

## رویکردهای درمانی و دارویی در بیماری

### - درمان حمایتی

رویکرد درمانی نسبت به بیماران SMA بیشتر درمان های حمایتی و باز توانی است.

### -درمان دارویی

داروی اسپینراز با نام ژنریک Nusinersen توسط شرکت بایوژن آمریکا ساخته شده و در تاریخ ۲۳ دسامبر سال ۲۰۱۶ تاییدیه FDA را دریافت کرده است. این دارو مورد تایید EMA نیز هست. مقدار دوز توصیه شده این دارو ۱۲ میلی گرم در ۵ میلی لیتر است و به صورت آمپول در کانال نخاعی بیمار می شود. درمان اولیه طی ۴ تزریق است که سه تزریق ابتدایی با فاصله ۱۴ روز از هم و دوز چهارم با فاصله زمانی سی روز از دوز سوم است.

### عوارض داروی اسپینرازا

عوارض شایع تزریق نخاعی اسپینرازا، شامل عفونت های دستگاه تنفسی و یبوست است. افزایش ریسک ترومبوسیتوپنی، غیر طبیعی شدن انعقاد خون و سمیت کلیوی از موارد قابل ذکر است. بنابراین تست های آزمایشگاهی جهت شمارش پلاکت ها، زمان پروترومبین، زمان ترومبوپلاستین جزئی فعال و همچنین پروتئین های موجود در ادرار به صورت کمی، در شروع و قبل از هر دوز پیشنهاد می گردد.

منبع: گزارش بیماری SMA، دفتر نظارت و پایش مصرف فراورده های سلامت. گروه ارزیابی فناوری سلامت و مطالعات بازار. آبان ۹۶

## علائم بالینی بیماری

این بیماری شامل ضعف عضلانی، مشکل در بلع و خوردن غذا، مشکلات تنفسی، مشکل در سرفه کردن، احساس خفگی و گرفتگی عروق قلب و ریه و فرورفتگی سینه می باشد.

## تست های پیشگیری و تشخیصی بیماری

انجام تست تشخیصی SMA برای تمامی نوزادان با ضعف و هیپوتونی غیر قابل توصیف، پیشنهاد می شود. عوامل موثر در تشخیص:

- تاریخچه ای از مشکلات حرکتی، از دست دادن توانایی حرکتی، ضعف عضلات پروکسیمال و علائم بیماری در نورو ن های حرکتی انتهایی. در ابتدا از EMG و بیوپسی عضلات برای ارزیابی SMA استفاده می شده است ولی امروزه با وجود طیف وسیعی از تست های ژنتیک مولکولی به ندرت از روش های پیشین استفاده می شود. همچنین با تشخیص پیش از تولد، می توان از تولد نوزادان مبتلا جلوگیری نمود.

## در حال حاضر در ایران، تست های تشخیصی بیماری با

### پوشش بیمه ای برای والدینی انجام می شود که:

- فرزند مبتلا به SMA داشته باشند.
- همچنین تست تشخیصی تعیین وضعیت جنین در دوران بارداری برای والدین دارای فرزند SMA تیپ ۱ و ۲ دارای پوشش بیمه ای است.

## بیماری SMA چیست؟

(بیماری آتروفی عضلانی - نخاعی)



تهیه کنندگان: گروه آموزش به بیمار مرکز

با تأیید: دکتر سرور عدوانی (استادیار دانشگاه و متخصص مغز و اعصاب)

پائیز ۱۴۰۱

## ۲. تیپ یک

اسم دیگر آن وردینگ هافمن و شدیدترین نوع بیماری می باشد که در نوزادان قبل از شش ماهگی رخ می دهد. پاهای این کودکان قدرت کافی ندارد و برای بلند شدن نیاز به کمک دارند. در تغذیه و بلع مشکل دارند و دارای سینه هایی به صورت مقعر می باشند که منجر به عدم رشد مناسب ریه ها می شود و این بیماران در سرفه کردن مشکل دارند .

## ۳. تیپ دو

علائم از ۱۵ ماهگی یا ۲ سالگی بروز می کند. این بیماران در نشستن و بلع مشکل دارند.

## ۴. تیپ سه

از سنین کودکی بروز می کند و به نام SMA نوجوانان یا کوگل برگ - ولاندر می باشد. این بیماران در بالا رفتن از پله مشکل دارند. همچنین در راه رفتن مداوم زمین می خورند و ممکن است هیچگاه نتوانند راه بروند.

## ۵. تیپ چهار

عمدتا در بزرگسالی رخ می دهد شروع بیماری از سن ۱۸ تا ۳۵ سالگی می باشد مشکلات تنفس و بلع کمتری دارند.

سن طبیعی مرگ	حداکثر دستاوردهای عملکرد حرکتی	سن بروز	تیپ بیماری
کمتر از ۶ ماهگی	فاقد هیچ گونه توانایی	جنینی	صفر
کمتر از دو سالگی	نشستن تنها با کمک های حمایتی	کمتر از شش ماهگی	یک
بالاتر از دو سالگی	نشستن به صورت مستقل	بین شش الی ۱۸ ماهگی	دو
جوانی	ایستادن و راه رفتن	بالاتر از ۱۸ ماهگی	سه
بزرگسالی	راه رفتن طی جوانی	بزرگسالی (دهه ۲ و ۳)	چهار

### تیپ های مختلف بیماری

بیماری SMA به پنج تیپ تقسیم بندی می شود:

#### ۱. تیپ صفر

تیپ صفر در زمان جنینی رخ داده و در زمان تولد خود را با علائم ضعف و مشکلات تنفسی شدید نشان می دهد. طول عمر این تیپ کمتر از شش ماه می باشد.

SMA نوعی بیماری آتروفی عضلانی نخاعی است.

- ✓ این بیماری، اثرات بالینی خود را به صورت ناتوانی در تحرک، نشستن و ایستادن نشان می دهد.
- ✓ شیوع بیماری تقریبا حدود ۱ در ۱۰۰۰۰ تولد زنده است.
- ✓ بر اساس اعلام انجمن حمایت از بیماران دیستروفی، تا کنون ۱۵۰ بیمار در کشور شناسایی شده اند که از این تعداد ۵۰ نفر آنان از تیپ نوع ۱ می باشند .

### ویژگی های بیماری

- یک بیماری ژنتیکی عصبی - نخاعی پیشرونده می باشد.
- ✓ شیوع این بیماری در دختران و پسران یکسان است.
- ✓ به صورت اتوزومی نهفته به ارث می رسد.
- ✓ در این بیماری سلول های عصبی موجود در قاعده مغز و شاخ جلویی نخاع بتدریج از بین می رود که در ایجاد حرکات بدن نقش اصلی دارد.
- ✓ شروع بیماری از دوران جنینی تا بزرگسالی می باشد.

این بیماری دارای ۵ تیپ مختلف است که فراوانی تیپ یک تقریبا ۶۰ درصد از تمامی موارد بیماری است. در تیپ های صفر، یک و دو طول عمر بیماران بسیار کوتاه می باشد.

سن بروز، حداکثر عملکرد های حرکتی و سن طبیعی مرگ برای تیپ های مختلف این بیماری به شرح جدول صفحه بعد می باشد: