN протеин води кон прогресивна слабост и губење на нервните клетки, кои го контролираат движењето на мускулите

1 од 45 лица се носители¹Кога две лица кои се носители на афектираниот ген имаат дете, постои:³

25% ризик детето да има СМА

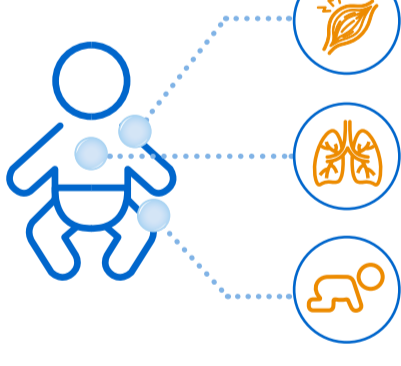
50% шанса детето да биде исто така носител

25% шанса детето да е комплетно неафектирано³Носител е некој кој нема СМА, има една „нормална“ копија на SMN1 генот и една копија од SMN1 генот со мутација³Носителите често не се свесни дека имаат мутиран ген³

Секое лице со СМА е различно, но...

...постојат 3 главни типа на СМА, во зависност од возраста кога се јавуваат првите симптоми

Тип 1

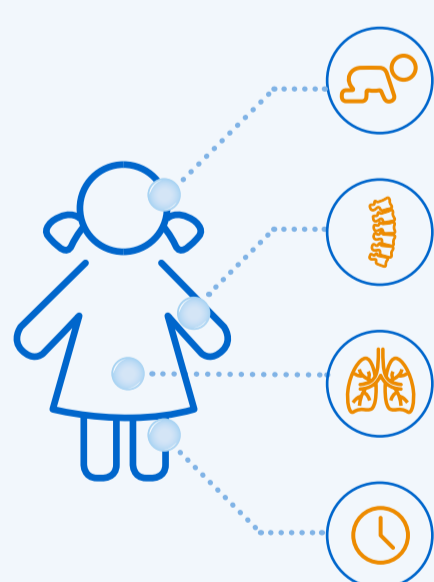
Се јавува кај бебиња помали од 6 месеци и е животно-загрозувачки.^{2,4} Малку деца преживуваат над две години

Бебињата често се „млитави“ поради тешка мускулна слабост, се мачат да ја контролираат главата или да ги подигнат рацете или нозете

Исто така може и да се борат да дишат самостојно

Бебињата никогаш нема да можат да седат без поддршка

Тип 2

Се јавува кај деца на возраст од 7-18 месеци, и предизвикува мускулна слабост. Исто така може да имаат скратен животен век^{2,5}

Децата со тип 2 СМА никогаш нема да можат да се движат

Како што слабеат мускулите со тек на време, некои можат да развијат искривување на 'рбетниот столб, наречено сколиоза

Многу ќе развијат значајни респираторни и проблем со дишење, како и проблем со голтање

Многу постигнуваат способност да седат, но оваа способност ќе ја изгубат со тек на време

Тип 3

Се јавува после 18 месеци и може да се евидентира во касно детство^{2,6}

Лицата може да имаат мускулна слабост која ќе се влоши со тек на време

Многу деца со тип 3 СМА ќе научат да се движат, но оваа способност ќе ја изгубат со тек на време како навлегуваат во адолесценција

Животниот век обично не е афектиран

Нозете може да се послаби од рацете

Иако СМА во главно се дијагностицира во детската возраст може да се јави кај лица на било која возраст, од детство до адолесценција. Како и да е, колку порано се јават симптомите, толку болеста е потешка.^{2,7}

Моменталните истражувања откриваат дека и други клетки и органи вклучувајќи...



Васкуларен систем

Срце

...можат исто така да бидат зафатени поради ниските нивоа на функционален SMN протеин⁸

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. About SMA. Достапно на: www.curesma.org/sma/about-sma/. пристапно: март 2019.

4. SMA Europe. Type 1. Достапно на: www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/. Пристапно: март 2019.

5. SMA Europe. Type 2. Достапно на: www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/. пристапно: март 2019.

6. SMA Europe. About SMA. Достапно на: www.sma-europe.eu/essentials/. пристапно: март 2019.

7. SMA Europe. Type 3. Достапно на: www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-3/. пристапно: март 2019.

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